

© Коллектив авторов, 2016

А.Н. Цыгин¹, А.М. Мазо¹, П.В. Ананьин¹, Т.В. Вашурина¹, А.А. Пушков¹,
И.С. Жанин¹, Д.В. Зверев², Х.М. Эмирова², Т.Е. Панкратенко², А.Л. Музуров²,
В.М. Негода³, О.Б. Заболотских⁴, В.Н. Баринов⁵, Н.В. Ушакова⁶, Б.Г. Макарец⁷,
В.В. Альбот⁸, М.Ю. Каган⁹, Н.Ю. Коваль¹⁰, И.Н. Лупан¹¹, Г.М. Галиева¹²,
К.В. Савостьянов¹, А.А. Баранов¹

КЛИНИЧЕСКАЯ И ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РОССИЙСКИХ ДЕТЕЙ С АТИПИЧНЫМ ГЕМОЛИТИКО-УРЕМИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ

¹Национальный научно-практический центр здоровья детей МЗ РФ, Москва; ²Детская клиническая больница Св. Владимира, Москва; ³Ростовская областная детская клиническая больница, г. Ростов-на-Дону; ⁴Кировская областная детская клиническая больница, г. Киров; ⁵Самарская областная клиническая больница им. В.Д. Серedaвина, г. Самара; ⁶Нижегородская областная детская клиническая больница, г. Нижний Новгород; ⁷Красноярский государственный медицинский университет, г. Красноярск; ⁸Иркутская государственная областная детская клиническая больница, г. Иркутск; ⁹Оренбургская областная детская клиническая больница, г. Оренбург; ¹⁰Детская больница № 1, г. Тверь; ¹¹Южно-Уральский государственный медицинский университет, г. Челябинск; ¹²Республиканская детская клиническая больница Башкортостана, г. Уфа РФ

Атипичный гемолитико-уремический синдром (аГУС) является редким, преимущественно генетическим заболеванием, обусловленным дисфункцией системы комплемента и имеющим тяжелое течение с рецидивами и исходом в терминальную стадию хронической почечной недостаточности. В различных регионах мира отмечается вариабельный спектр генных мутаций, лежащих в основе болезни. Эффективность единственного препарата для лечения аГУС, экулизумаба, изучена недостаточно. Цель исследования – выявление мутаций в генах системы комплемента у детей с аГУС в Российской Федерации, выявление корреляций генотипа и фенотипа болезни, оценка эффективности применения экулизумаба. Материалы и методы исследования: в нашем исследовании проведено исследование генов *CFH*, *CFI*, *CFB*, *MCP*, *THBD* методом секвенирования нового поколения и *CFHR1/CFHR3* методом MPLA, анализ историй болезни детей с аГУС с оценкой клинико-лабораторных характеристик дебюта и течения заболевания в зависимости от результатов молекулярно-генетического исследования и применения экулизумаба. В исследование включен 71 ребенок (31 мальчик и 40 девочек в возрасте от 6 мес до 17 лет 10 мес), страдающих аГУС. Результаты: у 46,5% пациентов были выявлены патогенные мутации в генах *CFH*, *CFI*, *CFB*, *MCP*, *THBD* и *CFHR1/CFHR3*. Статистически значимых различий в клинических проявлениях дебюта болезни между группами с мутациями и без мутаций получено не было. Однако у пациентов с мутациями значительно чаще отмечались рецидивы. Показано, что экулизумаб эффективен и при позднем назначении (>6 мес от дебюта), позволяя отказаться от длительного диализа, чего не происходит без применения экулизумаба. У 5 детей без мутаций экулизумаб был успешно отменен после применения в течение 1 года. Заключение: частота генных мутаций среди российских детей с аГУС сопоставима с мировой. Результаты генетического исследования позволяют прогнозировать течение заболевания и длительность применения экулизумаба.

Ключевые слова: атипичный гемолитико-уремический синдром, гены *CFH*, *CFI*, *CFB*, *MCP*, *THBD*, *CFHR1/CFHR3*, экулизумаб, дети.

Цит.: А.Н. Цыгин, А.М. Мазо, П.В. Ананьин, Т.В. Вашурина, А.А. Пушков, И.С. Жанин, Д.В. Зверев, Х.М. Эмирова, Т.Е. Панкратенко, А.Л. Музуров, В.М. Негода, О.Б. Заболотских, В.Н. Баринов, Н.В. Ушакова, Б.Г. Макарец, В.В. Альбот, М.Ю. Каган, Н.Ю. Коваль, И.Н. Лупан, Г.М. Галиева, К.В. Савостьянов, А.А. Баранов. Клиническая и генетическая характеристика российских детей с атипичным гемолитико-уремическим синдромом. Педиатрия. 2017; 96 (2): 65–73.

Контактная информация:

Цыгин Алексей Николаевич – д.м.н., проф., зав. нефрологическим отделением НИИ Педиатрии ФГАУ «Научный Центр Здоровья детей» МЗ РФ
Адрес: Россия, 119991, г. Москва, Ломоносовский пр-кт, 2, стр. 1
Тел.: (499) 134-04-49, E-mail: tsygin@nczd.ru
Статья поступила 15.12.16, принята к печати 20.03.17.

Contact Information:

Tsygin Alexey Nikolaevich – MD., prof., Head of Nephrology Department, National Scientific-Practical Center of Children's Health
Address: Russia, 119991, Moscow, Lomonosovskiy Prospect, 2/1
Tel.: (499) 134-04-49, E-mail: tsygin@nczd.ru
Received on Dec. 15, 2016, submitted for publication on Mar. 20, 2017.