

(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.

Цель. Изучить связь достигаемых параметров эффективности гемодиализа с оценками приверженности лечению.

Пациенты и методы. В срезное одноцентровое исследование включены 46 стабильных гемодиализных пациентов с медианами возраста 54 (42; 65) лет и продолжительности заместительной почечной терапии 35 (30; 121) месяцев, которые не отличались по демографическим и клинико-лабораторным показателям от остальных 63 пациентов диализного центра. Приверженность лечению оценивалась в опроснике КОП-25, который включал домены приверженности медикаментозной терапии, модификации стиля жизни и медицинскому сопровождению наряду с интегральной оценкой приверженности. Определялись выраженность тревожности (личностной и ситуативной – тест Спилберга) и уровня депрессии (тест Бека). Связь психометрических параметров с характеристиками достигнутого качества диализа оценивалась в серии моделей множественной регрессии.

Результаты. Интегральная приверженность пациентов оценена в 64(14) балла, приверженность лекарственной терапии – 72(19), медицинскому сопровождению – 64(19), модификации стиля жизни – 51(15) баллов (Рисунок).

Средние значения показателей личностной и ситуативной тревожности составили 32(9) и 38(10) баллов, депрессии по шкале Бека $9,7 \pm 9,5$ баллов и не были связаны с показателями приверженности. В множественном регрессионном анализе с коррекцией на пол, возраст, срок ЗПТ, а также на уровни тревожности и депрессии уровень фосфатов оказался обратно связанным с приверженностью лекарственной терапии ($-0,8$ ммоль/л/10 баллов), которая

является одним из трех основных компонентов фосфат-снижающей стратегии. Уровень гемоглобина был прямо связан с приверженностью модификации стиля жизни (+2 г/л/10 баллов) и выраженностью депрессии ($-3,4$ г/л/10 баллов); возможно, выраженная анемия ухудшает физическое и психическое состояние пациентов и может способствовать развитию депрессии. Степень белково-энергетической недостаточности была одновременно (и независимо) связана с приверженностью лекарственной терапии и модификации стиля жизни. Оценка депрессии по Беку была связана с уровнем натриемии ($+0,44$ ммоль/л/10 баллов). Меньшие междиализные прибавки веса были независимо связаны с менее выраженной личностной тревожностью (+390 г/10 баллов) и лучшей приверженностью медицинскому сопровождению (170 г/10 баллов). Замена в приведенных моделях отдельных оценок компонентов приверженности лечению (лекарственной терапии, медицинскому сопровождению, модификации стиля жизни) на интегральный показатель уменьшала силу выявляемой связи или приводила к утрате статистической значимости модели.

Заключение. Каждый из компонентов приверженности лечению (приверженность лекарственной терапии, медицинскому сопровождению и модификации стиля жизни), а также интегральная приверженность по опроснику КОП-25 демонстрирует связи с важными параметрами качества диализа. Возможность скорректировать уровни разных компонентов приверженности или подтвердить необходимость видоизменить методы лечения с целью достижения необходимого уровня приверженности требует дальнейшего анализа в проспективном исследовании.



Рис. 1. Оценка по доменам приверженности лечению

Fig. 1. Assessment by treatment adherence domains