

© И.А.Шамов, Д.Д.Абдулпатахов, З.Х.Гитинова, 2006
УДК 616.12-002.77-036.12:616.61-002-0531-06:616.28-008.14

И.А. Шамов, Д.Д. Абдулпатахов, З.Х. Гитинова

ХРОНИЧЕСКАЯ РЕВМАТИЧЕСКАЯ БОЛЕЗНЬ СЕРДЦА У БОЛЬНОЙ С СИНДРОМОМ АЛЬПОРТА

I.A. Shamov, D.D. Abdulpatakhov, Z.Kh. Gitinova

CHRONIC RHEUMATIC DISEASE OF THE HEART IN A PATIENT WITH THE ALPORT SYNDROME

Кафедра пропедевтики Дагестанской государственной медицинской академии, Республиканская клиническая больница Дагестана, г. Махачкала, Дагестан, Россия

Ключевые слова: синдром Альпорта, тугоухость, гломерулонефрит, внебольничная пневмония.

Key words: Alport syndrome, bradyacusia, glomerulonephritis, community-acquired pneumonia.

Синдром Альпорта или ото-окуло-ренальный синдром, описанный английским врачом Alport в 1927 г., представляет собой наследственный нефрит, генетически детерминированный, неиммунный, протекающий с гематурией и прогрессирующим снижением почечной функции [1]. В основе почечной патологии лежит дефект нефбриллярного коллагена IV типа базальной мембраны клубочков [2] и нарушение структуры ее – истончение с участками утолщения и продольных расщеплений [1, 3]. Гематурия, обязанная этой патологии, сопровождается нейросенсорной тугоухостью и конусовидным выпячиванием хрусталика (лентиконус), которые чаще всего проявляются у детей в возрасте 6–10 лет [3–6]. Заболевание обусловлено передачей мутантного гена, связанного с X-хромосомой [3,4,7,8]. Синдром Альпорта тяжелее протекает у мужчин, и они умирают от прогрессирующего нефросклероза до 30-летнего возраста [7,8]. У женщин заболевание протекает благоприятнее, и они могут доживать до глубокой старости [3,5,8].

О распространенности заболевания существуют различные мнения: одни авторы [3,5,7] считают его редким, другие [1,6] полагают, что оно встречается сравнительно часто. Судя по наиболее объективным данным эпидемиологического обследования в России [9], болезнь среди детей встречается в 17 случаях на 100 000 детского населения. Заболевание трудно выявляется, так как отсутствуют характерные для нефрита экстраренальные симптомы, из-за чего в практике терапевта у взрослых встречается еще более редко, чем у детей [5]. Выявлению заболевания способствуют интеркуррентные инфекции [3] или сопутствующие

заболевания. В этом плане заслуживает внимания наше наблюдение.

Больная И. П., 54 лет, жительница сельского района Дагестана, поступила в нашу клинику 5 сентября 2005 года с жалобами на одышку в покое, кашель с выделением гнойной мокроты, неопределенные боли в грудной клетке, головные боли, отеки ног, уменьшение количества мочи. С детских лет страдает тугоухостью, и контакт с ней осуществлялся с помощью дочери.

В феврале 2005 года у больной появился кашель со слизисто-гнойной мокротой, боли в грудной клетке справа при кашле, одышка при обычной физической работе. К врачам не обращалась, лечилась «от простуды» своими средствами. В мае 2005 г. присоединились отеки ног, тогда впервые обратилась к врачам районной поликлиники. Больная госпитализирована в терапевтическое отделение больницы. Однако лечение не дало заметного улучшения состояния и с подозрением на возможный туберкулез легких больная была направлена в республиканский противотуберкулезный диспансер. Там при рентгенологическом обследовании у больной выявлены признаки затянувшейся пневмонии с выраженным пневмосклерозом нижней доли правого легкого и правосторонний осумкованный экссудативный плеврит. Больная направлена на лечение в республиканскую клиническую больницу с диагнозом: затянувшаяся пневмония, анемия неясного генеза.

Перенесенных других заболеваний в анамнезе больной выявить не удалось. С детских лет страдает тугоухостью. Замужем. Имеет 2 взрослых здоровых дочерей. Отец умер в молодом еще возрасте и больная его почти не помнит, мать умерла в возрасте 71 года. Причину их смерти больная не знает. Брат с детства страдал тугоухостью и умер рано в возрасте 14 лет «от почек».

При осмотре: больная в ортопноэ, умеренный акроцианоз на фоне общей бледности кожных покровов. В легких справа в нижнебоковом отделе на фоне ослабленного везикулярного дыхания выслушивается достаточно звучная крепитация. ЧДД 27 в 1 мин. Границы сердца расширены влево на 2 см, тоны сердца приглушены, на

уровне 3-4 межреберья слева по парастернальной линии выслушивается грубый шум трения перикарда и протодиастолический шум, который лучше определяется в наклонном положении больной. Ритм сердца правильный – 92 уд. в 1 мин. А/Д 110/70 мм. рт. ст. Живот несколько вздут, умеренно болезнен в области правого подреберья, печень увеличена, выступает из-под реберной дуги по среднеключичной линии на 5–6 см, поверхность гладкая, при пальпации болезненная. Селезенка не пальпируется. На нижних конечностях – голеня и стопах выраженная пастозность. Симптом Пастернацкого отрицателен с обеих сторон. Температура тела нормальная.

На ЭКГ – левотраграмма. На ЭХОКГ – приобретенный порок сердца: стеноз митрального отверстия, выраженная недостаточность митрального клапана с регургитацией (+++), незначительный стеноз аортального клапана и недостаточность ее с регургитацией (++) . Высокая легочная гипертензия. Расширение всех полостей сердца и гипертрофия левого желудочка.

Общий анализ крови: гемоглобин 57 г/л, эритроцитов $2,8 \cdot 10^{12}/л$, ЦП 0,6, лейкоцитов $8,4 \cdot 10^9/л$, с. 72%, п. 6%, миелоцитов 1%, промиелоцитов 1%, л. 14% и м. 6%. Анизцитоз, пойкилоцитоз; СОЭ 75 мм/ч В моче белок 0,23 г/л, относительная плотность 1006, в осадке лейкоцитов 3–8–10 в п/з, вышеченных эритроцитов – 8–12 в п/з, гиалиновые цилиндры 0–2 в п/з.

АСТ 0,22 ммоль/л, АЛТ 0,11 ммоль/л, тимоловая проба 0,6 ед, билирубин общий 11,2 мкмоль/л, сиаловые кислоты 464 ед, креатинин 998 мкмоль/л, общий белок 57,1 г/л, альбуминов 42,4%. Глобулинов: альфа₁ 8,9%, альфа₂ 19,3%, бета 3,3%, и гамма – 20,4%.

Консультация ЛОР-врача: глубокая двусторонняя нейросенсорная тугоухость. Консультация окулиста: двусторонняя незрелая катаракта.

В клинике больной выставлен диагноз: хроническая ревматическая болезнь сердца (ХРБС) – многоклапанный порок сердца (стеноз и недостаточность митрального клапана, стеноз и недостаточность аортального клапана). Затянувшаяся правосторонняя нижнедолевая внебольничная пневмония с пневмосклерозом и осумкованным плевритом, хроническая сердечная и легочная недостаточность IIa степени, синдром Альпорта (генетически детерминированный хронический гломерулонефрит, глубокая двусторонняя нейросенсорная тугоухость), ХПН 3-й степени, вторичная анемия сложного генеза тяжелой степени, уремический перикардит.

Глубокая двусторонняя нейросенсорная тугоухость с детских лет, хронический гломерулонефрит, такая же картина у брата делают достаточно достоверным диагноз синдрома Альпорта у данной больной.

Связь поражения почек с ХРБС исключается, так как при ревматизме поражение почек наблюдается очень редко, только при тяжелом течении заболевания в виде очагового гломерулита [10–12] и к ХПН не приводит [7]. Следует отметить, что не только синдром Альпорта, но и ХРБС до поступления в клинику у больной не были выявлены.

Диагноз синдрома Альпорта у терапевтического больного представляет определенные трудности, связанные с тем, что не все симптомы, составляющие его клинику, наблюдаются одновременно. Так, доминирующий симптом – гематурия у взрослых – наблюдается в 50% случаев [3], а у женщин упорная гематурия может быть только в период беременности [5]. Нейросенсорная тугоухость наблюдается у 60% больных [13] и часто для ее выявления требуется аудиометрия [8]. Считаемся патогномоничным для синдрома Альпорта лентиконус встречается не чаще 15–30% больных [1, 13], а в 20% случаев невозможно установить семейный характер болезни [1].

В нашем случае выявлению синдрома Альпорта у пожилой женщины способствовала инфекция (пневмония), к которой такие больные предрасположены [5], а пневмония, осложнившаяся плевритом, вероятно, повлекла за собой сердечно-легочную недостаточность и прогрессирование почечной недостаточности.

Поскольку синдром Альпорта не имеет специфического лечения, больная после компенсации признаков сердечно-легочной недостаточности переведена в отделение гемодиализа.

Описания случаев сочетания СА с другой патологией в доступной литературе мы не встретили.

БИБЛИОГРАФИЧЕСКИЙ СПИСОК

1. Рябов СИ. *Нефрология*. Спец-Лит; СПб, 2002
2. Jenkins JR. *Врожденные коллагенозы*. В: СДж Вест, ред. Секреты ревматологии. БИНОМ, М.; Невский проспект, СПб.; 1999; 463-470
3. Гизов Г. Генетическая нефрология. В: Маждраков Г. и Попов Н., ред. *Болезни почек*. Медицина и физкультура, София; 1980; 266-270
4. Виноградова ОМ. Синдром Альпорта. В: Тареев ЕМ, ред. *Основы нефрологии*. Медицина, М.; 1972; 759-761
5. Лебедев ВП. *Альпорта синдром*. БСМЭ, т 1, 1974; 314-315
6. Мухин НА, Тареева ИЕ. *Диагностика и лечение болезней почек*. Медицина, М.; 1985
7. Голев ГД. Наследственный нефрит с глухотой у членов одной семьи. *Клин мед* 1989; 11: 128-130
8. Прокоп Д, Кюванием Х, Тромп Дж. Наследственные болезни соединительной ткани. В: Фучи Э, Броунвальд Ю и др, ред. *Внутренние болезни по Тисли Р Харрисону*. Практика, М.; 2002, т 2; 2646-2661
9. Игнатова МС. Роль генетических исследований в развитии нефрологии. *Тер арх* 2003; 6: 66-72
10. Насонова ВА, Кузьмина НН. Ревматизм. В: Насонова ВА, Бунчук НВ, ред. *Ревматология*. Медицина, М.; 1997; 144-160
11. Сумароков АВ, Андросов СО. Поражение почек при ревматизме. В: Тареев ЕМ, ред. *Основы нефрологии* т 2. Медицина, М.; 1972; 658-666
12. Цолов Р. Ревматизм. В: Цончев ВТ, ред. *Ревматология*. Медицина и физкультура, София; 1965; 183-310
13. О'Мира И, Бренди Х, Бренер Б. Вторичные гломерулонефриты. В: Фучи Э, Броунвальд Ю и др, ред. *Внутренние болезни по Тисли Р Харрисону*. Практика, М.; 2002; т 2, 1863-1872

Поступила в редакцию 18.01.2006 г.