

на раннюю диагностику, всем 3 сибсам в течение нескольких лет не проводились мониторинг состояния и коррекция лечения, что привело к значимому прогрессированию СПГ, в основном за счёт ВРВ в желудке и риска угрозы кровотечения, а также хронической болезни почек с плохо контролируемой вторичной артериальной гипертензией. Отсутствие своевременной диагностики привело к ограничению применения эндоскопических методов лечения СПГ, ухудшению прогноза заболевания и увеличению риска необходимости трансплантации в раннем возрасте.

Заключение. Представленный клинический случай иллюстрирует значимость инструментального и генетического скрининга всех сибсов вне зависимости от типа наследования заболевания, а также необходимость регулярного их обследования в условиях стационара с применением мультидисциплинарного подхода для своевременной диагностики и коррекции осложнений, улучшения прогноза и исхода заболевания.

* * *

* * *

ТЕЧЕНИЕ СИНДРОМА КАРОЛИ В СОЧЕТАНИИ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ПОЛИКИСТОЗОМ ПОЧЕК У СИБСОВ

Воробьёва Н.Л.¹, Джуртубаева Д.Р.¹,
Комарова А.Д.², Прохоренкова М.О.¹

Научный руководитель: проф. А.С. Потапов

¹Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский университет), Москва, Россия;

²Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: клинический случай, синдром Кароли, поликистоз почек, диагностика

Актуальность. Синдром Кароли и аутосомно-рецессивный поликистоз почек — редкие генетические формы патологии, обусловленные различной степени экспрессией одной и той же мутации в гене *PKHD1*, что влияет на их изолированное или сочетанное течение. Отсутствие специфического лечения и мониторинга состояния приводит к неуклонному прогрессированию заболеваний с формированием жизнеугрожающих осложнений.

Описание клинического случая. Больная Д., больна с 1 года 10 мес, когда на фоне различных острых инфекционных состояний при УЗИ была выявлена гепатоспленомегалия, в связи с чем наблюдалась с диагнозом: Гепатит неуточнённый. В возрасте 5 лет при проведении магнитно-резонансной томографии органов брюшной полости было выявлено варикозное расширение вен (ВРВ) пищевода 1 степени — синдром портальной гипертензии СПГ), при УЗИ почек — микролиты в почках, по поводу чего направлена в НИИЦ здоровья детей, где по данным инструментального обследования установлен диагноз: Цирроз печени, осложнённый СПГ, поликистоз почек. Для уточнения диагноза было проведено генетическое обследование, обнаружен биаллельный вариант в гене *PKHD1*. До 18 лет больная регулярно наблюдалась в стационаре, где проводилась своевременная коррекция лечения, что позволило отсрочить проведение трансплантации печени в детском возрасте. Наличие у старшего ребёнка генетической патологии дало возможность в раннем возрасте провести обследование и поставить диагноз младшему брату и сёстрам (монозиготным близнецам), клинико-инструментальные проявления у которых были схожи с таковыми у пробанда. Несмотря