

ДИСГЕНЕЗИЯ ПРОКСИМАЛЬНЫХ КАНАЛЬЦЕВ ПОЧКИ

**Савош В.В., Летковская Т.А., Тур Н.И., Сукало А.В.,
Черствый Е.Д.**

УО «Белорусский государственный медицинский университет»,
г. Минск, Республика Беларусь

Почечная канальцевая дисгенезия (ПКД), синдром примитивных почечных канальцев, дисгенезия проксимальных канальцев почки – это редкая летальная форма поражения почек, характеризующаяся недостаточным количеством или отсутствием проксимальных канальцев. Это редкий случай полной анурии в периоде новорожденности [1]. Впервые ПКД как семейное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования описал Allanson J.E. в 1983г. у двух мертворожденных девочек от двух беременностей у некровнородственной пары из Китая [2]. Всего в мировой литературе описано 48 случаев этой аномалии, в большинстве случаев ассоциированной с синдромом Поттера (низко посаженные уши, плоский нос, аномалии конечностей, гипоплазия костей свода черепа) и легочной гипоплазией [3].

ПКД может быть как наследственной, так и приобретенной. Наследственная форма является семейным заболеванием с аутосомно-рецессивным типом наследования, с гомозиготными или гетерозиготными мутациями в генах, кодирующих ренин, ангиотензиноген, ангиотензин-превращающий фермент и рецептор к ангиотензину II [4]. Приобретенные формы могут быть обусловлены приемом матерью во время беременности различных медикаментозных препаратов либо внутриутробной гипоксией (фето-фетальный синдром, акардия) [3].

Гистологически ПКД характеризуется уменьшением или отсутствием проксимальных канальцев, наличием примитивных канальцев; повышено количество нормально дифференцированных, тесно расположенных клубочков, диффузным утолщением стенок артериол, а также выраженным интерстициальным нефритом и фиброзом [1,3]. При окраске препаратов реактивом Шиффа в большинстве случаев отсутствует щеточная каемка канальцевого эпителия. Иммуногистохимическое определение эпителиального мембранного антигена (ЭМА), который селективно связывается с дистальными канальцами и собирательными трубочками, демонстрирует полное отсутствие или значительное снижение количества проксимальных и преобладание в ткани почек дистальных канальцев [5].

Пrenатальная диагностика ПКД крайне затруднительна, особенно в случае приобретенных форм или отсутствия семейного анамнеза при рождении первого ребенка. Прогноз ПКД крайне неблагоприятный, в

абсолютном большинстве случаев заболевание является летальным в неонатальном периоде, а в 15% случаев смерть наступает внутриутробно. Лечение симптоматическое с поддержанием водного баланса и питания, хронический диализ.

Представляем клинический случай пациента с врожденной ХПН вследствие дисгенезии проксимальных канальцев почки.

Мальчик С., родился от 1-й беременности 1-х родов в сроке гестации 36-37 недель путем кесарева сечения по показаниям со стороны матери (наличие симфизиопатии). Мать ребенка в I-II триместрах неоднократно лечилась по поводу острых респираторных и урогенитальных инфекций, кроме того, с 29-й недели беременности периодически беспокоили боли в области лонного сочленения (симфизит), по поводу которых она краткосрочно принимала нимесулид в терапевтической дозе. В III триместре начали регистрировать маловодие и хроническую внутриматочную гипоксию плода.

Масса тела ребенка при рождении 2880 гр., длина – 51 см. Оценка по шкале Апгар 6/7 баллов. Через три часа после рождения, учитывая нарастание дыхательной недостаточности, ребенок был переведен на ИВЛ. Выслушивался выраженный систолический шум над всей областью сердца, однако выполненное ультразвуковое исследование сердца позволило исключить диагноз порока сердца. В течение последующих двух суток состояние ребенка ухудшалось. Диурез отсутствовал, появились отеки, прибавка в массе тела + 265 гр. В общем анализе крови отмечался лейкоцитоз со сдвигом формулы влево, ускорение СОЭ; в общем анализе мочи – протеинурия 9,456 г/л, лейкоцитурия, бактериурия. В биохимическом анализе крови повышение уровня креатинина до 210-360 мкмоль/л, мочевины до 21,5 ммоль/л. Со стороны кислотно-основного состояния – компенсированный метаболический ацидоз.

Учитывая тяжесть состояния, обусловленную интоксикацией, выраженной гипергидратацией на фоне острой почечной недостаточности (ОПН) и нарастание полиорганной недостаточности в трехдневном возрасте, ребенку по экстренным показаниям имплантирован перитонеальный катетер и начато проведение автоматического перитонеального диализа (АПД). С пятого дня жизни, учитывая неэффективную ультрафильтрацию на перитонеальном диализе со значительным увеличением массы тела и отеочного синдрома, нарастание нестабильности гемодинамики, добавлено проведение сеансов вено-венозной гемофильтрации (CVVH).

В ходе комплексного обследования ребенка были исключены нарушение кровотока в почечных сосудах, патология со стороны мочевыводящих путей. Для морфологической верификации диагноза в возрасте 11 дней под ультразвуковым контролем произведена чрескожная пункционная нефробиопсия нижнего полюса правой почки.

При световой микроскопии в нефробиоптате выявлено 28 клубочков фетального типа, все клубочки малокровны, со значительным расширением капсулы Шумлянско-Боумана с накоплением в ее просвете большого количества ультрафильтрата. Отмечались значительные изменения канальцев и интерстиция. Канальцевый эпителий с явлениями гиалиново-капельной и гидропической дистрофии, некроз отдельных эпителиоцитов, просвет канальцев расширен, заполнен эозинофильным содержимым, имеются единичные канальцевые кисты. В строме наблюдается отек и миелоз, преимущественно мозгового слоя, а также выраженная очаговая круглоклеточная инфильтрация с примесью большого количества эозинофильных лейкоцитов.

Для дифференциации имеющихся в препарате канальцев выполнено иммуногистохимическое (ИГХ) исследование нефробиоптата с моноклональными антителами к эпителиальному мембранному антигену (DakoCytomation, Дания), который в норме маркирует дистальные канальцы и собирательные трубочки. В результате ИГХ исследования было выявлено позитивное окрашивание практически всех имеющихся в препарате канальцев, что позволило отнести их к собирательным трубочкам или дистальным канальцам, в то время как неокрашенными, т.е. проксимальными, были лишь единичные канальцы. Таким образом, практически полное отсутствие в ткани почки проксимальных канальцев в сочетании с нарушением оттока мочи и развитием почечной недостаточности позволило выставить диагноз редкой врожденной патологии дисгенезии проксимальных канальцев. Учитывая отсутствие случаев врожденной почечной недостаточности в семье, а также наличие у матери сопутствующей патологии во время беременности и прием ее лекарственных препаратов (например, нимесулид), в данном случае ДПК вероятней всего следует отнести к приобретенной форме.

В течение двух месяцев мальчику проводилось лечение АПД, что привело к стабилизации и улучшению его состояния и позволило выписать ребенка домой. В сентябре 2010 года в возрасте 2,5 года у мальчика сохраняется стойкая анурия, что требует проведения заместительной почечной терапии (автоматического перитонеального диализа). Однако проводимое лечение не только сохраняет жизнь пациента, но и позволяет ребенку расти и развиваться наравне со сверстниками.

Заключение. Данное клиническое наблюдение указывает на возможность начала проведения заместительной почечной терапии у ребенка в возрасте трех дней, что позволило сохранить жизнь маленькому пациенту, обеспечить рост и развитие при наличии тяжелой врожденной патологии. Тактика ведения беременных женщин, особенно при наличии у будущей мамы соматической патологии, требует пристального внимания к назначению любых лекарственных препаратов с учетом их возможного тератогенного эффекта.

Литература:

1. Allanson J.E., Hunter, A. G. W.; Mettler, G. S.; Jimenez, C. Renal tubular dysgenesis: a not uncommon autosomal recessive syndrome: a review // Am. J. Med Genetics. – 1992. – Vol. 43. – P. 811-814.
2. Allanson J.E., Pantzar, J. T.; MacLeod, P. M. Possible new autosomal recessive syndrome with unusual renal histopathological changes // Am. J. Med. Genet. – 1983. – Vol. 16. – P. 57-60.
3. Ramalho C, Matias A, Brandao O, Montenegro N. Renal tubular dysgenesis: report of two cases in a non-consanguineous couple and review of the literature // Fetal Diagn Ther. – 2007. – Vol. 22. – P. 10-13.
4. Renal tubular dysgenesis, a not uncommon autosomal recessive disorder leading to oligohydramnios: Role of the rennin-Angiotensin system // Lacoste M., YI CAI, Guicharnaud L., Mounier F., et al // J Am Soc Nephrol. – 2006. – Vol. 17. – P. 2253-63.
5. Querfeld U, Ortmann M, Vierzig A, Roth B. Renal tubular dysgenesis: a report of two cases // J Perinatol. – 1996. – Vol. 16. – P. 498-500.

ЧАСТОТА И МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ МЕЛАНОМ ПО ДАННЫМ АУТОПСИЙНОГО И БИОПСИЙНОГО МАТЕРИАЛА

Сержанина В.Н., Брагина З.Н., Полякова С.М., Войтешук О.А.

УО «Белорусский Государственный медицинский университет»,
Минск, Беларусь

Меланома относится к чрезвычайно злокачественным опухолям и составляет 1 – 4% в общей структуре злокачественных новообразований и около 13% в структуре онкологических заболеваний кожи. В последние годы отмечается неуклонный рост заболеваемости этой опухолью. По данным ВОЗ, ежегодно во всем мире регистрируется около 48000 смертей от меланомы. Каждый год в мире 7 человек из 100000 заболевают меланомой, а 30 – 40% больных умирает. К началу лечения у 75% пациентов уже имеет место регионарно распространенный процесс. Пятилетняя выживаемость больных не превышает 50%. В Беларуси ежегодное количество случаев заболевания за последние десять лет увеличилось в 1,4 раза: с 386 в 1996 году до 534 на 100000 населения в 2005 году (195 мужчин и 339 женщин). В 2005 году от меланомы умерло 211 больных (91 мужчина и 120 женщин). Смертность составила 2,21 на 100000 населения. Средний возраст больных – 56,7 лет. На конец 2005 года на учете состояло 3679 больных.