

Клинический случай пациента с системной красной волчанкой. Сложность постановки диагноза

Печерских М.В.^{1,2} (mvp.igma@mail.ru), Казакова И.А.¹, Данилова М.Л.², Шакирова А.Ф.²

¹ ФГБОУ ВО «Ижевская государственная медицинская академия» Минздрава России, Ижевск

² БУЗ УР «ГКБ №6 МЗ УР», Ижевск

A clinical case of a patient with systemic lupus erythematosus. Difficulty in diagnostics

Pecherskikh M.V.^{1,2} (mvp.igma@mail.ru), Kazakova I.A.¹, Danilova M.L.², Shakirova A.F.²

¹ Izhevsk State Medical Academy of the Ministry of Health of the Russian Federation, Izhevsk

² Budget Healthcare Institution of the Udmurt Republic «City Clinical Hospital No. 6 of the Ministry of Health of the Udmurt Republic», Izhevsk

Введение. Системная красная волчанка (СКВ) представляет собой аутоиммунное заболевание неизвестной этиологии с широким спектром клинических проявлений, ассоциированных с образованием множества аутоантител к компонентам клеточного ядра и цитоплазмы, образованием и отложением иммунных комплексов и другими иммунными процессами. В европейской популяции распространённость СКВ составляет 40 случаев на 100 тыс. населения. Дебют заболевания приходится на возраст от 15 до 40 лет, женщины в 8-10 раз болеют чаще мужчин. СКВ имеет широкий спектр клинических проявлений. G. Bertsias и соавторы в 2008 году назвали это заболевание «хамелеоном» или «великим имитатором болезней». При этом волчаночный нефрит у больных СКВ развивается в 20-60% случаев. Ранняя постановка диагноза позволяет своевременно назначить терапию и достичь ремиссии.

Описание клинического случая пациентки с диагнозом СКВ. Пациентка, 38 лет поступила в нефрологическое отделение БУЗ УР «ГКБ №6 МЗ УР» 3 июля 2023 года с жалобами на ноющие боли в поясничной области, пенообразование мочи, повышение АД на фоне постоянной антигипертензивной терапии до 150/90 мм рт.ст.

Из анамнеза известно, что в 2002 году, после прерывания беременности, наблюдались ежегодные обострения цистита, лечилась самостоятельно (прием фурадонина), с улучшением. В 2011 году в третьем триместре беременности отмечала появление отеков лица, кистей рук, ног; в 2020 году обращалась к аллергологу-иммунологу – по поводу высыпаний на лице в виде эритемы, офтальмологу – по поводу параорбитальных отеков, хирургу по поводу миалгий и артралгий, нефрологу – с явлениями цистита и изменением цвета мочи до темно-коричневой. В середине сентября 2021 года после вакцинации ГамКовидВак появилась лихорадка (39,7°C), повышение АД до 184/70 мм рт.ст., боль в поясничной области,

редкое мочеиспускание и пенообразование мочи, нарастание отеков. В ПАМ от 01.10.2021 протеинурия (552 мг/л), лейкоцитурия (б/к), бактериурия (+), эритроцитурия (2-4 в п/з). В ПАК от 01.10.21: анемия (3,45×10¹²/л, HGB 97 г/л), тромбоцитопения (54×10⁹/л); проведенное УЗИ почек данных за патологию не выявило. Консультирована урологом, рекомендована антибиотикотерапия на амбулаторном этапе.

В связи с сохраняющимися жалобами и изменениями в лабораторных анализах: RBC 2,54×10¹²/л; HGB 71 г/л; PLT 25×10⁹/л; WBC 3,34×10⁹/л, СОЭ 72 мм/ч; креатинин крови 173 мкмоль/л, мочевины крови 11,25 ммоль/л; трехстаканная проба: лейкоцитурия и эритроцитурия во всех трех порциях; признаками острого пиелонефрита по УЗИ, в декабре 2021 года пациентку госпитализировали в нефрологическое отделение. Проведены иммунологические анализы: ЦИК 102 ЕД, АНФ 1:320, консультация ревматолога, выставлен диагноз: СКВ острое течение, активность 3, с поражением почек по типу люпус-нефрита, нефротическая форма, с нарушением азотовыделительной функции почек. Назначена иммуносупрессивная терапия: пульс-терапия метил-преднизолоном 1000 мг №3, циклофосфамидом в суммарной дозе 1400 мг, преднизолон 60 мг *per os*. Повторные курсы пульс-терапии проводились по июль 2023 года: метил-преднизолоном 1000 мг №3, циклофосфамидом в суммарной дозе 8400 мг, затем преднизолон 15 мг табл, наблюдалась положительная динамика: уровень креатинина сыворотки крови 98 мкмоль/л, лейкоциты – 8,04×10⁹/л – 9,9×10⁹/л, эритроциты – 4,86×10¹²/л, СОЭ 12 – 17 мм/ч; в ПАМ гипостенурия – 1007; эритроциты 10-12 в п/з, эпителий (2-3 в п/з), в анализах мочи по Нечипоренко сохранялась эритроцитурия – 4500 в мл.

Выводы. Трудность постановки диагноза СКВ в дебюте заболевания заключается в отсутствии

клинических признаков или наличия одного-двух проявлений. Вовлечение в процесс нескольких органов и систем затрудняет постановку диагноза в связи с многоликостью клинической картины.

DOI: 10.28996/2618-9801-2025-4-478-479

Клинико-генетическая характеристика пациентов с ранним началом аутосомно-доминантного поликистоза почек

Серебрякова О.А.¹ (serebrryakova@gmail.com), Зайкова Н.М.^{1,2}

¹ Кафедра инновационной педиатрии и детской хирургии ФДПО ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

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

Clinical and genetic characteristics of patients with early-onset autosomal dominant polycystic kidney disease

Serebryakova O.A.¹ (serebrryakova@gmail.com), Zaikova N.M.^{1,2}

¹ Pirogov Russian National Research Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Innovative Pediatrics and Pediatric Surgery Department

² Veltishev Research and Clinical Institute for Pediatrics and Pediatric Surgery of the Pirogov Russian National Research Medical University

Актуальность проблемы. Аутосомно-доминантная поликистозная болезнь почек (АДПБП) – самое частое моногенное заболевание почек, характеризующимся прогрессирующим образованием множественных кист в паренхиме почек и нарушением функции почек. АДПБП обусловлена преимущественно мутациями в генах *PKD1* и *PKD2*. Секвенирование нового поколения позволило выявить по меньшей мере 7 второстепенных генов, мутации в которых могут приводить к АДПБП. Несмотря на то, что дебют заболевания чаще всего наступает во взрослом возрасте, в 2-5% случаев заболевание дебютирует в детстве. Исследование генетических вариантов когорты пациентов с ранним началом заболевания может помочь определить молекулярные и генетические механизмы прогрессирования заболевания.

Цель работы. Описать клинические и молекулярно-генетические особенности АДПБП у российской когорты детей.

Материалы и методы исследования. Ретроспективное наблюдательное одноцентровое исследование. Проведен анализ клинического течения АДПБП у 30 пациентов, 20 мальчиков (66%) и 10 девочек (33%) с диагнозом АДПБП. Медиана наблюдения – 2,5 [1;5] лет. Для сравнения медиан нескольких выборок использовался критерий Краскела-Уоллиса, в качестве *post-hoc* анализа – тест Данна. Поправка на множественные сравнения (FDR) была проведена.

Сравнение категориальных переменных проводилось с использованием критерия хи-квадрат. Статистически значимым считалось р-значение менее 0,05.

Результаты. У 24 пациентов (80%) – генетическое подтверждение диагноза У 6 пациентов – клиническое, согласно критериям KDIGO: для детей младше 15 лет отягощенный семейный анамнез в совокупности с ≥ 1 кистой или нефромегалией. Однако в результате полноэкзомного и полногеномного секвенирования мутаций, ассоциированных с фенотипом, не было выявлено. У всех пациентов дебют заболевания был в возрасте младше 15 лет. В подгруппе пациентов с генетически подтвержденной АДПБП у 21 пациента (87,5%) выявлена мутация гена *PKD1*, из них у 10 пациентов (47%) мутация гена *PKD1*, ведущая к преждевременному усечению белка. Патогенные варианты обнаруживались на всем протяжении гена *PKD1* без признаков кластеризации и «горячих» точек (рис. 1). У 1 пациента (4%) обнаружена мутация гена *PKD2*, у 1 (4%) – мутация гена *GNA12* и у 1 (4%) – мутация гена *GANAB*. Пациенты были разделены на 4 группы: с мутацией гена *PKD1* с преждевременным усечением (*PKD1T*) или без него (*PKD1NT*), пациенты с минорными мутациями (*PKD2*, *GANAB*, *GNA12*) и пациенты без установленной генетической причины. Подгруппы не имели статистически значимых различий по полу и наличию отягощенного семейного анамнеза. Очень ранний дебют заболевания был ассоцииро-