

Материалы и методы. В исследовании приняли участие 200 пациентов с ХБП, получающих лечение в КОГБУЗ «Кировская областная клиническая больница». Среди них – 87 женщин и 113 мужчин в возрасте от 18 до 81 года. Средний возраст обследуемых составил $55,34 \pm 17,37$ лет. Больные были разделены на 2 группы в зависимости от стадии ХБП. 1 группа включила 100 пациентов, получающих заместительную почечную терапию (ЗПТ) программным гемодиализом (ХБП С5А) (средний возраст – $59,85 \pm 12,75$ лет). Во 2 группе (контрольной) было 100 пациентов с ХБП С1-С3б (средний возраст – $50,87 \pm 20,05$ лет). Для оценки качества жизни использовался опросник GSRS (Gastrointestinal Symptom Rating Scale), разработанный отделом изучения КЖ в ASTRA Hassle (Wiklund I., 1998), валидизированный Межнациональным центром исследования КЖ (МЦИКЖ, Санкт-Петербург) в 2000 г., и используемый для оценки КЖ пациентов с желудочно-кишечными заболеваниями.

Результаты. Выявлено снижение КЖ пациентов, получающих ЗПТ программным гемодиализом,

по сравнению с КЖ пациентов с ХБП С1-С3б по следующим шкалам опросника GSRS: RS – рефлюксный синдром ($2,41 \pm 2,88$ против $1,46 \pm 1,64$), IS – диспептический синдром ($5,01 \pm 4,72$ против $3,05 \pm 2,66$), DS – диарейный синдром ($2,23 \pm 3,33$ против $0,19 \pm 1,03$), AP – синдром абдоминальной боли ($1,97 \pm 2,33$ против $0,8 \pm 1,18$), CS – констипационный синдром ($2,0 \pm 2,93$ против $0,59 \pm 1,52$). Тенденция к различиям между пациентами с ХБП С5А и ХБП С1-С3б также обнаружена по шкале суммарного измерения ($13,72 \pm 12,72$ против $6,04 \pm 6,14$).

Заключение. Степень проявления диспептических расстройств у пациентов с ХБП С5, получающих заместительную почечную терапию программным гемодиализом, более выражена, чем у пациентов с ХБП С1-С3б. У пациентов с ХБП С5А в большей степени выражены диспептический синдром, рефлюксный синдром и диарейный. Таким образом, пациенты, получающие программный гемодиализ, в большей мере страдают диспептическими расстройствами и имеют связанное с этим более низкое качество жизни, чем пациенты с ХБП С1-С3б.

DOI: 10.28996/2618-9801-2024-2-254-255

Вариабельность клинических проявлений HNF1b-ассоциированной нефропатии у детей

А.В. Топчий (anastasia_topchiy@mail.ru), Н.М. Зайкова, О.Р. Пирузиева, С.В. Папиз

Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва

Variability of clinical manifestations of HNF1b-associated nephropathy in children

A.V. Topchii (anastasia_topchiy@mail.ru), N.M. Zaikova, O.R. Piruzieva, S.V. Papizh

Pirogov Russian National Research Medical University, Veltischev Research Clinical Institute for Pediatrics and Pediatric Surgery, Moscow

Актуальность проблемы. Ядерный фактор гепатоцитов 1b (HNF1b)-ассоциированное заболевание (OMIM #137920) – редкое моногенное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, обусловленное патогенными вариантами в гене *HNF1b*. Почечные проявления заболевания или HNF1b-ассоциированной нефропатии включают в себя врожденные аномалии развития почек и мочевыводящих путей (ВАРМС), поликистоз почек, тубулярные нарушения, прогрессирующее снижение функции почек с развитием ХПН в молодом возрасте.

Цель работы. Оценить характер почечных проявлений HNF1b-ассоциированного заболевания у детей с молекулярно-генетическим подтверждением диагноза.

Материалы и методы исследования. Были обследованы 15 детей (7М/8Д) от неродственных браков с выявленными гетерозиготными мутациями

в гене *HNF1b*. Медиана возраста пациентов на момент клинической постановки диагноза составляла 17 [ИФР: 6; 36] месяцев, на момент молекулярно-генетической верификации диагноза 26,5 [ИФР: 12; 50] месяцев.

Всем пациентам было проведено стандартное обследование с определением КОС; электролитов крови; уровней магния (Mg), фосфора (P), мочевой кислоты, креатинина с расчетом СКФ по формуле СКФ U25. Оценивались показатели экскреции кальция (Ca), фосфатов (P), креатинина (Cr); фракционной экскреции (ФЭ) Mg, уратов (Ur), натрия (Na), калия (K); максимальной реабсорбции фосфатов на СКФ (TmP/GFR) и β -2-микроглобулина. Всем детям проводилось ультразвуковое исследование (УЗИ) почек и мочевого пузыря.

Молекулярно-генетическая диагностика включала в себя полное секвенирование генома (n=1) и экзона (n=7), клиническое секвенирование экзона с иссле-

дованием мутаций в генах, ассоциированных с поликистозом почек ($n=7$).

Полученные результаты. По результатам УЗИ у 15/15 (100%) детей были выявлены кортикальные и медулярные единичные или множественные кисты, у 6/15 детей (40%) – пренатально. У 14/15 (93,3%) детей отмечалось повышение эхогенности кортикального слоя почечной паренхимы, из них у 5/15 (33,3%) – пренатально. Среди ВАРМС были отмечены: у 6/15 (40%) детей – уменьшение размеров почек, в т.ч. билатерально у 3/6 (50%); у 7/15 (46,7%) детей – пиелоктазия, из них у 3/7 (42,8%) – пренатально; у 3/15 (20%) детей – пузырно-мочеточниковый рефлюкс; у 2/15 (13,3%) детей – удвоение собирательной системы почек. У 2/15 (13,3%) пациентов был выявлен медулярный нефрокальциноз. Гиперкальциемия, гипо- и гиперфосфатемия были выявлены в 2/15 (13,3%), 1/15 (6,7%) и 1/15 (6,7%) случаев соответственно. Гипокальциемия и повышение уровня мочевой кислоты крови были выявлены у 1/15 (6,7%) ребенка. Уровень Mg крови у всех детей был в пределах референсных значений. Было выявлено повышение уровней ФЭ Mg у 10/12 (83,3%), ФЭ уратов у 9/13 (69,2%), ФЭ К у 6/11 (54,5%), ФЭ Na

у 6/12 (50%) пациентов и уровня β 2-микроглобулина у 5/11 (45,4%) детей; снижение TmP/GFR и Ca/Cr индекса отмечалось в 3/13 (23,1%) и 3/14 (21%) случаев соответственно. Снижение фильтрационной функции почек на момент первичного обследования было выявлено у 15/15 (100%) детей, из них ХБП С2 у 4/15 (26,7%) детей, ХБП С3а у 5/15 (33,3%) детей, ХБП С3б у 5/15 (33,3%) детей и ХБП С4 у 1/15 (6,7%) ребенка.

Заключение. HNF1b-ассоциированная нефропатия характеризуется широкой вариабельностью почечных изменений, среди которых чаще других выявлялись: повышение эхогенности кортикального слоя паренхимы, кисты почек, ВАРМС, проксимальная канальцевая дисфункция с потерей электролитов и низкомолекулярных белков, снижение фильтрационной функции почек до 2-4 стадии ХБП в детском возрасте. Высокая частота выявления первых УЗ-признаков поражения почек в период антенатального развития, в том числе повышения эхогенности кортикального слоя как патогномоничного признака, указывает на возможность ранней диагностики заболевания при высокой осведомленности специалистов о данной патологии.

DOI: 10.28996/2618-9801-2024-2-255-256

Влияние углекислого газа на почечные параметры и биомаркеры у пациентов с хронической болезнью почек

Ж.Т. Турсунов (jakhongir-tursunov@mail.ru)

Военная медицинская академия, Ташкент, Узбекистан

Influence of carbon dioxide on renal parameters and biomarkers in patients with chronic kidney disease

Zh.T. Tursunov (jakhongir-tursunov@mail.ru)

Military Medical Academy, Tashkent, Uzbekistan

Введение. Хроническая болезнь почек (ХБП) является глобальной проблемой здравоохранения, увеличивающей риск развития сердечно-сосудистых заболеваний, включая критическую ишемию нижних конечностей. Недавние исследования показали, что транскутанный мониторинг углекислого газа (ТСО₂) может быть эффективным методом диагностики критической ишемии. Однако его влияние на почечные параметры и биомаркеры у пациентов с ХБП не было тщательно изучено. Данное исследование направлено на оценку влияния ТСО₂ на почечные функции и биомаркеры у пациентов с ХБП, подвергшихся диагностике критической ишемии нижних конечностей.

Методы. В исследование были включены 98 пациентов с ХБП, у которых проводилась диагностика критической ишемии нижних конечностей

с использованием ТСО₂. Были измерены следующие параметры и биомаркеры до и после исследования: креатинин, мочевины, электролиты, альбуминурия, а также уровни С-реактивного белка (СРБ) и фибриногена. Для оценки статистической значимости изменений использовались Р-тест, ANOVA, регрессионный анализ Кокса и анализ выживаемости Каплана-Мейера.

Результаты. Не было обнаружено статистически значимых изменений в уровнях креатинина, мочевины и электролитов после применения ТСО₂ для диагностики критической ишемии. Однако у пациентов с более высокой степенью ХБП было замечено увеличение альбуминурии ($p<0,05$), а также повышение уровней СРБ и фибриногена после диагностики ($p<0,01$). Анализ ANOVA подтвердил значимость различий между группами с разной сте-