

	<b>«С.Ж. АСФЕНДИЯРОВ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ» КЕАҚ</b> <b>НАО «КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ</b> <b>С.Д.АСФЕНДИЯРОВА»</b>	
	Кафедра нефрологии	Консультативный лист
		Редакция: 1 Страница 1 из 2

**Консультация профессора 1-ой кафедры детских болезней**  
**Белорусского государственного медицинского университета, д.м.н. Байко С.В.**  
**в рамках программы «Визитинг-профессора»**

**18.10.2022г**

Рост 108 см (SDS -1,31; 10 перцентиль),

Вес – 17,1 кг (SDS -1,63; 15 перцентиль)

ИМТ 14,7 (24 перцентиль по возрасту)

Площадь тела 0,72м<sup>2</sup>.

Анурия.

АД 120/80 мм.рт.ст.

**Ф.И.О** Таранченко Илья Сергеевич

**Возраст:** 6 лет (26.01.2016 г.р.)

**Домашний адрес:** Павлодарская область, Щербактинский район, с. Шарбакты, ул. Победы 88

**Клинический диагноз:** Хроническая болезнь почек 5 стадия по KDIGO на фоне атипичного гемолитико-уремического синдрома Хронический перитонеальный диализ с 15.03.2019г.

**Осложнение основного заболевания:** Анемия легкой степени тяжести. Симптоматическая артериальная гипертензия, ассоциированная с поражением почек. СН ФК I (НУНА).

**Сопутствующее заболевания:** Пластика пупочной грыжи 02.02.2021г., 18.05.2021г., 08.08.2022г. Вентральная грыжа.

**Анамнез заболевания:**

- ✓ В марте 2019 года без связи с диареей гемолитико-уремический синдром (гемоглобин до 53-63-76г/л, тромбоцитопения до 42 – 54тыс/мл, комплемент С3 0,59г/л, комплемент С4 0,20г/л, ЛДГ 891 – 1308 Ед/л, острое почечное повреждение с полной потерей функций почек. С марта 2019 года получает заместительную почечную терапию – перитонеальный диализ
- ✓ Лечение экулизумабом, плазмаферезом, иммуносупрессивными препаратами не получал.
- ✓ С 2019 года повторные эпизоды болей в животе, 1 раз в 2-4 недели (в марте 2020г в стационаре: симптомы панкреатита: многократная рвота после приема пищи, боли в животе).
- ✓ Хронические сильные головные боли во фронтальной области 8/10 на фоне нормального АД, чаще ночью.

**Генетическое исследование январь 2020 г:**

На хромосоме 1 выявлена гомозиготная микроделеция 1q31.3(196743721-196801783)x1 протяжённостью 58063 пары нуклеотидов. Данная микроделеция содержит гены *CFHR1* и *CFHR3*)

В результате секвенирования экзона на хромосоме 1 выявлена гомозиготная микроделеция 1q31.3(196743721-196801783)x1 протяжённостью 58063 пары нуклеотидов. Данная микроделеция содержит гены *CFHR1* и *CFHR3*. Делеция генов *CFHR1* и *CFHR3* ассоциирована с повышенным риском атипичного гемолитико-уремического синдрома (Hemolytic uremic syndrome, atypical, susceptibility to; OMIM 235400), однако встречается и у здоровых людей.

В гене *MTHFR* (OMIM 607903 5,10-METHYLENETETRAHYDROFOLATE REDUCTASE) хромосомы 1 была выявлена мутация с.665C>T (p.Ala222Val) в гетерозиготном состоянии (несинонимичная замена в 5-м экзоне).

**Рекомендовано:**

1. Учитывая наличие атипичного гемолитико-уремического синдрома, связанного с гомозиготной мутацией генов *CFHR1* и *CFHR3*, ответственных за альтернативный путь активации системы комплемента, необходимо проведение терапии экулизумабом.



**«С.Ж. АСФЕНДИЯРОВ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ» КЕАҚ  
НАО «КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ  
С.Д.АСФЕНДИЯРОВА»**

Кафедра нефрологии

Консультативный лист

Редакция: 1

Страница 2 из 2

2. Проведение трансплантации донорской почки без терапии экулизумабом невозможно, так как имеется умеренный риск возврата болезни в трансплантат.
3. На момент трансплантации пациент должен быть вакцинирован против менингококка тетравакциной (+желательно и против серотипа В).
4. Схема профилактической терапии будет включать экулизумаб: в день до трансплантации 600мг, Д1 – 300мг, Д8 – 300мг, Д22 – 300мг, далее 300мг 1 раз в 2 недели. Пациент должен располагать как минимум 5 флаконами экулизумаба по 300мг при постановке в лист ожидания почечного трансплантата. Длительность профилактики минимум 1 год после трансплантации почки.

**Профессор:**

**С. Байко**