

в возрасте 51,5 (ИКР: 43,3; 60,0) мес., у всех детей были обнаружены гомозиготные или компаунд-гетерозиготные варианты в гене *SMARCAL1*. В 89% случаев идентифицирован патогенный вариант с.2542G>T (p.Glu848Ter) в гомо- или компаунд-гетерозиготном состоянии в гене *SMARCAL1*. При первичном и последнем обследовании на терапии иАПФ/БРА не отмечалось статистически значимых различий уровня протеинурии: 3,0 (ИКР: 1,5; 10,7) пр. 5,0 (ИКР: 3,0; 6,5) г/л ($p=0,461$). Установлено прогрессирующее снижение рСКФ при первичном и последнем обследовании пациентов на терапии иАПФ/БРА: 58,6 (ИКР: 48,3; 68,1) пр. 25,9 (ИКР: 14,2; 50,8) мл/мин/1,73 м² ($p=0,055$). Прогрессиру-

вание в хроническую болезнь почек (ХБП) 5 стадии определено в 17% случаев. Летальный исход отмечался у 33% детей.

Заключение. ИКДШ является мультисистемным заболеванием, характеризующимся прогрессирующим снижением функции почек до ХБП 5 и неблагоприятным прогнозом в виде летального исхода. В 89% случаев причиной ИКДШ у российских детей является патогенный вариант с.2542G>T (p.Glu848Ter) в гене *SMARCAL1*. У детей с ИКДШ установлено отсутствие антипротеинурического и нефропротективного эффекта терапии иАПФ/БРА, что подтверждает необходимость разработки эффективной терапии.

DOI: 10.28996/2618-9801-2025-4-482-483

Структура моногенных гломерулопатий у российских детей: одноцентровое исследование

Топчий А.В.^{1,2} (anastasia_topchiy@mail.ru), Приходина Л.С.^{2,3}

¹ Кафедра инновационной педиатрии и детской хирургии, 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

³ ФГБОУ ДПО Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования Минздрава России, Москва

Spectrum of monogenic glomerulopathies in russian children: a single-centre study

Topchii A.V.^{1,2} (anastasia_topchiy@mail.ru), Prikhodina L.S.^{2,3}

¹ Department of Innovative Pediatrics and Pediatric Surgery, Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow

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

³ Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow

Актуальность проблемы. Гломерулопатии являются гетерогенной группой заболеваний, обусловленных поражением клубочкового аппарата почек и характеризующихся протеинурией. Среди клинических проявлений гломерулопатий выделяют стероид-резистентный нефротический синдром (СРНС) и изолированную гломерулярную протеинурию. У ряда детей гломерулопатия может отмечаться в рамках наследственных синдромов. Одной из причин развития гломерулопатий являются дисфункция, повреждение или потеря подоцитов. В настоящее время установлено, что более 60 генов являются причиной подоцитопатий.

Цель работы. Представить клиническую и молекулярно-генетическую характеристику моногенных гломерулопатий у российской когорты детей.

Материалы и методы исследования. В ретро-проспективное одноцентровое исследование были включены 120 детей (57М/63Д) со СРНС и изолированной гломерулярной протеинурией. Всем детям проводилось молекулярно-генетическое исследование: полногеномное секвенирование ($n=46$), полноэкзомное секвенирование ($n=20$), секвенирование панели генов ($n=44$), секвенирование по Сэнгеру ($n=10$).

Полученные результаты. Моногенный генез гломерулопатий, ассоциированный с патогенными и вероятно патогенными вариантами установлен у 38,4% детей ($n=46$). Медиана возраста клинической диагностики моногенных гломерулопатий у наших пациентов составила 49,0 (ИКР: 29,8; 69,8) мес., возраста молекулярно-генетической диагностики – 70,0

(ИКР: 49,8; 121,3) мес. Среди моногенных гломерулопатий СРНС имел место у 87% детей, изолированная гломерулярная протеинурия отмечалась в 13% случаев. Возраст манифестации моногенного СРНС и генетически опосредованной изолированной гломерулярной протеинурии статистически значимо не различался: 50,5 (ИКР: 32,3; 71,3) пр. 30,0 (ИКР: 15,3; 75,5) мес. ($p=0,175$). У 70% детей с моногенной гломерулопатией были выявлены экстраренальные проявления, представленные фенотипическими особенностями иммуно-костной дисплазии Шимке (ИКДШ), дисгенезией гонад, нарушением формирования пола, нефробластомой, сгибательными контрактурами локтевых суставов, фокальной эпилепсией. Нефробиопсия была проведена у 41,3% детей: в 78,9% случаев был выявлен фокально-сегментарный гломерулосклероз, в 15,8% – болезнь минимальных изменений, в 5,3% – диффузный мезангиальный склероз. В структуре моногенного СРНС у 42,5% детей идентифицированы варианты в гене *SMARCAL1*, ассоциированном с ИКДШ. Второй по частоте причиной (25%) моногенного СРНС явились варианты в гене *WT1*, обусловившие развитие синдромов Фрайзера и Денис-Драш, а также СРНС без экстраренальных проявлений. У 20% детей

со СРНС были установлены варианты в гене *NPHS2*. У 7,5% детей СРНС был обусловлен вариантами в гене *LMX1B* и в 66,7% случаев не сопровождался клиническими проявлениями синдрома nail-patella.

При молекулярно-генетическом исследовании у детей с изолированной гломерулярной протеинурией в 83% случаев были выявлены варианты в генах *WT1*, *SMARCAL1*, *LMX1B*, ассоциированных с развитием синдромов Денис-Драш и Фрайзера, ИКДШ и синдрома nail-patella, соответственно. В 17% случаев генетической причиной изолированной гломерулярной протеинурии без экстраренальных проявлений являлся вариант в гене *CUBN*.

Заключение. Моногенный генез гломерулопатий установлен у 38,4% детей. Наиболее частыми генетическими причинами СРНС и изолированной гломерулярной протеинурии у российских детей являются варианты в генах *SMARCAL1*, *WT1* и *NPHS2*. Патогенные и вероятно патогенные варианты в генах *WT1*, *LMX1B*, *CUBN* могут быть ассоциированы с изолированной гломерулопатией без экстраренальных проявлений. Детям с гломерулопатиями рекомендуется молекулярно-генетическое исследование для верификации моногенного генеза заболевания.

DOI: 10.28996/2618-9801-2025-4-483-484

Оценки приверженности лечению и эффективность диализа

Чернорай А.В.^{1,2} (annache07@mail.ru), Васильева А.И.², Ал-Барбари К.Р.М.¹, Жернова Ю.Ю.¹, Герасимчук Р.П.^{1,3}, Вишневский К.В.^{1,3}

¹ СПбГБУЗ «Городская Мариинская больница», Санкт-Петербург

² ФГБОУ ВО «Российский государственный педагогический университет им. А.И. Герцена», Санкт-Петербург

³ ФГБОУ ВО «Северо-Западный ГМУ им. И.И. Мечникова», Санкт-Петербург

Evaluation of the treatment adherence and the effectiveness of dialysis

Chernorai A.V.^{1,2} (annache07@mail.ru), Vasilyeva A.I.², Al-Barbari K.R.V.¹, Zhernova Y.Y.¹, Gerasimchuk R.P.^{1,3}, Vishnevskii K.A.^{1,3}

¹ City Mariinsky Hospital, Saint-Petersburg

² A.I. Herzen Russian State Pedagogical University, Saint-Petersburg

³ I.I. Mechnikov North-Western State medical university, Saint-Petersburg

Актуальность. Существует множество свидетельств неблагоприятных клинических и экономических последствий низкой приверженности лечению. Выделяют три основные причины низкой приверженности к лечению хронических заболеваний: проблема редко включается в национальную политику здравоохранения; принимаемые меры направлены исключительно на пациентов, тогда как более важное значение имеют показатели качества взаимодействия между пациентом и медицинскими работниками; пациенты чувствуют себя

отстраненными от принятия решения о лечении и склонны отказываться от него. Наиболее точными количественными методами оценки приверженности являются непосредственное наблюдение за терапией и измерение содержания лекарственного средства в крови или моче, но они дороги и мало доступны в обычной практике. Российский опросник «Комплексная оценка приверженности-25» (КОП-25) предложен в 2008 году и актуализирован в 2021 году, но почти не использовался у диализных пациентов.