

дованием мутаций в генах, ассоциированных с поликистозом почек ($n=7$).

Полученные результаты. По результатам УЗИ у 15/15 (100%) детей были выявлены кортикальные и медулярные единичные или множественные кисты, у 6/15 детей (40%) – пренатально. У 14/15 (93,3%) детей отмечалось повышение эхогенности кортикального слоя почечной паренхимы, из них у 5/15 (33,3%) – пренатально. Среди ВАРМС были отмечены: у 6/15 (40%) детей – уменьшение размеров почек, в т.ч. билатерально у 3/6 (50%); у 7/15 (46,7%) детей – пиелоктазия, из них у 3/7 (42,8%) – пренатально; у 3/15 (20%) детей – пузырно-мочеточниковый рефлюкс; у 2/15 (13,3%) детей – удвоение собирательной системы почек. У 2/15 (13,3%) пациентов был выявлен медулярный нефрокальциноз. Гиперкальциемия, гипо- и гиперфосфатемия были выявлены в 2/15 (13,3%), 1/15 (6,7%) и 1/15 (6,7%) случаев соответственно. Гипокальциемия и повышение уровня мочевой кислоты крови были выявлены у 1/15 (6,7%) ребенка. Уровень Mg крови у всех детей был в пределах референсных значений. Было выявлено повышение уровней ФЭ Mg у 10/12 (83,3%), ФЭ уратов у 9/13 (69,2%), ФЭ К у 6/11 (54,5%), ФЭ Na

у 6/12 (50%) пациентов и уровня β 2-микроглобулина у 5/11 (45,4%) детей; снижение TmP/GFR и Ca/Cr индекса отмечалось в 3/13 (23,1%) и 3/14 (21%) случаев соответственно. Снижение фильтрационной функции почек на момент первичного обследования было выявлено у 15/15 (100%) детей, из них ХБП С2 у 4/15 (26,7%) детей, ХБП С3а у 5/15 (33,3%) детей, ХБП С3б у 5/15 (33,3%) детей и ХБП С4 у 1/15 (6,7%) ребенка.

Заключение. HNF1b-ассоциированная нефропатия характеризуется широкой вариабельностью почечных изменений, среди которых чаще других выявлялись: повышение эхогенности кортикального слоя паренхимы, кисты почек, ВАРМС, проксимальная канальцевая дисфункция с потерей электролитов и низкомолекулярных белков, снижение фильтрационной функции почек до 2-4 стадии ХБП в детском возрасте. Высокая частота выявления первых УЗ-признаков поражения почек в период антенатального развития, в том числе повышения эхогенности кортикального слоя как патогномоничного признака, указывает на возможность ранней диагностики заболевания при высокой осведомленности специалистов о данной патологии.

DOI: 10.28996/2618-9801-2024-2-255-256

Влияние углекислого газа на почечные параметры и биомаркеры у пациентов с хронической болезнью почек

Ж.Т. Турсунов (jakhongir-tursunov@mail.ru)

Военная медицинская академия, Ташкент, Узбекистан

Influence of carbon dioxide on renal parameters and biomarkers in patients with chronic kidney disease

Zh.T. Tursunov (jakhongir-tursunov@mail.ru)

Military Medical Academy, Tashkent, Uzbekistan

Введение. Хроническая болезнь почек (ХБП) является глобальной проблемой здравоохранения, увеличивающей риск развития сердечно-сосудистых заболеваний, включая критическую ишемию нижних конечностей. Недавние исследования показали, что транскутанный мониторинг углекислого газа (ТСО₂) может быть эффективным методом диагностики критической ишемии. Однако его влияние на почечные параметры и биомаркеры у пациентов с ХБП не было тщательно изучено. Данное исследование направлено на оценку влияния ТСО₂ на почечные функции и биомаркеры у пациентов с ХБП, подвергшихся диагностике критической ишемии нижних конечностей.

Методы. В исследование были включены 98 пациентов с ХБП, у которых проводилась диагностика критической ишемии нижних конечностей

с использованием ТСО₂. Были измерены следующие параметры и биомаркеры до и после исследования: креатинин, мочевины, электролиты, альбуминурия, а также уровни С-реактивного белка (СРБ) и фибриногена. Для оценки статистической значимости изменений использовались Р-тест, ANOVA, регрессионный анализ Кокса и анализ выживаемости Каплана-Мейера.

Результаты. Не было обнаружено статистически значимых изменений в уровнях креатинина, мочевины и электролитов после применения ТСО₂ для диагностики критической ишемии. Однако у пациентов с более высокой степенью ХБП было замечено увеличение альбуминурии ($p<0,05$), а также повышение уровней СРБ и фибриногена после диагностики ($p<0,01$). Анализ ANOVA подтвердил значимость различий между группами с разной сте-

пению почечной недостаточности. Регрессионный анализ Кокса выявил повышенную альбуминурию и уровни СРБ как предикторы ухудшения прогноза у пациентов с ХБП (HR=1,6 и 2,3 соответственно, $p < 0,05$). Анализ Каплана-Мейера показал снижение выживаемости без прогрессирования ХБП у пациентов с повышенными биомаркерами воспаления. Полученные данные свидетельствуют о том, что, хотя ТСО2 является безопасным методом диагностики критической ишемии нижних конечностей в общем, его использование у пациентов с ХБП может сопровождаться увеличением альбуминурии и повышением воспалительных биомаркеров. Эти

изменения могут указывать на потенциальное ухудшение почечной функции или нарастание воспалительного ответа, что требует дальнейшего изучения и возможной коррекции клинических протоколов.

Заключение. Диагностика критической ишемии нижних конечностей с использованием ТСО2 у пациентов с ХБП может влиять на почечные параметры и уровни биомаркеров воспаления. Важно дальнейшее изучение этих изменений для оптимизации подходов к диагностике и лечению критической ишемии в этой группе пациентов, а также для предотвращения потенциального ухудшения почечной функции.

DOI: 10.28996/2618-9801-2024-2-256-257

Врожденная аномалия развития почек и тубулярная дисфункция при синдроме таунс-брокса: клиническое наблюдение

A.M. Хохлова¹ (annkechina@gmail.com), В.А. Обухова¹, Л.С. Приходина¹

¹ Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФGAOU ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва

Congenital anomaly of the kidneys and tubular dysfunction in the townes-brocks syndrome: a clinical case

A.M. Khokhlova¹ (annkechina@gmail.com), V.A. Obukhova¹, L.S. Prikhodina¹

¹ Veltishev Research & Clinical Institute for Pediatrics and Children Surgery, Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow

Введение. Синдром Таунс–Брокса (ТБС) (OMIM #107480) – редкое аутосомно-доминантное заболевание, ассоциированное с мутациями в гене *SALL1*. ТБС характеризуется вариабельным сочетанием врожденных пороков развития, основными из которых являются аномалии аноректальной области, большого пальца кисти и наружного уха. Учитывая ключевую роль *SALL1* в нефрогенезе в качестве фактора транскрипции, аномалии развития почек и мочевыводящих путей также могут встречаться у пациентов с ТБС и относятся к дополнительным критериям данного синдрома наряду с тугоухостью, врожденными пороками развития стоп, глаз и сердечно-сосудистой системы. Развитие тубулярной дисфункции является крайне редким проявлением ТБС и может быть связано с нарушением экспрессии гена *SALL1* не только в клетках-предшественниках, но и в клетках дифференцированных канальцев нефронов.

Материалы и методы. Демонстрация клинического наблюдения за девочкой с патологией почек при ТБС при отсутствии характерной триады проявлений.

Результаты. Девочка 2 лет 9 месяцев от первой нормально протекавшей беременности, от первых срочных физиологических родов с нормальными

массо-ростовыми показателями при рождении (масса/длина, 50-75%), поступила в нефрологическое отделение Института Вельтищева в связи с двусторонней гипоплазией почек и персистирующими изменениями в анализах мочи в виде глюкозурии, протеинурии. При обследовании физическое развитие среднее, гармоничное (рост 93 см – 50-75%; масса тела 13,2 кг – 25-50%), рахитических деформаций нижних конечностей не отмечалось, показатели АД при разовых измерениях были в пределах нормальных значений (75% относительно пола, возраста и роста ребенка). Мочевой синдром был представлен протеинурией (1,0 г/л; 0,2 г/сут), альбуминурией (>300 мг/г креатинина при норме <30 мг/г), повышенной экскрецией β-2 микроглобулина (417 мкг/сут при норме до 100 мкг/сут) и непостоянной глюкозурией (до 2,8 ммоль/л) при нормальном уровне глюкозы в крови. Показатели клинического анализа крови и КОС были в пределах нормальных значений, электролитных нарушений не наблюдалось. Было отмечено снижение фильтрационной функции почек до ХБП С3а (рСКФ=52 мл/мин/1,73 м²). При УЗИ почек выявлено уменьшение относительного объема обеих почек (<3%), повышение эхогенности паренхимы, что было расценено как двусторонняя гипоплазия.