

(средний – $101,32 \pm 1,92$). У всех больных имелся абдоминальный тип ожирения – индекс массы тела (ИМТ) 27 кг/м^2 , отношение окружности талии и окружности бедер (ОТ/ОБ) у женщин 0,86, у мужчин 0,93.

Всем больным определяли уровень гемоглобина, гематокрита, сывороточное железо, содержание ферритина, трансферрина в сыворотке, уровень паратгормона, сывороточный альбумин, гликозилированный гемоглобин, липидный комплекс, С-реактивный белок, уровень фосфора, кальция в сыворотке. Для контроля изменений со стороны миокарда выполнялось эхокардиографическое исследование (Эхо-КГ).

Результаты и обсуждение: В результате исследования у большинства пациентов на Эхо-КГ зарегистрированы структурно-функциональные изменения миокарда ЛЖ. При анализе данных показателей установлено, что у пациентов с уровнем Hb ниже 85 г/л значительно увеличились размеры и объемы левого желудочка сравнительно с больными 3 группы. Вместе с этим параллельно прогрессировала ГЛЖ: достоверно увеличивались ТМЛЖ (на 9,5%), ТЗСЛЖ (на 8,9%), ИММЛЖ (на 19,8%) ($p < 0,0001$). По мере снижения гемоглобина наблюдалась четкая тенденция к увеличению частоты гипертрофии миокарда, так при Hb больше 96 г/л она была выявлена у 64% случаев, при Hb от 86 до 95 г/л ГЛЖ диагностирована у 82% больных и 96% отмечено ремоделирование сердца у пациентов с гемоглобином ниже 85 г/л .

Анализ геометрических моделей левого желудочка показал, что эксцентрическая ГЛЖ наблюдалась у 36% больных при уровне Hb ниже 85 г/л сравнительно с 21% при Hb выше 96 г/л , соответственно количество пациентов с концентрическим типом ГЛЖ уменьшилось с 51% до 44% по мере нарастания анемии. Концентрическое ремоделирование ЛЖ практически не зависело от уровня гемоглобина. Это позволяет считать, что анемия способствует преимущественно процессам дилатации над гипертрофией, что подтверждается нарастанием степени конечного диастолического и систолического объемов (КДО, КСО), и, как следствие формирование эксцентрического типа ГЛЖ.

Известно, что конечным итогом структурных изменений в гипертрофированном миокарде становится нарушение его диастолической и систолической функций и развитие застойной сердечной недостаточности. При изучении влияния анемии на трансмитральный кровоток (ТМК) у пациентов с МС следует отметить, что ФВ была снижена ($< 45\%$) у 2 (3,2%) больных, что свидетельствует о систолической дисфункции ЛЖ. Нарушение диастолической функции выявлено у части больных: 49,4% случаев представлено замедленной релаксацией и у 37,6% больных определялся псевдонормальный тип ТМК.

Выводы. Полученные данные позволяют считать, что у пациентов с МС формирование ГЛЖ тесно коррелирует с уровнем гемоглобина и степенью снижения функции почек, так, при умеренном снижении гемоглобина структурные изменения сердца диагностированы в большей половины (64%) больных, а при нарастании анемии ГЛЖ развивается у подавляющего большинства (96%) пациентов. Прогрессирование анемии приводит к более выраженным нарушениям геометрии миокарда, а также оказывает влияние на структуру трансмитрального кровотока.

Таким образом, ранее выявление анемии, структурно-функциональных показателей у больных с МС позволит своевременно и адекватно модифицировать лечение больных и предупредить развитие осложнений ХПН, а следовательно, и снизить смертность в данной категории больных.

ВОЗМОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ГИПЕРГОМОЦИТЕИНЕМИИ, ВТОРИЧНОГО МИТОХОНДРИАЛЬНОГО СИНДРОМА У ПАЦИЕНТА С АНОМАЛИЕЙ РАЗВИТИЯ МОЧЕВЫХ ПУТЕЙ, ОСЛОЖНИВШЕЙСЯ УРЕМИЕЙ

Андоньева Н.М., Махновская О.Г., Молодан Л.В., Бреславец Ю.Л.

Бронников И.В., Таратута Ю.А., Лесовая А.В.

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

Харьковский специализированный медико-генетический центр

Харьковский национальный медицинский университет

Уремический синдром представляет собой совокупность патологических состояний, который может развиваться у пациентов с различной патологией, в том числе и генетической, и на протяжении различных стадий может протекать под маской различных заболеваний. Наследственность лежит в основе всех жизненных проявлений. Без явлений наследственности и изменчивости не возможна бы была эволюция жизни на земле.

Понятие «митохондриальные болезни» сформировалось в медицине в конце XX века благодаря открытым незадолго до этого наследственным заболеваниям, основными этиопатогенетическими факторами которых являются мутации генов, ответственных за синтез митохондриальных белков. В целом можно сказать, что изучение болезней, причиной которых являются наследственные нарушения митохондриальных функций, произвело своего рода революцию в современных представлениях о медицинских аспектах энергетического обмена человека. Помимо вклада в теоретическую патологию и медицинскую систематику одним из главных достижений медицинской «митохондриологии» явилось создание эффективного диагностического инструментария (клинические, биохимические, морфологические и молекулярно-генетические критерии полисистемной митохондриальной недостаточности), позволившего оценивать полисистемные нарушения клеточного энергообмена. Все эти нарушения полиморфны, могут иметь различную степень выраженности и представлять интерес для медицинских специалистов самых различных областей – невропатологов, кардиологов, неонатологов, нефрологов, хирургов, урологов, отоларингологов, пульмонологов и врачей других специальностей.

Митохондриальные заболевания обусловлены генетическими, структурными, биохимическими дефектами митохондрий, приводящими к нарушениям тканевого дыхания. Они передаются только по женской линии к детям обоих полов, так как сперматозоиды передают зиготе половину ядерного генома, а яйцеклетка поставляет и вторую половину генома, и митохондрии.

Вторичные митохондриальные заболевания, включающие нарушение клеточного энергообмена как важное звено формирования патогенеза (болезни соединительной ткани, синдром хронической усталости, гликогеноз, кардиомиопатия, мигрень, почечно-печеночная недостаточность панцитопения, а также гипопаратиреоз, диабет, рахит и другие).

Приведено клиническое наблюдение случая гипергомоцистеинемии, вторичного митохондриального синдрома у пациента с аномалией развития мочевых путей, осложнившейся уремией.

Больной Б., 33 года, был доставлен машиной скорой помощи в приёмное отделение Центра 17.02.15 года в ургентном порядке, с жалобами на невозможность самостоятельно помочиться, распирающие боли над лобком, резкую слабость, отсутствие аппетита. Дизурические явления отмечал более 6 месяцев, за медицинской помощью ранее не обращался.

При осмотре урологом выявлен рубцовый фимоз со стриктурой наружного отверстия уретры. После бужирования уретры установлен постоянный катетер (остаточная моча - 1600 мл).

Больной обследован: в клиническом анализе крови: Нb-71 г/л; э - 2,8; л-9,5 (п-6; с-69; л-20; м-4; э-1); в клиническом анализе мочи: уд.вес-1,008; pH-6,0; белок-0,73 г/л; э-3/4 п/зр.; л-50-60 п/зр. В биохимическом анализе крови: мочевины - 91 ммоль/л; креатинин 2924 мкмоль/л; глюкоза - 5,6 ммоль/л; К⁺-7,3 ммоль/л; Na⁺-133,8 ммоль/л; Са²⁺-1,03 ммоль/л; билирубин-7,8 (прямой-3,6) мкмоль/л. Общий белок- 68,1 г/л. При УЗИ (от 17.02.15)- лоханка справа 13 см, слева 11 см, паренхима почек от 0,8 см до 1,3 см. Простата 38 - 33 мм, неоднородная. Артериальное давление: 150/70 - 180/100 мм рт.ст. суточный диурез – 2-3 л. По жизненным показаниям ургентно начаты сеансы разгрузочного гемодиализа, в связи с анемией выполнялись гемотрансфузии. Проведена антибиотикотерапия. 19.03.15 произведена операция - *circumcizio*. Состояние стабилизировалось.

Однако на фоне восстановления диуреза оставалась нарушенной азотовыделительная функция почек, сохранялась анемия, (мочевина 28-35 ммоль/л; креатинин- 800 - 1500 мкмоль/л; Нb- 60-80 г/л).

Больному был установлен диагноз: ХБП V ст.; рубцовый фимоз, острая задержка мочи, 2-х сторонний уретерогидронефроз, хронический цистопиелонефрит. Симптоматическая артериальная гипертензия. Вторичная анемия.

Принято решение о заместительной почечной терапии - программном гемодиализе. 31.03.15 сформирована артериовенозная фистула в нижней трети левого предплечья.

Наблюдение за пациентом в условиях специализированного центра при совместном участии нефрологов, урологов, реаниматологов привлекло внимание наличием дизрафического статуса у пациента, аномалии со стороны развития конечностей, наружных половых органов, особенности социального статуса, которые вызвали необходимость в консультации врача-генетика.

Больной был направлен в специализированный медико-генетический центр, обследован. На основании жалоб, анамнеза, динамики развития заболевания, особенностей фенотипа, данных клинико-генеалогического анализа, соматического и неврологических статусов, дополнительных методов обследования установлен диагноз: Рубцовый фимоз, острая задержка мочи с исходом в ХБП V ст., состояние после оперативного лечения (*circumcizio*). Гомоцистинурия. Полиморфизм генов

MTNFR, 677CT, MTR, 2756AC, PAI 675(4G/4G). Вторичная митохондриальная дисфункция. Отмечен риск по развитию тромбофилических заболеваний. Начата терапия: кофакторная диетотерапия, витамин В6 по 50 мг утром, фолиевая кислота по 5 мг, коэнзим Q10 30 мг х 3 раза, корилип 1 свеча ректально на ночь.

В результате совместного ведения пациента урологами, нефрологами и специалистами медико-генетического центра была проведена коррекция основного заболевания и сопутствующей патологии. В результате больной был выписан в удовлетворительном состоянии для проведения амбулаторного гемодиализа, продолжается наблюдение в медико-генетическом центре.

МИЕЛОМНАЯ БОЛЕЗНЬ В ПРАКТИКЕ ОТДЕЛЕНИЯ АМБУЛАТОРНОГО ХРОНИЧЕСКОГО ГЕМОДИАЛИЗА

Котулевич Н.Я.

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

Множественная миелома (ММ) наиболее частое заболевание в структуре парапротеинемий, возникающих в связи с патологической неконтролируемой моноклоновой пролиферацией клеток В-лимфоидного ряда, секретирующих иммуноглобулины и их фрагменты.

Поражения почки весьма характерны для множественных миелом и их спектр включает так называемую миеломную почку (цилиндр-нефропатия), AL-амилоидоз, болезнь депонирования моноклональных иммуноглобулинов, хронический тубулоинтерстициальный нефрит. Изучение биоптатов почек, полученных после аутопсии или биопсии показывает, что наиболее частым поражением (50-86%) являются цилиндр-нефропатия, AL-амилоидоз встречается реже – 6-24%, болезнь легких цепей – до 19%.

Заболеваемость ММ неизменно увеличивается во всем мире. Этот рост является абсолютным и лишь частично связан с успехами диагностики и увеличением продолжительности жизни этих пациентов. Поражение почек играет важную роль в патогенезе ММ и определяет неблагоприятный прогноз у существенной части больных. Почечная недостаточность занимает второе место среди причин смертности больных с миеломой, после инфекционных осложнений, являющихся следствием выраженного иммунодефицита. Вклад других факторов, повреждающих почки, таких как гиперкальциемия, гипервязкость плазмы, повышение СРБ, гиперурикемия, снижение АД, анемия, усложняют течение болезни.

Почечная недостаточность (ПН) при миеломной нефропатии может быть как острой и обратимой, так и хронической – необратимой. Нередко функция почек после химиотерапии улучшается, но не восстанавливается полностью.

Вопрос об обратимости ПН является чрезвычайно важным. По мнению большинства исследователей, купирование развития ПН является главным фактором, увеличивающим выживаемость. Острая почечная недостаточность (ОПН) составляет 25-58% в структуре ММ. Как правило, функция почки при ОПН восстанавливается в течение 1,5-3 месяцев. Установлено, что обратимость ПН зависит от степени ее тяжести. Восстановление функции почки чаще наблюдается при умеренно выраженной ПН (креатинин в пределах 400 мкмоль/л), невысоком (менее 1 г/сут) количестве экскретируемого белка. Бенс-Джонса. При тяжелой стадии ПН, требовавшей коррекции гемодиализом, улучшение функции наблюдается реже – в 20-29% случаев.

При анализе многолетних данных было установлено, что независимыми предикторами выживаемости являются возраст менее 70 лет, уровень креатинина в дебюте менее 300 мкмоль/л, уровень кальция плазмы менее 2,5 ммоль/л.

Химиотерапия в 60-80% случаев приводит к улучшению или стабилизации почечных функций, если уровень креатина плазмы к началу терапии ниже 400 мкмоль/л. В то же время, если лечение начинается при более высокой гиперкреатинемии, более чем у 80% пациентов развивается терминальная ХПН.

В отделении амбулаторного хронического гемодиализа КУОЗ «ОКЦУН им. В.И. Шаповала» с 2008- по 2014 гг. получало заместительную почечную терапию 8 пациентов, из них 6 мужчин и 2 женщины. Средний возраст составил 54 года (от 39 до 65 лет). У всех пациентов миеломная болезнь дебютировала на фоне почечной недостаточности, что затруднило проведение лечения химиопрепаратами. Двое пациентов: У., 39 лет и С., 41 года, женщины. Течение миеломной болезни протекало с ОПН, анурией, что потребовало частых процедур гемодиализа. Лечение миеломной