

Нефропатии тонких базальных мембран

Патология гломерулярной базальной мембраны

- Синдром Альпорта
- Доброкачественная семейная гематурия
- Спорадические тонкие гломерулярные базальные мембраны

Коллаген IV типа

- Состоит из гетеротримеров, составленных из комбинаций бти альфа цепей.
- альфа 3, 4, 5 в ГБМ
- альфа 1, 5 в БМ капсулы Боумена и дистальной ТБМ

Гены коллагена IV типа

- Хромосома 13: COL4A1 и COL4A2
- Хромосома 2: COL4A3 и COL4A4
- X хромосома: COL4A5 и COL4A6

Синдром Альпорта

- X-связанный доминантный (наиболее частый ~85%)
- Аутосомно рецессивный
- Аутосомно доминантный

Синдром Альпорта патология коллагена IV

- X-связанный: $\alpha 5(IV)$ цепь коллагена COL4A5 ген
- Аутосомно рецессивный: $\alpha 3$ или $\alpha 4(IV)$ цепь коллагена (COL4A3 или COL4A4 гены)
- Аутосомно доминантный: редкие случаи с теми же изменениями, что и при аутосомно рецессивном

Синдром Альпорта мутации генов

- Х-связанный(классическая форма): COL4A5 – α 5IV цепь коллагена
- Аутомно рецессивный: COL4A3 или COL4A4 – α 3 или α 4 цепи коллагена
- Аутомно доминантный: редко, подобно аутомно рецессивному

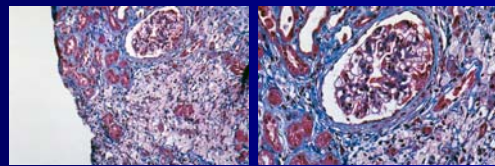
Синдром Альпорта

- Начальная презентация - гематурия; протеинурия, хроническая почечная недостаточность
- Потеря слуха (сенсорно-нейральная)
- Anterior lenticonus
- Лейомиоматоз
- Ненормальные тромбоциты

Патология синдрома Альпорта: световая микроскопия

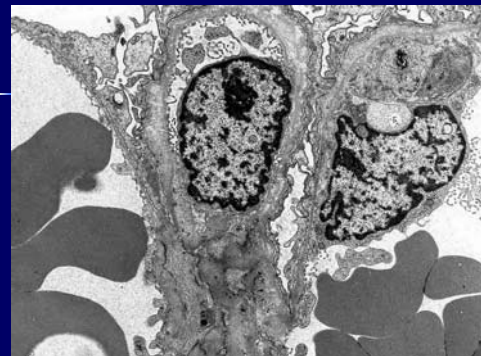
- Клубочки: нормальные, сегментарный склероз, персистирование фетальных/незрелых клубочков
- Интерстиций: пенистые клетки (*не специфично*), фиброз
 - Если нет нефротического синдрома, тогда необходимо думать о синдроме Альпорта
- Тубулярная атрофия

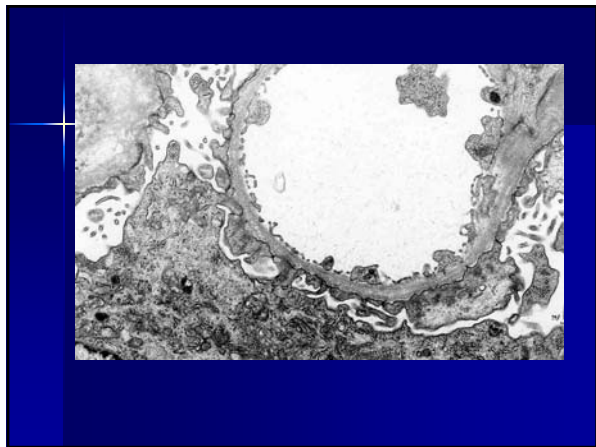
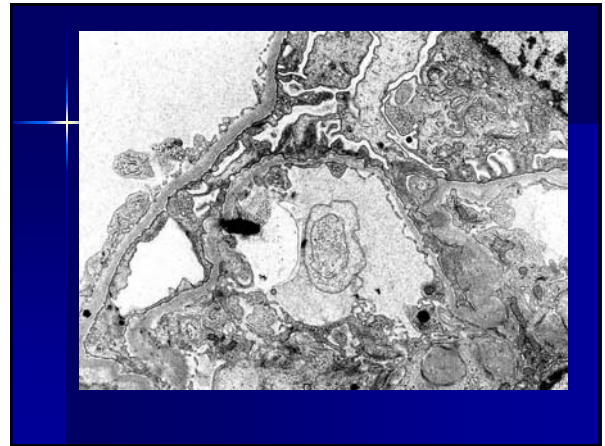
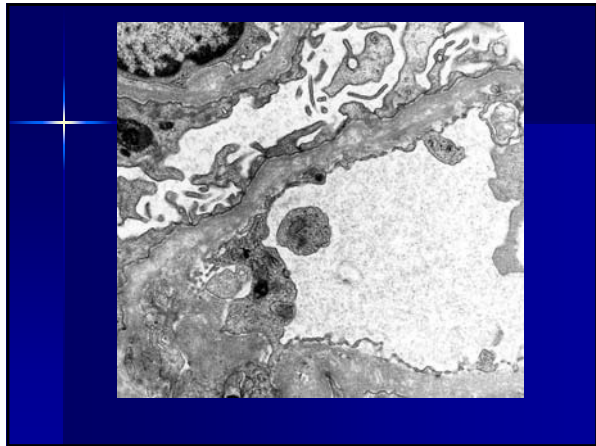
Синдром Альпорта



Синдром Альпорта : ультраструктура

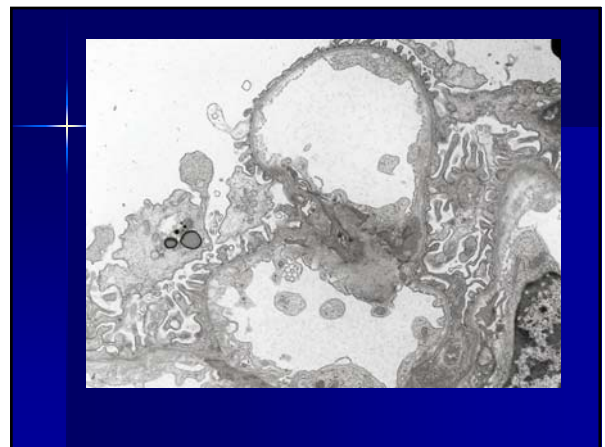
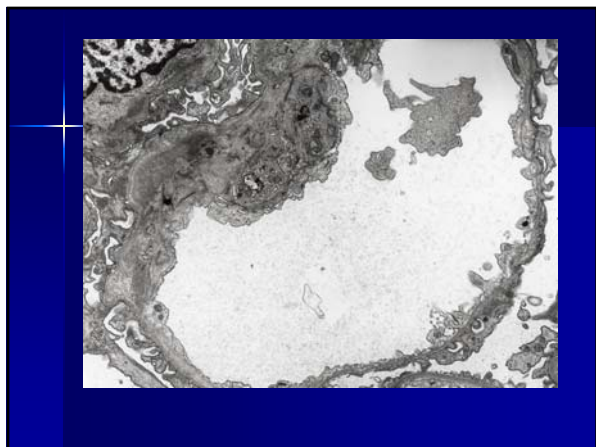
- Гломерулярные базальные мембраны
 - Униформно тонкие (early, mild, some kindreds)
 - Толстые, разволокненная lamina densa, перемежающиеся прозрачными пластинами, иногда с инкорпорированным гранулярным материалом
 - Иррегулярно тонкие и толстые участки
 - Субэпителиальная зазубренность базальной мембраны

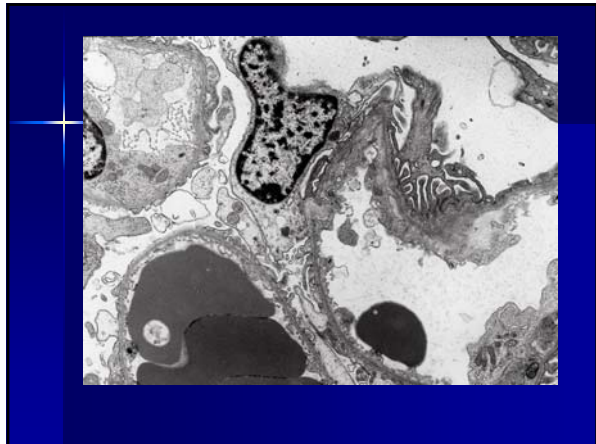




Доброкачественная семейная гематурия

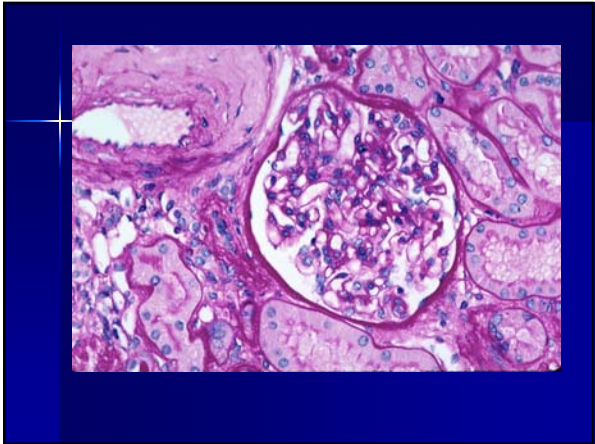
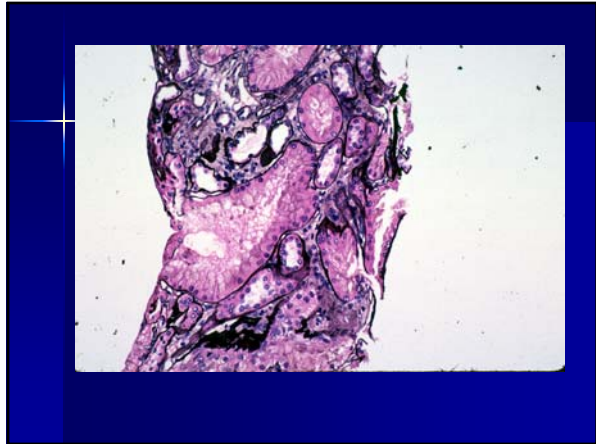
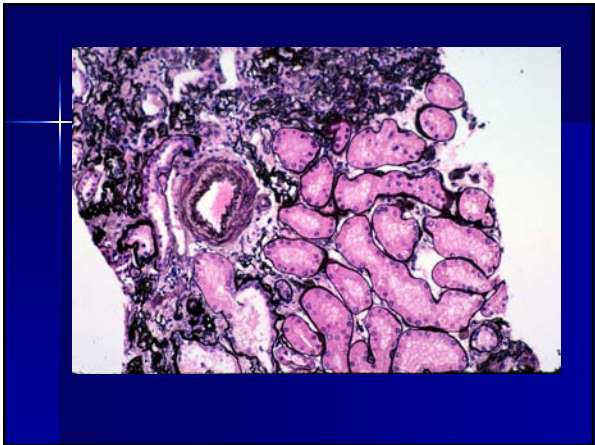
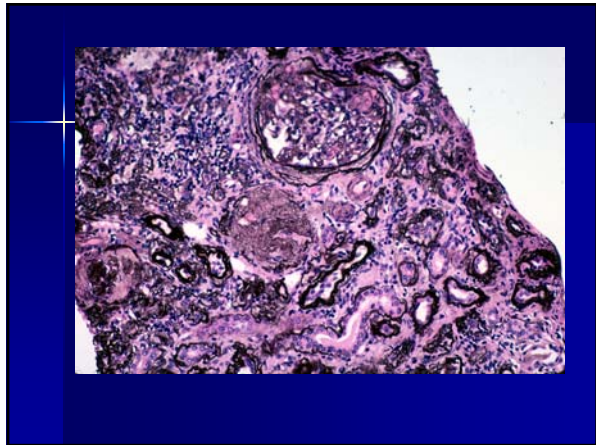
- Известны аутосомно доминантный или рецессивный тип наследования
- Гематурия: макро- или микроскопическая, интермиттирующая или постоянная
- Патология
 - Тонкие гломерулярные базальные мембраны

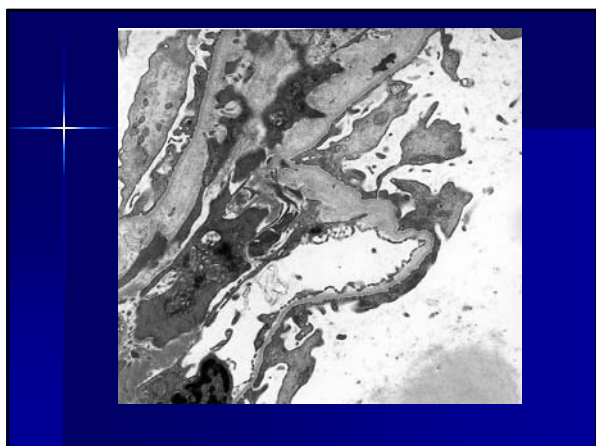
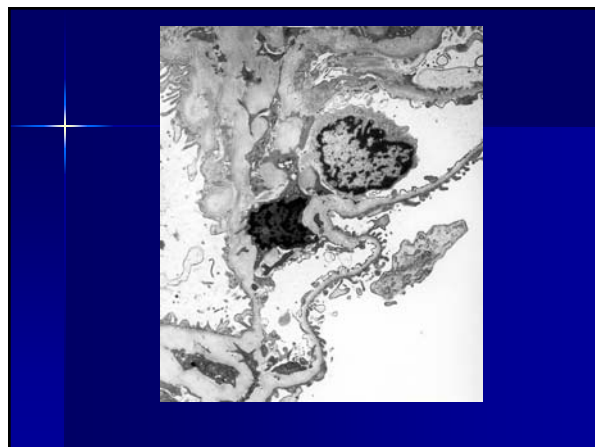
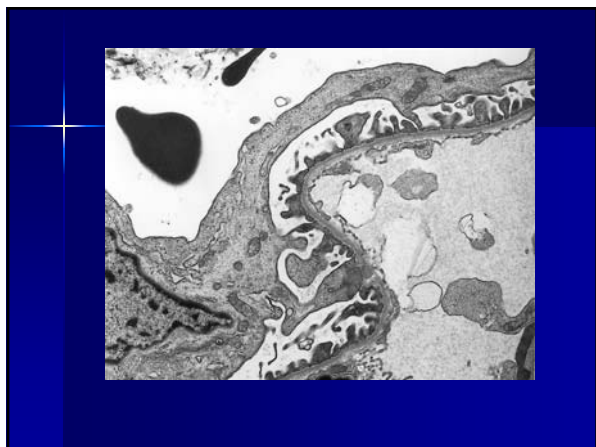
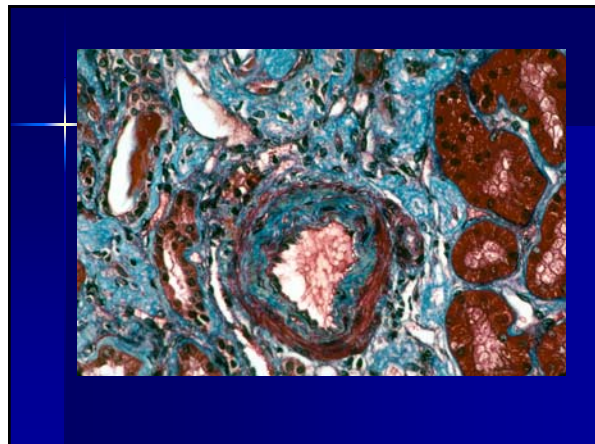
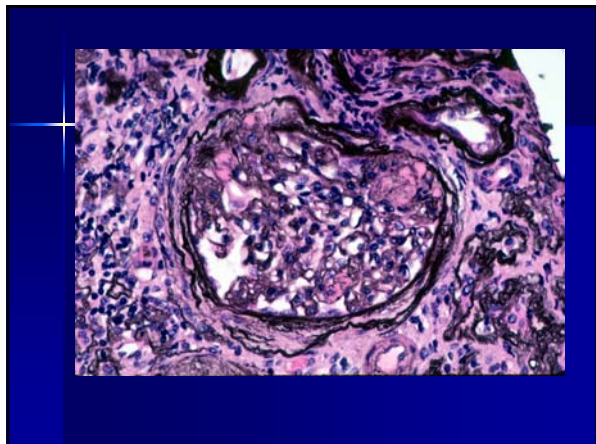




Представление пациентки и ее биопсии

40 летняя женщина с семейной историей заболевания почек, не очень хорошо охарактеризованной и без биопсийного исследования; в настоящее время у нее протеинурия и гематурия.





Различия между патологиями тонкой базальной мембраны

- Использовать антисыворотку к альфа цепям IV типа коллагена (замороженная ткань)
- **X-связанный**: нет окрашивания $\alpha 3$, $\alpha 4$, или $\alpha 5$ цепей в ГБМ, дистальной ТБМ, капсуле Боумена
- **Аутосомно рецессивный**: нет окрашивания $\alpha 3$, $\alpha 4$ или $\alpha 5$ цепей в ГБМ, но есть сильное окрашивание $\alpha 5$ и $\alpha 6$ в дистальной ТБМ и капсуле Боумена
- **Аутосомно доминантный**: не исследовано
- **Доброкачественная семейная гематурия**: нет отличий от нормы