

УДК 616.61-006.2+616.61-003.4-07

Клиническое наблюдение пациента с аутосомно-рецессивным поликистозом почек

Т.П. МАКАРОВА, Н.В. АХМЕДГАРАЕВА, А.В. ИШБУЛДИНА, Ю.С. МЕЛЬНИКОВА, Д.А. ВДОВИН

Казанский государственный медицинский университет

Детская республиканская клиническая больница МЗ РТ, г. Казань

Макарова Тамара Петровна

доктор медицинских наук, профессор кафедры госпитальной педиатрии

420012, г. Казань, ул. Бутлерова, д. 49, тел. (843) 237-30-37, e-mail: makarova-kgmu@mail.ru

В статье представлены результаты наблюдения больного с поликистозом почек с аутосомно-рецессивным типом наследования. Даны характеристика и развитие клинических и лабораторно-инструментальных проявлений заболевания с исходом в хроническую почечную недостаточность. Рассмотрены методы лечения пациента.

Ключевые слова: поликистоз почек, аутосомно-рецессивный тип наследования, хроническая почечная недостаточность.

Clinical observation of a patient with autosomal-recessive polycystic kidney disease

T.P. MAKAROVA, N.V. AKHMEDGARAEVA, A.V. ISHBULDINA, Yu.S. MELNIKOVA, D.A. VDOVIN

Kazan State Medical University

Children's Republican Clinical Hospital, Kazan

The clinical case of a patient with polycystic kidney disease with autosomal-recessive mode of inheritance is described. Characteristic and development of clinical and laboratory-instrumental presentation of disease for this patient with an outcome in chronic kidney disease is given. Methods of treatment of patient are described.

Key words: polycystic kidney disease, autosomal-recessive mode of inheritance, chronic kidney disease.

Актуальность проблемы поликистоза почек в детском возрасте обусловлена большой распространенностью, возрастными особенностями формирования почечных кист и клинических проявлений, частым развитием синдрома артериальной гипертензии и осложнений, исходом в хроническую почечную недостаточность [1]. Выделяют аутосомно-рецессивный (АРПП) и аутосомно-доминантный поликистоз почек, частота которых составляет 1:40000 и 1:1000 соответственно [2]. АРПП представляет собой генетическое заболевание, определяется геном PKDHD-1 на коротком плече 6-й хромосомы (6p21) [3-5]. При АРПП обе почки значительно увеличены и в большинстве случаев обнаруживают огромное количество кист в коре и паренхиме. АРПП диагностируется внутриутробно или вскоре после рождения и в основном характеризуется тяжелым течением. АРПП часто у детей сопровождается макро/микрогематурией и тяжелой гипертензией. Заболевание нередко сочетается с врожденным почечным фиброзом, различной степенью эктазий желчных протоков, гиперплазией желчных каналов, билиарным дисгигиезом. Результаты катамнеза детей с АРПП свидетельствуют о неблагоприятном прогнозе течения и исхода [2]. Летальный исход у детей с АРПП возможен в перинатальном

периоде вследствие прогрессирующей почечной недостаточности, артериальной гипертензии или дыхательной недостаточности. В случаях увеличения продолжительности жизни до нескольких лет почки уменьшаются в размерах, гипертензия становится менее тяжелой. При исходе в почечную недостаточность, показаны диализ и пересадка почки [6].

Клинический случай поликистозной болезни почек. Мальчик Т.И., 7 лет, наблюдается в нефрологическом отделении ДРКБ с клиническим диагнозом: Поликистозная болезнь (поликистоз почек, поликистоз печени). Хроническая почечная недостаточность, терминальная стадия. Хронический пиелонефрит, вторичный, обструктивный, непрерывно-рецидивирующее течение, период обострения. Цирроз печени, портальная гипертензия (спленомегалия с гиперспленизмом). Постнатальная гипотрофия II степени. Анемия II степени. Недостаточность митрального клапана 1-й ст. Недостаточность трикуспидального клапана 1-2-й степени.

Ребенок болен с 3-месячного возраста, когда впервые появились жалобы на слабость, вялость, отсутствие аппетита, плохую прибавку в весе. В поликлинике по месту жительства были проведены анализы, в которых выявлены снижение гемоглобина до 105 г/л,

тромбоцитопения — до 150 тыс., гиперазотемия (креатинин — 273 мкмоль/л, мочевины — 20,37 ммоль/л), мочевого синдрома в виде лейкоцитурии до 20 в п/з, протеинурии — до 0,78 г/л. Ребенок госпитализирован в педиатрическое отделение ДРКБ МЗ РТ, где проведено УЗИ почек: левая почка 79x50 мм, увеличена, округлой формы, паренхима 25,7 мм, утолщена, отечна; правая почка 88x51 мм, увеличена, округлой формы, паренхима — 25,4 мм, обе почки имеют повышенную эхогенность, плохую корково-мозговую дифференциацию, сдавленную чашечно-лоханочную систему. Контуры обоих мочеточников нечеткие, неровные. В паренхиме обеих почек визуализируются мелкие гипозоногенные включения диаметром 1,5-3,0 мм (кисты). УЗИ гепатобилиарной системы печень крупнозернистой, бугристой структуры, гомогенная, эхогенность паренхимы повышена. Правая доля — 100 мм, увеличена, левая доля — 57 мм, увеличена. Желчный пузырь — 60x19 мм, изогнутой (перегиб в области тела) формы, перерастянута, атонична. Стенки утолщены до 2 мм, содержимое с экзогенной взвесью. Холедох — 2,5 мм. Рентгено-компьютерная томография (РКТ): выявлены признаки поликистоза почек: увеличение размеров почек, неоднородность структуры паренхимы почек за счет множественных мелких зон, не накапливающих и слабо накапливающих контраст. Увеличение размеров печени, неоднородность структуры паренхимы правой доли печени за счет множественных мелких зон, не накапливающих и слабо накапливающих контраст (поликистоз печени), небольшое расширение желчевыводящих путей. Выставлен клинический диагноз: Поликистозная болезнь (поликистоз почек, поликистоз печени). Пиелонефрит, вторичный, обструктивный, активная стадия, с нарушением функции почек. Получал лечение: антибактериальную и симптоматическую терапию. Ребенок выписан с улучшением: снизились показатели азотистого обмена, купирован мочевого синдром.

С 6-месячного возраста у ребенка отмечались подъемы температуры тела, периодическая рвота, в анализах мочи: протеинурия, лейкоцитурия, эритроцитурия, в анализах крови — анемия средней степени тяжести. В биохимических анализах крови нарастал уровень мочевины и креатинина. В динамике по УЗИ почек и печени отмечалось увеличение размеров почек и кист в паренхиме почек и печени. Неоднократно находился в нефрологическом отделении ДРКБ, получал симптоматическую терапию. После выписки из стационара наблюдался по месту жительства.

В 2-летнем возрасте состояние ребенка резко ухудшилось. Появились жалобы на рвоту, слабость, утомляемость, повышение температуры до фебрильных цифр, по поводу чего ребенок вновь госпитализирован в нефрологическое отделение ДРКБ. В объективном статусе: состояние ребенка тяжелое за счет отека (отеки на лице, нижних конечностях, полостные отеки), уремического синдрома, метаболического ацидоза. Артериальная гипертензия до 150/100 мм рт. ст. В лабораторных данных выявлено нарастание азотемии: мочевины — до 45 ммоль/л, креатинина — до 282 мкмоль/л, электролитные нарушения (рН — 7,25, BE — 12,1, Na⁺ — 140,5 ммоль/л, K⁺ — 5,68 ммоль/л). По данным ЭКГ — тенденция к брадикардии, экстрасистолия. Выявлено ухудшение УЗИ картины со стороны почек и гепатобилиарной системы, которые проявлялись увеличением размеров почек, печени и кистозных изменений, венозный застой в селезенке. Олигоанурия в течение суток. По экстренным показаниям ребенок взят на гемодиализ с последующим

переводом на программный гемодиализ в режиме 2 раза в неделю. Также получал антибактериальную, противогипертензивную, гипотензивную, инфузионную и гепатопротекторную терапию.

Учитывая бесперспективность консервативной и заместительной терапии по основному заболеванию, больной был госпитализирован в ФГУ НИИ трансплантологии и искусственных органов (г. Москва), где обследовался для решения вопроса о возможности проведения операции трансплантации почки и фрагмента печени от живого родственного донора (противопоказаний не выявлено), но родители от операции временно отказались. Проводилось генетическое исследование, по результатам которого подтвержден АРПК.

В последующем заместительная почечная терапия проводилась в условиях нефрологического отделения ДРКБ.

С 5-летнего возраста состояние больного прогрессивно ухудшалось в связи с нарастанием сердечно-сосудистой недостаточности, легочной гипертензии, развитием септического процесса, течением основного заболевания. Также возникли трудности с сосудистым доступом для проведения гемодиализа. Ребенку выполнена РКТ с контрастированием сосудов верхней полой вены. Заключение: РКТ признаки тромбоза левой внутренней яремной вены с образованием множественных коллатералей, впадающих в плечеголовный ствол слева, признаки расширения внутренней яремной вены справа, наружной яремной вены слева, сужение диаметра наружной яремной вены справа с подозрением на тромбоз в дистальных отделах. Для обеспечения сосудистого доступа для проведения сеансов гемодиализа, ребенку выполнено последовательно 4 операции, установлен 2-просветный катетер ARROV в v.Cave superior. Мнение участников консилиума — «Тяжесть состояния ребенка обусловлена рецидивирующей множественной тромбозомией ветвей легочной артерии, причиной которой стали сложности при создании сосудистого доступа к крови для проведения гемодиализа. В настоящее время трансплантация органов противопоказана».

Ребенку проведена операция: установлен перитонеальный катетер. С 20 марта 2012 г. больному начат перитонеальный диализ с постепенной отменой гемодиализа.

В настоящее время ребенок получает только перитонеальный диализ в амбулаторных условиях, на фоне проведения которого состояние ребенка стабилизировалось. Однако в перспективе ребенку требуется одновременная трансплантация печени и почки. В противном случае прогноз для жизни неблагоприятный.

ЛИТЕРАТУРА

1. Папаян А.В., Савенкова Н.Д. Клиническая нефрология детского возраста. — Санкт-Петербург: Левша, 2008. — С. 121-144.
2. Zerres K. Autosomal recessive polycystic kidney disease in 115 children: clinical presentation, course and influence of gender // K. Zerres, S. Rudnik-Schoneborn, F. Deget // Acta Paediatr. — 1996. — Vol. 85, N 4. — P. 437-445.
3. Watson M.L., Torres V.E. Polycystic Kidney Disease. — Oxford University Press Inc, New York: 1996.
4. Guay-Woodford L.M., Meucher G., Hopkins S.D. et al. The severe perinatal form of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD) maps to chromosome 6p21.1-p12: implications for genetic counseling // Am J Hum Genet. — 1995. — Vol. 56. — P. 1101-1107.
5. Alvarez V., Malaga S., Navarro M. et al. Analysis of chromosome 6p in Spanish families with recessive polycystic kidney disease // Pediatric Nephrol. — 2000. — Vol. 14. — P. 205-207.
6. Андреева Э.Ф., Ларионова В.И., Савенкова Н.Д. // Нефрология. — 2004. — Т. 8, № 2. — С. 7-13.