

ОРФНА:731/ПОЛИКИСТОЗНАЯ БОЛЕЗНЬ ПОЧЕК С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ С ПОЛИКИСТОЗОМ ПЕЧЕНИ, НЕФРОГЕННОЙ АРТЕРИАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕНЗИЕЙ (КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ)

Доброва Ю. А., Измайлова А. А.

Научный руководитель: к.м.н., ассистент Э.Ф. Андреева
Кафедра факультетской педиатрии
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Контактная информация: Доброва Юлия Александровна — студентка 4 курса педиатрического факультета.
E-mail: udobrova99@yandex.ru

Ключевые слова: аутосомно-рецессивный тип наследования; поликистозная болезнь почек; поликистоз печени; дети; нефрогенная артериальная гипертензия

Актуальность исследования: Поликистозная болезнь почек с аутосомно-рецессивным типом наследования (АРПП) является орфанным заболеванием (1:20000-100000 новорожденных), имеет серьезный прогноз. Течение заболевания характеризуется наличием врожденного фиброза печени и/или поликистоза печени с развитием осложнений синдрома портальной гипертензии (варикозным расширением вен пищевода, желудка, пищеводно-желудочным кровотечением) и нефрогенной артериальной гипертензии, прогрессированием хронической болезни почек (ХБП). В детском возрасте у пациентов с АРПП встает вопрос о начале заместительной почечной терапии и показаниях к трансплантации почки или комбинированной почечно-печеночной трансплантации.

Цель исследования: представить клиническое течение АРПП с поликистозом печени у девочки 6 лет.

Материалы и методы: изучены результаты обследования в клинике СПбГПМУ девочки 6 лет. Объем обследования включал клинический и лабораторный методы с оценкой скорости клубочковой фильтрации (по расчетной формуле Schwartz), состояния функции печени; ультразвуковое исследование (УЗИ) и компьютерную томографию (КТ) почек и органов брюшной полости, суточное мониторирование артериального давления (СМАД). От проведения эзофагогастродуоденоскопии (ЭГДС) получен письменный отказ родителей.

Результаты: У девочки К. (2014 г.р.), из семьи с отрицательным анамнезом по кистозам почек, зарегистрировано повышение АД, эмоциональная лабильность. По результатам самостоятельного контроля, пределы колебания АД составили 107/56-137/77 мм.рт.ст. при ЧСС 78–81 ударов в минуту. По СМАД суточный профиль АД гипертензивный, систолического типа со среднесуточным значением АД 113/66 мм.рт.ст. при ЧСС 78 ударов в минуту. По результатам УЗИ выраженная нефромегалия: обе почки резко увеличены в объеме, общий объем почек составляет 661,7 см³, что более чем в 7 раз превышает нормальные значения для девочки по росту (86,8±0,50 см³), эхогенность паренхимы почек повышена, в паренхиме обеих почек мелкие кисты (0,03-0,3 см), количество кист не поддается подсчету (множественные); паренхима печени неоднородная за счет множества анэхогенных структур (кисты 0,1-0,2 см) и гиперэхогенных структур, стенки желчевыводящих путей резко уплотнены (признаки холангита). По КТ подтверждены множественные мелкие кисты в паренхиме почек и внепочечное расположение кист в печени, признаков портальной гипертензии не выявлено. Состояние функции почек соответствует ХБП С1 (СКФ=104 мл/мин соответствует возрастной норме, паратгормон и микроальбуминурия в норме). Отмечена гиперренинемия. В крови не выявлено признаков цитолиза и холестаза, маркеры вирусных гепатитов отрицательные. В клиническом анализе крови без патологических изменений. При осмотре офтальмолога — без патологических изменений сосудов глазного дна. По результатам ЭХО-КТ — двустворчатый трикуспидальный клапан без значимых изменений гемодинамики.

Выводы: Представлено клиническое наблюдение орфанного заболевания (поликистозной болезни почек с аутосомно-рецессивным типом наследования), которое характеризуется наличием нефрогенной артериальной гипертензии, прогрессированием ХБП и синдрома портальной гипертензии в детском возрасте. Особенностью данного клинического случая является отсутствие проявлений синдрома портальной гипертензии у девочки в возрасте 6 лет с поликистозом печени, выявленным с рождения и наличие стойкой нефрогенной артериальной гипертензии при особенностях формирования трикуспидального клапана, что требует мониторинга ЭХО-КГ, ЭКГ, глазного дна.

Литература

1. Андреева ЭФ, Савенкова НД. Поликистозная болезнь почек у детей / В: Савенкова Н.Д., Левиашвили Ж.Г., Андреева Э.Ф., Семенова О.А., Папаян К.А. *Наследственные болезни почек у детей*. Под редакцией Н.Д.Савенковой. — СПб.: ООО «Издательство «Левша. Санкт-Петербург», 2020: 256-281.
2. Медведев МВ. Пренатальная эхография. *Дифференциальный диагноз и прогноз*. 3-е изд., доп., перераб. — М.: Реал Тайм, 2012. 464с.: ил.
3. Андреева ЭФ, Савенкова НД, Тилуш МА и др. Особенности течения аутосомно-рецессивного поликистоза почек у детей. *Педиатр* 2016;7(4):45-49. DOI: 10.17816/ped7445-49 [Andreeva EF, Savenkova ND, Tilush MA et al. Features of the course of autosomal recessive polycystic kidney disease in children. *Pediatrician* 2016;7(4):45-49. (In Russ.)].