

ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ МИССЕНС-МУТАЦИИ ГЕНА *CD46*

Кутузова В.И.

Научный руководитель: доцент Н.С. Журалева

ФГОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России, Екатеринбург, Россия

Ключевые слова: клинический случай; дети; тромботическая микроангиопатия; гипогаммаглобулинемия; мутация гена *CD46*

Актуальность. Атипичный гемолитико-уремический синдром (аГУС) — редкое системное комплемент-зависимое заболевание генетической природы из группы тромботических микроангиопатий (ТМА). Частота составляет 2–7 случаев на 1 млн, до 60% заболевших — дети. Экстраренальные проявления заболевания встречаются в 20% случаев.

Описание клинического случая. Пациентка В., 8 лет, поступила 20.12.2023 в неотложном порядке с проявлениями ТМА. Ребёнок с отягощённым генеалогическим анамнезом, от 2-й беременности, протекавшей на фоне отягощённого акушерско-гинекологического анамнеза; роды 1-е, оперативные, на 38-й неделе. С раннего возраста девочка часто переносила кишечные, респираторные инфекции, отставала в физическом развитии. Регистрировались стойкие уровни гипоальбуминемии, гипопротейнемии, гипогаммаглобулинемии, требующие заместительной терапии внутривенным введением иммуноглобулина. В 2021–2023 гг. ребёнок неоднократно обследован в гастроэнтерологическом отделении Областной детской клинической больницы: данных за протеинуряющие формы энтеропатий, первичный иммунодефицит не получено. Проведено полное секвенирование экзона: выявлена мутация гена *CD46* (*MCP*). Развитию симптомокомплекса ТМА предшествовала лихорадка неустановленной этиологии. Зарегистрированы признаки микроангиопатического гемолиза (Hb 100 г/л, шизоциты 2,3%, лактатдегидрогеназы 3573 ЕД/л), тромбоцитопения (12 тыс/мкл), гиперазотемия (мочевина 18,33 ммоль/л, креатинин 233 мкмоль/л, рассчитанная скорость клубочковой фильтрации 10,6 мл/мин/1,73 м²), потребление С3 (67,53 мг/дл), протеинурия (3,365 г/л), макрогематурия. Параллельно выявлены гиперхолестеринемия (6,32 ммоль/л), нарушения белкового обмена (общий белок 36 г/л, альбумин 21,5 г/л), повышенные аланин-/аспартатаминотрансферазы (98/427 ЕД/л), ферритина (5560 нг/мл). По данным ультразвукового исследования диффузные изменения паренхимы почек, снижение скоростных показателей кровотока в обеих почечных артериях. Дифференциальная диагностика осуществлялась с тромботической тромбоцитопенической пурпурой, аутоиммунной гемолитической анемией, антительной формой аГУС, вирусными и бактериальными инфекциями, системными формами патологии, гемобластозами. В заместительной почечной терапии ребёнок не нуждался. Исключение иных форм ТМА, выявление гомозиготной мутации гена *CD46*, получение положительной динамики на фоне проведения антикомплементарной терапии подтвердило течение аГУС.

Заключение. Представленное клиническое наблюдение демонстрирует трудности в диагностике аГУС и необходимость мультидисциплинарного подхода при обследовании и лечении таких пациентов.

* * *