

© Коллектив авторов, 2014

А.Ю. Резников<sup>1</sup>, Е.Е. Тихомиров<sup>2</sup>, Э.К. Петросян<sup>3</sup>, Е.С. Столереvич<sup>4</sup>,  
П.Э. Повилатите<sup>5</sup>, М.Б. Бояджян<sup>6</sup>, А.С. Боткина<sup>3</sup>, П.В. Шумилов<sup>3</sup>

## РОЛЬ МУТАЦИИ ГЕНА ПОДОЦИНА NPHS2 В РАЗВИТИИ СТЕРОИДРЕЗИСТЕНТНОГО НЕФРОТИЧЕСКОГО СИНДРОМА У ДЕТЕЙ

<sup>1</sup>Российская детская клиническая больница, Москва; <sup>2</sup>лаборатория арбовирусов НИИ вирусологии им. Д.И. Иванова, Москва; <sup>3</sup>кафедра госпитальной педиатрии № 1 ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, Москва; <sup>4</sup>лаборатория морфологии ГКБ № 52, Москва; <sup>5</sup>ГУЗ Патологоанатомическое бюро Ростовской области, г. Ростов-на-Дону; <sup>6</sup>отделение нефрологии детской клинической городской больницы им. Н.Ф. Филатова, Москва

Ген подоцина (NPHS2) кодирует белок подоцин, играющий важную роль в гломерулярной ультрафильтрации. Мутация гена подоцина является одной из причин развития стероидрезистентного нефротического синдрома (СРНС), которая исключает использование иммуносупрессивной терапии. Целью нашего исследования было определение мутации гена подоцина (NPHS2) у детей со СРНС. Нами определена частота мутации гена NPHS2 у 34 детей со СРНС. Из 34 детей мутация гена подоцина была выявлена у 2 (5,8%) детей, и у одного (2,9%) ребенка выявлены полиморфизмы, влияющие на структуру подоцина. У 23,5% детей СРНС был ассоциирован с гетерозиготным полиморфизмом R229Q. Нами выявлена ассоциация СРНС с таким полиморфным маркером, как G34E, впервые описанным в японской популяции.

**Ключевые слова:** стероидрезистентный нефротический синдром, подоцин, ген подоцина (NPHS2), дети.

The gene NPHS2 encodes the protein named podocin, which plays an important part in glomerular ultrafiltration. Mutation of the podocin gene is one of the causes of steroid-resistant nephrotic syndrome (SRNS), which preclude the use of immunosuppressive therapy. The aim of our study was to identify the podocin gene NPHS2 mutation in children with SRNS. The frequency of gene NPHS2 mutation in group of 34 children with SRNS was determined. The podocin gene mutation was identified in 2 children (5,8%), one patient (2,9%) had polymorphisms, that influenced the structure of podocin. In 23,5% SRNS was associated with heterozygous R229Q polymorphism. Moreover, the association SRNS with polymorphic marker G34E, first described in Japan's population, was confirmed.

**Key words:** steroid-resistant nephrotic syndrome (SRNS), podocin, podocin gene mutations (NPHS2), children.

Нефротический синдром (НС), характеризующейся массивной протеинурией, гипоальбуминемией и выраженными отеками, является наиболее распространенным патологическим состоянием, поражающим клубочковый аппарат почки у детей [1]. Гистологическими основами идиопатического НС, наблюдаемого в детском возрасте, являются болезнь минимальных изменений (БМИ), мезангиопролиферативный гломерулонефрит (МезПГН) и фокально-сегментарный гломерулосклероз (ФСГС) [2, 3]. В последние

годы отмечается тенденция к росту стероидрезистентных форм НС (СРНС) у детей. Так, по данным международного исследования заболеваний почек (ISKDC), наиболее часто встречаемой морфологической формой НС у детей был нефрит с минимальными изменениями. ФСГС и другие морфологические формы наблюдались менее чем в 10% случаев. Более того, 93–98% детей с БМИ и 17–30% с ФСГС были чувствительны к стероидной терапии [4, 5]. Стероидрезистентность наблюдалась приблизительно у 20% детей с НС.

### Контактная информация:

Петросян Эдита Константиновна – д.м.н., проф. каф. госпитальной педиатрии № 1 ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ  
Адрес: г. Москва, ул. Островитянова, 1  
Тел.: (903) 227- 05-84, E-mail: ed3565@yandex.ru  
Статья поступила 8.01.14, принята к печати 14.02.14.