



ТЕЧЕНИЕ И ИСХОД АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ПОЛИКИСТОЗА ПОЧЕК У ДЕТЕЙ

© Э. Ф. Андреева

ГОУ ВПО Санкт-Петербургская государственная педиатрическая медицинская академия, кафедра факультетской педиатрии

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Изучить особенности течения и исхода аутосомно-рецессивного поликистоза почек (АРПП) у детей.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Изучен анамнез 10 детей (из 8 семей) с АРПП, из 10 детей — 6 девочек и 4 мальчика. Длительность катамнестического наблюдения составила 7 лет. Диагноз аутосомно-рецессивного поликистоза почек ставился при выявлении у пробанда кист в обеих почках при УЗИ, отсутствия ультразвукового или гистологического подтверждения поликистоза почек у родственников 1 и/или 2 степеней родства. Объем почек рассчитывался по результатам УЗИ-биометрии по методу С. В. Капустина (1998). Оценка выживаемости детей с АРПП проведена по методу Kaplan-Meier (1958).

РЕЗУЛЬТАТЫ

Средний возраст детей к моменту выявления кист по результатам УЗИ составил $2,0 \pm 0,5$ месяца. Кисты в других паренхиматозных органах выявлены у 7 из 10 пациентов (70%) — кисты печени в 6 случаях, кисты поджелудочной железы в 1 случае. У 2 детей с поликистозом печени и врожденным фиброзом печени, течение АРПП осложнилось развитием синдрома портальной гипертензии в возрасте 5,5 лет и 2 лет. Кровотечение из варикозно-расширенных вен пищевода у 2 детей

потребовало хирургического вмешательства с проведением лигирования и склерозирования сосудов. Синдром артериальной гипертензии диагностирован в неонатальном и грудном возрасте у 10 детей с АРПП. У 10 детей течение АРПП осложнилось развитием пиелонефрита, средний возраст к моменту выявления микробно-воспалительного процесса — $7,0 \pm 0,5$ месяца.

Объем почек по результатам УЗИ-биометрии при рождении составлял $32,3 \pm 3,7$ см³ (правая почка), $31,0 \pm 5,4$ см³ (левая почка), отмечена динамика увеличения объема почек до $126,4 \pm 15,5$ см³ (правая почка), $153,5 \pm 20,7$ см³ (левая почка) к 1 году жизни. Исход в хроническую почечную недостаточность (ХПН) установлен в 100% случаев, в грудном возрасте в 90%. Летальный исход констатирован у 3 из 10 детей с АРПП, из них у 2 — в период новорожденности, у 1 — в возрасте 1 года.

Вероятность выживания пациентов с АРПП, рассчитанная по методу Kaplan-Meier (1958), составила 1 год — 80%, 5 лет — 70%.

ВЫВОДЫ

Аутосомно-рецессивный поликистоз почек, диагностируемый во внутриутробном и неонатальном периоде, характеризуется неблагоприятным прогнозом течения, развитием синдрома артериальной гипертензии и хронической почечной недостаточности на первом году жизни.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ОКУЛО-ЦЕРЕБРО-РЕНАЛЬНОГО СИНДРОМА

© И. В. Аничкова, Ж. Г. Левиашвили, В. В. Бржеский, И. Б. Осипов, Т. В. Карпова

ГОУ ВПО Санкт-Петербургская государственная педиатрическая медицинская академия

Окуло-церебро-рентальный синдром впервые описан в 1952 г. U. Lowe, M. Terry и E. Mc. Lachlan. В мировой литературе заболевание называется OCRL

(oculocerebraorenal), синдром Lowe-Terry-McLachlan, синдром Lowe-Bickel, глазо-почечно-мозговым синдромом Fanconi. Синдром Лоу наследуется по

Х-сцепленному рецессивному типу, болеют мальчики. Причина синдрома Лоу — врожденное нарушение метаболизма инозитного фосфата, недостаточность фермента фосфатидилинозитол-4,5-бисфосфат-5-фосфатазы, вызванная нонсенс- или стоп-мутациями в гене OCRL. Ген картирован на длинном плече Х-хромосомы (Xq25-q26). В результате развивается недостаточность фосфатидилинозитол-4,5-бисфосфат-5-фосфата, являющегося критическим метаболитом, вовлеченным в везикулярный транспорт в комплексе Гольджи. Синдром Лоу сопровождается нарушением функции почек на первом году жизни, выраженной мышечной гипотонией, олигофренией, крипторхизмом. Первичные клинические проявления включают: врожденную катаракту или глаукому, мышечную гипотонию, арефлексию, почечные канальцевые нарушения по типу синдрома Фанкони, проявляющиеся протеинурией, аминокацидурией, глюкозурией, метаболическим ацидозом, гипофосфатемическим рахитом с фосфатурией и кальциурией.

Приводим клиническое наблюдение. Пациент Е., 1 год 3 мес., от 1 беременности, протекавшей на фоне позднего токсикоза (отеки, пиелонефрит), кандидозного кольпита. Роды срочные путем Кесарева сечения. Отмечалась острая гипоксия плода, мышечная гипотония. Масса тела при рождении 3764 г, оценка по Апгар 7/8 баллов. С рождения отмечаются плохие весовые прибавки, резкое отставание в психомоторном развитии. В возрасте 3 мес. выявлена двусторонняя катаракта, патология в анализах мочи (лейкоцитурия, протеинурия). Ребенок обследован по месту жительства, где диагностирован вторичный хронический пиелонефрит на фоне левостороннего рефлюксирующего уретерогидронефроза 4 ст. На фоне консервативного лечения пиелонефрита ремиссии не достигнута, заболевание носило персистирующий характер. Установлен катетер Фоллея в течение 4 мес. с положительной динамикой. В 6 мес. возрасте у ребенка эпизод ацидемической комы при декомпенсированном мета-

болическом ацидозе. Ребенок госпитализирован в ОРИТ по месту жительства. Выписан с диагнозом: сепсис-септикопиемия. Хронический вторичный пиелонефрит. Рефлюксирующий левосторонний уретерогидронефроз. ОПН. ДВС-синдром. Синдром Лоу. Активная цитомегаловирусная инфекция. Арахноидальная киста головного мозга. Внутренняя гидроцефалия. Паховая ретенция правого яичка. Состояние после клинической смерти.

В возрасте 9 месяцев ребенку проведена экстракапсулярная экстракция врожденной катаракты с передней вентректомией на правом глазу в клинике СПбГПМА. Обследован в нефрологическом отделении клиники СПбГПМА. При обследовании выявлены компенсированный метаболический ацидоз, выраженная лейкоцитурия, глюкозурия, протеинурия (1,5 г/сут), гипокальцемия (2,32 ммоль/л), гипофосфатемия (1,1 ммоль/л), повышение щелочной фосфатазы (1200 ЕД), гиперкальциурия (6,5 мг/кг/сут), левосторонний нерефлюксирующий уретерогидронефроз, левосторонняя обструктивная нефропатия, функция почек сохранена. Проведено стентирование левого мочеточника с положительной динамикой по данным контрольного УЗИ.

Клинический диагноз: Х-сцепленный рецессивный окулоцереброренальный синдром Лоу:

Микрофтальмия, врожденная катаракта, горизонтальный нистагм; синдром Фанкони, левосторонний уретерогидронефроз, обструктивная нефропатия средней степени тяжести слева, вторичный хронический пиелонефрит, персистирующее течение, ПНО; гипоплазия мозолистого тела, надцеребеллярная киста, внутренняя гидроцефалия. Генерализованная мышечная гипотония. Врожденный порок сердца — ДМПП, НК0. Внутриутробная цитомегаловирусная инфекция.

Проводится коррекция ренального синдрома Фанкони (препараты кальция, оксидевит, цитраты/бикарбонаты), этиотропная антибактериальная терапия микробно-воспалительного процесса, противовирусная и иммуностимулирующая терапия.

ВНЕПОЧЕЧНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ПОЛИКИСТОЗЕ ПОЧЕК

© С. С. Арутюнян, Э. Ф. Андреева, Н. Д. Савенкова, В. И. Ларионова

ГОУ ВПО Санкт-Петербургская государственная педиатрическая медицинская академия, кафедра факультетской педиатрии, лаборатория молекулярной диагностики с расширенной группой по экогенетике НИЦ СПбГПМА

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Оценить частоту и характер внепочечных проявлений у пациентов с аутосомно-доминантным поликистозом почек (АДПП).

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Диагноз «аутосомно-доминантный поликистоз почек» ставился при выявлении у пробанда кист в обеих почках при УЗИ и наличии ультразвукового