

Ренальный симптом — варианты интерпретации



Рис. Цвет мочи, выпущенной ночью

Родители девочки в возрасте 3,5 лет обратились к педиатру в связи с необычным цветом мочи у ребенка. Накануне ребенок жаловался на боли внизу живота. Девочка помочилась ночью в горшок, отец обнаружил мочу ярко-малинового цвета утром (рис.).

Из анамнеза: по поводу обострения атопического дерматита три дня назад получила антигистаминный препарат в сиропе красного цвета; два дня назад ела свекольный салат; в течение последних 2–3 дней получала Лактофильтрум, Фенистил, однократно дексаметазон 4 мг внутрь. У матери — фотодерматоз.

При осмотре: состояние удовлетворительное, не лихорадит, признаков интоксикации нет, активная; в складках кожи — эритематозно-сквамозные элементы дерматита, по внутренним органам — без особенностей. Повторные порции мочи, полученные в клинике, окрашены менее интенсивно, сохраняется малиновый оттенок. В течение суток цвет мочи у девочки нормализовался. В клиническом анализе мочи изменений не выявлено.

Ваш вероятный диагноз?

1. Окрашивание мочи после употребления продуктов или медикаментов с красителями.
2. Повреждение почек в результате травмы.
3. Острый гломерулонефрит.
4. Порфирия.

Правильный ответ: 4. Порфирия.

Окрашивание мочи при алиментарном поступлении пищевых или лекарственных красителей обычно имеет место в течение ближайших суток. Наша пациентка употребляла свеклу, а также лекарство ярко-красного цвета за 48–72 ч до столь интенсивного и необычного окрашивания мочи. В этой связи цвет мочи вряд ли обусловлен красителями.

Повреждение почек составляет 10% в структуре всей закрытой травмы живота. В 75% случаев травма почки у детей сочетается с повреждением других органов. Одним из наиболее частых и существенных симптомов повреждения почки является гематурия, интенсивность которой и продолжительность могут быть различными. Степень выраженности гематурии не всегда соответствует тяжести повреждения почечной паренхимы. Гематурия может отсутствовать при отрыве сосудистой ножки, лоханки или мочеточника, при поверхностных разрывах паренхимы и даже полном ее разрыве, когда мочеточник забит сгустками. Обычно гематурия появляется непосредственно после травмы, однако иногда наблюдается вторичная или поздняя гематурия, которая возникает через несколько часов или через 1–2 нед и позже после травмы. Родители девочки категорически отрицают возможность травмы живота у девочки в течение данного периода времени. Кроме того, отсутствовала гематурия.

Для острого гломерулонефрита, чаще всего постстрептококкового, который возникает через 1–3 нед после вызванной бета-гемолитическим стрептококком группы А ангины вследствие иммунокомплексного повреждения базальной мембраны клубочков, характерно острое начало с макро- (реже микро-) гематурии, олигурии, протеинурии (чаще до 1 г/сут), режее лейкоцитурии (лимфоцитозитарной), цилиндрурии, возможно также развитие артериальной гипертензии, гиперозотемии. Вследствие активации системы комплемента и развития иммунокомплексного воспаления с потреблением С3-компонента комплемента обнаруживают его снижение в сыворотке крови. У нашей пациентки мочевого синдрома, так же как и других вышеуказанных проявлений, нет, что исключает нефрит.

Учитывая характерный цвет мочи и отсутствие данных за поражение почек, была заподозрена порфирия. По результатам биохимического исследования мочи через двое суток после первого визита (уже после нормализации цвета мочи) уровень АЛК (δ -аминолевулиновой кислоты) в моче составил 47 мкмоль/гКР (при норме 3,9–19,0 мкмоль/гКР). Ребенок осмотрен генетиком, изменение цвета мочи расценено как первичный «криз», который характерен для дебюта порфирии, рекомендовано проведение генетического обследования.

Порфирия, или порфириновая болезнь (греч. Порφύριος — багряный, пурпурный) — это группа наследственных заболеваний, в основе которых лежит нарушение биосинтеза гема, приводящее к избыточному накоплению в организме порфиринов и их предшественников, а именно порфобилиногена и δ -аминолевулиновой кислоты, и усиленному их выделению с мочой и калом.

Порфирия проявляется фотодерматозом, гемолитическими кризами, желудочно-кишечными и нервно-психическими расстройствами. Избыток этих веществ оказывает токсическое воздействие на организм и обуславливает характерную клиническую симптоматику. Причиной подобного нарушения является мутация гена, ответственного за активность одного из ферментов, участвующих в многостадийном синтезе гема. В зависимости от фермента, активность которого снижена, различают 7 видов порфирий. Они, в свою очередь, объединены в две группы в зависимости от ткани, где преимущественно нарушен метаболизм.

I группа — эритропоэтические порфирии

- Врожденная эритропоэтическая порфирия (болезнь Гюнтера) — редкое заболевание, приводящее к снижению активности уропорфириноген-3-синтетазы.
- Эритропоэтическая протопорфирия — дефицит активности феррохелатазы.

II группа — печеночные порфирии

- Острая перемежающаяся порфирия: снижена активность порфобилиногендезаминазы.
- Наследственная копропорфирия — уменьшение копропорфириноген-3-оксидазы.
- Вариегатная (пестрая) порфирия — недостаток протопорфириногеноксидазы.
- Поздняя (или хроническая) кожная порфирия — нехватка уропорфириногендекарбоксилазы.
- Порфирия, обусловленная дефицитом дегидратазы δ -аминолевулиновой кислоты.

В зависимости от клинических проявлений порфирии также делят на острые формы и формы, протекающие с клиническими проявлениями преимущественного поражения кожных покровов. К острым формам относят печеночные порфирии. При них превращение генетического дефекта в заболевание происходит под воздействием провоцирующего фактора. Таким провокатором могут быть лекарства (например, снотворные из группы барбитуратов), ядохимикаты или удобрения, инфекции, стрессы, изменение гормонального статуса (начало менструаций, беременность). Лекарство могло явиться триггером и у нашей пациентки.

Клинически заболевание может проявляться сильными болями в животе, которые могут быть приняты за приступ аппендицита или непроходимость кишечника; появлением красной мочи; вегетативными расстройствами (повышением артериального давления, сердцебиением, рвотой); слабостью, болями и снижением чувствительности в конечностях; психическими расстройствами (возбуждением, бредом, галлюцинациями); судорожными припадками; высокой температурой.

Этиологического лечения порфирий не разработано. Используют следующие методы терапии:

- отмену порфобилиногенных препаратов и назначение диеты, богатой углеводами;
- защиту от солнечного облучения;
- обезболивающие и снижающие артериальное давление препараты;
- терапию аденозинмонофосфатом, инозином;
- назначение хлорохина, образующего комплекс с порфиринами кожи и выводящего их с мочой.

М. А. Лазарева, А. В. Никитин, Т. В. Куличенко, Н. В. Журкова
Научный центр здоровья детей, Москва, Российская Федерация

СПИСОК РЕКОМЕНДУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Гематологический научный центр ПАМН. URL: <http://porphyria.blood.ru/ctotakoe.htm>
2. Richard E Frye. Acute Porphyria. URL: <http://emedicine.medscape.com/article/957604>
3. Bonkovsky H.L., Balwani M., Anderson K.E. URL: <http://www.medscape.org/viewarticle/712889>