

# Клинический случай пациента с системной красной волчанкой. Сложность постановки диагноза

Печерских М.В.<sup>1,2</sup> (mvp.igma@mail.ru), Казакова И.А.<sup>1</sup>, Данилова М.Л.<sup>2</sup>, Шакирова А.Ф.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> ФГБОУ ВО «Ижевская государственная медицинская академия» Минздрава России, Ижевск

<sup>2</sup> БУЗ УР «ГКБ №6 МЗ УР», Ижевск

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

Pecherskikh M.V.<sup>1,2</sup> (mvp.igma@mail.ru), Kazakova I.A.<sup>1</sup>, Danilova M.L.<sup>2</sup>, Shakirova A.F.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Izhevsk State Medical Academy of the Ministry of Health of the Russian Federation, Izhevsk

<sup>2</sup> 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 прекращения 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 артритов, нефрологу – с явлениями цистита и изменением цвета мочи до темно-коричневой. В середине сентября 2021 года после вакцинации ГамКо-видВак 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 мл/л), лейкоцитурия (б/к), бактериурия (+), эритроцитурия (2-4 в п/з). В ПАК от 01.10.21: анемия ( $3,45 \times 10^{12}/\text{л}$ , HGB 97 г/л), тромбоцитопения ( $54 \times 10^9/\text{л}$ ); 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  $2,54 \times 10^{12}/\text{л}$ ; HGB 71 г/л; PLT  $25 \times 10^9/\text{л}$ ; WBC  $3,34 \times 10^9/\text{л}$ , СОЭ 72 мм/ч; креатинин крови 173 мкмоль/л, мочевина 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 азотвыделительной 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 –  $8,04 \times 10^9/\text{л}$  –  $9,9 \times 10^9/\text{л}$ , эритроциты –  $4,86 \times 10^{12}/\text{л}$ , 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 сохранилась эритроцитурия – 4500 в мл.

**Выходы.** Трудность постановки диагноза СКВ в дебюте заболевания заключается в отсутствии

клинических признаков или наличии одного-двух проявлений. Вовлечение в процесс нескольких органов и систем затрудняет постановку диагноза в связи с многофакторностью 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.<sup>1</sup> (serebryakova@gmail.com), Зайкова Н.М.<sup>1,2</sup>

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

<sup>2</sup> 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.<sup>1</sup> (serebryakova@gmail.com), Zaikova N.M.<sup>1,2</sup>

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

<sup>2</sup> Veltischev 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 прогрессирующими 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 *GNA1B*. Пациенты были разделены на 4 группы: с мутацией гена *PKD1* с преждевременным усечением (*PKD1T*) или без него (*PKD1NT*), пациенты с минорными мутациями (*PKD2*, *GNA1B*, *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-