

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО НЕФРОТИЧЕСКОГО СИНДРОМА ФИНСКОГО ТИПА

© Галиуллина Гульнара Фердинатовна, Иксанова Э.А.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Макарова Т.П., к.м.н., доцент Самойлова Н.В., к.м.н., ассистент Мельникова Ю.С.

Кафедра госпитальной педиатрии

Казанский государственный медицинский университет

Контактная информация: Галиуллина Гульнара Фердинатовна — студентка 6 курса Педиатрического факультета.

E-mail: english-worker@mail.ru

Ключевые слова: врожденный нефротический синдром, протеинурия, финский тип.

Актуальность исследования: врожденный нефротический синдром финского типа — сложная нозологическая категория с точки зрения тактики ведения пациентов с данной патологией [2]. В последние годы отмечается рост частоты встречаемости как нефротического синдрома в целом, так и его врожденного варианта в частности. Данная патология достаточно быстро приводит к прогрессирующей хронической болезни почек, что требует ранней ее диагностики и эффективной терапии, направленной на улучшение качества жизни пациентов и максимально длительное сохранение функции почек [1].

Цель исследования: представление клинического случая врожденного нефротического синдрома финского типа.

Материалы и методы: сбор жалоб и анамнеза, осмотр пациента, анализ результатов лабораторно-инструментальных исследований, работа с медицинской документацией, анализ научной литературы.

Результаты: Ребенок Д., поступил в ГАУЗ «ДРКБ МЗ РТ» на седьмой день жизни в тяжелом состоянии за счет нефротического синдрома, неврологической симптоматики, водно-электролитных расстройств. Ребенок от первой беременности, преждевременных родов путем кесарева сечения на сроке 36 недель. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов.

Объективно: ребенок беспокойный, выраженная гиперестезия. Кожные покровы бледные, мраморные. Акроцианоз в покое. Отеки в области век, общая пастозность. При оценке неврологического статуса наблюдаются тремор, умеренная мышечная гипотония. Хватательный рефлекс снижен, рефлекс ходьбы не вызывается, сосательный рефлекс сохранен.

По лабораторным данным: в общем анализе крови выявлено ускорение СОЭ до 55 мм/ч., в биохимическом анализе крови — гипопротениемия до 27,4 г/л с гипоальбуминемией до 13,7 г/л, гиперхолестеринемия до 6,87 г/л. В анализах мочи — выраженная протеинурия до 3,82 г/л. В гормональном профиле — уровень ТТГ и Т4 6,3 мкМЕ/мл и 9,06 пмоль/л соответственно. По данным УЗИ — левая почка увеличена до 61*33 мм, правая — до 65*31 мм. Дифференциация корково-мозгового слоя снижена. Полостные отеки в динамике. По результатам генетического исследования выявлена мутация в гене NPHS1.

На основании жалоб, анамнеза, данных физикального осмотра и лабораторно-инструментальных исследований выставлен диагноз: «Врожденный нефротический синдром финского типа, активная стадия, крайне тяжелой степени, гормонорезистентный, острое течение, функция почек сохранена. Вторичный гипотиреоз. Белково-энергетическая недостаточность». При поступлении учитывая наличие проявлений полного нефротического синдрома, была начата стартовая терапия преднизолоном в дозе 2 мг/кг с последующей постепенной отменой ввиду ее неэффективности. Вследствие выраженной альбуминурии по жизненным показаниям назначены препараты альбумина в дозе 5–15 мл/кг, с целью нефропротекции — ингибиторы АПФ, также ребенок получает холекальциферол и левотироксин.

Выводы: клиническое наблюдение демонстрирует вариант консервативной терапии пациентов с данной нозологией, а также тяжесть течения заболевания и сложность ведения пациентов данного профиля.

Литература

1. Савенкова Н.Д. Наследственный врожденный и инфантильный нефротический синдром у детей: стратегия ведения с новыми возможностями генетической диагностики и терапии. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2020;65(6):12–21.
2. Jain JB, Chauhan S. Congenital Nephrotic Syndrome. 2021 Jun 15. In: StatPearls [Internet]. TreasureIsland (FL): StatPearlsPublishing; 2022 Jan — . PMID: 34283424.