



**Объединение
молодых нефрологов**
России и Новых Независимых Государств

«Аутосомно-доминантная тубулоинтерстициальная болезнь почек у ребенка: клинический случай»

**Яцева М.А., к.м.н. Вашурина Т.В., д.б.н. Савостьянов К.В., д.м.н., профессор Цыгин А.Н.
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Москва**

Актуальность и цель

Аутосомно-доминантная тубулоинтерстициальная болезнь почек (АДТБП) – это редкое генетически детерминированное заболевание. На сегодняшний день обнаружено множество генных мутаций, вызывающих АДТБП в генах уромодулина (*UMOD*), ренина (*REN*), муцина-1 (*MUC1*) и ядерного фактора гепатоцитов 1 β (*HNF1B*). Клиническая картина зависит от типа мутации: АДТБП - *UMOD* вызвана мутациями в гене *UMOD*, кодирующем уромодулин, и связана с высокой распространенностью подростковой подагры. Патология имеет следующие характеристики: минимальная протеинурия (или ее отсутствие), медленно прогрессирующее течение хронической болезни почек с дебютом в подростковом возрасте. Гиперурикемия часто присутствует с раннего возраста, а подагра (в результате снижения выведения мочевой кислоты почками) развивается у 55% больных с течением времени.

Цель: предоставить клиническое описание случая АДТБП- *UMOD* у ребенка.

Методы

Описание клинического случая с использованием комплексной диагностики, включающей: клинико-лабораторное наблюдение, анализ наследственного анамнеза, динамическое нефрологическое наблюдение.

Результаты

Девочка, 7 лет, впервые обнаружено повышение уровней мочевой кислоты, мочевины и сывороточного креатинина (рСКФ - 86,8 мл/мин/1,73м²) при отсутствии мочевого синдрома. Обращает на себя внимание отягощенная наследственность по линии матери, (прабабка, дед, брат деда, мать, тетя - родная сестра матери) - Подагра, хронический тубулоинтерстициальный нефрит с исходом в ХПН.

С учетом аутосомно-доминантного типа наследования согласно анамнезу и результатам молекулярно-генетического исследования – панель NGS «Наследственные заболевания почек» (выявлена патогенная замена *g.20359940G>T* (*c.782C>A*, *p.P261H*) в гетерозиготном состоянии в гене *UMOD*), был выставлен диагноз - Аутосомно-доминантная тубулоинтерстициальная болезнь почек, гетерозиготная мутация *g.20359940G>T* в гене *UMOD* (семейная ювенильная гиперурикемическая нефропатия). Назначена терапия аллопуринолом.

Во время дальнейшего наблюдения уровень мочевой кислоты оставался в пределах референса, отмечалось прогрессирование ХБП до 3 стадии, выявлена артериальная гипертензия 1 степени. При контроле показателей крови метаболического ацидоза, электролитных нарушений не было отмечено, гиперурикемия отсутствовала.

Выводы

АТДБП-*UMOD* представляет собой сложную диагностическую задачу, требующую комплексного подхода, который включает анализ наследственного анамнеза, клинической картины и результатов генетических исследований. Это является ключом к раннему выявлению заболевания, своевременному началу терапии и успешной трансплантации почки.

АДТБП является актуальной проблемой в современной медицинской практике. Низкая осведомленность врачей педиатрического звена и недостаточная настороженность в отношении редких патологий на фоне неспецифичности их ранних клинических проявлений затрудняют своевременное выявление заболевания, что, в свою очередь, усугубляет прогноз для пациента