

*Козлова Т.С.*

## СЕМЕЙНЫЕ СЛУЧАИ НЕФРОТИЧЕСКОГО СИНДРОМА У ДЕТЕЙ: КЛИНИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА

*Научные руководители: д-р мед. наук, проф. Козыро И.А.,  
канд. мед. наук, доц. Белькевич А.Г.*

*1-я кафедра детских болезней*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

**Актуальность.** По данным литературы семейные случаи нефротического синдрома (НС) встречаются редко. Актуальным является проведение молекулярно-генетического исследования с целью выяснения механизма развития НС, определения тактики лечения.

**Цель:** проследить катамнез пациентов с семейным НС.

**Материалы и методы.** Изучены истории болезни 14 детей из 7 семей с НС, наблюдавшихся в УЗ «2-я ГДКБ» г. Минска с 1999-2022 гг. Проанализированы анамнестические, клинические, лабораторные, инструментальные данные, результаты молекулярно-генетического исследования и нефробиопсии.

**Результаты и их обсуждение.** В 6 (42,9%) случаях НС развился сразу после рождения или в первые 3 месяца жизни. 2 пациентам выставлен диагноз НС французского типа: 2 сестры из 3 девочек в семье с врожденным НС и гипотиреозом, гормонорезистентностью, вероятно аутосомно-рецессивным (АР) типом наследования, обе умерли в раннем возрасте от инфекций. Два мальчика наблюдались с диагнозом НС финского типа без генетического подтверждения с типичными клиническими и морфологическими изменениями (на аутопсии у одного микрокистоз канальцев), что позволило предположить диагноз и АР тип наследования. Второму брату в возрасте 4-х лет проведена успешная трансплантация почки. У двоих сибсов НС обусловлен мутацией *LAMB2* гена (брат и сестра с врожденным НС, врожденной глаукомой и катарактой), оба успешно трансплантированы. По материнской линии у всех лиц женского пола отмечалась патология органов зрения.

У 8/14 (50,8%) диагностирован идиопатический НС. У двух сестер фокально-сегментарный гломерулосклероз (ФСГС), гормонорезистентный НС с хорошим ответом на терапию циклоспорином А без нарушения функции почек. Сходная клиническая картина (морфологически мезангиальная пролиферация с депозицией IgM) отмечалась и у двух братьев с дебютом НС в возрасте 6 и 5 лет соответственно. У брата и сестры (мама американка, отец русский) манифестировал стероидочувствительный НС в возрасте 4-х и 2-х лет, после чего семья уехала из Беларуси. Два двоюродных брата продемонстрировали дебют стероидорезистентного НС в возрасте 4-х лет со сходной морфологией ФСГС с тубулоинтерстициальным компонентом, кальцинозом стромы и канальцев. Изменения в биохимии крови соответствовали проявлениям НС: гипопроотеинемия Me 53,6 (43-61г/л), гипоальбуминемия 31,9 (19-53г/л), гиперхолестеринемия 6,34 (6,2-9,38ммоль/л). Уровень суточного белка мочи в пределах 0,07-3г/сут (Me 0,201). Нефробиопсия проведена 6/14 (42,9%): у 4 (66,7%) ФСГС, у 1 – мезангиальная пролиферация с депозитами IgM, у 1 – мезангиальный склероз.

**Выводы:** возраст дебюта семейного НС варьирует от 0 до 6 лет. Синдромальный НС выявлен в 14,3%. Стероидорезистентность отмечена у всех наблюдаемых. Результаты молекулярно-генетических исследований помогут расшифровать механизмы развития НС и в определении тактики лечения. Рецидивов НС у пациентов после трансплантации почки не наблюдалось.