

МОРФОЛОГИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА АЛЬПОРТА У ДЕТЕЙ**С. Ю. ДЕДИК, Т. А. ЛЕТКОВСКАЯ**

The object of the research was biopsy material from 18 patients of pediatric nephrology department. The purpose of the study was to evaluate the pattern of collagen IV $\alpha 3$ and $\alpha 5$ expression in tissue specimens in combination with familial history and electron microscopy study to apply these findings for Alport's syndrome diagnostic process. The results showed varying patterns of expression in renal tissue specimens. These findings, together with familial history and electron microscopy data confirmed Alport's syndrome in 15 cases. 3 cases appeared to have abnormal pattern of expression

Ключевые слова: синдром Альпорта, доброкачественная семейная гематурия

1. ВВЕДЕНИЕ

Синдром Альпорта (СА) представляет собой заболевание, вызываемое мутациями в генах, кодирующих различные α -субъединицы коллагена IV типа [1,2]. Другим наследственным заболеванием, в основе которого лежат мутации в генах коллагена IV типа, является синдром тонких гломерулярных базальных мембран (СТБМ). Вследствие различного прогноза этих двух заболеваний необходимо проводить их дифференциальную диагностику с использованием иммуногистохимического (ИГХ) окрашивания субъединиц коллагена IV $\alpha 3$ и $\alpha 5$ [3].

2. Основная часть

Исследуемую группу составили нефробиопсии 18 пациентов нефрологического отделения УЗ «2-ая детская городская клиническая больница». Выполнено ИГХ исследование с применением моноклональных антител к $\alpha 3$ и $\alpha 5$ субъединицам коллагена IV.

На уровне световой микроскопии были выявлены неспецифические изменения – в 3-х случаях фокально-сегментарного гломерулосклероз, в 14-ти случаях – сегментарная/глобальная мезангиальная пролиферация, в 1 случае – мембранозная нефропатия.

ИГХ исследование опытной группы позволило выделить 4 варианта экспрессии: $\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow\rightarrow$ (отсутствие экспрессии $\alpha 3$ и $\alpha 5$), $\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow$ (фокальная экспрессия $\alpha 3$, отсутствие экспрессии $\alpha 5$), $\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow\rightarrow$ (диффузная экспрессия), $\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow\rightarrow$ (четкое, линейное окрашивание к $\alpha 3$ и $\alpha 5$ субъединицам). $\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow\rightarrow$ вариант экспрессии отмечался у 2-х пациентов. Два наиболее часто встречающихся паттерна экспрессии $\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow\rightarrow$ и $\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow\rightarrow$ наблюдаются у 13 пациентов. $\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow\rightarrow$ паттерн экспрессии выявлен у 2-х мальчиков и 1-ой девочки.

3. ЗАКЛЮЧЕНИЕ

$\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow\rightarrow$, $\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow\rightarrow$ и $\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow\rightarrow$ варианты экспрессии в сочетании с наследственным анамнезом позволяют верифицировать диагноз X-сцепленного (X-L) СА [1]. При $\alpha 3\leftarrow\rightarrow\alpha 5\leftarrow\rightarrow$ паттерне верификация диагноза не может быть проведена только на основании ИГХ исследования, т.к. такой вариант экспрессии может наблюдаться как при X-L СА, так и при СТБМ [3]. Таким образом, для верификации диагноза СА необходимо проведение ИГХ окрашивания к субъединицам $\alpha 3$ и $\alpha 5$ коллагена IV, которое позволит наиболее точно установить как диагноз, так и характер наследования наследственного нефрита.

Литература

1. Genetic Diseases of the Kidney. /Lifton RP, Somlo S, Giebisch GH, Seldin DW et al: Elsevier Inc., 2009. – 813 p.
2. Heptinstall's Pathology of the Kidney. /J. Charles Jennette, Jean L. Olson, Melvin M. Schwartz, Fred G. Silva: Lippincott Williams & Wilkins, 2006. – 1600 p.
3. Liapis H et al. Pathology, ultrastructure, and clinical phenotypes in thin glomerular basement membrane disease variants. //Hum Pathol. – 2002. – Vol. 33(8). – P.836-845.