

* * *

СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ВЕДЕНИЮ ПАЦИЕНТОВ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ПОЛИКИСТОЗНОЙ БОЛЕЗНЬЮ ПОЧЕК

Селянина А.П., Ахметнабиев Р.Р.

Научные руководители: канд. мед. наук
Е.А. Саркисян, О.В. Шатохина

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: обзор; дети; поликистозная болезнь почек; диагностика; лечение

Актуальность. Аутосомно-рецессивная поликистозная болезнь почек (АРПБП) — первичная цилиопатия, характеризующаяся кистами обеих почек, врождённым фиброзом печени, имеющая серьёзный витальный прогноз. Актуальность темы определяется вариабельностью клинических проявлений, развитием синдрома портальной и артериальной гипертензии, хронической почечной недостаточности, неблагоприятными исходами заболевания.

Цель: провести анализ данных об АРПБП у детей для ранней диагностики и подбора терапии.

Материалы и методы. Проведён анализ литературы по теме: поликистозная болезнь почек.

Результаты. АРПБП в 90% случаев связана с мутациями в гене *PKHD1* и реже — в гене *DZIP1L*. Частота выявления — 1 : 20 000–40 000. Клинически заболевание имеет большую вариабельность и характеризуется увеличением почек вследствие образования в них кист, формированием фиброза печени, портальной и артериальной гипертензии. Тяжёлые случаи патологии сопровождаются олигогидрамнионом и связанными с этим состоянием симптомокомплексами (гипоплазия лёгких, синдром Поттера). Среди внепочечных проявлений, кроме фиброза печени, встречаются дивертикулёз кишечника, патология сердечных клапанов и внутричерепные аневризмы сосудов. Диагностика АРПБП возможна с 20-й недели беременности по модифицированным критериям: множественные диффузные кисты, отсутствие кортикомедуллярной дифференцировки и гиперэхогенность паренхимы обеих почек; выраженная нефромегалия; сопутствующее поражение печени; наличие подтверждения диагноза при молекулярно-генетическом исследовании. Схожесть АРПБП с другими цилиопатиями: аутосомно-доминантной поликистозной болезнью, нефронофтизом, синдромом Барде-Бидля, синдромом Меккеля-Грубера, синдромом Жубера, VACTERL-ассоциацией обуславливает широкий дифференциально-диагностический поиск.

Заключение. Современные подходы к терапии АРПБП направлены на стабилизацию состояния в 1-е сутки жизни, что особенно важно при гипоплазии лёгких, и обеспечение поддерживающей и симптоматической терапии в дальнейшем. Почечная недостаточность требует проведения заместительной почечной терапии, фиброз печени — чаще её трансплантации, а органомегалия — лечения компартмент-синдрома.

Разрабатываются направления прецизионного лечения, снижающие образование и рост кист. Таргетная терапия — перспективное направление будущей терапии АРПБП.

* * *