

## СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ - НЕФРОНОФТИЗ ФАНКОНИ

Ганиева М.Ш., Холматова Д.Н., Маджидова Н.М., Болтабоева М.М., Абдурахманова Ф.А.

Андижанский государственный медицинский институт.

## ✓ Резюме,

Нефронофтиз Фанкони относится к семейным заболеваниям с аутосомно-рецессивным типом наследования и характеризуется полиурией и полидипсией, постепенным развитием ХПН. Возможны несчастные случаи спорадического заболевания. Предполагают, что первичным является дефект в ферментных системах дистальных канальцев, ведущий к дегенерации их эпителия и фиброзу интерстициальной ткани.

В статье представлен случай из практики у девочки 7 лет. Аналогичные проявления болезни отмечались у братьев девочки, завершившиеся летальным исходом. Данный случай является доказательством того, что причиной ряда почечных заболеваний являются близкородственные браки родителей. Профилактику болезни необходимо осуществлять в процессе медико-генетического консультирования, особенно в случае повторных эпизодов летальности от ХПН нескольких членов семьи.

**Ключевые слова:** нефронофтиз Фанкони, хроническая почечная недостаточность.

## ANNOTATION A CASE FROM PRACTICE - NEFRONOPTIS FANKONI

Ganieva M.Sh., Holmatova D.N., Majidova N.M., Boltaboyeva M.M., Abdurahmanova F.A.

Andijan State Medical Institute.

## ✓ Resume,

Nephronoptis Fankoni belongs to family diseases with an autosomal recessive mode of inheritance and is characterized by polyuria and polydipsia, the gradual development of CRF. There may be infrequent cases of sporadic disease. It is believed that the primary defect is in the enzyme systems of the distal tubules, leading to degeneration of their epithelium and fibrosis of the interstitial tissue.

The article presents a case from the practice of a girl of 7 years. Similar manifestations of the disease were noted in the girl's brothers, which were fatal. This case is evidence that the cause of a number of kidney diseases are closely related marriages of parents. Prevention of the disease must be carried out in the process of medical and genetic counseling, especially in the case of repeated episodes of mortality from several patients in the CRF.

**Key words:** Fanconi nephronoptis, chronic renal failure.

## NEFRONOPTIS FANKONI - AMALIYOTDAN LAVHA

Ganieva M.Sh., Holmatova D.N., Majidova N.M., Boltaboyeva M.M., Abdurahmonova F.A.

Andijon davlat tibbiyot instituti.

## ✓ Rezyume;

Nephronoptis Fankoni merosning otosomal retsessiv rejimiga ega bo'lgan oilaviy kasalliklarga tegishli va poliuriya va polidipsiya, CBEning bosqichma-bosqich rivojlanishi bilan ajralib turadi. Kamdan kam uchraydigan kasalliklar turidir. Birlamchi nuqson distal naychalarning ferment tizimlarida bo'lib, bu ularning epiteliysi va interstitsial to'qima fibroziga olib keladi.

Maqolada 7 yoshdagi qizning amaliyotidan misol keltirilgan. Kasallikning shunga o'xshash namoyon bo'lishi qizning akalarida kuzatilgan, va ular kasallik oqibatida o'lgan. Bu holat bir qator buyrak kasalliklarining sababi otalarning yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikoh ekanligidandir. Kasallikning oldini olish tibbiy va genetik konsultatsiya jarayonida, ayniqsa CBEda bir nechta bemorlarning o'timini takrorlanish epizodlari bo'lgan taqdirda amalga oshirilishi kerak.

**Kalit so'zlar:** Fankoni nefronofizi, surunkali buyrak etishmovchiligi.

**Н**ефронофтиз Фанкони (синоним: семейный ювенильный нефронофтиз) относится к семейным заболеваниям с аутосомно-рецессивным типом наследования и характеризуется полиурией и полидипсией, постепенным развитием ХПН. Возможны несчастные случаи спорадического заболевания.

Этиология и патогенез. Остаются неясными. Предполагают, что первичным является дефект в ферментных системах дистальных канальцев, ведущий к дегенерации их эпителия и фиброзу интерстициальной ткани. Как правило морфологические перемены в дистальных канальцах более выражены, чем в проксимальных, перемены в клубочках являются вторичными. В некоторых ситуациях в субкапсулярной части наблюдаются расширение клубочков, и небольшое

число кист (диаметр 2-8 миллиметра) в области собирательных трубок, в петле Генле и в дистальных канальцах, которые имеют вторичное происхождение и сопровождаются утолщением базальных мембран и дегенерацией эпителия. Отсутствуют гломерулярные отложения иммуноглобулинов.

Клиническая картина. Старт заболевания незаметный. Первыми симптомами являются полидипсия, полиурия и никтурия, которые появляются в возрасте 2-3 лет и на протяжении ряда лет могут быть единственными признаками патологии. Отеков нет, АД физиологическое, небольшая протеинурия (до 0,5- 1,0 г/сут). Часто отмечаются малокровие, время от времени приступы судорог неясного генеза, у большей части больных - отставание в росте (пропорциональ-

ное), часто остеопатия. На протяжении ряда лет может оказаться изолированное ограничение функции почек по осмотическому концентрированию, порой - сольтеряющий симптомокомплекс, и транзиторное увеличение осмолярности плазмы в период обезвоживания.

Течение. Нефронофтиз имеет прогрессирующее течение с постепенным склерозированием интерстиция и клубочков, понижением клиренса эндогенного креатинина и развитием ХПН по тубулярному типу. При экскреторной урографии почки нормальных размеров или несколько уменьшены, отсутствуют симптомы аномалии развития мочевых путей.

Диагноз. Основывается на следующих данных: 1) семейный характер патологии; 2) появление первых симптомов патологии после 2-3-летнего возраста в виде полиурии, полидипсии и задержки физического развития; 3) нарушение концентрационной функции почек с последующим развитием ХПН в связи с немолимо прогрессирующим течением патологии.

Нефронофтиз требуется дифференцировать от болезней, начинающихся с нарушения концентрации и иных канальцевых функций и часто заканчивающихся ХПН, в том числе от симптомокомплекса Фанкони, который в отличие от нефронофтиза сопровождается глюкозурией, фосфатурией и аминокислотурией, свидетельствующими о поражении проксимальных канальцев. Ренальный тубулярный ацидоз характеризуется понижением Рн крови при Рн мочи не ниже 6,0; у таких больных нередко случаи нефрокальциноза и нефрокалькулеза, концентрационная функция почек на ранних этапах патологии сохраняется; от интерстициального нефрита, являющегося результатом воздействия разных причин.

В отделение нефрологии ОДММЦ города Андижана 5.02.2018 года поступила больная девочка Ахмаджанова М. 2009 года рождения с жалобами на слепоту девочки с рождения, полиурию, жажду, тошноту, рвоту, изменения в анализах мочи, периодически боли в ногах, слабость, утомляемость. Из анамнеза выяснилось, что девочка до этого времени лечилась по поводу слепоты ОДММЦ в городе Андижан. В Ташкенте были на консультации учёных из Индии и при проведении общеклинических и биохимических анализов выявлена функциональная недостаточность почек. В связи с этим девочка была госпитализирована в нефрологическое отделение ТМА. Из анамнеза выяснилось, что девочка от 5 беременности, 4 родов, протекавших на фоне анемии, токсикозов. Брак родителей близкородственный. Старший и средний сын (родные братья девочки) погибли в возрасте 20 лет от ХПН. Физическое развитие девочки до 1 года и к настоящему времени протекало соответственно возрасту. Вскармливание было естественное до 1,5 лет. Вакцинировалась по плану. Перенесенные заболевания: ангина, ОРВИ, врождённая слепота.

Общее состояние девочки средней тяжести - в сознании, физическая активность сохранена. Кожа и

видимые слизистые бледно-розовые, отеков нет. В легких везикулярное дыхание. Тоны сердца ритмичные, ясные. АД 80/40 мм.рт.ст. Живот мягкий, при пальпации безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Стул регулярный. Область почек не изменена. Симптом Пастернацкого отрицателен с двух сторон. Мочится часто по-много. Моча светло-желтая. Суточный диурез до 3 литров в сутки. В анализе крови - гемоглобин 76-80 г/л, Эритроциты 3,4 - 3,6 x 10<sup>12</sup>, лейкоциты - 6,7 x 10<sup>9</sup>, СОЭ - 8 мм/час. В анализе мочи - удельный вес 1008, умеренная протеинурия, микроскопия осадка в пределах 5-7 лейкоцитов. В биохимическом анализе крови - общий белок 50 г/л, мочевины 28 ммоль/л, креатинин 240 мкмоль/л. На УЗИ почек - паренхима почек несколько гипоехогенная, структура сохранена.

В данное время девочка получает консервативное симптоматическое лечение, заключающееся в предупреждении обезвоживания, коррекцию метаболических сдвигов (борьба с ацидозом, введение препаратов калия, переливания эритроцитарной массы); антибиотика при присоединении интеркуррентных болезней и антиагрегационное лечение леспенефрилом и нефропротекторы. Проводится регулярная разъяснительная работа с родителями ребенка, так как прогрессирование ХПН в дальнейшем предусматривает перевод ребенка на программный гемодиализ и подготовку к трансплантации почек.

#### Выводы:

1. Данный случай является доказательством того, что причиной ряда почечных заболеваний являются близкородственные браки родителей.
2. Профилактику болезни необходимо осуществлять в процессе медико-генетического консультирования, особенно в случае повторных эпизодов летальности от ХПН нескольких членов семьи.

#### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Таболин В.А., Ишкабулов Д.И., Тимурова Н.Ф. Семейные нефропатии с гематурией. //Проблемы биологии и медицины. 2003; 3-1(31): 66-68.
2. Игнатова М.С., Коровина Н.А. Диагностика и лечение нефропатий у детей. - /М.Геотар-Медиа, 2007; 336.
3. Gubler M.C. Diagnosis of Alport syndrome without biopsy. // Pediatr. nephrol. - 2007; 22: 621-625.
4. Barnett H.L., Schoeneman M., Bernstein J. et al. Pediatric Kidney Disease // Ed. C.M. Edelmann. - Boston, 2009; 675.
5. Bergstein J.M., Andreoli S.P. Response of type I MPGN... and alternate-day prednisone therapy. // Pediatr. Nephrol. 1995; 9: 268-271.
6. Cameron J.S., Turner D.R., Heaton J. et al. // Amer. J. Med. 2010; 74: 175-180.
7. Miliner D.S. Morgenstern B.Z. C replace established methods // Pediatr. Nephrol. 2011; 5: 587-590.

Поступила 09.06. 2019