

функционального состояния почек у детей с ЗВУР актуальна с точки зрения разработки персонализированных лечебных и профилактических мероприятий в долгосрочной и краткосрочной перспективе.

Цель исследования — изучить особенности фильтрационной функции почек у новорожденных детей с ЗВУР.

Материалы и методы. Обследованы 60 новорожденных детей с задержкой внутриутробного роста. В возрасте 5–7 суток жизни проведена оценка клинических и лабораторных показателей мочевыделительной системы и ультразвуковое исследование почек. Проводилась оценка уровня креатинина, мочевины, остаточного азота и расчет скорости клубочковой фильтрации (СКФ) по модифицированной формуле Шварца. Статистическая обработка материала выполнена с использованием методов описательной статистики в компьютерной программе MS Excel 2013.

Результаты. При исследовании анализов мочи бессимптомная бактериурия наблюдалась у 7 (11,7%) обследованных, лейкоцитурия — у 2 (3,3%), оксалурия у 10 (16,7%), уратурия у 2 (3,3%) пациентов. По данным биохимического анализа крови уровень креатинина составил 35,0 [27,5; 40,0] мкмоль/л, мочевины — 2,7 [2,0; 3,4] ммоль/л, остаточного азота — 12,6 [10,9; 14,5] ммоль/л. СКФ по Шварцу составляла 56,4 [45,7; 67,8] мл/мин/1,73 м², при этом у 33 (55%) новорожденных с ЗВУР наблюдалась гиперфильтрация, у 3 (5%) — снижение СКФ. При оценке водно-электролитного баланса уровень натрия находился в пределах 138,6 [135,8; 140,2] ммоль/л, калия — 5,1 [4,5; 5,6] ммоль/л. По данным ультразвукового исследования почек пиелоэктазия выявлена у 7 (11,7%) обследованных, врожденные пороки развития почек — у 2 (3,3%) детей.

Заключение. Изменения функции почек по типу гиперфильтрации характерны для новорожденных детей с ЗВУР в раннем неонатальном периоде. Расчет скорости клубочковой фильтрации у новорожденных детей с ЗВУР может быть рекомендован для применения в клинической практике.

ВРОЖДЕННЫЙ НЕФРОТИЧЕСКИЙ СИНДРОМ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ С ВЫЯВЛЕНИЕМ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ *NPHS1*

Яцкив А.А.¹, Никитченко Н.В.¹, Белькевич А.Г.²,

Козыро И.А.², Гончарова Р.И.¹

Институт генетики и цитологии НАН Беларуси, Минск
Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Введение. Врожденный нефротический синдром (ВНС) объединяет гетерогенную группу заболеваний, характеризующихся протеинурией нефротического уровня, гипоальбуминемией и отеками, которые

проявляются внутриутробно или в первые 3 месяца жизни. Основной причиной ВНС являются дефекты подоцитов, обусловленные мутациями генов *NPHS1*, *NPHS2*, *WT1*, *PLCE1* и *LAMB2*.

Цель исследования. Представить клинический случай с применением молекулярно-генетического тестирования для диагностики ВНС.

Материалы и методы. Пациенту с ВНС с гематурией и гипертензией, ассоциированным с гипотиреозом, проведено высокопроизводительное секвенирование полных последовательностей генов *NPHS1* и *NPHS2*.

Результаты. Мальчик Р. от 1 беременности, 1 срочных родов с отягощенным акушерско-гинекологическим анамнезом (анемия, хроническая фето-плацентарная недостаточность, COVID-19, многоводие, большая масса плаценты). На 3 сутки после рождения у ребенка диагностирована водянка яичек, протеинурия (Pt) (3,39 г/л), гипоальбуминемия (23 г/л). При дальнейшем наблюдении сохранялась массивная Pt, выраженная гипоальбуминемия на фоне проводимой трансфузии 20% альбумина, стойкая артериальная гипертензия (90–110/50–60 мм рт.ст.). Установлено повышение уровня тиреотропного гормона до 11,37 мЕд/л (норма 0,72–10,5 мЕд/л). По результатам молекулярно-генетического исследования обнаружены 2 мутации в гене *NPHS1* в комплаунд-гетерозиготе. Оба варианта — затрагивающий сайт сплайсинга (NM_004646:exon18:c.2335–1G>A) и приводящий в образованию стоп-кодона (NM_004646:exon8:c.C847T:p.Q283*) — содержатся в базе ClinVar (Variation ID: 188734 и 2115119) и классифицированы как патогенные. При этом мутация c.2335–1G>A ранее была обнаружена у пациентов с ВНС в гетерозиготном состоянии, а единственная запись о мутации p.Q283* датируется 2023 г., однако не содержит информации о связи с *NPHS1*-ассоциированной патологией. Представленный клинический случай является первым случаем обнаружения мутации p.Q283* у пациента с ВНС, что служит свидетельством в пользу ее патогенности.

Заключение. Нами идентифицирован комплаунд-гетерозиготный вариант в гене *NPHS1*, который, вероятно, явился причиной развития ВНС у данного пациента.

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ им. Н. И. ПИРОГОВА
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ
И ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ им. академика Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА
ПЕРВЫЙ МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ им. И.М. СЕЧЕНОВА (СЕЧЕНОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ)
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ НЕПРЕРЫВНОГО
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИКО-СТОМАТОЛОГИЧЕСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ им. А.И. ЕВДОКИМОВА
ФЕДЕРАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ПИТАНИЯ,
БИОТЕХНОЛОГИИ И БЕЗОПАСНОСТИ ПИЩИ
РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ПЕДИАТРИЧЕСКИХ ЦЕНТРОВ
АССОЦИАЦИЯ ДЕТСКИХ КАРДИОЛОГОВ РОССИИ
РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ДЕТСКИХ ХИРУРГОВ
РЕГИОНАЛЬНАЯ ОБЩЕСТВЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
МЕДИЦИНСКИХ СЕСТЕР МОСКВЫ
НАЦИОНАЛЬНАЯ ПЕДИАТРИЧЕСКАЯ АКАДЕМИЯ НАУКИ И ИННОВАЦИЙ
ТВОРЧЕСКОЕ ОБЪЕДИНЕНИЕ ДЕТСКИХ НЕФРОЛОГОВ
НАЦИОНАЛЬНАЯ АССОЦИАЦИЯ ДИЕТОЛОГОВ И НУТРИЦИОЛОГОВ
ОБЩЕСТВО ДЕТСКИХ ГАСТРОЭНТЕРОЛОГОВ
РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЛОР-ПЕДИАТРОВ
РОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО ДЕТСКИХ ОНКОЛОГОВ И ГЕМАТОЛОГОВ
ФЕДЕРАЦИЯ ЛАБОРАТОРНОЙ МЕДИЦИНЫ

ТЕЗИСЫ XXII РОССИЙСКОГО
КОНГРЕССА
«ИННОВАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ
В ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ
ХИРУРГИИ»
С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ

DOI: 10.21508/1027—4065-congress-2023