

Кроме того, у девочки были выявлены экстраренальные признаки в виде добавочной фаланги большого пальца правой руки и дефекта строения переднего листка радужки. При полноэкзомном секвенировании у ребенка был выявлен ранее не описанный вариант в гене *SALL1* (chr16:51175421G>A) с.712C>T (p.Gln238Ter) в гетерозиготном состоянии, ассоциированный с ТБС, который был валидирован секвенированием по Сэнгеру, а также был идентифицирован у матери девочки (31 год), в сочетании с клиническими проявлениями ТБС в виде двусторонней гипоплазии почек со снижением фильтрационной функции (рСКФ=40,3 мл/мин/1,73 м² – ХБП С3б).

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует редкий фенотипический вариант ТБС, проявляющийся лишь одним основным и двумя

дополнительными критериями, необходимыми для клинической диагностики заболевания. Доминирующей патологией при этом выступает врожденная аномалия развития почек с ранним снижением рСКФ. Особенностью ренального поражения у нашей пациентки явилось развитие проксимальной тубулярной дисфункции в виде глюкозурии и низкомолекулярной протеинурии. Учитывая гетерогенность клинических проявлений ТБС, точная диагностика заболевания была возможна только при проведении молекулярно-генетического анализа, что было важно не только для определения прогноза заболевания у пациента, но и для создания возможности генетического консультирования, учитывая аутосомно-доминантный характер наследования заболевания.

DOI: 10.28996/2618-9801-2024-2-257-258

Необычная тромботическая микроангиопатия у пациента с язвенным колитом: клинический случай

А.Г. Чегодаева¹ (ayana.dondokova@mail.ru), К.А. Демьянова^{1,2}, Н.Л. Козловская^{1,2}

¹ ГБУЗ «ГКБ им. А.К. Ерамишанцева ДЗМ», г. Москва

² ФГАОУ ВО Российский университет дружбы народов, г. Москва

Case of unusual thrombotic microangiopathy in a patient with ulcerative colitis

A.G. Chegodaeva¹ (ayana.dondokova@mail.ru), K.A. Demyanova^{1,2}, N.L. Kozlovskaya^{1,2}

¹ State Budgetary Healthcare Institution "A.K. Eramishancev City Clinical Hospital", Moscow

² Peoples' Friendship University of Russia (RUDN University), Moscow

Введение. Тромботическая микроангиопатия – синдром, характеризующийся триадой симптомов: микроангиопатическая гемолитическая анемия, тромбоцитопения потребления и ишемическое поражение органов, представленное чаще всего острым повреждением почек (ОПП). В основе развития ТМА лежит повреждение эндотелия различными механизмами с последующим тромбообразованием в сосудах микроциркуляторного русла. Традиционно выделяют первичные формы ТМА (аГУС, СТЕС-ГУС, ТТП) и вторичные варианты, ассоциированные с опухолями, лекарствами, аутоиммунными заболеваниями и др., причем в структуре ТМА преобладают именно вторичные формы. Случаи развития ТМА при воспалительных заболеваниях кишечника (ВЗК) крайне редки, к настоящему времени описано лишь трое пациентов с таким сочетанием, данные представлены в таблице. Приводим собственное наблюдение развития локально почечной ТМА у пациента с язвенным колитом (ЯК).

Описание. Мужчина 44-х лет с длительным анамнезом ЯК получал ранее глюкокортикостероиды (ГКС) и препараты группы 5-аминосалициловой

кислоты (сульфасалазин, месалазин) при обострении болезни. Патологию почек в анамнезе отрицает, однако sCr от 2022 г. 108 мкмоль/л (рСКФ 72 мл/мин). В мае 2023 г. – очередной курс месалазина. Спустя 2 месяца появились головные боли, тошнота, рвота, снижение аппетита. Впервые зафиксировано повышение АД до 220/120 мм рт.ст., эпизод потери сознания, в связи с чем госпитализирован в ГКБ им. А.К. Ерамишанцева. При обследовании sCr 512 мкмоль/л, Hb 104 г/л, минимальное повышение уровня АДГ (297,4 МЕ/л), тромбоцитопении нет. В связи с неясной причиной ОПП выполнена нефробиопсия, выявлены признаки острой (в 3-х клубочках эритроцитарные сладжи и стазы крови, локальный тромбоз капиллярных петель, в артериолах расширение субэндотелиального пространства, интрагломерулярный тромбоз приносящей артериолы, мукоидное набухание интимы артерий) и хронической ТМА (фиброз интимы артерий, артериолосклероз) в сочетании с гипертрофией мышечного слоя артерий и интерстициальным фиброзом (40-50% площади паренхимы). Учитывая наличие признаков острой ТМА по данным нефробиопсии, несмотря на отсутствие её гематологических нарушений, проводились

Описание случаев развития ТМА у пациентов с ЯК

Исследования	Возраст, лет	Длительность ЯК, лет	Лечение НЯК	МАГА	Тромбоцитопения	ОПП/ЗПТ	Биопсия	Генетика	Лечение ЭКУ	Исход
1. Webb TN, США 2015	16	4	ГКС, б-меркаптопурин	+	+	+/-	+	-	+	Восстановление функции
2. Viada Bris JF, Испания 2019	15	2	АЗА, МСЗ, ГКС, АДМ	+	+	+/+	+	CFH, MCP	+	ХБП С5Д
3. Øzbaý LA., Дания 2019	26	3	АЗА, инфликсимаб, АДМ, ГКС, ведолизумаб	+	+	+/+	+	DGKE	+	Восстановление функции
4. Данный случай	44	17	ГКС, сульфасалазин, МСЗ	-	-	+/-	+	-	-	ХБП С4

Примечания: ГКС – глюкокортикостероиды, АЗА – Азатиоприн, МСЗ – месалазин, АД – адалимумаб, ЭКУ – экулизумаб

трансфузии свежзамороженной плазмы, назначены антикоагулянтная терапия НМГ, 3-х компонентная антигипертензивная терапия. В результате лечения отмечено снижение sCr до 267 мкмоль/л, нормализация АД. Выполненное в дальнейшем генетическое исследование системы комплемента не выявило патогенных мутаций. В настоящее время АД стабильно нормальное, функция почек остается сниженной (рСКФ 20 мл/мин).

Обсуждение. Причина локально почечной ТМА у пациента с ЯК не ясна. Нельзя исключить развития вторичного аГУС, ассоциированного с тяжелой артериальной гипертензией, аутоиммунным заболеванием или лекарственным препаратом (месалазин), а также сочетанием перечисленных факторов. Представленное наблюдение иллюстрирует сложности диагностики в случае неполной ТМА, гистологическая картина которой оказалась случайной находкой при биопсии почки.

DOI: 10.28996/2618-9801-2024-2-258-259

Особенности тромбоцитарно-сосудистого гемостаза у женщин с хронической болезнью почек при осложненном течении беременности

E.V. Шестеро¹ (shestero.doc@mail.ru), И.Г. Никольская², О.Н. Ветчинникова¹

¹ ГБУЗ «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского» Минздрава Московской области, Москва, Россия

² ГБУЗ «Московский областной научно-исследовательский институт акушерства и гинекологии» Минздрава Московской области, Москва, Россия

Features of platelet-vascular hemostasis in women with chronic kidney disease and complicated pregnancy

E.V. Shestero¹ (shestero.doc@mail.ru), I.G. Nikol'skaya², O.N. Vetchinnikova¹

¹ Moscow Regional Clinical and Research Institute by M.F. Vladimirovsky, Moscow, Russian Federation

² Moscow Regional Research Institute of obstetrics and gynecology, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Наличие хронической болезни почек увеличивает риск развития плацента-ассоциированных осложнений при беременности, однако механизм данного процесса мало изучен.

Цель. Оценить состояние тромбоцитарно-сосудистого гемостаза у беременных с ХБП 1-3 ст. и плацента-ассоциированными осложнениями – преэклампсией (ПЭ) и фетоплацентарной недостаточностью (ФПН).

Материал и методы. В наблюдательное исследование включены 150 женщин (возраст 29±4 лет) с ХБП в III триместре беременности (основная группа): ХБП 1 ст. – 58, ХБП 2 ст. – 45 и ХБП 3 ст. – 47 женщин. Группу сравнения составили 20 здоровых беременных такого же возраста и срока беременности. Комплексное клиничко-лабораторное обследование включало анализ клинической симптоматики и исследование тромбоцитарно-сосуди-