

JAKÁ JE VAŠE DIAGNÓZA? - ODPOVĚDI NA OTÁZKY

1. O jaká onemocnění by se u tohoto chlapce mohlo jednat?

Rodinná anamnéza chlapce je typická pro tzv. *benigní familiární hematurii*. U nikoho z členů rodiny onemocnění neprogredovalo do chronické renální insuficience, nejsou přítomny jiné příznaky, které by vedly k podezření na jinou hereditární nefritidu. Histologickým podkladem uvažovaného onemocnění je *nemoc tenkých bazálních membrán*. Toto onemocnění se dá diagnostikovat při biopsii ledviny, pokud je provedeno vyšetření elektronovým mikroskopem, kde patolog popíše ztenčení bazálních membrán. U tetý chlapce byla provedena renální biopsie, která byla hodnocena jako normální nálezní, ale bohužel nebylo provedeno vyšetření elektronovým mikroskopem, takže se nedá s jistotou uvažovat o tomto onemocnění. Pacienti s familiární benigní hematurií obvykle nemají výraznou proteinurii. Náš pacient měl proteinurii nefrotického charakteru, což také vzbuzuje podezření, že se jedná o jinou diagnózu.

Ataky makroskopické hematurie při respiračních infekcích jsou typickým příznakem *IgA nefropatie*. I přetrvávání mikroskopické hematurie a proteinurie v době mezi infekty nevylučuje tuto diagnózu. V literatuře je popsán familiární výskyt IgA nefropatie. V našem případě ale minimálně teta pacienta netrpí IgA nefropatií. Toto onemocnění vylučuje normální imunofluorescenční vyšetření biopsického vzorku ledviny.

Další možnou diagnózou je *hereditární nefropatie typu Alportova syndromu*. Proti této diagnóze by svědčilo, že všichni postižení členové rodiny, včetně babičky, mají normální funkce ledvin, v rodině se nevyskytuje nedoslýchavost ani oční abnormality. Ovšem všichni postižení členové rodiny, s výjimkou našeho pacienta, jsou ženského pohlaví. Alportův syndrom je geneticky podmíněný a 85 % případů je vázán na X chromozom. Potom jsou muži postižení progredujícím renálním onemocněním, končícím skoro pravidelně chronickým selháním ledvin, zatímco u žen to

to onemocnění probíhá mírně, celý život je přítomna hematurie různé intenzity, obvykle bez proteinurie a bez dalších komplikujících příznaků. U mužů je prvním příznakem hematurie, která může být mikroskopická s atakami makroskopické hematurie (často v souvislosti s respiračním infektem). Proteinurie se může přidávat, obvykle se ale nevyskytuje před desátým rokem věku. K rozvoji chronického selhání ledvin dochází ve druhém deceniu.

2. Jaká další vyšetření doporučujete a proč?

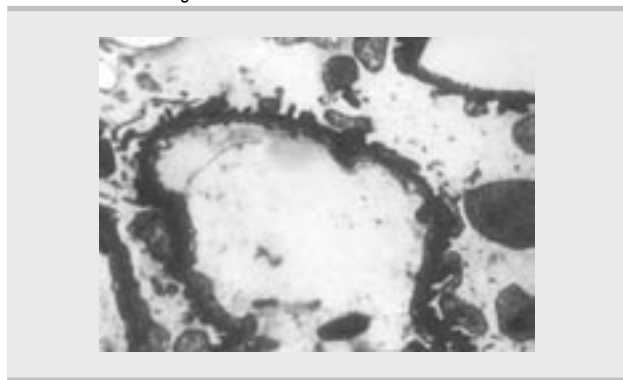
Audiometrické vyšetření – při podezření na Alportův syndrom je potřeba provést toto vyšetření i u pacientů, kteří nemají subjektivní obtíže, protože ztráta sluchu postihuje zpočátku pouze vysoké frekvence a v běžném životě pacientovi nevadí. Audiometrickým vyšetřením jsme u našeho pacienta prokázali lehkou ztrátu sluchu, která ale progredovala, takže během dvou let bylo nutné ho vybavit naslouchadly.

Biopsie ledviny s vyšetřením nejen histologickým v optickém mikroskopu, ale i s elektronmikroskopickým vyšetřením, při kterém se nachází charakteristická patologie bazální membrány (obrázky 1, 2), která je nepravidelně šíře, v některých místech může být ztenčená až přerušovaná, v jiných potom rozšířená, rozvlákněná. Tato patologie je způsobena chyběním 5 α řetězců kolagenu IV (COL4A5), které jsou jednou z důležitých stavebních součástí glomerulární bazální membrány.

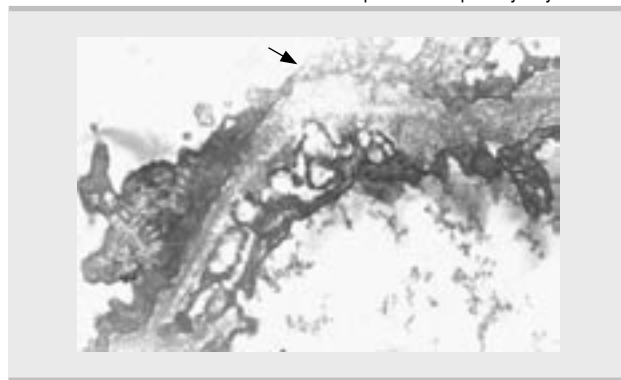
V posledních dvou letech máme na našem pracovišti možnost imunofluorescenčního průkazu přítomnosti COL4A5. Tyto řetězce se nacházejí jednak v bazální membráně glomerulů, ale stejné kolagenové řetězce se nacházejí i v bazální membráně epidermis, takže před biopsií ledviny je možné provést biopsii kůže. Přítomnost COL4A5 v bazální membráně epidermis prakticky vylučuje X-vázanou formu Alportova syndromu.

U našeho pacienta byla provedena renální biopsie se závěrem *X-vázaný Alportův syndrom*.

Obrázek 1. Normální glomerulární bazální membrána



Obrázek 2. Glomerulární bazální membrána u pacienta s Alportovým syndromem



Literatura:

1. Janda J, Dušek J, Vondrák K, Stejskal J, Krejčová Š. Alportův syndrom a benigní familiární hematurie. Čs. pediat. 1999; 54: 602–609.
2. Kashtan CE. Alport syndrome: Is diagnosis only skin-deep? Kidney Int, 1999; 55: 1575–1576.

3. Stejskal J, Krejčová Š, Dušek J, Kolský A. Nové možnosti v diagnostice Alportova syndromu. Čs. Patol. 1999; 35: 122–132.