
ТЕЗИСЫ XXI ОБЩЕРОССИЙСКОЙ КОНФЕРЕНЦИИ РДО (ОБЪЕДИНЕНИЕ МОЛОДЫХ НЕФРОЛОГОВ РОССИИ И НОВЫХ НЕЗАВИСИМЫХ ГОСУДАРСТВ)

ABSTRACTS OF THE XXI ALL-RUSSIAN CONFERENCE OF THE RUSSIAN DIALYSIS SOCIETY (ASSOCIATION OF YOUNG NEPHROLOGISTS OF RUSSIA AND THE NEW INDEPENDENT STATES)

DOI: 10.28996/2618-9801-2026-2-280-281

Вторичный синдром Фанкони, как позднее осложнение терапии опухоли вильмса: 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, Россия*

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

Secondary Fanconi syndrome as a late complication of wilms tumor therapy: a clinical case

T.A. Alekseeva¹ (tatyana_a_alexseeva@mail.ru), M.E. Aksenova², N.M. Zaikova^{1,2}

¹ *Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia*

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

Актуальность проблемы. Нефробластома или опухоль Вильмса – одна из наиболее часто встречающихся злокачественных эмбриональных опухолей у детей. Распространенность опухоли Вильмса 0,7-0,8 до 1 на 100 000 населения детского возраста. Несмотря на использование риск-адаптированных протоколов ведения детей с нефробластомой, отмечается значительный уровень поздних осложнений. Согласно данным литературы у 10-35% детей отмечается развитие артериальной гипертензии, 15-30% снижение фильтрационной функции почек, 3-30% вторичный синдром Фанкони, 10-20% электролитные нарушения, 5-15% уропатии и 3-10% нейрогенная дисфункция мочевого пузыря через 1-10 лет после лечения злокачественного заболевания почек (нефробластомы). Педиатру и нефрологу важно помнить, что «нефротический статус» пациентов, перенесших противоопухолевое лечение, может меняться в динамике.

Цель работы. Представить клиническое наблюдение позднего осложнения терапии нефробластомы в виде вторичного синдрома Фанкони у ребенка.

Материалы и методы исследования. Обобщены анамнестические, клинико-лабораторные данные пациента.

Полученные результаты. Мальчик 17 лет обследован в связи с глюкозурией, непостоянной гипофосфатемией на фоне повышения экскреции фосфора с мочой, а также повышением ЩФ крови с признаками остеопороза после перенесенной полихимиотерапии. В возрасте 5 месяцев жизни у ребенка была диагностирована нефробластома левой почки, стадия T2N0M0, в 1 год была проведена нефроуретерэктомия слева с удалением околопочечной клетчатки (опухоль 10×82×83 мм), выявлены метастазы в легком 0.3-2.3 см, проведены курсы полихимиотерапии по протоколу SIOP-2001 с последующим курсом лучевой терапии (СОД 16 Гр). В 2 года впервые выявлена протеинурия до 0.6 г/сут, глюкозурия до 10.6 ммоль/л. В 9 лет креатинин крови – 94 мкмоль/л, рСКФ 94 мл/мин/1,73 м², протеинурия до 0.4 г/сут, глюкозурия до 3.9 ммоль/л, фосфатурия до 45 ммоль/сут, кальциурия до 7 ммоль/сут, повышение уровня бета-2-микроглобулина в моче до 11015.2 мкг/сут, экстраренальных проявлений нет.

На момент обследования физическое развитие ребенка соответствовало возрасту: рост 182 см (перс. 75-90), масса 69 кг (перс. 50-75), АД 122/68 мм.рт.ст., в крови глюкоза – 4.5 (норма 3.3-5.6 ммоль/л), креатинин 131 мкмоль/л (рСКФ по СКiD U25 59.7 мл/мин/1,73 м²), мочевины – 6.4 ммоль/л (норма 1.4-7.2 ммоль/л), альбумин – 43 г/л (норма 35-52 г/л), калий – 4.4 ммоль/л (норма 3.7-5.12 ммоль/л), фосфор неорганический – 0.98 ммоль/л (норма 0.81-1.62 ммоль/л), ЩФ – 105 МЕ/л (норма 52-171 МЕ/л), в моче – глюкоза 10.792 ммоль/сут (норма 0-2.77 ммоль/сут), белок 0.273 г/сут (норма 0-0.1 г/сут), бета-2-микроглобулин – 10213.6 мкг/сут (норма 0-100 мкг/сут), кальций – 0.74 ммоль/сут (норма 1.5-4 ммоль/сут), калий – 33.4 ммоль/л (норма 25-125 ммоль/л), фосфор – 21.41 ммоль/л, ТmP/GFR – 0.84 ммоль/л, TRP – 85%. При УЗИ отмечалась викарная гипертрофия единственной правой почки, правосторонний нефроптоз, диффузные

изменения паренхимы почки. Установлен диагноз: Тубулопатия с дисфункцией проксимальных канальцев (глюкозурия, протеинурия). ХБП – IIIA стадии. В связи с выявленной протеинурией назначена терапия ингибиторами АПФ, рекомендовано проведение молекулярно-генетического обследования.

Заключение. Таким образом, представлено клиническое наблюдение позднего осложнения терапии нефробластомы в виде вторичного синдрома Фанкони в педиатрической практике. Это случай подчеркивает необходимость длительного и систематического наблюдения за пациентами, перенесшими опухоль Вильмса, с обязательным контролем функции почки. Особое внимание следует уделять раннему выявлению признаков тубулярной дисфункции, поскольку своевременная диагностика и коррекция позволяют замедлить прогрессирование хронической болезни почек, тем самым улучшив качество жизни пациентов.

DOI: 10.28996/2618-9801-2026-2-281-282

Генетические особенности взрослых пациентов с атипичным гемолитико-уремическим синдромом в Свердловской области

Т.В. Блинова¹ (tanikonova@yandex.ru), Д.В. Блинов² (d.v.blinov@urfu.ru), А.Г. Столяр¹ (ambr375@mail.ru)

¹ *ГБУЗ СО «Свердловская областная клиническая больница №1», г. Екатеринбург, Россия*

² *Уральский Федеральный Университет, г. Екатеринбург, Россия*

Genetic features of adult patients with atypical hemolytic-uremic syndrome in the Sverdlovsk region

T.V. Blinova¹ (tanikonova@yandex.ru), D.V. Blinov² (d.v.blinov@urfu.ru), A.G. Stolyar¹ (ambr375@mail.ru)

¹ *1 Regional Clinical Hospital, Yekaterinburg, Russia*

² *Ural Federal University, Yekaterinburg, Russia*

Актуальность проблемы. Атипичный гемолитико-уремический синдром (аГУС) это орфанное жизнеугрожающее заболевание из группы тромботических микроангиопатий (ТМА), обусловленное патологией системы комплемента, которая в большинстве случаев связана с генетическими нарушениями в данной системе. К настоящему времени описано большое количество различных вариантов мутаций генов системы комплемента, ассоциированных с развитием аГУС.

Цель исследования. Изучить генетический профиль системы комплемента у взрослых пациентов с аГУС, наблюдающихся в Свердловской области.

Материалы и методы. В исследование включено 35 пациентов с аГУС: 14 мужчин (40%) и 21 женщины (60%), наблюдавшихся в нефрологическом отделении ГАУЗ СО «СОКБ №1» с 2012 по 2025 год.

Средний возраст пациентов на момент постановки диагноза – 36 лет. Из них – находящихся на гемодиализе 12 пациентов (34%). Пациенток с акушерским аГУС – 13 (37%). Число пациентов, у которых был проведен молекулярно-генетический анализ (поиск мутаций в клинически значимой части генома человека – экзоме) – 30 (86%). Анализ производился методом секвенирования лабораторией ООО "Генотек". Проанализированы гены CD46, CFB, CFH, CFHR1-5, CFI, DGKE, PIGA, THBD, C3, ADAMTS13, SERPINE1, MTHFR, ITGA2, FGB, F13A1, F7, F5, F2, ITGB3, MMACHC, INF2, VTN.

Результаты. Генетические мутации, ассоциированные с развитием аГУС, выявлены у 16 из 30 обследованных пациентов (53,3%), из них пациенток с акушерским аГУС – 5 (31,3%).