Известно, что дефекты последовательностей генов CFHR1 и CFHR3 связаны с повышенным риском проявлений атипичного гемолитического уремического синдрома из-за дефектной регуляции активации комплемента. В этой статье представлены 2 клинических наблюдения пациентов с гомозиготной делецией сегмента 1 хромосомы, который охватывает участки гена CFHR3. Пациенты прошли углубленные клинические исследования, лабораторную и инструментальную диагностику, результаты которых представлены в публикации. Первое клиническое наблюдение содержит описание, диагностированное у 9-летней девочки с ASUS. В случае второго клинического наблюдения эта мутация сделала фенотипический дебют с тотальной алопецией у мальчика. Проанализировав приведенные клинические наблюдения, можно сделать вывод о том, что у носителей одних и тех же мутаций клинические проявления могут существенно различаться. Это дает основания предполагать наличие дополнительных факторов (генетических или средовых), которые могут влиять на формирование различных вариантов фенотипической манифестации патологии.

It is known sequence defects of CFHR1 and CFHR3 genes are associated with an increased risk of manifestations of atypical hemolytic uremic syndrome due to defective regulation of complement activation. This article presents 2 clinical observations of patients with a homozygous deletion of a segment of chromosome 1 that spans sections of the CFHR3 gene. The patients underwent in-depth clinical studies, laboratory and instrumental diagnostics, the results of which are presented in the publication. The first clinical observation contains a description diagnosed in a 9-year-old girl with ASUS. In the case of the second clinical observation, this mutation made phenotypic debut with total alopecia in the boy. We can conclude by analyzing the given clinical facts, the carriers of the same mutations could have different phenotypes. This gives reason to assume the presence of additional factors (genetic or environmental) that can affect various options for the phenotypic manifestation of pathology.