

* * *

АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНАЯ ПОЛИКИСТОЗНАЯ БОЛЕЗНЬ ПОЧЕК С ОЧЕНЬ РАННИМ НАЧАЛОМ

Веселова М.В., Осадчая К.А.

Научные руководители: проф. О.Л. Чугунова, доцент О.И. Ярошевская

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

Ключевые слова: *клинический случай; дети; аутосомно-доминантная поликистозная болезнь почек; очень раннее начало; диагностика; цилиопатия*

Актуальность. Аутосомно-доминантная поликистозная болезнь почек (АДПКБП) преобладает среди кистозных заболеваний почек; относящихся к цилиопатиям. Ранее считалось, что клинические симптомы АДПКБП появляются только в старшем возрасте. Однако клинические проявления АДПКБП могут обнаруживаться даже у новорождённых и плодов. Вариант АДПКБП, при котором внутриутробно отмечается маловодие; а увеличенные почки с большим количеством кист; артериальная гипертензия (АГ); нарушение функции почек диагностируются до 18 мес; расценивается как АДПКБП с очень ранним началом. Необходима своевременная диагностика данного варианта АДПКБП для назначения нефропротективной терапии для замедления прогрессирования хронической болезни почек (ХБП).

Описание клинического случая. Девочка от 1-й беременности, протекавшей в III триместре с эпизодами повышения АД. При проведении антенатального УЗИ патологии почек плода не выявлено. Родилась от 1-х родов в срок. Масса тела при рождении 3830 г, длина тела 53 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Родители девочки считают себя здоровыми. На 1-м месяце жизни была госпитализирована в стационар в связи с субфебрилитетом и затянувшейся желтухой, где впервые по данным УЗИ было выявлено увеличение размеров почек, гиперэхогенность паренхимы и наличие кист в правой почке размерами 1,7–3,9 мм. В биохимическом анализе крови: креатинин 46,6 мкмоль/л, мочевины 11,6 ммоль/л. Отмечалась протеинурия 0,31 г/л. В возрасте 1 года жизни по данным УЗИ: левая почка 75 × 32 мм, правая почка 70 × 31 мм, паренхима с двух сторон 12 мм, визуализируются разнокалиберные кистозные включения размером 15–25 мм. Было проведено молекулярно-генетическое обследование, найдена мутация в гене *PKD1*. В возрасте 1 года 8 мес впервые зафиксировано повышение уровня артериального давления до 120/80 мм рт. ст., начата терапия эналаприлом, обладающим нефропротективным эффектом за счёт снижения гиперфильтрации. На фоне проводимой терапии АД 100/70 мм рт. ст. Азотвыделительная функция почек сохранена. Расчётная скорость клубочковой фильтрации (рСКФ) по Шварцу 188 мл/мин. Протеинурия не определялась. По данным УЗИ размеры почек соответствуют возрасту: левая 68 × 33 мм, правая 66 × 26 мм, в паренхиме

множественные кисты диаметром до 27 мм. В других паренхиматозных органах кисты не визуализированы.

Заключение. В представленном случае изменения почек были установлены на 1-м месяце жизни ребёнка, что позволяет говорить о АДПКБП с очень ранним началом. В настоящее время у ребёнка размер почек соответствует возрастным нормам, по рСКФ гиперфльтрация, отсутствует протеинурия, однако выявление артериальной гипертензии позволяет говорить о повышенном риске прогрессирования заболевания.

* * *