

[Clinical and genetic characteristics of children with Leigh syndrome]

4. Van Der Knaap M. S. / Valk J. Magnetic Resonance of Myelination and Myelin Disorders.

Hommes F., Leigh's encephalomyelopathy: an inborn error of gluconeogenesis / Polman H., Reerink J // Arch Dis Child — 2008

УДК 616.61-008.6-06-08-053.2

ХРОНІЧНА ХВОРОБА НИРОК ЯК НАСЛІДОК ІДІОПАТИЧНОГО ГЕМОЛІТИКО-УРЕМІЧНОГО СИНДРОМУ – КЛІНІЧНИЙ КЕЙС

Єфименко О.М.

Науковий керівник: к.мед.н., доц. Бурлака Є. А.

Кафедра педіатрії № 4

Завідувачка кафедри: д.мед.н., проф. Мітюряєва-Корнійко І.О.

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця (м. Київ)

Вступ. Гемолітико-уремічний синдром (ГУС) є однією з важливих причин гострого ураження нирок (ГНН) і хронічної хвороби нирок (ХХН) у дітей. Гемолітико-уремічний синдром — захворювання, яке виникає у разі пошкодження і запального процесу в судинах нирок. Наслідком такого пошкодження є тромбоз судин. Результатом тромбоутворення є порушення ниркової фільтрації, що порушує функцію нирок та призводить до ниркової недостатності. Приблизно 5% дітей з ГУС помирають під час гострої фази захворювання, причому ранні дослідження повідомляють про рівень смертності до 21%. Близько 25% тих, хто пережив ГУС, мають довгострокові ускладнення з боку нирок [1]. ГУС є захворюванням, визначається клінічною тріадою мікроангіопатичної гемолітичної анемії, тромбоцитопенії та ГНН, належить до групи тромботичних мікроангіопатій (ТМА) [2].

Клінічний перебіг гемолітико-уремічного синдрому може варіюватися від субклінічного до загрозливого для життя. Спостереження протягом тривалого часу виявили окремі підгрупи гемолітико-уремічного синдрому та виявили кілька етіологій захворювання. Номенклатура різних типів ГУС різниться в літературі. Для узгодженості використовується такий набір термінів: типовий ГУС використовується для опису гемолітико-уремічного синдрому, опосередкованого *Escherichia coli*, що продукує токсин Шига (Stx); атиповий ГУС (аГУС) використовується для опису гемолітико-уремічного синдрому, який зазвичай опосередковується аномаліями системи комплементу або іншими спадковими факторами; пневмококовий ГУС є підтипом атипового гемолітико-уремічного синдрому, опосередкованого нейрамінідазою за наявності інфекції *Streptococcus pneumoniae* [3].

Гемолітико-уремічний синдром має багато спільних ознак з тромботичною тромбоцитопенічною пурпурою (ТТП). Обидва захворювання включають поліорганну дисфункцію внаслідок тромботичної мікроангіопатії з активним гемолізом і тромбоцитопенією. Традиційна класифікація описує пацієнтів із захворюванням нирок як таких, що мають гемолітико-уремічний синдром, а пацієнтів із захворюванням ЦНС – як тих, хто має ТТП. Однак ГУС може включати серйозні неврологічні порушення, а ТТП може включати важку ниркову недостатність. Також у процес залучаються інші органи та системи. Чи є це насправді окремими захворюваннями, залишається спірним. Деякі автори описують «гемолітико-уремічний синдром–ТТП» як єдине захворювання з різноманітним спектром проявів. У багатьох випадках як нефрологи, так і гематологи співпрацюють у лікуванні пацієнтів із цими складними захворюваннями. Багато авторів розглядають активність білка ADAMTS13 в якості фактора диференціації аГУС та ТТП. Пацієнти з дуже низькою активністю ADAMTS13, як правило, менше 10%, вважаються хворими на ТТП, тоді як більш високі рівні активності вказують на діагноз ГУС [4]. ГУС зустрічається переважно у маленьких дітей; однак підлітки та дорослі не є винятком. У маленьких дітей спонтанне одужання є поширеним явищем. У дорослих ймовірність одужання низька, якщо ГУС поєднується з тяжкою гіпертензією. Відбуваються сезонні коливання, причому пік випадків припадає на літо та восени. Обидві статі однаково страждають від ГУС [5].

Прогноз гемолітико-уремічного синдрому наступний: Гостре ураження нирок залишається у 55–70% пацієнтів, але 85% відновлюють функцію нирок за допомогою підтримуючої терапії. Приблизно у 15–20% дітей гіпертонія може розвинутиися через 3–5 років від початку захворювання. Рецидив при алотрансплантації нирки становить 10% або менше [3].

ГНН трансформується у ХХН приблизно у 10% дітей, що перенесли ГУС та у 30% дітей, у яких ГУС не пов'язаний із діареєю. Хронічна хвороба нирок - порушення функцій нирок, що спостерігається протягом трьох і більше місяців, виникає в результаті прогресуючої загибелі нефронів і стром після гострої ниркової недостатності (у випадку гемолітико-уремічного синдрому), із тривалістю ануричного періоду понад 3 тижні, швидкістю клубочкової фільтрації (ШКФ) становить $< 60 \text{ мл/хв/1,73 м}^2$ [6].

Мета роботи: Висвітлити клінічний випадок розвитку хронічної хвороби нирок після перенесеного ідіопатичного гемолітико-уремічного синдрому.

Опис випадку. Пацієнт, хлопчик, 12 років. Зі слів матері, вперше у віці 8-ми місяців стан дитини порушився. Спостерігалось блювання, температура, в'ялість, відмова від їжі. Даний стан дитини матір пов'язала із вигодовуванням дитини штучними сумішами. У зв'язку з чим мати звернулась за допомогою до районної лікарні, де дитині було здійснено промивання шлунка та зроблена клізма. У зв'язку з погіршенням стану дитину доставлено каретою ШМД в обласну лікарню у відділення реанімації, де проводили дезінтоксикаційну терапію, в результаті якої покращення не відмічалось і дитина була направлена у відділення гострої інтоксикації. У відділенні дитина отримувала комплексне лікування з приводу

гострої ниркової недостатності. Була виписана додому у зв'язку з покращенням стану і залишковими порушеннями функції нирок під нагляд нефролога.

У віці 1-го року дитина поступила в обласну лікарню з кишковою непрохідністю, у зв'язку з чим була прооперована. Після додаткових досліджень виставлений діагноз гемолітико-уремічний синдром. Надалі кожні пів року дитина обстежувалась в обласній лікарні. Тривалість перебування в стаціонарі варіювалась від 1 до 2-х місяців. У віці 9 років у дитини з'явилися набряки, підвищення артеріального тиску до 200/100 мм рт. ст. Дитину госпіталізували до обласної лікарні. Під час обстеження діагностований ендокардит, була проведена операція Росса з пластикою мітрального клапана. В післяопераційному періоді відмічався приріст азотемії, обмеження діурезу. Пацієнт переведений у відділення гострої інтоксикації з діагнозом: Сепсис. Синдром поліорганної недостатності: дихальна недостатність 3 ст., серцево-судинна недостатність II ст. Нозокоміальна лівобічна нижньодольова пневмонія. Двобічний гідроторакс. Легенева гіпертензія. Порушення серцевого ритму. Блокада правої ніжки пучка Гіса. Дитина була виписана додому з позитивною динамікою і залишковими порушеннями функції нирок під нагляд нефролога.

Через рік мати зафіксувала у дитини підвищення артеріального тиску до 170/100 мм рт.ст., після чого ШМД доставлена до лікарні, де, після лабораторних обстежень були відмічені азотемія, гіперкаліємія, які важко піддавались корекції. Переведений у відділення хронічної інтоксикації з діагнозом Хронічна хвороба нирок 5 ст. Хронічний тубулоінтерстиціальний нефрит. Хронічна ниркова недостатність 4 ст., термінальна. Була проведена операція по формуванню АВ-фістули.

Рішенням консилиуму після проведення клініко-лабораторних обстежень та на основі даних об'єктивного стану, дитині показане лікування методом трансплантації нирки. Через півроку була проведена операція з приводу трансплантації нирки від неродинного донора.

Висновки. Гемолітико-уремічний синдром є важким захворюванням, що має серйозні віддалені поліорганні ускладнення, які можуть вимагати ренозамісної терапії. Пацієнти, які перенесли ГУС, повинні перебувати під ретельним наглядом протягом кількох десятиліть, особливо при необхідності діалізу. Регулярні та часті огляди дітей, що перенесли ГУС, необхідні для своєчасного виявлення ранніх ознак порушення функції нирок та призначення відповідних терапевтичних заходів.

Список літератури

1. Zheng X. Hemolytic Uremic Syndrome. In: Kaushansky K, Prchal JT, Burns LJ, Lichtman MA, Levi M, Linch DC. eds. *Williams Hematology, 10e*. McGraw Hill; 2021. Accessed November 14, 2022. <https://accessmedicine.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2962§ionid=252538973>
2. Ali EMA, Abbakar NM, Abdel Raheem MB, Ellidir RA. Characteristics and outcome of hemolytic uremic syndrome in Sudanese children in a single Centre in

3. Fakhouri, Fadi et al. Haemolytic uraemic syndrome. Lancet (London, England) vol. 390,10095 .2017.P. 681-696. doi:10.1016/S0140-6736(17)30062-4

4. Robert S Gillespie MD, MPH; Pediatric Hemolytic Uremic Syndrome.2022. <https://emedicine.medscape.com/article/982025-overview>

5. Malvinder S Parmar.Hemolyti. Uremic Syndrome. 2021. https://emedicine.medscape.com/article/201181-overview?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=uk&_x_tr_hl=uk&_x_tr_pto=sc

6. Про затвердження протоколів лікування дітей за спеціальністю «Дитяча нефрологія»: Наказ МОЗ України. Редакція від 03.11.2008. № 365

УДК 577.112.34:616.36-008.6-053.2

КОМОРБІДНІСТЬ ВПЛИВУ ГЕНІВ СИСТЕМИ БІОТРАНСФОРМАЦІЇ КСЕНОБІОТИКІВ ТА ГОМОЦИСТЕЇНЕМІЇ НА РОЗВИТОК ГЕПАТОБІЛІАРНОЇ ДИСФУНКЦІЇ У ДІТЕЙ

Маковецька А.М.,

студентка 6 курсу групи 7119.

Науковий керівник к.мед.н., PhD Турова Л.О.,

Кафедра клінічної імунології та алергології з секцією медичної генетики Завідувач
кафедрою клінічної імунології, алергології

з секцією медичної генетики д.мнд.н., професор Курченко А.І.

Національний медичний університет ім. О.О. Богомольця (м. Київ)

Генетично запрограмована система виведення ксенобіотиків робить унікальними адаптаційні можливості кожної людини, її стійкість до пошкоджувальних факторів навколишнього середовища. Якщо порушена робота генів першої та другої фази детоксикації, то відбувається синтез ензимів зі зміненою активністю, що може бути причиною змін в швидкості метаболізму субстрата печінкою та його накопичення в організмі з подальшою токсичною дією і розвитком гепатобіліарної дисфункції. Пошуки поєднаних молекулярно-генетичних маркерів є важливим напрямком у вивченні молекулярних основ гепатобіліарної системи.

Метою дослідження було встановити коморбідність впливу поліморфних варіантів генів системи біотрансформації ксенобіотиків та гомоцистеїнемії на розвиток гепатобіліарної дисфункції у дітей.

Проведене комплексне біохімічне та молекулярно-генетичне дослідження 65 дітей. До основної групи включені 50 дітей з гепатобіліарними дисфункціями та неврологічною патологією. До групи контролю увійшли 15 дітей без виявлених та підтверджених патологій. Типування генів першої (CYP2C19*3 636G>A,