УДК 616.61-008.64-089.843-031:611.611:616-056.76

В.М. Лісовий, Н.М. Андон'єва, В.В. Бублик, О.А. Гуц, М.Я. Дубовик, М.А. Грушка, Г.В. Лісова, О.В. Нечипоренко

Харківський національний медичний університет
Обласний клінічний центр урології і нефрології ім. В.І. Шаповала, м. Харків

РОДИННА ТРАНСПЛАНТАЦІЯ НИРКИ У ПАЦІЄНТА З СИНДРОМОМ АЛЬПОРТА

Описано випадок трансплантації нирки від живого родинного донора у хворого із синдромом Альпорта в термінальній стадії хронічної ниркової недостатності. Спостереження свідчить, що трансплантація нирки є єдиним способом збереження життя хворих із спадковим нефритом, а використання родинного трансплантата дає можливість проведення трансплантації в найближчі терміни з кращими результатами.
Ключові слова: *синдром Альпорта, спадковий нефрит, хронічна ниркова недостатність, трансплантація нирки, живий родинний донор.*

Синдром Альпорта, або отоокулоренальний синдром, описаний англійським лікарем Alport в 1927 році. Синдром Альпорта розглядається як генетично детермінована неімунна нефропатія, що проявляється гематурією та/або протеїнурією, прогресуючим зниженням ниркових функцій і нерідко сполучається з патологією слуху і зору [1].

Про поширеність захворювання існують різні думки: одні дослідники вважають його рідким [2], інші [3] вважають, що воно зустрічається порівняно часто. В Європі близько 1 % випадків хронічної ниркової недостатності пов'язано зі спадковим нефритом, 2,3 % трансплантацій нирок проводиться хворим із синдромом Альпорта [4].

Захворювання зумовлено передачею мутантного гена, пов'язаного з Х-хромосомою [5]. В основі ниркової патології лежить дефект нефібрилярного колагену IV типу базальної мембрани клубочків [6]. Гематурія, зумовлена цією патологією, супроводжується нейросенсорною приглухуватістю й конусоподібною деформацією кришталика (лентиконус). Захворювання складно виявляється, тому що відсутні характерні для нефриту екстраренальні симптоми. Виявленню захворювання сприяють інтеркурентні інфекції або супутні захворювання. Синдром Альпорта тяжче протікає у чоловіків, і вони гинуть від прогресуючого нефросклерозу до 30-літнього віку [7]. Замісна ниркова терапія є єдиним способом продовження життя цим хворим. У цьому плані заслуговує на увагу наше спостереження.

Клінічний випадок. Хворий Б., 20 років, надійшов у нефрологічне відділення ОКЦУН ім. В.І. Шаповала в жовтні 2008 року з діагнозом хронічна хвороба нирок V стадії, синдром Альпорта (хронічний гломерулонефрит, неврит слухового нерва), симптоматична артеріальна гіпертензія, кардіопатія, СН IIБ, ДЕП II ст. змішаного генезу, анемія.

З дитинства страждає на приглухуватість. Хронічний гломерулонефрит виявлений у віці 2 років. Неодноразово був обстежений в обласній дитячій клінічній лікарні, де встановлений діагноз синдром Альпорта. Явища хронічної ниркової недостатності виникли у 2005 році. Стан погіршився в останні 4 місяці у зв'язку з прогресуванням хронічної ниркової недостатності. Госпіталізований за ургентними показаннями для замісної ниркової терапії.

При надходженні стан хворого тяжкий. Шкіра і видимі слизові бліді, на нижніх кінцівках виражені набряки. Перкуторно над легенями ясний легеневий звук, аускультативно — ослаблене везикулярне дихання. Границі серця розширені вліво до *l. axilaris anterior*. Діяльність серця ритмічна, тони приглушені, тахікардія, систолічний шум на верхівці. Частота серцевих скорочень 100 уд./хв. Артеріальний тиск — 170/100 мм рт. ст. Живіт м'який, безболісний. Печінка та селезінка не збільшені.

© *В.М. Лісовий, Н.М. Андон'єва, В.В. Бублик та ін., 2011*

Загальний аналіз крові: еритроцити — $1,8 \cdot 10^{12}$/л, гемоглобін — 43 г/л, кольоровий показник — 0,8, лейкоцити — $5,0 \cdot 10^{9}$/л, еозинофіли — 1 %, палочкоядерні — 3 %, сегментоядерні — 71 %, лімфоцити — 19 %, моноцити — 6 %, ШОЕ — 10 мм/год. В сечі: білок — 0,37 г/л, питома вага — 1008, pH — 6,0, лейкоцити — 14–16 у полі зору, еритроцити — 4–6 у полі зору, циліндри гіалінові, зернисті.

Інші показники такі: сечовина — 35,1 ммоль/л, креатинін — 1253,7 мкмоль/л, швидкість клубочкової фільтрації — 9 мл/хв, кальцій сироватки — 1,7 ммоль/л, калій — 6,5 ммоль/л, фосфор — 2,3 ммоль/л, холестерин — 8,0 ммоль/л, сечова кислота — 0,71 ммоль/л, сироваткове залізо — 20,8 мкмоль/л, С-реактивний білок — 2, паратиреоїдний гормон — 937,5 пг/мл, гематокрит — 29 %.

На рентгенограмі органів грудної клітки — легеневі поля прозорі, серце розширене в поперечнику, синуси вільні.

УЗД нирок: нирки в типових місцях, права 9,2×4,2 см, ліва 9,6×4,7 см, паренхіма 12 мм гіперехогенна. Чашково-мискова система не розширена. Висновок: ознаки дифузійної патології паренхіми нирок.

На ЕКГ — гіпертрофія міокарда лівого шлуночка.

Консультація сурдолога: двобічна нейросенсорна приглухуватість.

04.11.08 хворому в черевну порожнину імплантований катетер Тенкхоффа і розпочата замісна ниркова терапія методом перитонеального діалізу.

Надалі в ході проведення перитонеального діалізу пацієнт став розглядатися як потенційний реципієнт родинної нирки від матері, що за результатами проведеної перехресної проби підходила в якості донора.

12.02.10 проведена трансплантація нирки від матері. Операція пройшла успішно, час холодової ішемії склав 30 хв, крововтрата мінімальна. Функція трансплантата негайна.

У післяопераційному періоді хворий отримував трикомпонентну імуносупресивну терапію (циклоспорин, селлсепт, метипред). Імуносупресивна терапія призначалася в мінімально припустимих дозуваннях під постійним контролем концентрації циклоспорину А в крові.

Зараз у хворого нормальна функція трансплантата, рівень креатиніну — 120 мкмоль/л, сечовини — 7,6 ммоль/л, артеріальний тиск — 120/80 мм рт. ст., частота серцевих скорочень — 68 уд./хв, протеїнурія відсутня.

Лікування синдрому Альпорта має синдромологічний та замісний характер. Рання діагностика ураження нирок, постійний нагляд нефролога в нашому спостереженні дали можливість своєчасно призначити хворому замісну ниркову терапію. Наявність умов для реалізації концепції інтегрованого підходу до замісної ниркової терапії, що створені в Обласному клінічному центрі урології і нефрології ім. В.І. Шаповала, дозволили забезпечити підготовчий етап до трансплантації нирки шляхом проведення перитонеального діалізу та в максимально короткий термін провести трансплантацію нирки від живого родинного донора. Враховуючи, що наразі не відомі випадки рецидиву цього захворювання після трансплантації, хворий має сприятливий прогноз для життя і соціальної реабілітації.

Список літератури

1. *Kashtan C.* Alport syndromes: phenotypical heterogenity of progressive hereditary nephritis / C. Kashtan // Pediat. Nephrol. — 2000. — V. 16. – P. 502–512.

2. *Gubler M.* Alport syndrome and other familial haematurias / M. Gubler, F. Tcalicova // ESPN Handbook. — 2002. — P. 208–212.

3. *Игнатова М. С.* Наследственные и врожденные нефропатии у детей / М. С. Игнатова, Ю. Е. Вельтищев. — Л. : Медицина, 1978. — 252 с.

4. *Wang Y. Y.* The epidemiology of thin basement membrane nephropathy / Y. Y. Wang, J. Savage // Semin. Nephrol. — 2005. — V. 25 (3). — P. 136–139.

5. The genetics of thin basement membrane nephropathy / K. Rana, Y. Y. Wang, M. Buzza [et al.] // Semin. Nephrol. — 2005. — V. 25 (3). — P. 163–170.

6. Autosomal recessive Alport's syndrome and benign familial hematuria are collagen type IV disease / B. Tazon Vega, C. Badenas, E. Ars [et al.] // Am. J. Kidney. Dis. — 2003. — V. 42 (5). — P. 952–959.

7. Chronology of renal scarring in males with Alport syndrome / C. Kashtan, M. Gubler, S. Sisson-Ross [et al.] // Pediatr Nephrol. — 1998. — V. 12. — P. 269–274.

В.Н. Лесовой, Н.М. Андоньева, В.В. Бублик, Е.А. Гуц, М.Я. Дубовик, М.А. Грушка, А.В. Лесовая, О.В. Нечипоренко

РОДСТВЕННАЯ ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ПОЧКИ У ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ АЛЬПОРТА

Описан случай трансплантации почки от живого родственного донора у больного с синдромом Альпорта в терминальной стадии хронической почечной недостаточности. Наблюдение свидетельствует, что трансплантация почки является единственным способом спасения жизни больных с наследственным нефритом, а использование родственного трансплантата дает возможность проведения трансплантации в ближайшие сроки и с лучшими результатами.

Ключевые слова: *синдром Альпорта, наследственный нефрит, хроническая почечная недостаточность, трансплантация почки, живой родственный донор.*

V.N. Lesovoy, N.M. Andon'eva, V.V. Bublik, E.A. Guts, M.Y. Dubovik, M.A. Grushka, A.V. Lesovaya, O.V. Nechiporenko

RELATED KIDNEY TRANSPLANTATION AT THE PATIENT WITH ALPORT SYNDROME

The case of kidney transplantation from the living related donor at the patient with Alport syndrome in a terminal stage of chronic renal insufficiency is described. Supervision testifies, that kidney transplantation is unique way of rescue of a life of patients with a hereditary nephrite, and use of a related transplant gives the chance transplantation carrying out in the nearest terms and with the best results.

Key words: *Alport syndrome, hereditary nephrite, chronic renal insufficiency, kidney transplantation, living related donor.*