

КРОВНОРОДСТВЕННЫЙ БРАК КАК ФАКТОР РИСКА СИНДРОМА LOWE У ДЕТЕЙ В УСЛОВИЯХ ФЕРГАНСКОЙ ДОЛИНЫ

¹Рахманова Лола Каримовна ²Маджидова Нилуфар Мансуралиевна

¹Ташкентская медицинская академия, ²Андижанский государственный медицинский институт, Узбекистан.

Контактная информация: E- mail: lola.rahmanova61@mail.ru

Ключевые слова: родственный брак, синдром Lowe, риск, ребенок

Актуальность. Синдром Lowe это редкое мультисистемное заболевание, которой наследуется по X-сцепленному типу, распространенность 1/500 000, часто поражаются мужчины. Окуло-церебро-ренальный синдром Lowe возникает в результате мутаций в гене OCRL (Xq25), приводящих к накоплению фосфатидилинозитол-(4,5)-бисфосфата, нарушению мембранного транспорта и нарушению ремоделирования актинового цитоскелета. В почках нарушение эндосомного транспорта уменьшает реабсорбцию белка в проксимальных канальцах. В глазу аномальное ремоделирование актина приводит к дезорганизации эмбрионального эпителия хрусталика и аномальному развитию трабекулярной сети, которая регулирует отток водянистой влаги из глаза.

Цель исследования - изучить факторы риска синдрома Lowe у детей.

Материал и методы. Мальчик 3-х лет, поступил в отделение детской нефрологии Андижанского областного детского многопрофильного медицинского центра. Больному проведены клинические, лабораторно-инструментальные и генеалогические методы исследования.

Результаты исследование

Жалобы со слов родители на косоглазие, отёки на лице, веке, животе, уменьшение суточной мочи, снижение аппетита, отставание в развитии. **Anamnesis vitae:** ребенок родился от VI беременности, из близко родственного брака (крестники по материнской линии). У матери беременность протекала на фоне TORCH инфекции (герпес, краснуха), дефицитной анемии тяжелой степени и токсикоза. Роды протекали с осложнением (хроническая гипоксия плода и обвитие пуповины). **Anamnesis morbi:** Ребенок с раннего возраста часто болеющий (ОРВИ, бронхит, ларингит, тонзиллит) и стоит на диспансерном учете как «Часто болеющий ребенок». В раннем возрасте лечились с диагнозом: Белково-энергетическая недостаточность II-степени. Анемия дефицитная средней степени тяжести. Врожденный нефротический синдром, без нарушения функции почек. Врожденное косоглазие. **Объективно:** общее состояние ребенка на момент осмотра тяжелое за счет симптомов общей интоксикации. Больной значительно отстаёт в умственном и физическом развитии от своих сверстников. В контакте на вопросы не отвечает. Отмечается отёки на лице, веке и животе. Обнаружены фенотипические *стигмы дизэмбриогенеза:* низкий лоб, ушных раковин, косоглазие, аномалия костей челюсти, короткая уздечка и диастемы зубов. Периферические лимфатические узлы (подчелюстные, околоушные) увеличены в размерах гороха, безболезненные, подвижные. Костно-суставная система: деформация грудной клетки в виде «куриная грудь», «О» образная деформация ног. Мышечная система: генерализованная мышечная гипотония, снижение и отсутствие глубоких сухожильных рефлексов. Аускультативно: в лёгких пуэрильное дыхание, хрипов нет, тоны сердца приглушены, ритмичные. Пульс- 112 ударов в мин. Артериальное давление 90/60. Живот

мягкий, увеличен за счёт асцита, печень + 3,5 см увеличена, безболезненная, селезенка не увеличена. Пальпаторно в области почек без изменений, симптом Пастернацкий - отрицательный с обеих сторон. Относительная плотность от 1005 до 1008. Стул нерегулярный, отмечается иногда диарея и запоры. **Лабораторные анализы;** общий анализ крови: гемоглобин- 66 г/л, эритроцит $2,0 \times 10^{12}$, лейкоцит- $9,8 \times 10^9$, СОЭ-24 мм/час. Общий анализ мочи: количество-50мл, удельный вес-1005, белок в моче- 2,9г/л, плоский эпителий-6-9, почечный эпителий-5-6, лейкоциты-3-8, измененные эритроциты-3-4, неизмененные эритроциты-0-1, гиалиновые цилиндры-3-6. Биохимический анализ крови: гипопроотеинемия (общий белок-34 г/л, гипоальбуминемия (13%), мочевины-29,5 ммоль/л, креатинин-377мкмоль/л, гиперхолестеринемия (15 ммоль/л), кальций-1,1мкмоль/л. *УЗД почек*-диффузное изменение почечной паренхимы по типу гломерулонефрита. Гипоплазия обеих почек. *Консультация окулиста:* врожденная косоглазия. *Консультация невропатолога:* отставание в умственном и психомоторном развитии II степени. *Консультация травматолог-ортопеда:* рахитическая деформация костей. *Генеалогическое исследование:* X-сцепленный, аутосомно-рецессивный тип наследования.

На основании результатов клинко-лабораторных исследований установлен следующий **клинический диагноз:** основной: Тубулопатия. Синдром Lowe (окуло-церебро-ренальный синдром, X-сцепленный, аутосомно-рецессивный тип наследования). *Сопутствующий:* Нефротический синдром. Гипоплазия обеих почек. Врожденная косоглазия. Отставание в умственном и психомоторном развитии II степени. Остаточные проявления рахита. Анемия дефицитная тяжелая степень. Хронический тонзиллит токсико-аллергическая форма.

Рекомендован: консервативное, симптоматическое лечение. Трансплантация почек.

Выводы. 1. В условиях Ферганской долины в развитии синдрома Lowe у детей факторами риска являются кровнородственный брак, TORCH инфекции в периоде беременности у матери, анемия и наследственные заболевания у родителей, которые требуют клинко-генеалогическое обследование до и во время беременности у матери и у ребенка после рождения. 2. В клиническом течении синдрома Lowe характерны фенотипические и генотипические стигмы дисэмбриогенеза, и их выявление играет важную роль в ранней диагностике заболевания.