Установлено, что данный выявленный вариант нуклеотидной последовательности не зарегистрирован в контрольной выборке Genome Aggregation Database (gnomAD v.4.0.0). Однако, отмечено наличие гена DES в гетерозиготном состоянии при лопаточно-перонеальном синдроме (Каеser type), дилятационной кардиомиопатии. При гомозиготном, гетерозиготном и компаунд-гетерозиготном состоянии описаны при миофибриллярной миопатии. Вариант с.1024A>Gвстречался при десмин-ассоциированной миопатии, миопатии и кардиомиопатии. При этом результат требует проведения сегрегационного анализа, с необходимостью подтверждения метода прямого секвенирования по Сенгеру и уточнения происхождения данного варианта (наследственный или de novo).

Оценка клинической значимости патогенности выявленных вариантов проводилась на основании российских рекомендаций для интерпретации данных, полученных методами массового параллельного секвенирования.

ИНФОРМАТИВНОСТЬ РАЗЛИЧНЫХ БИОМАРКЕРОВ ДЛЯ ОЦЕНКИ РИСКА ВОЗНИКНОВЕНИЯ ХРОНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК У ПОЖИЛЫХ ПАЦИЕНТОВ С ХРОНИЧЕСКОЙ ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНЬЮ СЕРДЦА

Кошлатая О.В.¹, Суджаева О.А.¹, Мещеряков Ю.В.², Попель О.Н.¹

¹Республиканский научно-практический центр «Кардиология»,
²Белорусский государственный медицинский университет,
Минск, Беларусь

Цель исследования. Сравнить информативность почечных биомаркеров для оценки риска возникновения хронической болезни почек (ХБП) у пожилых пациентов с хронической ишемической болезнью сердца (ХИБС), осложненной ХСН

Материалы и методы. В исследование включено 64 пациента возрасте от 65 до 75 лет (в среднем 74,4±4,5 года) с ХИБС, осложненной ХСН І-ІІ функционального класса по Нью-Йоркской классификации (NYHA), не имеющих в анамнезе структурной патологии почек и ХБП. Всем пациентам изначально, через три месяца и через 1 год были выполнены биохимические исследования крови, мочи, эхо-кардиографическое исследование (Эхо-КГ), ультразвуковое исследование (УЗИ) почек и почечных сосудов, рентгеновская компьютерная томография сердца (РКТ). Для выявления факторов риска развития ХБП через год от

начала наблюдения применялся метод множественной регрессии. Для оценки вклада каждого из биохимических показателей был применен метод отношение шансов (Odd Ratio) с расчетом границ 95% доверительного интервала. Для сравнения независимых выборок с количественными показателями использован непараметрический тест Манна-Уитни (Mann-Whitney U-test)

Результаты. Пациенты, включенные в исследование, через 3 месяца и через 1 год были осмотрены врачом-нефрологом. Несмотря на то, что все пациенты на момент включения в исследование не имели структурной патологии почек и ХБП в анамнезе, у 84% процентов по результатам годового обследования был выставлен диагноз ХБП: у 35% пациентов диагностирована ХБП С1 стадии, у 7% – C2, у 27% – C3a и у 15% – C3b. В результате проведения регрессионного анализа для определения факторов, влияющих на развитие ХБП через 1 год от начала наблюдения, было установлено, что в развитии ХБП играют роль несколько групп факторов: клинические характеристики пациентов, наличие и степень выраженности структурной патологии сердца и почек. Статистически значимыми (р<0,05) явились следующие показатели : по данным Эхо-КГ: конечно-систолический объем левого желудочка (ЛЖ) (B) (U=134, p=0,006), конечно-диастолический объем ЛЖ (B) (U=177, p=0,04), фракция выброса ЛЖ (B) (U=135, p=0,006), объем левого предсердия (U=178, p=0,021), наличие гипертрофии ЛЖ (U=294, p=0,04), наличие фиброза митрального клапана (U=328, p=0,01); по данным РКТ сердца: толщина эпикардиального жира по правому желудочку (U=8, p=0,015); по данным УЗИ почек и почечных сосудов: индекс резистентности междолевой почечной артерии (U=224, p=0,02), индекс резистентности сегментарной почечной артерии (U=409, p=0,016); по данным биохимических маркеров в сыворотке крови: содержание креатинина (U=61,5, p=0,00001), цистатина С (U=29, p=0,0000), липопротеидов низкой плотности (ЛПНП) (U=123, p=0,0012), мочевой кислоты (U=104, p=0,0033), Apo-B (U=121, p=0,009), натрийуретического пептида (NT-proBNP) (U=139, p=0,025), содержание суточного белка в моче (U=61, р=0,003); по клиническим данным: возраст, наличие артериальной гипертензии и инфаркта миокарда в анамнезе. В результате проведение сравнительной оценки информативности различных биомаркеров выявлено: показатель отношения шансов (OR) суточного белка в моче составил 14,2 (0,77; 261,2), OR цистатина С 5,81 (0,28;18,09), мочевой кислоты 5,8 (0,68;49,4), 3,9 OR NT-proBNP, OR креатинина сыворотки 0,48 (0,02; 11,3), ОК ЛПНП 0,07 (0,016;0,35), OR Apo-B 0,29 (0,03;10,8)

Выводы. Наиболее информативными биомаркерами для оценки риска выхода пожилых пациентов с ХИБС и ХСН на ХБП явились: уровень суточного белка мочи, уровень цистатина С, мочевой кислоты, NT-proBNP в сыворотке крови.

Министерство здравоохранения Российской Федерации Правительство Санкт-Петербурга Санкт-Петербургское отделение РАН Комитет по здравоохранению Санкт-Петербурга Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова

Российское научное медицинское общество терапевтов Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова

Санкт-Петербургский Альянс ревматологов и пациентов Санкт-Петербургское общество терапевтов им. С.П. Боткина Санкт-Петербургская ассоциация врачей-терапевтов Ассоциация ревматологов России ОО «Человек и его здоровье»





Всероссийский терапевтический конгресс с международным участием

БОТКИНСКИЕ ЧТЕНИЯ

под редакцией академика РАН Мазурова В.И., профессора Трофимова Е.А.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ