

АТИПИЧНЫЙ ГЕМОЛИТИКО-УРЕМИЧЕСКИЙ СИНДРОМ У РЕБЁНКА

Зотова П.В.

Научный руководитель: доцент Л.Р. Имаева

Башкирский государственный медицинский университет
Минздрава России, Уфа, Россия

Ключевые слова: дети; атипичный гемолитико-уремический синдром; диагностика

Актуальность. Атипичный гемолитико-уремический синдром (аГУС) — хроническое системное заболевание преимущественно генетической природы, в основе которого лежит неконтролируемая активация альтернативного пути комплемента, ведущая к генерализованному тромбообразованию в сосудах микроциркуляторного русла. аГУС относится к тяжёлым состояниям с высокой летальностью и реальным риском развития терминальной стадии хронической болезни почек (ХБП).

Описание клинического случая. Девочка, 3 года, на фоне явлений ОРЗ развился отёчный синдром, макрогематурия, олигоанурия, иктеричность кожи и слизистых. Характер стула не изменялся. Лабораторно выявлены: анемия тяжёлой степени (Hb 70 г/л, эритроциты $1,9 \times 10^{12}$), тромбоцитопения 90×10^9 /л, повышение активности лактатдегидрогеназы до 1905 ЕД/л, высокая СОЭ до 43 мм/ч, гиперазотемия (мочевина 18,36 ммоль/л, креатинин 144 мкмоль/л), гипербилирубинемия (36,7 ммоль/л) за счёт непрямой фракции. Через 1 год 5 мес на фоне острой кишечной инфекции у ребёнка выявлен первый рецидив заболевания: рвота, макрогематурия, протеинурия (до 0,66 г/л в сутки), анемия тяжёлой степени (Hb 63 г/л), тромбоцитопения 60×10^9 /л, высокая СОЭ до 45 мм/ч, гиперазотемия (мочевина 14,4 ммоль/л, креатинин 130 мкмоль/л), гипербилирубинемия (115,2 ммоль/л). Шига-токсин в кале не обнаружен. С3-компонент комплемента — 122 мг/дл, С4 — 21 мг/дл. Скорость клубочковой фильтрации по Шварцу 72,83 мл/мин/1,73 м², канальцевых нарушений нет, эхографические признаки обеднения кровотока в кортикальном слое обеих почек. Через 6 мес после 1-го рецидива — второй рецидив на фоне ОРЗ. Активность ADAMTS-13 в норме. В дебюте и при рецидивах заболевания проводилась антибактериальная терапия, осуществлялись трансфузии свежезамороженной плазмы, эритроцитарной массы. Семейный характер патологии подтверждается установленным ГУС у отца ребёнка (2 эпизода в детском возрасте — 6 и 11 лет). Методом секвенирования нового поколения на базе платформы Roche 454 с использованием технологии таргетного обогащения NimbleGen (панель 141014_HG19) у ребёнка были исследованы гены *CFH*, *CFI*, *CFB*, *MCP* и *THBD*.

Практическая значимость. Учитывая соответствие клинической картины тромботической микроангиопатии, отсутствие данных в пользу тромботической тромбоцитопенической пурпуры (нормальный ADAMTS-13), отсутствие диарейного продрома, отрицательный тест на Шига-токсин, наличие рецидивирующего характера заболевания, отягощённого семейного анамнеза позволили диагностировать аГУС.

В настоящее время достигнута стойкая гематологическая ремиссия заболевания с полным восстановлением функций почек. В течение 15 лет не отмечено ни одного рецидива болезни. Полное восстановление функций почек после каждого эпизода болезни может объясняться наличием мутации MCP (CD 46).