

расте 1 год 6 мес методом полноэкзомного секвенирования были выявлены компаунд-гетерозиготные мутации в экзонах 3–18 гена *SMARCAL1*. При курации больной: масса тела 7600 г, рост 68 см, ИМТ 16,4 кг/м², физическое развитие дисгармоничное с дефицитом массы тела 2 степени. Выявлены устойчивая лейкопения ($2,6 \times 10^9/\text{л}$), лимфопения, прогрессирующее снижение скорости клубочковой фильтрации менее 60 мл/мин, протеинурия до 0,95 г/л, гипомагниемия. При УЗИ почек диагностирована двусторонняя гипоплазия без отрицательной динамики. Терапия включала: иммуноглобулин 0,5 г/кг каждые 10 дней, бисептол, эналаприл 0,2 мг/кг, доксазозин.

Заключение. Представленный случай демонстрирует классическую триаду синдрома Шимке, требующую мультидисциплинарного подхода с участием педиатра, нефролога, иммунолога и генетика. Раннее генетическое подтверждение диагноза позволяет своевременно инициировать иммуномодулирующую терапию и профилактику осложнений. Мутации *SMARCAL1* остаются ключевыми мишенями для разработки патогенетической терапии.

* * *

* * *

СИНДРОМ ИММУНОКОСТНОЙ ДИСПЛАЗИИ ШИМКЕ У РЕБЁНКА 4 ЛЕТ

Ткаченко П.Ю.

Научный руководитель: канд. мед. наук, доцент
О.Н. Солодчук

Ярославский государственный медицинский университет
Минздрава России, Ярославль, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; дети; синдром Шимке; диагностика; лечение*

Актуальность. Синдром Шимке является редким аутосомно-рецессивным мультисистемным заболеванием с распространённостью 1 : 1–3 млн населения, вызванным мутациями в гене *SMARCAL1*. Заболевание характеризуется классической триадой: спондилоэпифизарная дисплазия с задержкой роста, Т-клеточный иммунодефицит и прогрессирующая нефропатия. Прогноз неблагоприятный вследствие развития терминальной почечной недостаточности и инфекционных осложнений.

Описание клинического случая. Больная В., 4 года, поступила в детское кардиологическое отделение с диагнозом: синдром иммунокостной дисплазии Шимке, хроническая болезнь почек С2А1, артериальная гипертензия 2 степени. Девочка родилась на 34-й неделе гестации путём экстренного кесарева сечения с массой тела при рождении 1220 г и длиной тела 40 см. С рождения отмечались низкие темпы роста, гидроцефалия, множественные дефекты костей черепа. В воз-