

### Задача 6.5.1.

Толя К., 13 лет, поступил в детскую клиническую больницу для обследования. Ребенок от первой, нормально протекавшей беременности; родители молодые и здоровые. Родился массой 3200 г, при рождении были отмечены множественные дефекты костно-мышечной системы. В 4 года сделана пластическая операция по поводу расщелины верхней губы. Изменения в моче впервые были обнаружены в 5-летнем возрасте, но лечения ребенок не получал. Снижение слуха и зрения отмечено с 6 лет. Отставание в физическом развитии стало отчетливым с 3 лет. Школу ребенок начал посещать с 7 лет, окончил 5 классов общеобразовательной школы в сельской местности, но в связи с прогрессирующим ухудшением слуха и зрения и снижением интеллекта был помещен в школу-интернат.

На изменения в моче обратили внимание при плановом обследовании детей и ребенок был направлен на стационарное лечение.

При поступлении общее состояние и самочувствие мальчика вполне удовлетворительные. В контакт вступает с трудом, плохо слышит и видит, речь невнятная, гнусавая. Отставание в росте на 25 см, в массе на 15 кг. Кожные покровы бледные, сухие. Обращает внимание выраженный гиперкератоз верхних и нижних конечностей, врожденная костно-мышечная аномалия пальцев рук, сросшиеся и деформированные пальцы ног. Волосы на голове белые, глаза резко прищурены, с розово-красным оттенком, вокруг глаз морщины, веки раздражены, на верхней губе послеоперационный рубец, твердое и мягкое нёба полностью отсутствуют.

Окулистом диагностирована двусторонняя врожденная катаракта. Невролог оценил умственное развитие ребенка как олигофрению I степени. Анализ мочи: отн. плотн. 1003, белок 0,165 г/л, лейкоциты и эритроциты в большом количестве. При исследовании мочи по Зимницкому колебания отн. плотн. от 1003 до 1005. Содержание в крови мочевины 46,2 ммоль/л; креатинина 371,3 мкмоль/л; минутный диурез - 2,29 мл/мин.; клиренс по эндогенному креатинину 73,66 мл/мин. на 1,73 м<sup>2</sup>; хлориды - 181,4 ммоль/л; холестерин - 4,5 ммоль/л. Общий белок - 77,8 г/л.

Из анамнеза выяснено, что дед по материнской линии умер от заболевания почек. Из членов семьи изменения в моче (микрогематурия) обнаружены у матери и младшего брата.

Выберите правильный вариант диагноза:

1. Наследственный нефрит, прогрессирующее течение, ХПН.
2. Наследственный нефрит, доминантный, нефрит с гематурией, тугоухостью, поражением глаз, прогрессирующее течение.
3. Наследственный нефрит, второй вариант, доминантный, прогрессирующее течение.