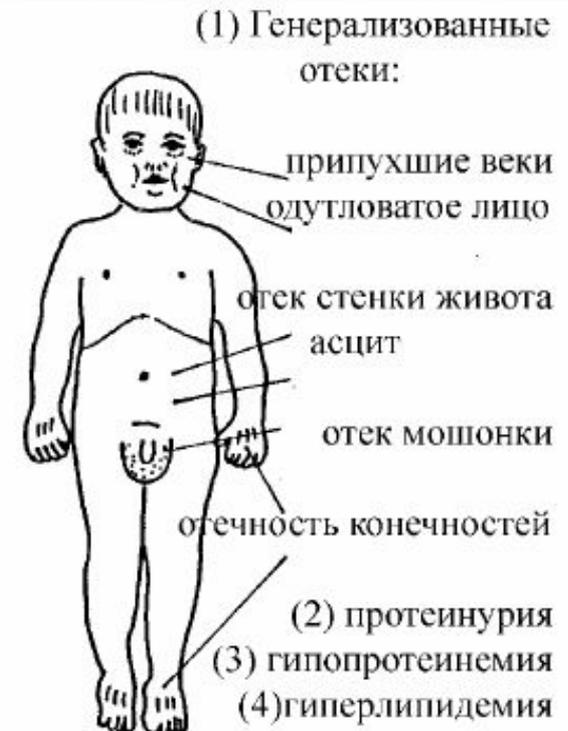


Врожденный нефротический синдром

Нефротический синдром – клинико-лабораторный симптомокомплекс, характеризующийся

- **протеинурией** (более $1 \text{ г/м}^2/\text{сут.}$ или более 3 г/сут. или более $40 \text{ мг/м}^2/\text{час}$)
- **гипоальбуминемией** (менее 25 г/л)
- диспротеинемией
- гиперлипидемией
- отеками вплоть до степени анасарки



Врожденный нефротический синдром – НС,
развившийся у детей с момента рождения или в
первые 3 месяца жизни.



Классификация

Первичные формы:

- - Врожденный НС финского типа
- - Врожденный НС французкого типа
- - Другие НС (с минимальными изменениями, ФСГС, мембранозный ГН)
- - Синдромальные аномалии (синдром Галловей-Моуат, врожденный НС с аномалиями нервной системы и другие синдромы)

Вторичные формы:

- - На фоне инфекционных заболеваний (врожденный сифилис, токсоплазмоз, краснуха, цитомегалия, малярия)
- - При СКВ у матери
- - НС ассоциированный с тромбозом почечных вен

Врожденный нефротический синдром финского типа

Наиболее частый вариант врожденного НС.

Заболевание чаще встречается в Финляндии – 1:8200 рождений, но может регистрироваться и в других странах,

в России – чаще регистрируется в западной части страны.

Девочки и мальчики болеют одинаково часто.

Врожденный нефротический синдром финского типа

Это генетическое заболевание, которое наследуется аутосомно-рецессивно.

Причиной заболевания является мутация в гене $NRH5_1$.

Этот ген ($NRH5_1$) кодирует белок – нефрин, который находится на щелевидной мембране между ножками подоцитов.

Врожденный нефротический синдром финского типа

- Недоношенность, НС с рождения (большинство детей рождаются преждевременно между 35-й и 38-й неделями беременности)
- Большая масса плаценты (более 25% от массы тела новорожденного)
- НС с отеками
- Гормонорезистентность
- Гематурия
- Нарушения свертывающей-противосвертывающей системы крови
- Гипоальбуминемия (менее 5 г/л)
- Гиперлипидемия
- Раннее развитие почечной недостаточности
- Микрокистоз проксимальных канальцев
- Иммуногистохимическое исследование – отсутствие нефрина в щелевой диафрагме

Диффузный мезангиальный склероз (НС французского типа)

- НС обусловлен мутацией в гене *NRH2*, кодирующем белок подоцин
- Дети рождаются доношенными, с нормальным весом при рождении
- Масса плаценты нормальная
- Нефротический синдром с отеками
- Гормонорезистентность
- Микрогематурия
- Артериальная гипертензия
- Развитие почечной недостаточности
- Диффузный мезангиальный склероз
- Проявление НС позднее (после 6 месяцев)

Лечение врожденного нефротического синдрома

Цель – довести ребенка до возраста, приемлемого для трансплантации, которая является единственным средством излечения.

Питание (энтеральное через назогастральный зонд 130 ккал/кг, 4 г/кг/сут белка, жидкость 100-130 мл/кг/сут; 10-14% белок, 40-50% липиды, 40-50% углеводы)

ингибиторы АПФ:

- Каптоприл 0,1 мг/кг/сут. – минимальная доза, или
- Эналаприл 0,07-0,75 мг/кг/сут., или
- в комбинации с Индометацином 0,8 мг/кг/сут.

Профилактика и лечение тромботических осложнений -
Аспирин, Курантил

При тяжелом нефротическом синдроме –альбумин 1-2
раза/день в/в.

Профилактика и лечение инфекционных осложнений

Такая тактика продолжается, пока ребенок не достигнет массы тела около 7 кг – возраста, в котором проводится бинифрэктомия. В дальнейшем ребенок находится на перитониальном диализе или гемодиализе до достижения параметров, необходимых для проведения трансплантации почки, которую осуществляют после достижения массы тела 9-10 кг.

Прогноз врожденного НС остается серьезным.

Летальный исход возможен уже на первом году жизни в результате вторичной вирусно-бактериальной инфекции, гиповолемических, тромботических осложнений, отека мозга, кахексии.



Врожденный нефротический синдром с минимальными изменениями

В большинстве случаев - гормоночувствительные варианты.

Полная (возможна спонтанная) ремиссия при НСМИ после глюкокортикоидной терапии.

Прогноз врожденного НС с минимальными клубочковыми изменениями может быть благоприятным и неблагоприятным вследствие развития серьезных осложнений.

**Врожденный нефротический синдром с
морфологической картиной
мезангиопролиферативного гломерулонефрита
Врожденный нефротический синдром с фокально-
сегментарным гломерулосклерозом**

Лечение данных типов врожденного нефротического синдрома преднизолоном и циклофосфамидом, гаммаглобулином - малоэффективно, сохраняется протеинурия. Прогноз неблагоприятный.

Благодарю за внимание!

