

ОСОБЕННОСТИ НЕФРОТИЧЕСКОГО СИНДРОМА ВСЛЕДСТВИЕ МУТАЦИИ ГЕНА *COQ6* У ДЕТЕЙ

Батраков Д. Д., Петракова А. В., педиатрический факультет, 4 курс

Научный руководитель: д.м.н., профессор Н.Д. Савенкова

Кафедра факультетской педиатрии

Заведующая кафедрой: д.м.н., профессор Н.Д. Савенкова

ФГБОУ ВО «Санкт — Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» МЗ РФ

Контактная информация: Д.Ю. Батраков. E-mail: denissvoy@mail.ru

Ключевые слова: наследственный нефротический синдром; лечение; дети.

Актуальность: особенности фенотипа и генотипа наследственного изолированного или синдромального НС у детей обусловлены мутациями генов, кодирующих основные компоненты гломерулярной базальной мембраны, щелевой диафрагмы, структурные и функциональные белки подоцита клубочков почек [1–3]. Мутация гена *COQ6*, картированного на хромосоме 14.q24.3, вовлеченного в биосинтез коэнзима Q10, выявлена у детей с изолированным или синдромальным с тугоухостью, стероидорезистентным НС с фокально-сегментарным гломерулосклерозом с исходом в почечную недостаточность [1–3]. CoQ 10 является компонентом дыхательной цепи митохондрий, участвует в энергетическом метаболизме подоцитарных клеток [1–3].

Цель исследования: охарактеризовать по результатам анализа литературы и клинического случая особенности НС вследствие мутации гена *COQ6*.

Материалы и методы: использованы данные литературы о НС вследствие мутации гена *COQ6*, результаты клинического, функционального и молекулярно-генетического исследования, проведенного у пациентки с гормоночувствительным НС.

Результаты: из анамнеза болезни известно, что у девочки (2015 г.р.) в 4 года 2 мес манифестировал тяжелый НС с сохранной функцией почек (протеинурия 3 г/сут, гипопроteinемия 37 г/л, гипоальбуминемия 18 г/л, гиперлипидемия, отеки, СКФ 104 мл/мин). В результате терапии преднизолоном 40 мг/сут отмечено снижение протеинурии. Однако, развитие острой кишечной инфекции привело к резкому ухудшению, в связи с чем осуществлена пульс-терапия метипредом 500 мг № 3. В результате терапии преднизолоном достигнута ремиссия НС. Девочка в 4 года 6 мес госпитализирована впервые в отделение нефрологии СПбГПМУ с гормоночувствительным 2 рецидивом НС и сохранной функцией почек. Биопсия почки пациентке не проведена с учетом гормоночувствительности и сохранной функции почек. Молекулярно-генетическое исследование обнаружило мутацию гена *COQ6* в 4 экзоне (аминокислотная замена p.Ala151Thr). У пациентки диагностирован изолированный гормоночувствительный НС вследствие мутации гена *COQ6* без проявлений мышечной гипотонии, нейросенсорной тугоухости.

Обсуждение: По данным литературы, при гормонорезистентном НС вследствие мутации гена *COQ6*, *COQ8* возникают митохондриальные нарушения биосинтеза коферментов CoQ 10- компонента дыхательной цепи митохондрий, что обосновывает терапию препаратами коэнзима Q10 (в дозе 15- 30 мг/кг/сут) [1,2]. Сообщают о ремиссии гормонорезистентного НС, обусловленного мутацией гена *COQ6*, препаратами CoQ10 [1,2]. Назначение девочке с НС препарата кудесана дало эффект.

Вывод: Особенностью обусловленного мутацией гена *COQ6* нефротического синдрома у девочки 5 лет являются гормоночувствительность, отсутствие нарушения функции почек и экстраренальных проявлений мышечной гипотонии и нейросенсорной тугоухости.

Литература

1. Weber S. Hereditary Nephrotic Syndrome. *Pediatric Kidney Disease*. Eds: D. F. Geary and F. Schaefer. Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2016; 17. DOI: 10.1007/978-3-662-52972-0_17
2. Stanczyk M., Balasz-Chmielewska I., Lipska-Zietkiewczy B., Tkaczyk M. CoQ 10-related sustained remission of proteinuria in a child with COQ6 glomerulopathy—a case report. *Pediatr Nephrol* 2018; 33:2383-1287.
3. Савенкова Н.Д. Наследственный врожденный и инфантильный нефротический синдром у детей: стратегия ведения с новыми возможностями генетической диагностики и терапии. *Росс вестн перинатол педиатр*. 2020; 65 (6): 15-27.