

тверждающая наличие у девочки синдрома ногтя-надколенника. В дальнейшем требуется проведение диагностической биопсии почек для определения участия иммунных компонентов в поражении почек и выбора тактики лечения.

Заключение. Наличие у новорожденного ребёнка аномалий конечностей в сочетании с нефротическим синдромом должно подтолкнуть клиницистов к поиску возможной генетической аномалии. Поздняя диагностика и отсутствие своевременно начатого симптоматического лечения может привести к формированию терминальной стадии почечной недостаточности.

НЕФРОПАТИЯ ПРИ СИНДРОМЕ НОГТЯ-НАДКОЛЕННИКА

Пилясова А.Д., Хохлова А.П., Александрова Д.М.,
Зяблова И.Ю.

Научный руководитель: доцент Е.А. Саркисян

ФГАОУ ВО «Российский национальный
исследовательский медицинский университет имени
Н.И. Пирогова» Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; дети; синдром
ногтя-надколенника; костно-мышечные аномалии;
нефропатия*

Актуальность. Синдром ногтя-надколенника встречается в 2 случаях на 100 000 новорождённых, на мутации *de novo* приходится около 12,5% случаев. В результате развивается подцитопатия с изолированным нефротическим синдромом.

Описание клинического случая. Девочка М. от 5-й беременности, 5-х родов на 41-й неделе гестации. Масса тела при рождении 3210 г, длина тела 45 см, оценка по шкале Апгар 6/7 баллов. Состояние при рождении тяжёлое, обусловлено дыхательными расстройствами, синдромом угнетения центральной нервной системы, нарастающими признаками инфекционного токсикоза. Девочка нуждалась в проведении реанимационных мероприятий в родильном зале. При общем осмотре выявлены стигмы дизэмбриогенеза (анонихии указательных пальцев обеих кистей, брахидактилия пальцев кистей), гипертермия, гемодинамические нарушения, требующие назначения допамина. Была диагностирована внутриутробная пневмония, проводилась антибактериальная терапия.

На 3-и сутки жизни для выявления синдромальной патологии и дальнейшего лечения девочка в тяжёлом состоянии переведена в многопрофильную детскую больницу.

По данным комплексного обследования выявлено повышение периферического сопротивления сосудов почек. Для оценки ортопедической морфологии была проведена рентгенография правой кисти, на которой выявлены гипоплазия I пястной кости, отсутствие дистальных фаланг I–II пальцев. На 4-е сутки жизни лабораторно выявлены: нейтрофильный лейкоцитоз ($16 \times 10^9/\text{л}$), снижение уровня общего белка (52 г/л), гипоальбуминемия (28 г/л). В анализе мочи: выраженная протеинурия (3 г/л), лейкоцитурия (153,30 кл/мкл).

Учитывая наличие стигм дизэмбриогенеза и изменений в анализе мочи, характерных для нефротического синдрома, девочка была консультирована генетиком. Проведены цитогенетическое и молекулярно-генетическое обследования: кариотип 46XX, выявлена мутация в гене *LMX1B* (с.819+1G>A), под-