

Коморбидное течение нефротического синдрома и муковисцидоза: клинический случай

Ю.А. Абрамова

Морозовская детская городская клиническая больница, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Муковисцидоз (МВ) — системное наследственное моногенное заболевание, связанное с мутациями гена *CFTR* и поражением экзокринных желез. Описаны редкие случаи вовлечения почек при МВ, осложняющие выбор терапии из-за риска лекарственных взаимодействий.

Цель исследования. Изучить особенности течения, диагностики и терапии нефротического синдрома (НС) у ребенка с МВ, обусловленным гомозиготной мутацией *CFTR:F508del*, на фоне применения иммуносупрессивной и таргетной терапии.

Пациенты и методы. Клинический случай семилетней девочки с МВ (*CFTR:F508del*), осложненным идиопатическим НС, хронической болезнью почек 1-й стадии и вторичной артериальной гипертензией, находившейся на стационарном лечении в МДГКБ. Использованы клинико-анамнестические, лабораторные, инструментальные методы исследования, а также динамическая оценка эффективности и безопасности проводимой иммуносупрессивной и *CFTR*-модулирующей терапии.

Результаты. У пациентки с неонатального периода диагностирован МВ. В 2021 г. (3 года) дебютировал идиопатический НС, протекавший с рецидивами, чаще при вирусных заболеваниях. Назначение системных глюкокортикоидов обеспечивало ремиссии, однако снижение дозы сопровождалось рецидивами, что потребовало добавления

циклоsporина. В ноябре 2022 г. (4 года) начата таргетная терапия люмакафтором/ивакафтором. На фоне интеркуррентной инфекции в начале 2023 г. (5 лет) отмечен рецидив НС с протеинурией и гипоальбуминемией, что потребовало интенсификации иммуносупрессии и временной отмены таргетной терапии. Данное наблюдение согласуется с литературными данными о снижении эффективности ивакафтора у пациентов с мутацией *F508del*, а также о фармакокинетическом взаимодействии: люмакафтор индуцирует цитохром *CYP3A*, ускоряя метаболизм метилпреднизолона, снижая его клиническую эффективность. В течение настоящей госпитализации инициирована таргетная терапия комбинацией тезакафтор + ивакафтор + элексакафтор, с помощью которой была достигнута стабилизация течения МВ и сохранена устойчивая ремиссия НС.

Заключение. Представленный клинический случай подчеркивает редкость и сложность коморбидного течения МВ и НС у детей. Назначение *CFTR*-модулирующей терапии требует учета генетического варианта заболевания, фармакокинетических взаимодействий и наличия сопутствующей патологии. Индивидуальный подбор иммуносупрессивных и таргетных препаратов в рамках междисциплинарного наблюдения позволяет повысить эффективность и безопасность лечения данной категории пациентов.