

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 м<sup>2</sup>), 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 Вильямса, 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. Блинова<sup>1</sup> (tanikonova@yandex.ru), Д.В. Блинов<sup>2</sup> (d.v.blinov@urfu.ru), А.Г. Столяр<sup>1</sup> (ambr375@mail.ru)*

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

<sup>2</sup> *Уральский Федеральный Университет, г. Екатеринбург, Россия*

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

*T.V. Blinova<sup>1</sup> (tanikonova@yandex.ru), D.V. Blinov<sup>2</sup> (d.v.blinov@urfu.ru), A.G. Stolyar<sup>1</sup> (ambr375@mail.ru)*

<sup>1</sup> *1 Regional Clinical Hospital, Yekaterinburg, Russia*

<sup>2</sup> *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%).

У 9 пациентов выявлено по 1 мутации (56%), у 5 – по 2 (31%) и у 2 – 3 мутации (13%).

Выявленные мутации представлены в таблице 1.

При сравнении кривых общей и почечной выживаемости пациентов с генетическими мутациями и без них статически значимых различий обнаружено не было.

**Выводы.** По нашим данным распространенность генетических мутаций среди пациентов с aГУС составила 53,3%.

На сегодняшний день, учитывая то, что численность пациентов с aГУС при исследовании влияния генетических мутаций системы комплемента мала, делать окончательные выводы о их значении не представляется возможным. Необходимы дальнейшие исследования.

Таблица 1. Генетические мутации, ассоциированные с aГУС

Ген	Число мутаций	Классификация мутаций по ACMG
CFH	4	Вероятно патогенная
CFHR 1	6	Вероятно патогенная
CFHR 3	7	Вероятно патогенная
CFHR 5	1	Неясное клиническое значение
CFI	1	Вероятно патогенная
CD46 (MCP)	3	Вероятно патогенная
C3	1	Неясное клиническое значение
ADAMTS-13	2	Вероятно патогенная

DOI: 10.28996/2618-9801-2026-2-282-283

## Особенности пересадки почки реципиентам с печеночным трансплантатом: серия случаев

А.Н. Горбач<sup>1</sup> ([rainy.season@yandex.ru](mailto:rainy.season@yandex.ru)), А.В. Терентьев<sup>1,2</sup>, М.А.Х. Хусаинов<sup>1</sup>

<sup>1</sup> ГБУЗ «Волгоградский областной уронефрологический центр», Волгоградская область, г. Волжский, Россия

<sup>2</sup> Кафедра урологии, ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет», г. Волгоград, Россия

## Features of kidney transplantation in recipients with a liver transplantation: a series of cases

A.N. Gorbach<sup>1</sup> ([rainy.season@yandex.ru](mailto:rainy.season@yandex.ru)), A.V. Terentyev<sup>1,2</sup>, M.A.Kh. Khusainov<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Volgograd Regional Uronephrology Center, Volgograd Region, Volzhsky, Russia

<sup>2</sup> Department of Urology, Volgograd State Medical University, Volgograd, Russia

**Цель исследования.** Нарушение функции почек часто является сопутствующим состоянием по отношению к терминальной недостаточности печени. В связи с чем возникает вопрос о тактике выполнении трансплантации почки такой когорте пациентов. Необходимо учитывать как срочность оказания помощи пациенту с полиорганной недостаточностью, так и эффективность использования донорских почек с наилучшим потенциалом долгосрочного функционирования. Для решения этой проблемы применяются 2 основные стратегии: одновременная трансплантация печени и почки (СТПП) и последовательная трансплантация почки после печени (ТППП). *Цель:* представить наблюдение 2-х родственных трансплантаций почки, выполненных в нашей клинике, пациентам с хронической болезнью почек 5-й стадии после ранее выполненной пересадки печени.

**Материалы и методы.** В качестве объектов наблюдения выступили пациент М. 32 года с ранее выполненной пересадкой левой доли печени от родственного донора и пациент Д. 43 года с ранее выполненной трансплантацией левого латерального сектора печени от живого неродственного донора.

**Результаты.** В 1 случае нефрэктомия была выполнена справа лапароскопическим ретроперитонеальным доступом, пересадка почки выполнена с использованием внутренней подвздошной артерии и наружной подвздошной вены. Мочеточниково-пузырный анастомоз сформирован по методу Барри. Функция трансплантата немедленная. В качестве иммуносупрессии на старте: циклоспорин 300 мг/сут, микофеноловая кислота 1440 мг/сут и метипред 0,5 мг/кг с последующим снижением в течение первого месяца до 8 мг/сутки. В ближай-