

DOI: 10.28996/2618-9801-2026-2-287-288

Клинический случай семейного нефронофтиза 1 типа у мальчиков

А.А. Исаченко (*dekunovaanas@mail.ru*), А.В. Порубель, В.М. Негода, В.Е. Пудеян

ГБУ РО «Областная детская клиническая больница», Ростов-на-Дону, Россия

A family case of nephronophthisis type 1 in boys

A.A. Isachenko (*dekunovaanas@mail.ru*), A.V. Porubel, V.M. Negoda, V.E. Pudeyan

1 State Budget Institution Rostov Region «Regional Children's Clinical Hospital», Rostov-on-Don, Russia

Актуальность. Нефронофтиз – редкое ауто-сомно-рецессивное заболевание почек, одна из частых наследственных причин, приводящих к терминальной стадии хронической болезни почек у детей и подростков.

В основе этиологии заболевания лежит цилиопатия, что обуславливает возможное полиорганное поражение с вовлечением центральной нервной системы, органа зрения, печени. Пациентам необходим мониторинг функции почек и печени, офтальмологические осмотры.

Для нефронофтиза гистологически характерны кисты, преимущественно в кортико-медуллярном слое, тубулоинтерстициальный фиброз и атрофия канальцев.

Молекулярно-генетическое исследование считается «золотым стандартом» диагностики нефронофтиза.

Цель. Представить клиническое описание случая нефронофтиза у двух братьев.

Полученные результаты. Мальчик А., 13 лет, госпитализирован в ОРИТ с жалобами на слабость, рвоту, мышечные спазмы и судороги. При обследовании выявлена анемия (эритроциты $2,95 \times 10^{12}$, Hb – 85 г/л), в биохимическом анализе крови повышение уровней мочевины до 100,4 ммоль/л, креатинина до 1318 мкмоль/л, рСКФ 13,8 мл/мин/1,73 м². В анализе мочи протеинурия до 2 г/л, эритроциты 3 кл/мкл. По жизненным показаниям проводилась ЗПТ методом гемодиализа. После стабилизации состояния пациент переведен в нефрологическое отделение.

При дальнейшем обследовании: сохранялась анемия (эритроциты $2,79 \times 10^{12}$, Hb – 84 г/л), гиперазотемия (мочевина 33,1 ммоль/л, креатинин 567 мкмоль/л), гипокальциемия 0,92 ммоль/л, выявлено повышение паратгормона до 1109 пг/мл, снижение эритропоэтина до 2,72 МЕ/л, что свидетельствовало в пользу хронической болезни почек. В общем анализе мочи эритроцитурия до 15,4 кл/мкл, лейкоцитурия до 5,7 кл/мкл, протеинурия до 0,5 г/л, удельный вес 1010. В анализе суточной мочи белок 1 г/сут., альбумин 59 мг/сут. Бета-2-микроглобулин в моче 15143 нг/мл, что говорит о повреждении

канальцевого аппарата. По данным УЗИ размеры почек в норме, КМД не прослеживается, кровоток обеднен.

С учетом неясного генеза ХБП 5Д стадии проведена пункционная нефробиопсия: фокальный глобулярный гломерулярный склероз/гиалиноз (3/5), интерстициальный фиброз и атрофия канальцев на всем протяжении. Картина гломеруло-нефросклероза, соответствующая поздней стадии повреждения почек.

Также было рекомендовано обследование родителей и сибса. При обследовании младшего брата 9-ти лет, не имевшего жалоб, выявлена гиперазотемия – мочевина 15 ммоль/л, креатинин 195 мкмоль/л, рСКФ 34,8 мл/мин/1,73 м². Общий анализ мочи в норме, удельный вес 1008. Анализ крови на паратгормон – 157 пг/мл.

При УЗИ – размеры почек в норме, снижение КМД, кровоток в медуллярном слое с обеих сторон.

С учетом семейного анамнеза, дети консультированы генетиком, рекомендовано исследование на болезнь Фабри (получен отрицательный результат) и на наследственные заболевания почек.

Младшему брату проведена пункционная нефробиопсия: выраженный фиброз интерстиция, атрофия канальцев на всем протяжении, тубулопатия неясного генеза (картина нефросклероза, соответствующая поздней стадии повреждения почек).

Также проведено МРТ органов брюшинного пространства, выявлена выраженная дольчатость почек. При исследовании старшего сибса по данным МРТ обнаружены признаки снижения кортико-медулярной дифференцировки.

У мальчика А. при молекулярно-генетическом исследовании выявлена микроделеция на длинном плече хромосомы 2 длиной 158454 нуклеотида – seq[GRCh38]del(2)(q13)chr2:g.(110091788_110095232)_(110229067_110250241)del. Варианты в гене NPHP1 в гомозиготном и компаунд-гетерозиготном состоянии описаны у пациентов с «ювенильным нефронофтизом 1».

В настоящее время мальчик А. получает ЗПТ методом гемодиализа, внесен в реестр для трансплантации почки. Мальчик И. в стабильном состоянии, получает нефропротективную и симптоматическую терапию.

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует семейное проявление нефронофтиза 1 типа, которое привело к терминальной почечной недостаточности у sibса в подростковом возрасте и к ХБП 4 ст. у sibса младшего возраста.

DOI: 10.28996/2618-9801-2026-2-288-289

Взаимосвязь индекса массы тела с показателями клинко-лабораторных биомаркеров определяющих функции почек у детей

А.А. Маркова (elinadzr@list.ru), А.Ю. Урлина, С.А. Махова, Е.В. Туш
ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ
ГБУЗ НО «Детская городская клиническая больница №1» г. Нижнего Новгорода

Relationship between body mass index and clinical and laboratory biomarkers of renal function in children

A.A. Markova (elinadzr@litr.ru), A.U. Urlina, S.A. Makhova, E.V. Tush
Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education "Privolzhsky Research Medical University" of the Ministry of Health of the Russian Federation
City Clinical Children's Hospital №1, Nizhny Novgorod

Актуальность проблемы. Избыточная масса тела и ожирение предрасполагают к развитию хронической болезни почек (https://kdigo.org/wp-content/uploads/2025/12/KDIGO-2025-Obesity-in-CKD-Conference-Report_Corrected-Proof.pdf). Зависимость между индексом массы тела (ИМТ) и функциональным состоянием почек у детей нуждается в тщатель-

ном изучении для своевременного прогнозирования рисков и предотвращения необратимых изменений в морфологии нефронов. Особый интерес представляет анализ влияния SDS-ИМТ на показатели скорости клубочковой фильтрации (СКФ), вычисленные по креатинину и цистатину-С основанным формулам.

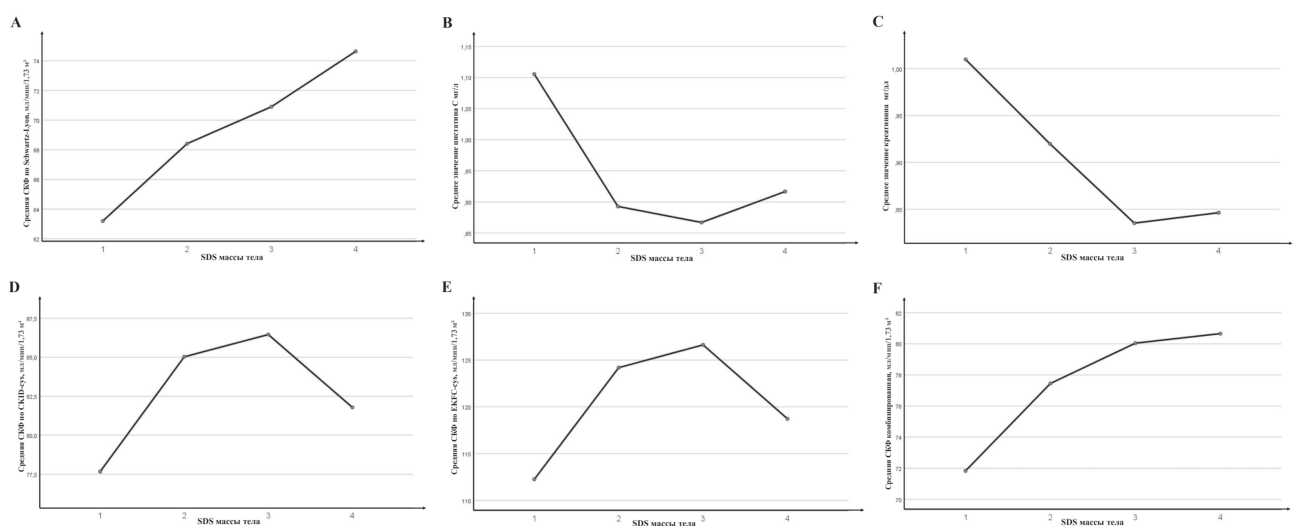


Рис. 1. Графики средних (медианных) значений основных показателей клубочковых функций