

Заключение. АТДБП-*UMOD* представляет собой сложную диагностическую задачу, требующую комплексного подхода, который включает анализ наследственного анамнеза, клинической кар-

тины и результатов генетических исследований. Это является ключом к раннему выявлению заболевания, своевременному началу терапии и успешной трансплантации почки.

DOI: 10.28996/2618-9801-2025-2-227-228

Трудности дифференциальной диагностики пролиферативного гломерулонефрита с депозитами моноклональных иммуноглобулинов и IgA нефропатии

*Е.С. Леонова¹ (janeleonova999@gmail.com), А.С. Зыкова¹, Е.Н. Никитина¹,
Е.С. Столяревич^{2,4}, Е.В. Захарова^{1,3,4}*

¹ ГБУЗ «ММНКЦ им. С.П. Боткина» ДЗМ, Москва

² ГБУЗ «ГКБ № 52» ДЗМ, Москва

³ ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, Москва

⁴ ФГБОУ ВО «Российский университет медицины» МЗ РФ, Москва

Difficulties of differential diagnostics of proliferative glomerulonephritis with monoclonal immunoglobuline deposition and IgA nephropathy

E.S. Leonova¹ (janeleonova999@gmail.com), A.S. Zyкова¹, E.N. Nikitina¹, E.S. Stolyarevich^{2,4}, E.V. Zakharova^{1,3,4}

¹ Botkin Hospital, Moscow

² City Clinical Hospital No 52, Moscow

³ Russian Medical Academy of Continuing Professional Education, Moscow

⁴ Russian University of Medicine, Moscow

Введение. Проллиферативный гломерулонефрит с депозитами моноклональных иммуноглобулинов (ПГНМИД) – редкий вариант моноклональной гаммапатии почечного значения (МГПЗ). Обычно выявляются депозиты моноклонального иммуноглобулина G kappa (mIgGκ), реже – моноклонального IgA kappa (mIgAκ). Мы представляем случай, трактованный как IgA нефропатия (IgA-Н), и расцененный как ПГНМИД с депозитами mIgAκ при возврате в почечном трансплантате.

Описание случая. Пациентка 56 лет, в феврале 2020г случайно зафиксировано повышение АД до 150/100 мм рт.ст., через 4 месяца появились отеки, одышка, АД повысилось до 200/100 мм рт.ст., выявлены протеинурия (ПУ) 2 г/л и повышение креатинина сыворотки (СКр) до 375 мкмоль/л. В августе 2020г госпитализирована с нефротическим синдромом, микрогематурией, СКр 405 мкмоль/л. Выполнена биопсия почки: фокальный пролиферативный гломерулонефрит с преимущественным свечением mIgAκ, и интерстициальным фиброзом/тубулярной атрофией (ИФТА) до 40-50% паренхимы. Иммунохимическое исследование (ИХИ) сыворотки и мочи: секреция моноклонального IgM lambda (mIgMλ) 1,2 г/л, белок Бенс-Джонса (ББД) не обнаружен. Миеелограмма: плазматические клетки (ПК) 4,5%. Иммунофенотипирование (ИФТ) костного

мозга: популяция В-клеток поликлональная. Иммуногистохимическое (ИГХ) исследование костного мозга: реактивные изменения. Диагноз лимфопролиферативного заболевания (ЛПЗ) снят, с учетом несоответствия низкоуровневой секреции mIgMλ и депозитов mIgAκ в биоптате диагноз МГПЗ не подтвержден. Диагностирована IgA-Н, ХБП 5 стадии, и моноклональная гаммапатия неопределенного значения IgMλ. Через 3 месяца СКр 732 мкмоль/л, начат перитонеальный диализ. Через 2 года выполнена трансплантация трупной почки (ТПП), иммуносупрессивная терапия (ИСТ) стандартная, СКр при выписке 145 мкмоль/л. Через 7 месяцев после ТПП – микрогематурия, следовая ПУ, СКр 237 мкмоль/л. ИХИ сыворотки крови: моноклональной секреции не обнаружено. Биопсия трансплантата: фокальный глобальный гломерулосклероз (2/7), депозиты IgA в мезангии, ИФТА 25-30%. Диагностирован возврат IgA-Н в трансплантате, доза метилпреднизолона увеличена до 48 мг/сутки. Еще через 2 месяца – нарастание ПУ до 3 г/л и СКр до 534 мкмоль/л. Повторная биопсия трансплантата: фокальный пролиферативный гломерулонефрит с преимущественным свечением mIgAκ, ИФТА 25-30%. Начато лечение программным гемодиализом (ПГД). ИХИ сыворотки крови и мочи: секреция mIgAκ 1,0 г/л, ББД не обнаружен. Миеелограмма: ПК – 0. ИФТ костного мозга:

популяция В-клеток поликлональная. ИГХ костного мозга: субстрат опухоли не обнаружен. Диагноз ЛПЗ вновь отвергнут, совпадение секретиции mIgA λ и депозиции mIgA λ в биоптате позволило диагностировать ПГНМИД.

Заключение. Данное наблюдение иллюстрирует трудности диагностики МГПЗ, требующей подтверждения депозиции в почечной ткани секретируемого малыми клонами парапротеина. Несовпадение между mIgM λ в сыворотке и депозитами mIgA λ в собственных почках не позволило своевременно установить диагноз МГПЗ. Низкий уровень секретиции mIgA λ (ниже порога детекции при первых двух ИХИ), секретиция mIgM λ неопределенного зна-

чения также препятствовали диагностике. Лишь при третьем ИХИ выявлена секретиция mIgA λ , что, наряду с монотипным характером депозитов IgA λ при повторной биопсии трансплантата, позволило подтвердить диагноз ПГНМИД. В силу ограниченно-почечного характера ПГНМИД химиотерапия (ХТ) в условиях ПГД не целесообразна. Быстрый возврат заболевания в трансплантате ставит под сомнение возможность повторной ТТП, так как для профилактики возврата ПГНМИД во втором трансплантате потребовалось бы проведение специфической ХТ, что в сочетании с ИСТ повышает риск инфекционных осложнений.

DOI: 10.28996/2618-9801-2025-2-228-229

Особенности течения и диагностики X-сцепленного синдрома Альпорта с диффузным лейомиоматозом желудочно-кишечного тракта: клинический случай

Т.А. Алексеева¹ (tatyana_a_alexseeva@mail.ru), М.Е. Аксенова², Н.М. Зайкова^{1,2}

¹ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, Москва

² Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, Москва

Characteristics of the course and diagnostics of X-linked Alport syndrome with diffuse leiomyomatosis of the gastrointestinal tract: a clinical case

Т.А. Alekseeva¹ (tatyana_a_alexseeva@mail.ru), М.Е. Aksenova², N.M. Zaikova^{1,2}

¹ Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow

² Veltischev Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery, Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow

Актуальность проблемы. X-сцепленный синдром Альпорта с диффузным лейомиоматозом – крайне редкая патология. В мире описано менее 100 клинических случаев. Распространенность заболевания неизвестна. Данное сочетание представляет собой сложное для диагностики и ведения коморбидное состояние, требующее мультидисциплинарного подхода.

Цель работы. Представить особенности течения и диагностики X-сцепленного синдрома Альпорта с диффузным лейомиоматозом пищевода и прямой кишки.

Материалы и методы исследования. Обобщены клиничко-лабораторные данные ребенка с X-сцепленным синдромом Альпорта в сочетании с диффузным лейомиоматозом желудочно-кишечного тракта.

Полученные результаты. Девочка 11 лет была обследована в связи с гематурией с эпизодами макрогематурии на фоне интеркуррентных заболева-

ний (с 8 месяцев жизни). Семейный анамнез ребенка не отягощен. Известно, что ребенок имел двустороннюю катаракту (диагностирована в 1 год, оперативная коррекция в 2 года), резистентные к осмотическим слабительным хронические запоры с 3-х лет жизни (по данным обследования – мегаколон, мегаэктум, трещина ануса; анопластика в 7 лет). В 9 лет в связи с длительным кашлем был выявлен диффузный лейомиоматоз пищевода. Исследование панели генов «Синдром Альпорта» было негативным.

При нефрологическом обследовании: рост – 143,5 см (25-50%), масса – 35 кг (25-50%); АД – 90/58 мм рт.ст. (<50 %), в моче гематурия, альбумин – 37,6 мг/л, суточная протеинурия – 0,11 г/сут, рСКФ (CKiD U25) – 90,7 мл/мин/1,73 м². Увеличение объема почек (правая – 105,5 см³/м², левая – 99,1 см³/м²; соотношение объема почек и массы тела – 0,67%), неоднородность коркового слоя паренхимы почек выявлялась по УЗИ. Слух сохранен. Полное геномное секвенирование выявило протяженную делецию