

пению почечной недостаточности. Регрессионный анализ Кокса выявил повышенную альбуминурию и уровни СРБ как предикторы ухудшения прогноза у пациентов с ХБП (HR=1,6 и 2,3 соответственно, $p<0,05$). Анализ Каплана-Мейера показал снижение выживаемости без прогрессирования ХБП у пациентов с повышенными биомаркерами воспаления. Полученные данные свидетельствуют о том, что, хотя ТСО2 является безопасным методом диагностики критической ишемии нижних конечностей в общем, его использование у пациентов с ХБП может сопровождаться увеличением альбуминурии и повышением воспалительных биомаркеров. Эти

изменения могут указывать на потенциальное ухудшение почечной функции или нарастание воспалительного ответа, что требует дальнейшего изучения и возможной коррекции клинических протоколов.

Заключение. Диагностика критической ишемии нижних конечностей с использованием ТСО2 у пациентов с ХБП может влиять на почечные параметры и уровни биомаркеров воспаления. Важно дальнейшее изучение этих изменений для оптимизации подходов к диагностике и лечению критической ишемии в этой группе пациентов, а также для предотвращения потенциального ухудшения почечной функции.

DOI: 10.28996/2618-9801-2024-2-256-257

Врожденная аномалия развития почек и тубулярная дисфункция при синдроме таунс-брокса: клиническое наблюдение

А.М. Хохлова¹ (annkechina@gmail.com), В.А. Обухова¹, Л.С. Приходина¹

¹ Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФGAOU BO PНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва

Congenital anomaly of the kidneys and tubular dysfunction in the townes-brocks syndrome: a clinical case

A.M. Khokhlova¹ (annkechina@gmail.com), V.A. Obukhova¹, L.S. Prikhodina¹

¹ Veltishev Research & Clinical Institute for Pediatrics and Children Surgery, Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow

Введение. Синдром Таунс–Брокса (ТБС) (OMIM #107480) – редкое аутосомно-доминантное заболевание, ассоциированное с мутациями в гене *SALL1*. ТБС характеризуется вариабельным сочетанием врожденных пороков развития, основными из которых являются аномалии аноректальной области, большого пальца кисти и наружного уха. Учитывая ключевую роль *SALL1* в нефрогенезе в качестве фактора транскрипции, аномалии развития почек и мочевыводящих путей также могут встречаться у пациентов с ТБС и относятся к дополнительным критериям данного синдрома наряду с тугоухостью, врожденными пороками развития стоп, глаз и сердечно-сосудистой системы. Развитие тубулярной дисфункции является крайне редким проявлением ТБС и может быть связано с нарушением экспрессии гена *SALL1* не только в клетках-предшественниках, но и в клетках дифференцированных канальцев нефронов.

Материалы и методы. Демонстрация клинического наблюдения за девочкой с патологией почек при ТБС при отсутствии характерной триады проявлений.

Результаты. Девочка 2 лет 9 месяцев от первой нормально протекавшей беременности, от первых срочных физиологических родов с нормальными

массо-ростовыми показателями при рождении (масса/длина, 50-75%), поступила в нефрологическое отделение Института Вельтищева в связи с двусторонней гипоплазией почек и персистирующими изменениями в анализах мочи в виде глюкозурии, протеинурии. При обследовании физическое развитие среднее, гармоничное (рост 93 см – 50-75%; масса тела 13,2 кг – 25-50%), рахитических деформаций нижних конечностей не отмечалось, показатели АД при разовых измерениях были в пределах нормальных значений (75% относительно пола, возраста и роста ребенка). Мочевой синдром был представлен протеинурией (1,0 г/л; 0,2 г/сут), альбуминурией (>300 мг/г креатинина при норме <30 мг/г), повышенной экскрецией β-2 микроглобулина (417 мкг/сут при норме до 100 мкг/сут) и непостоянной глюкозурией (до 2,8 ммоль/л) при нормальном уровне глюкозы в крови. Показатели клинического анализа крови и КОС были в пределах нормальных значений, электролитных нарушений не наблюдалось. Было отмечено снижение фильтрационной функции почек до ХБП С3а (рСКФ=52 мл/мин/1,73 м²). При УЗИ почек выявлено уменьшение относительного объема обеих почек (<3%), повышение эхогенности паренхимы, что было расценено как двусторонняя гипоплазия.

Кроме того, у девочки были выявлены экстраренальные признаки в виде добавочной фаланги большого пальца правой руки и дефекта строения переднего листка радужки. При полноэкзомном секвенировании у ребенка был выявлен ранее не описанный вариант в гене *SALL1* (chr16:51175421G>A) с.712C>T (p.Gln238Ter) в гетерозиготном состоянии, ассоциированный с ТБС, который был валидирован секвенированием по Сэнгеру, а также был идентифицирован у матери девочки (31 год), в сочетании с клиническими проявлениями ТБС в виде двусторонней гипоплазии почек со снижением фильтрационной функции (рСКФ=40,3 мл/мин/1,73 м² – ХБП С3б).

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует редкий фенотипический вариант ТБС, проявляющийся лишь одним основным и двумя

дополнительными критериями, необходимыми для клинической диагностики заболевания. Доминирующей патологией при этом выступает врожденная аномалия развития почек с ранним снижением рСКФ. Особенностью ренального поражения у нашей пациентки явилось развитие проксимальной тубулярной дисфункции в виде глюкозурии и низкомолекулярной протеинурии. Учитывая гетерогенность клинических проявлений ТБС, точная диагностика заболевания была возможна только при проведении молекулярно-генетического анализа, что было важно не только для определения прогноза заболевания у пациента, но и для создания возможности генетического консультирования, учитывая аутосомно-доминантный характер наследования заболевания.

DOI: 10.28996/2618-9801-2024-2-257-258

Необычная тромботическая микроангиопатия у пациента с язвенным колитом: клинический случай

*А.Г. Чегодаева*¹ (*ayana.dondokova@mail.ru*), *К.А. Демьянова*^{1,2}, *Н.Л. Козловская*^{1,2}

¹ ГБУЗ «ГКБ им. А.К. Ерамишанцева ДЗМ», г. Москва

² ФГАОУ ВО Российский университет дружбы народов, г. Москва

Case of unusual thrombotic microangiopathy in a patient with ulcerative colitis

*A.G. Chegodaeva*¹ (*ayana.dondokova@mail.ru*), *K.A. Demyanova*^{1,2}, *N.L. Kozlovskaya*^{1,2}

¹ State Budgetary Healthcare Institution "A.K. Eramishancev City Clinical Hospital", Moscow

² Peoples' Friendship University of Russia (RUDN University), Moscow

Введение. Тромботическая микроангиопатия – синдром, характеризующийся триадой симптомов: микроангиопатическая гемолитическая анемия, тромбоцитопения потребления и ишемическое поражение органов, представленное чаще всего острым повреждением почек (ОПП). В основе развития ТМА лежит повреждение эндотелия различными механизмами с последующим тромбообразованием в сосудах микроциркуляторного русла. Традиционно выделяют первичные формы ТМА (аГУС, СТЕС-ГУС, ТТП) и вторичные варианты, ассоциированные с опухолями, лекарствами, аутоиммунными заболеваниями и др., причем в структуре ТМА преобладают именно вторичные формы. Случаи развития ТМА при воспалительных заболеваниях кишечника (ВЗК) крайне редки, к настоящему времени описано лишь трое пациентов с таким сочетанием, данные представлены в таблице. Приводим собственное наблюдение развития локально почечной ТМА у пациента с язвенным колитом (ЯК).

Описание. Мужчина 44-х лет с длительным анамнезом ЯК получал ранее глюкокортикостероиды (ГКС) и препараты группы 5-аминосалициловой

кислоты (сульфасалазин, месалазин) при обострении болезни. Патологию почек в анамнезе отрицает, однако sCr от 2022 г. 108 мкмоль/л (рСКФ 72 мл/мин). В мае 2023 г. – очередной курс месалазина. Спустя 2 месяца появились головные боли, тошнота, рвота, снижение аппетита. Впервые зафиксировано повышение АД до 220/120 мм рт.ст., эпизод потери сознания, в связи с чем госпитализирован в ГКБ им. А.К. Ерамишанцева. При обследовании sCr 512 мкмоль/л, Hb 104 г/л, минимальное повышение уровня АДГ (297,4 МЕ/л), тромбоцитопении нет. В связи с неясной причиной ОПП выполнена нефробиопсия, выявлены признаки острой (в 3-х клубочках эритроцитарные сладжи и стазы крови, локальный тромбоз капиллярных петель, в артериолах расширение субэндотелиального пространства, интрагломерулярный тромбоз приносящей артериолы, мукоидное набухание интимы артерий) и хронической ТМА (фиброз интимы артерий, артериолосклероз) в сочетании с гипертрофией мышечного слоя артерий и интерстициальным фиброзом (40-50% площади паренхимы). Учитывая наличие признаков острой ТМА по данным нефробиопсии, несмотря на отсутствие её гематологических нарушений, проводились