

Основная причина посещения врача нефролога – ухудшение состояния здоровья больного или заключение на МСЭК при переосвидетельствовании. Отказ от посещения врача – это чаще всего неосведомленность о необходимости таких посещений, и неблагоприятные социально-экономические условия.

На данный момент можно констатировать низкую приверженность пациентов к регулярному обследованию и лечению, что представляет собой значительную проблему, особенно на фоне неуклонного роста распространенности сахарного диабета, а следовательно и диабетической нефропатии. Необходимо дальнейшее просвещение этой группы пациентов, т.к. при наличии всех необходимых компонентов для амбулаторно-поликлинического наблюдения это единственный путь к продлению додиализного периода и сохранения качества жизни этих больных.

СИНДРОМ АЛЬПОРТА В ПРАКТИКЕ НЕФРОЛОГА И ТАКТИКА ВЕДЕНИЯ НА ГЕМОДИАЛИЗЕ

Котулевич Н. Я., Терещенко И. В., Олянич С. А., Валковская Т. Л., Железникова М. А.

Харьковский национальный медицинский университет, г. Харьков

КУОЗ «Областной клинический центр урологии и нефрологии им.В.И.Шапавала», г. Харьков

Хроническая болезнь почек (ХБП) - наличие структурных или функциональных признаков повреждения почек со снижением или без снижения скорости клубочковой фильтрации (СКФ), существующих в течение трех месяцев и более вне зависимости от нозологического диагноза. Понятие ХБП включает все формы поражения почек до развития хронической почечной недостаточности (ХПН), все стадии ХПН и все варианты заместительной почечной терапии (ЗПТ): гемодиализ, перитонеальный диализ, трансплантация трупной почки и почки от живого донора.

Хроническая болезнь почек - это социально значимая проблема, она стала очевидной, когда стремительно начало возрастать количество больных с хронической почечной недостаточностью, поступающих на заместительную почечную терапию методом программного гемодиализа. ХБП гораздо чаще регистрируются у лиц, получающих ЗПТ, страдающих сахарным диабетом (СД), артериальной гипертензией (АГ). В свою очередь, исследования больных, страдающих СД и АГ, показали, что с развитием ХБП у них заметно возрастает частота тяжелых сердечно-сосудистых осложнений, а риск сердечно-сосудистой смерти до начала ЗПТ в 20 раз выше, чем в общей популяции взрослого населения. Причины развития ХПН - первичное поражение почек: хронический гломерулонефрит, хронический пиелонефрит, амилоидоз, поликистоз почек; вторичное поражение почек при сахарном диабете, системных заболеваниях соединительной ткани, артериальной гипертензии а также наследственных болезней почек среди которых синдром Альпорта по данным различных авторов составляет примерно 0,3-0,5% в структуре почечной патологии и является причиной утраты почечных функций приводящих к переходу на перитонеальный диализ или гемодиализ в зависимости от выбора пицента.

По мере развития медицины и здравоохранения наследственные болезни составляют все большую долю в общей патологии человека. Поэтому врачам любой специальности постоянно приходится лечить больных с наследственной патологией, хотя многие из них не подозревают об этом. Многие наследственные заболевания не всегда диагностируются даже в клинических условиях. Это, в определенной степени, и понятно, поскольку диагностика наследственной патологии - это сложный и трудоемкий процесс.

Трудности диагностики заключаются в многообразии нозологических форм наследственных болезней. Некоторые формы заболеваний встречаются крайне редко. Да и врач не может активно владеть всем запасом знаний, необходимых для диагностики наследственной патологии. Поэтому он должен знать основные принципы, которые помогут ему заподозрить нечасто встречающиеся наследственные заболевания, а после дополнительных консультаций и обследования поставить точный диагноз

Благодаря развитию технологии диализа и методов медикаментозной коррекции на современном этапе, значительно увеличилась продолжительность жизни больных с хронической почечной недостаточностью (ХПН), однако актуальным остается повышение их качества жизни (КЖ)

Синдром Альпорта – генетически гетерогенное, наследственное (чаще сцепленное с X-хромосомой) заболевание, характеризующееся ультраструктурными изменениями гломерулярной базальной мембраны (ГБМ), клинически проявляющееся нефритическим синдромом с гематурией и

нередко асоціюючись з сенсоневральною глухотою і поразеннями органа зору. В наші часи немає повної згоди щодо того, чи слід вважати синдром Альпорта одним з варіантів спадкового нефриту чи розглядати ці терміни як синоніми.

Частота синдрому Альпорта в США становить від 1:5000 до 1:10000. Синдром Альпорта є причиною термінальної ниркової недостатності (ТНН) у 2,5% дітей і 0,3% дорослих (0,3 – 2,3% серед усіх пацієнтів з ТНН в Європі, Індії чи Сполучених Штатах)

В основі ниркової патології лежить дефект нефібрилярного колагену IV типу базальної мембрани клубочків і порушення структури її – истончення з ділянками утолщення і подовжених розщеплень. Гематурія, обов'язкова для цієї патології, супроводжується нейросенсорною тугоухістю і конусовидним випячіванням хрусталика (лентиконус), які частіше за все проявляються у дітей в віці 6–10 років. Захворіння обумовлено передачею мутантного гена, пов'язаного з X-хромосомою. Синдром Альпорта тяжіє до чоловіків, і вони помирають від прогресуючого нефросклерозу до 30-річного віку. У жінок захворювання протікає сприятливіше, і вони можуть дожити до глибокої старості.

В основі захворювання частіше лежить генетичний дефект, що призводить до патології колагену IV типу, що входить до складу ГБМ. Можливо також і патологія генів, що кодують деякі інші білки, наприклад, важку ланцюг ПА м'язового міозину (синдроми Епштейна і Фетчер – см. нижче). До складу колагену IV типу може входити шість альфа ланцюгів (альфа-1 – альфа-6) і кожна молекула колагену складається з трьох таких ланцюгів.

В гломерулярних базальних мембранах (ГБМ) дорослого чоловіка в основному знаходиться $\alpha 3\alpha 4\alpha 5$ -тример колагену типу IV. З'єднуючись між собою C-термінальними кінцями, $\alpha 3\alpha 4\alpha 5$ -тримери утворюють пари, кожна з яких, в свою чергу, зв'язується з трьома аналогічними в області N-терміналу. В кінцевому підсумку утворюється своєрідна мережа, що в значній мірі визначає властивості ГБМ. Ця ж ізоформа четвертого типу колагену зустрічається в базальних мембранах дистальних каналців і збиральних трубок, альвеолярних базальних мембран і специфічних мембран очей і сливици. Інтересно, що в ембріональному періоді в ГБМ і всіх інших базальних мембранах нефрона переважають $\alpha 1\alpha 1\alpha 2$ -колагенові мережі, які після народження в ГБМ поступово замінюються $\alpha 3\alpha 4\alpha 5$ -мережами. $\alpha 1\alpha 1\alpha 2$ -мережі зустрічаються також в капсулі Боумена (але не в ГБМ), базальних мембранах збиральних трубок, епідермісу і гладких м'язів.

Шість генів колагену типу IV розташовані парно, зустрічно по відношенню до напрямку читання на трьох хромосомах. Гени COL4A1 COL4A2 розташовані на 13-й хромосомі. Гени COL4A3 і COL4A4 на 2-й хромосомі. Гени COL4A5 і COL4A6 на довгому плечі X-хромосоми (локус Xq21.3). Синдром Альпорта, пов'язаний з X-хромосомою – асоційований з мутацією COL4A5 локусу. Синдром Альпорта з аутосомно-рецесивним або аутосомно-домінантним типом успадкування – асоційований з мутаціями COL4A3 і COL4A4 локусів, розташованих на 2-й хромосомі (табл.1).

Синдром Альпорта є загальноклінічною проблемою, привертає увагу не тільки нефрологів і педіатрів, але і терапевтів, генетиків, трансплантологів. Рання діагностика спадкового нефриту, своєчасне виявлення порушень функції нирок дозволить своєчасно і адекватно модифікувати лікування хворих і запобігти розвитку ускладнень даного захворювання

ЦУКРОВИЙ ДІАБЕТ ТА ДИСЛІПІДЕМІЯ У ПАЦІЄНТІВ НА ГЕМОДІАЛІЗІ

*Котулевич Н. Я., Терещенко І. В., Школенко Л. І., Місула Р. З., Олянич С. О.,
Желєзнікова М. О., Валковська Т. Л.*

КЗОЗ «Обласний нефрологічний центр урології і нефрології ім. В. І. Шаповала», м. Харків
Харківський національний медичний університет, м. Харків

В даний час все більше зміцнюється думка про пандемію хронічної хвороби нирок (ХХН). Захворювання нирок і сечових шляхів щорічно призводять до смерті приблизно 850 000 чоловік і забезпечують 150 010 167 випадків стійкої втрати працездатності (за даними World Health Report і Global Burden Disease project). Вони займають 11-е місце як причина смерті і 17-е як причина стійкої втрати працездатності

Питання діагностики і лікування хронічної хвороби нирок (ХХН) – це одна з найважливіших проблем сучасної нефрології. ХХН V стадії характеризується різким зниженням всіх ниркових