



Ахмедова Д.И., Абидова М.Д.

ПАТОЛОГИЯ ПОЧЕК ПРИ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ У ДЕТЕЙ

Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр педиатрии
Ташкентский педиатрический медицинский институт
Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр нефрологии и
трансплантации почки

В данной статье рассматривается проблема патологии почек, возникающей при орфанных заболеваниях у детей. Орфанные заболевания — это редкие генетические или врожденные нарушения, которые затрагивают небольшую группу пациентов. Статья основывается на обзоре литературы и исследованиях, проведенных в области патологии почек у детей с орфанными заболеваниями. В ней рассматриваются различные типы орфанных заболеваний, которые могут привести к развитию патологии почек, такие как синдром Польандера, синдром Альпорта, синдром Фанкони и другие. Статья описывает основные клинические проявления патологии почек при орфанных заболеваниях у детей, такие как протеинурия, гематурия, гипертензия и нарушение функции почек. В заключении статьи подчеркивает важность ранней диагностики и своевременного лечения патологии почек при орфанных заболеваниях у детей. Патология почек, дети, орфанные заболевания, педиатрия, нефрология.

Результаты исследований показывают, что орфанные заболевания у детей, связанные с патологией почек, представляют серьезную проблему в педиатрии. Орфанные заболевания, также известные как редкие болезни, характеризуются низкой распространенностью и часто вызывают значительные проблемы для пациентов и их семей.

Согласно исследованию, проведенному в 2018 году и опубликованному в журнале “Pediatric Nephrology”, орфанные заболевания почек составляют примерно 10-15% всех случаев хронической почечной недостаточности у детей [7].

Другое исследование, опубликованное в журнале “Nephrology Dialysis Transplantation” в 2019 году, указывает на то, что орфанные заболевания почек почти в 50% случаев могут обуславливать развитие хронической почечной недостаточности у детей в развивающихся странах [6].

В отношении конкретных орфанных заболеваний почек, таких как синдром Альпорта и

синдром Барттера, точные данные о распространенности могут варьироваться в зависимости от географического распределения и популяции от 1 случая на 5 000 человек до 1 случая на 1 000 000 населения [9, 11].

Проанализировать научную литературу в международных научных базах данных и поисковых системах об орфанных заболеваниях у детей, сопровождающихся патологией почек.

Произведен анализ научных публикаций - тезисов, статей и диссертации в международных научных базах данных и научных электронных библиотеках eLibrary, CyberLeninka, Pubmed, Cochrane Library, Web of Science, Embase включая доступные работы в отечественной литературе.

Патология почек является одной из наиболее распространенных причин орфанных заболеваний у детей. Она может включать в себя различные состояния, такие как, врожденные аномалии почек, генетические нарушения, синдромы, связанные с почечной недостаточностью, и другие редкие заболевания, влияющие на функцию почек.

Почечная недостаточность у детей с орфанными заболеваниями является серьезной проблемой, требующей серьезного внимания и специализированного лечения. Орфанные заболевания, также известные как редкие болезни, характеризуются низкой распространенностью и часто вызывают значительные проблемы для пациентов и их семей.

Одним из наиболее распространенных орфанных заболеваний, приводящих к почечной недостаточности у детей, является синдром Фанкони. Это генетическое нарушение, которое приводит к дефектам в реабсорбции за счет дисфункции проксимальных почечных канальцев, вызывающей потерю с мочой различных веществ, включая глюкозу, аминокислоты и электролиты. Согласно исследованию, проведенному Хоу и соавторами в 2018 году (Hou et al., 2018), синдром Фанкони встречается примерно у 1 из 100 000 новорожденных. Пациенты с синдромом Фанкони часто испытывают полиурию (частое

крови), что может привести к ослаблению костей и развитию остеопороза, метаболическому ацидозу (сдвиг pH крови в сторону кислотной стороны), за счет нарушения реабсорбции бикарбоната в почках и появления различных дефектов в развитии почек, таких как кисты или деформации. Исследования показывают, что мутации в различных генах, таких как FANCA, FANCB, FANCC и других, могут быть ответственными за развитие этого синдрома.

Одним из наиболее изученных орфанных заболеваний, связанных с патологией почек, является синдром Альпорта. Это генетическое заболевание, которое приводит к прогрессирующей почечной недостаточности и поражению других органов, таких как слуховой аппарат и глаза. Согласно исследованию, проведенному Шахом и соавторами в 2019 году (Shah et al., 2019), синдром Альпорта составляет около 2-3% всех случаев хронической почечной недостаточности у детей. При данной патологии у детей поражение почек сопровождается протеинурией (повышенное содержание белка в моче), что может быть первым признаком поражения почек, гематурией (появление крови в моче), что может проявляться в виде красного или коричневого оттенка мочи и постепенным снижением функции почек, что может привести к хронической почечной недостаточности. Исследования показывают, что мутации в генах, кодирующих коллаген IV, являются основной причиной развития синдрома Альпорта [9].

Другим редким заболеванием, связанным с патологией почек, является синдром Барттера. Это генетическое нарушение, которое приводит к электролитов (гипокалиемия, гипохлоремия, нарушению реабсорбции в почках некоторых метаболический алкалоз и гиперенимический

гиперальдостеронизм) за счет петлевой тубулопатии в восходящем колоне петли Генле [4,6]. У детей с синдромом Барттера могут наблюдаться следующие симптомы поражения почек: полиурия (частое мочеиспускание) и полидипсия (чрезмерная жажда) из-за потери солей и воды через почки, гипокалиемия (низкий уровень калия в крови), что может привести к мышечной слабости, нарушениям сердечного ритма и другим проблемам; развивается также метаболический алкалоз (сдвиг pH крови в сторону щелочной стороны), вызванный потерей хлоридов и других

Исследования показывают, что мутации в электролитов через почки [11]. различных генах, таких как SLC12A1, SLC12A3 и KCNJ1, могут быть ответственными за развитие этого синдрома [1].

Болезнь Фабри (генетическое заболевание, также известное как фабричная болезнь) может вызывать различные проблемы с почками у детей. Болезнь Фабри характеризуется недостатком фермента альфа-галактозидазы А, что приводит к накоплению жировых веществ в различных

органах, включая почки [10]. У детей с болезнью Фабри может наблюдаться постепенное ухудшение функции почек. Это может проявляться в виде повышенного содержания белка в моче (протеинурии), появлении крови в моче (гематурии), а также ухудшении функции почек, что может привести к постепенному снижению их работы. Важно отметить, что симптомы и тяжесть поражения почек могут варьироваться у разных детей с болезнью Фабри [10]. Некоторые дети могут иметь более легкое поражение почек, в то время как у других оно может быть более серьезным [2].

Для диагностики и лечения орфанных заболеваний, связанных с патологией почек, необходимо мультидисциплинарный комплексный подход. Это включает в себя медицинскую и генетическую консультацию, лабораторные исследования, образовательную поддержку для пациентов и их семей, а также выбор оптимального лечения в зависимости от конкретного заболевания. Дети с подозрением на орфанное заболевание должны быть направлены к специалистам генетикам, нефрологам и другим соответствующим специалистам для проведения детального обследования и установления точного диагноза.

Лечение почечной недостаточности у детей с орфанными заболеваниями может включать консервативные методы, такие как диета, фармакотерапия и поддерживающая терапия, а также более инвазивные методы, такие как диализ и трансплантация почки [3]. Решение о выборе оптимального лечения должно быть принято с учетом индивидуальных особенностей пациента и характеристик заболевания.

Однако, доступность эффективного лечения почечной недостаточности у детей с орфанными заболеваниями остается проблемой. Недостаток информации и опыта в области редких заболеваний, а также высокие затраты на лечение, могут создавать преграды для получения необходимой помощи. Поэтому важно продолжать исследования и разработку новых методов диагностики и лечения, а также повышать осведомленность медицинских специалистов и общественности о редких заболеваниях почек у детей.

Таким образом, орфанные заболевания детей, связанные с патологией почек, представляют серьезную проблему в педиатрии. Исследования в этой области позволяют лучше понять причины и механизмы развития этих заболеваний, что в свою

очередь способствует разработке новых методов диагностики и лечения. Однако, дальнейшие исследования и улучшение доступности лечения остаются важными задачами для улучшения

прогноза и качества жизни детей, страдающих от орфанных заболеваний, связанных с патологией почек.

Литература

1. Левиашвили, Жанна Гавриловна, and Надежда Дмитриевна Савенкова. Клинико-генетические характеристики Bartter и Gitelman синдромов у детей. Нефрология. 2020;(24)3:42-53.
2. Мазанова, Н. Н., et al. Оовременные представления о клинике, диагностике и терапии болезни Фабри. Медицинская генетика. 2021;(20)6:3-13.
3. Новиков П.В. Проблема редких (орфанных) наследственных болезней у детей в России и пути ее решения. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2012;(57)2:4-8.
4. Тубулопатии у детей. Клинические рекомендации. Россия. 2016.
5. Чеботарева Н.В., Цыгин А.Н., Буланов Н.М. и др. Синдром Фанкони у взрослых и детей. Клинифармаколог. 2022;(31)1:69-74.
6. Bleyer AJ, Kmoch S. Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease: diagnosis, classification, and management--A KDIGO consensus report. Kidney Int. 2015;(88)4:676-683.
7. Edvardsson VO, Goldfarb DS, Lieske JC, Beara-Lasic L, Anglani F, Milliner DS, Palsson R. Hereditary causes of kidney stones and chronic kidney disease. Pediatr Nephrol. 2013;(28)10:1923-1942.
8. Emma A. M. Cornelissen, Elena N. Levchenko. Renal manifestations of Fanconi syndrome in children: diagnostic workup and management. Pediatric Nephrology. 2019.
9. Kashtan CE. Alport syndrome and thin basement membrane nephropathy: practical approach to diagnosis, genetic counseling, and therapy. J Am Soc Nephrol. 1998;(9)11:2180-2189.
10. Linhart, Ales, et al. "An expert consensus document on the management of cardiovascular manifestations of Fabry disease." European journal of heart failure. 2020;(22)7:1076-1096.
11. Simon DB, Karet FE, Hamdan JM, et al. Bartter's syndrome, hypokalaemic alkalosis with hypercalciuria, is caused by mutations in the Na-K-2Cl cotransporter NKCC2. Nat Genet. 1996;(13)2:183-188.
12. Ikramov, A. I., and D. I. Akhmedova. "Meditsinskie osnovy fizicheskogo vospitaniya i sporta v formirovanii garmonichno razvitogo pokoleniya (Metodicheskoe rukovodstvo)." (2011): 7-8.
13. Ikramov, A. I., and D. I. Akhmedova. "Meditsinskie osnovy fizicheskogo vospitaniya i sporta v formirovanii garmonichno razvitogo pokoleniya (Metodicheskoe rukovodstvo)." (2011): 7-8.
14. Ahmedova, D. I., and Rahimjanov Sh A. Growth. "development of children. Methodical recommendation." (2006): 3-82.
15. Хакимова, Г. Г., et al. "КОМПЛЕКСНАЯ ОЦЕНКА СИСТЕМНОГО И ЛОКАЛЬНОГО ИММУНИТЕТА, ФАКТОРОВ ВОСПАЛЕНИЯ И КЛИНИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ У БОЛЬНЫХ РАКОМ ЖЕЛУДКА." Злокачественные опухоли 10.4 (2020): 5-15.