

17 Намазбаева З.Н. Медико-биологический мониторинг в качестве адаптационных возможностей организма при хроническом воздействии антропогенных факторов // Материалы V съезда физиологов Казахстана. «Физиология, адаптация, стресс». – Караганда: 2003. – С. 236-239.

Г.К. ЕСИМОВА, Ф.Д. АЛСЕИТОВА, Н.М. ТУСУПОВА

ПРОЦЕССЫ АДАПТАЦИИ РАСТУЩЕГО ДЕТСКОГО ОРГАНИЗМА НА ДЕЙСТВИЯ ПРИРОДНЫХ ФАКТОРОВ

Резюме: Углубленно и детально изучить адаптацию детского организма к воздействию природных процессов. Основными целями в нашей статье являются: изучение влияния разных природных факторов, как атмосферное давление, влажность, солнечная активность, геомагнитные зоны и осадки на растущий организм детей, и наблюдение адаптации организма на влияние этих факторов. Эти явления будут изучаться и в дальнейшем.

Ключевые слова: метеорология, барометрическое давление, влажность, геомагнитные зоны, активность солнечных лучей.

G.K. ESIMOVA, F.D. ALSEITOVA, N.M. TUSUPOVA

PROCESSES OF GROWING CHILDREN ORGANISM ADAPTATION TO AFFECTION OF NATURE'S FACTORS

Resume: In-depth and detailed study of the child's body to adapt to the effects of natural processes. The main objectives in this article are: to study the influence of various natural factors, such as atmospheric pressure, humidity, solar activity, geomagnetic zones and rainfall to the growing body of children, monitoring and adaptation of the organism to these factors. These phenomena will be studied and in future.

Keywords: meteorology, barometric pressure, humidity, geomagnetic zone, the activity of sunlight.

А.М. ШЕПЕТОВ, А.М. НУГМАНОВА, Г.Н. ЧИНГАЕВА

Г.Л. МЕДЕТОВА, К.К. АЛДАНГАНОВА

КазНМУ им.С.Д.Асфендиярова,
модуль нефрологии

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАННОГО ПОРАЖЕНИЯ ПОЧЕК И ГЛАЗ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

УДК [616.61+617.75]-071-053.2

Проведен анализ истории болезни пациента с хронической болезнью почек (ХБП) 5 стадии по K/DOQI на фоне врожденной аномалии развития мочевыделительной системы (ВАР МВС): гипоплазии обеих почек; ВАР зрительного нерва OS (колобома) и гипоталамическое ожирение. Отмечено, что своевременное выявление факторов риска, диагностика и лечение осложнений приводят к наиболее эффективному способу увеличения продолжительности жизни больных с ХБП.

Ключевые слова: хроническая болезнь почек, колобома, анемия, гипоплазия почек, гипоталамическое ожирение.

Цель: анализ клинического наблюдения пациента с редким сочетанием патологии почек и органов зрения и определения дальнейшей тактики лечения у больных с терминальной стадией почечной недостаточности.

Введение. Болезни почек входят в число основных 16 причин болезней и смертей, занимая среди них 14-е место. Распространенность ХБП сопоставима с такими социально значимыми заболеваниями, как эссенциальная гипертензия и сахарный диабет. В среднем признаки повреждения почек или умеренное/выраженное снижение скорости клубочковой фильтрации (СКФ) ожидаются у каждого десятого в общей популяции [1,2]. Широкие популяционные исследования выявляют частые случаи бессимптомного течения патологии почек с клинической манифестацией только в стадии терминальной почечной недостаточности (ТПН). По

данным эпидемиологических исследований ТПН представляет собой «верхушку айсберга» при ХБП и предположительно количество пациентов с более ранними стадиями болезни, вероятно, превышает количество тех, кто достигает ТПН, более чем 50 раз [3]. Считается, что средняя заболеваемость ТПН до возраста 16 лет составляет 1-3 новых случая в год на 1 млн. общего населения и частыми ее причинами среди детей в возрасте от 0-4 лет, по данным регистра EDTA, являются гипоплазия/дисплазия и наследственные болезни [4].

Термин «колобома» включает целую серию аномалий, начиная от полного дефекта, захватывающего диск зрительного нерва, сетчатку, собственно сосудистую оболочку, цилиарное тело и даже хрусталик, заканчивая маленькой бороздкой на зрачковом крае, легкой гипоплазией мезодермы радужки, линейным участком аномальной

пигментации на глазном дне или более выраженной экскавацией диска зрительного нерва[5]. Колобома диска зрительного нерва является аномалией развития, встречается редко и имеет довольно четкую и характерную офтальмоскопическую картину. На месте диска зрительного нерва всегда определяется более или менее обширное углубление овальной формы с ровными пигментированными краями. Овал всегда бывает в 2-3 раза больше самого диска. Острота зрения снижается в зависимости от локализации колобомы, может быть слепота, если полностью нарушен макулопапиллярный пучок в зрительном нерве[6].

Ожирение – один из ведущих факторов риска ХБП в общей популяции. По мере роста индекса массы тела существенно увеличивается частота ТПН, вероятность которой особенно велика у лиц с абдоминальным ожирением. В настоящее время уточнены клинические и морфологические признаки, а также закономерности прогрессирования нефропатии, ассоциированной с ожирением, в патогенезе которой решающее значение имеют медиаторы, продуцируемые адипоцитами – лептин, ФНО- α , разобщающие белки типов 1 и 2[7].

В связи с редкой встречаемостью сочетанной врожденной патологии почек, колобомы и ожирения представляет интерес клинический случай ребенка 8 лет получающего лечение в центре нефрологии и экстракорпоральной детоксикации «Университетской клиники «Аксай».

Больной Б., 2007 г.р. поступил в центр нефрологии с жалобами на слабость, утомляемость, избыточный вес, задержку психо-речевого развития, слабое зрение слева.

Из анамнеза: Пациент Б., 8 лет, от 2 беременностей, протекавшей без особенностей. Масса тела при рождении 3100г, рост 52см. У мальчика патология почек диагностирована антенатально, при проведении УЗИ на 20 неделе беременности (не обнаружили почки?). Постнатально на УЗИ патологии не выявлено. С периода новорожденности у мальчика диагностирована OS ВАР зрительного нерва (колобома). В возрасте 4-х месяцев (04.09.2007г.) проведено оперативное лечение – транскутанная наружная орбитотомия с удалением новообразования орбиты (киста). В динамике у ребенка: миопия высокой степени, энофтальм OS и заращение зрачка.

В 3-х летнем возрасте однократно выявлена патология в анализах мочи (протеинурия до 0,165г/л). С 4-х летнего возраста в связи с нарастаниями симптомов интоксикации, задержки физического развития ребенок неоднократно обследовался в стационаре по месту жительства, отмечалось нарастание протеинурии до 2,31-3,3 г/л.; нарушение функции почек (креатинин крови-123-95 мкмоль/л, СКФ-43 мл/мин); выявлено повышение АД до 120/80 мм.рт.ст.; на УЗИ почек: ЛП:51x24 мм., паренхима 8 мм., ПП: 60x25 мм., паренхима 9 мм., эхогенность с 2-х сторон повышена (Заключение: ВАР МВС – гипоплазия обеих почек). Проводилась симптоматическая терапия.

В возрасте 7 лет госпитализирован в ННЦМД г.Астаны, по данным проведенного обследования имеет место ХБП 4 стадия (СКФ 16-18мл/мин), гиперфосфатемия, метаболический ацидоз. Тогда же обследован эндокринологом. Выставлен диагноз: Гипоталамический синдром, нейро-эндокринно-обменная форма. Ожирение 4 степени.

Субклинический гипотиреоз (глюкоза-4,35мм/л, холестерин-4,74мм/л, ТТГ-6,89мкМЕ/мл, инсулин-23,83мкМЕ/м). На МРТ головного мозга – отсутствует дифференциация нейроглиопофиза. МР-признаки очаговых глиозных (патологическое разрастание глиальной ткани) изменений в полушарии большого мозга (постгипоксического генеза). МРТ почек: почки расположены в типичном месте, умеренно ассиметричны, контуры ровные, четкие, ПП 67x25x35мм, ЛП 59x2936мм, толщина паренхимы почек до 11-12мм, корково-медуллярная дифференциация не прослеживается. Заключение: МР-признаки уменьшения размеров и диффузного изменения структуры обеих почек (нефросклероз?). Получал консервативное лечение.

В 8 лет пациент вновь госпитализирован в ННЦМД г.Астаны. При оценке функционального состояния почек выявлены: снижение СКФ до 13,4 мл/мин, увеличение креатинина сыворотки 365,4мкмоль/л, мочевины 19,3ммоль/л, метаболический ацидоз, ренальная анемия, вторичный гиперпаратиреоз. По данным УЗИ с доплерографией сосудов почек: ПП 60x32мм, паренхима 13мм, ЧЛС не расширена; ЛП 65x33мм, паренхима 15мм, ЧЛС не расширена. Оценка результатов доплерографии показала: резкое обеднение интратенального сосудистого рисунка. Офтальмологические изменения представлены: OS колобома диска зрительного нерва. Миопия высокой степени. Оперированное новообразование орбиты. OS энофтальм. Заращение зрачка. Проведено симптоматическое лечение, с улучшением состояния и полученными рекомендациями пациент выписан домой.

С августа 2015 года получает лечение в центре нефрологии «УК «Аксай»: креатинин-393,5-459,5 мкмоль/л, мочевины-21,6-24,5 мкмоль/л (СКФ по Шварцу-12-10 мл/мин), фосфор-2,11-1,57-2,4 ммоль/л, Нв-108г/л., СОЭ-25мм/ч. По данным анализам наглядно отражаются изменения при ТПН: анемия смешанного генеза (железодефицитная и ренальная при снижении выработки эритропоэтина в почках), а также воздействие уремических токсинов на костный мозг, признаки воспаления (ускорение СОЭ), увеличение уровня продуктов азотистого обмена (мочевины, креатинина), вторичный гиперпаратиреоз (гиперфосфатемия, возникающая при уменьшении клубочковой фильтрации на 25% при снижении синтеза в почках 1,25-дигидроксихолекальциферола). В ОАМ – гипостенурия 1005, протеинурия 0,313 г/л, в мочевом осадке лейкоцитурия до 55-65 в п/зр, микрогематурия до 6-10 в п/зр. При ТПН в результате нарушения водного баланса возрастает нагрузка на нефроны, что приводит к снижению относительной плотности мочи, появление же в мочевом осадке лейкоцитов и эритроцитов свидетельствует о повреждении почек при нарушении выделительной функции, которая в дальнейшем приводит к изменению водно-электролитного баланса и может стать причиной разнообразных сердечно-сосудистых расстройств. Учитывая вышеизложенное, у ребенка имеет место ХБП 5 стадия (ТПН), требующая проведения заместительной почечной терапии (ЗПТ). В связи с чем 30.10.2015 г. – имплантирован перитонеальный катетер и с 12.11.2015 г. начаты сеансы перитонеального диализа с использованием раствора Физионил 1,36%, 4 обмена в сутки, объем залива-700,0 мл., экспозиция 6 часов. На фоне проводимой терапии – ультрафильтрация

положительная, признаков перитонита нет, водо-выделительная функция почек сохранена: отеков нет, вес стабилен, выделяет около 1200 мл.мочи за сутки. Гемодинамика без гипотензивной терапии стабильна. Коррекция ренальной анемии проводится подкожным введением эритропоэтина, паратгормон в пределах нормы, что на данный момент коррекции не требует. Высокий уровень азотистых шлаков на фоне постоянного амбулаторного перитонеального диализа имеет тенденцию к снижению.

Обсуждение. Мы представили клиническое наблюдение пациента с редким сочетанием патологии почек и органов зрения. В литературных источниках такое сочетанное поражение почек и глаз рассматривается как «колобома-ренальный синдром» (Renal-coloboma syndrome (RCS)), вызванное мутацией PAX-2 гена, с аутосомно-доминантным типом наследования. Почечное поражение при данном синдроме классифицируют как олигомеганефротическое недоразвитие почечной ткани, почечная дисплазия, мультикистозная дисплазия, лоханочно-мочеточниковая обструкция, пузырно-мочеточниковый рефлюкс [8,9,10]. Хроническая болезнь почек может возникнуть в любом возрасте. Исход в ТПН отмечен почти в 100% у пациентов с PAX-2 мутацией и гипоплазией почек [11]. Глазные аномалии представлены: дисплазией дисков зрительных нервов, связанной с патологией цилиоретинальных артерий с нарушением зрения, за счет расширения слепого пятна, либо обширной

колоболой зрительного нерва, morning Glory аномалией [12]. Острота зрения колеблется от близкой к норме до серьезных нарушений со снижением на один или оба глаза (в 75%), отмечены нистагм и косоглазие [13]. Причиной полной потери зрения чаще является отслойка сетчатки [14].

В приведенном клиническом случае у пациента с рождения выявлена колобома диска зрительного нерва, позже начала прогрессировать миопия. Почечная гипоплазия характеризуется небольшим размером почек. С учетом международных рекомендаций, при подозрении на колобома-почечный синдром пациенту необходимы проведение комплексного обследования, консультация специалистов – нефролога, офтальмолога и медицинского генетика. Для определения генетического риска развития RCS необходимо проведение пренатального тестирования. Считают, что оптимальное время для проведения молекулярно-генетического тестирования у беременных группы риска в 15–18 недель гестации. Проводят анализ ДНК, извлеченного из эмбриональных клеток, полученных путем амниоцентеза или биопсии хориона 10–12 недель гестации [15]. Терапия колобома-почечного синдрома у пациентов направлена на предотвращение осложнений в терминальной стадии почечной недостаточности и потери зрения в результате отслойки сетчатки.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- Игнатова М.С. Современные представления о заболеваниях почек в детском возрасте // Современные технологии в педиатрии и детской хирургии: материалы VIII Российского конгресса. – М.: 2009. – С. 178-183.
- Э. Лойманн, А.Н. Цыгин, А.А. Саркисян Детская нефрология: практическое руководство. – М.: Литтера, 2010. – 400 с.
- Шилов Е.М., Швецов М.Ю., Бобкова И.Н., Колина И.Б., Камышова Е.С. Хроническая болезнь почек и нефропротективная терапия. – М.: 2012. – 58 с.
- Т.В. Сергеева Клинико-функциональные параллели при хронической болезни почек у детей // Педиатрическая фармакология. – 2012. – № 4. – С. 64-68.
- Сташкевич С.В., Шантурова М.А. Врожденные колобомы радужки // Бюллетень Восточно - Сибирского научного центра со РАМН. - 2009. - №5. – С. 88-97.
- Ковалевский Е.И. Офтальмология. – М.: Медицина, 1995. – 255 с.
- Шилов Е.М. Нефрология. – М.: ГЭОТАР-МЕДИА, 2010. – 613 с.
- Fletcher J., Hu M., Berman Y., Collins F., Grigg J., McIver M., Juppner H., Alexander S. I. Multicystic dysplastic kidney and variable phenotype in a family with a novel deletion mutation of PAX2. // J. Am Soc Nephrol. — 2005. — Vol. 16. — P. 2754–2761.
- Salomon R., Tellier A. L., Attie-Bitach T., Amiel J., Vekemans M., Lyonnet S., Dureau P., Niaudet P., Gubler M. C., Broyer M. PAX2 mutations in oligomeganephronia // Kidney Int. — 2001. — Vol. 59. — P. 457–462.
- Weber S., Moriniere V., Knuppel T., Charbit M., Dusek J., Ghiggeri G. M., Jankauskiene A., Mir S., Montini G., PecoAntic A., Wuhl E., Zurowska A. M., Mehls O., Antignac C., Schaefer F., Salomon R. Prevalence of mutations in renal developmental genes in children with renal hypodysplasia: results of the ESCAPE study // J Am Soc Nephrol. — 2006. — Vol. 17. — P. 2864–2870.
- Devriendt K., Matthijs G., Van Damme B., Van Caesbroeck D., Eccles M., Vanrenterghem Y., Fryns J-P., Leys A.: Missense mutation and hexanucleotide duplication in the PAX2 gene in two unrelated families with renal coloboma syndrome (MIM 120330) // Hum Genet. — 1998. — Vol. 103. — P. 149–153.
- Kindler P. Morning glory syndrome: unusual congenital optic disk anomaly // Am J Ophthalmol. — 1970. — Vol. 69 (3). — P. 376–384.
- Schimmenti L. A., Manligas G. S., Sieving P. A. Optic nerve dysplasia and renal insufficiency in a family with a novel PAX2 mutation, Arg115X: further ophthalmologic delineation of the renal-coloboma syndrome // Ophthalmic Genet. — 2003. — Vol. 24. — P. 191–202
- Ford B., Rupps R., Lirenman D., Van Allen M. I., Farquharson D., Lyons C., Friedman J. M. Renal-coloboma syndrome: prenatal detection and clinical spectrum in a large family // Am J Med Genet. — 2001. — Vol. 199 (2). — P. 137–141.

- 15 Torban E., Dziarmaga A., Iglesias D., Chu L. L., Vassilieva T., Little M., Eccles M., Discenza M., Pelletier J., & Goodyer P. PAX2 activates WNT4 expression during mammalian kidney development // Journal of Biological Chemistry. — 2006. — 281 (18). — P. 12705–12712.

А.М. ШЕПЕТОВ, А.М. НУГМАНОВА, Г.Н. ЧИНГАЕВА, Г.Л. МЕДЕТОВА, К.К. АЛДАНГАНОВА

*С.Ж.Асфендияров атындағы Қазақ Ұлттық медицина университеті,
Нефрология модулі*

БАЛАЛЫҚ ШАҚТАҒЫ БҮЙРЕК АУРУЫ ЖӘНЕ КӨЗ АУРУЫ ҚОСАРЛАНҒАН КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙ

Түйін: Созылмал бүйрек ауруының (СБА) 5 сатысы бойынша К/DOQI фонында зәр шығару жүйесінің туа біткен ауытқуы дамуы (ВАРТЕБ): екі бүйрек гипоплазиясы ; ВАР көру нервісінің OS (колобома) және гипоталамикалық семіздікті талдау науқасты ауру тарихында сипатталған . Атап өтгендей, дер кезінде қауіпті факторларды анықтау және асқынуларды емдеу ең тиімді тәсіл боп саналады , өйткені өмір сүру ұзақтығын СБА науқастардың арттырады.
Түйінді сөздер: созылмалы бүйрек ауруы, колобома, анемия, бүйрек гипоплазиясы, гипоталамикалық семіздік

**A. M. SHEPETOV, M.A. NUGMANOVA, G. N.CHINGAEVA, G.L. MEDETOVA,
K.K. ALDANGANOVA**

CLINICAL CASE OF COMBINED RENAL DISEASE AND EYES

Resume: The analysis of the patient with chronic kidney disease (CKD) stage 5 K/DOQI against congenital anomalies development of the urinary system (CADUS): hypoplasia of both kidneys; CAD optic nerve OS (coloboma) and hypothalamic obesity. Noted that timely identification of risk factors, diagnosis and treatment of complications lead to the most effective way to increase life expectancy of patients with CKD.

Keywords: chronic kidney disease, coloboma, anemia, renal hypoplasia, and hypothalamic obesity