

дрома (НС), мужского псевдогермафродитизма, ассоциировано с высоким риском развития опухоли Вильмса. Заболевание обусловлено дефектом в гене *WT1*, играющем важную роль в органогенезе мочеполовой системы и мезотелиальных тканей. Пациенты с нуклеотидными вариантами в этом гене составляют до 5% случаев стероидрезистентного НС, а при наличии экстраренальной симптоматики дифференциальный диагноз следует проводить с синдромом Фрайзера и синдромом Дениса–Драша.

Описание клинического случая. Пациентка А., 14 лет, наблюдается нефрологом с возраста 3 мес, когда впервые была выявлена следовая протеинурия, микрогематурия. С 11 мес протеинурия увеличилась до нефротического уровня, а с 2,5 лет развился симптомокомплекс неполного НС: протеинурия до 2,91 г/л, гипопротеинемия 49 г/л, гипоальбуминемия 29 г/л, гиперхолестеринемия 9,3 ммоль/л. Проводились попытки стандартной стероидной терапии, пульс-терапии метилпреднизолоном N3 — без эффекта, назначена нефропротективная и посиндромная терапия. По данным морфологического исследования нефробиоптата картина соответствует болезни минимальных изменений. Повторный курс преднизолоном 2 мг/кг/сут, пульс-терапия метилпреднизолоном N3 без эффекта. В течение 2 лет 11 мес проводилась терапия циклоспорином А до 4,0–6,5 мг/кг, на фоне чего протеинурия сохранялась. Проведено молекулярно-генетическое исследование методом NGS, выявлен патогенный нуклеотидный вариант *c.1447+4C>T* в гетерозиготном состоянии в гене *WT1*. Выполнено кариотипирование — 46XY. При дообследовании верифицирована дисгенезия гонад, ложный мужской гермафродитизм. В 9 лет проведена гонадэктомия. Ребёнок наблюдается эндокринологом, получает заместительную гормональную терапию эстрогенами. С 11 лет по данным УЗИ определяются множественные кисты обеих почек. С 10 лет отмечается прогрессирующее снижение скорости клубочковой фильтрации (СКФ), к 14 годам СКФ по формуле Шварца составила 36 мл/мин. Девочка консультирована трансплантологом.

Заключение. При дебюте НС на 1-м году жизни приоритетным является молекулярно-генетическое исследование таргетных областей генов, вызывающих НС, что позволяет предположить прогноз заболевания и своевременно дообследовать в отношении экстраренальной симптоматики для раннего начала лечения. При этом основное направление терапии — нефропротекция с перспективой трансплантации почки при развитии хронической болезни почек 5 стадии.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ФРАЙЗЕРА

Тихоновский П.А.

Научные руководители: д.м.н, проф. А.Н. Цыгин,
к.м.н. А.М. Милованова

Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва

Ключевые слова: дети, нефротический синдром,
лечение

Актуальность. Синдром Фрайзера — редкое моногенное заболевание, характеризующееся сочетанием нефротического син-