

А. А. Кузовлева, Н. С. Ермакова, К. А. Бударина
ПОЛИКИСТОЗ ЯИЧНИКОВ И КИСТЫ В ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЕ У
ДЕВОЧКИ С РАННИМ ВЫЯВЛЕНИЕМ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОГО
ПОЛИКИСТОЗА ПОЧЕК: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

*Научные руководители: канд. мед. наук, ассист. Э. Ф. Андреева,
д-р. мед. наук, доц. Ж. Г. Левиашвили*
Кафедра факультетской педиатрии,

*Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический
медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации,
Санкт-Петербург, Россия*

***Резюме.** Поликистоз почек характеризуется образованием множественных кист различного размера на уровне проксимальных и дистальных канальцев, собирательных трубочек в паренхиме обеих почек. В статье представлено описание клинического наблюдения редких внепочечных проявлений поликистоза почек с аутосомно-доминантным типом наследования в детском возрасте.*

***Ключевые слова:** поликистоз почек, щитовидная железа, яичники*

***Resume.** Polycystic kidney disease is characterized by formation of multiple cysts of varying size at the level of proximal and distal tubules, collecting tubes in the parenchyma of both kidneys. The article presents a clinical case of a rare extrarenal manifestations of polycystic kidney disease with autosomal dominant inheritance in children.*

***Keywords:** polycystic kidney, thyroid gland, ovaries.*

Актуальность. Аутосомно-доминантный поликистоз почек (АДПП; МКБ Q61.1) – самый частый вариант наследственно-обусловленного поликистоза почек (1:400-1:1000 населения). В развитии АДПП доказана роль повреждения белков-полицистинов 1 и 2 [McPherson E.A., 2004], которые входят в структуру эпителиальных клеток канальцев почки, печени, легких, мозга, сердца, гладкомышечных клетках сосудов, что объясняет полиорганность поражения при АДПП. По классификации Bonsib S.M.(2009) выделяют классический АДПП и АДПП с ранним выявлением («early-onset») у детей. В 2005г. Shamshirsaz A. с соавт. выделили термин «VEO-very early onset» (очень раннее начало) при диагностике АДПП в возрасте до 18 месяцев. В 2008г. Bergmann C., Zerres K. выделяют термин «EO-early onset» (раннее начало) при установлении диагноза АДПП в возрасте до 15 лет. Наиболее частыми внепочечными кистами при АДПП являются кисты печени (30-70% у взрослых) и кисты поджелудочной железы (5-17% у взрослых), редкими - кисты селезенки (5%), яичников (4,3%), щитовидной железы, яичек, гипофиза, легких, околоушной железы, паутинной оболочки, шишковидного тела [1, 3, 5].

Цель: описать клиническое наблюдение и выделить особенности течения, редкие внепочечные проявления «ЕО-early onset» аутосомно-доминантного поликистоза почек (АДПП).

Пациент и методы. Девочке 15 лет (07.06.2001) диагноз АДПП выставлен на основании генеалогического, клинико-лабораторного метода исследования (КОС, биохимия крови, СКФ по формуле Schwartz, ренина крови), УЗИ почек (с определением объема), МРТ почек и органов брюшной полости, УЗИ органов малого таза, УЗИ щитовидной железы, суточного мониторирования АД (СМАД).

Результаты (клиническое наблюдение). Татьяна М. поступила с жалобами на отсутствие менструаций в течение 6 месяцев и кисты почек по УЗИ. В 8 лет по УЗИ киста в правой почке, с 12 лет кисты по УЗИ в обеих почках, оценка функции почек и СКАД не проводились, редкие анализы мочи в норме. По УЗИ в 14 лет - мультифолликулярные яичники, в 14,5 лет осмотрена гинекологом по поводу аменореи. Лечение не получает. Из анамнеза жизни известно, что родилась от 4 беременностей (1 – внематочная) 3 родов (кесарево сечение). Беременность протекала на фоне аутосомно-доминантного поликистоза почек, отеков, артериальной гипертензии, многоводия, микоплазменного уретрита, угрозы прерывания беременности. Масса тела при рождении 3000г, длина 51см. С рождения на искусственном вскармливании. До 1 года – на учете у невролога (перинатальная энцефалопатия). Менархе в 10,5 лет. Менструальный цикл нерегулярный. С 14 лет под наблюдением гинеколога: мультифолликулярные яичники, хронический вульвовагинит. Аллергологический анамнез: атопический дерматит. Перенесенные заболевания: миопия (5 лет), привычно-избыточное напряжение аккомодации (10 лет), избыточная масса тела – высокая (ИМТ=26,5). Семейный анамнез отягощен по материнской линии (рисунок №1): у матери, старшего брата, дяди (м), бабушки (м), брата бабушки (м) пробанда. У бабушки (м) и дяди (м) — аневризмы сосудов головного мозга (с разрывом и летальным исходом у бабушки).

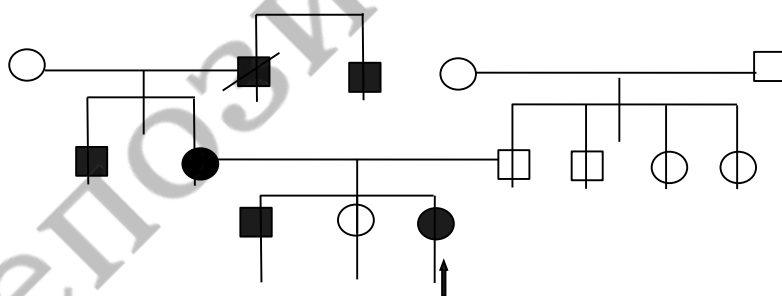


Рисунок 1 — Фрагмент родословной семьи девочки 15 лет с аутосомно-доминантным поликистозом почек

На момент обследования дисгармоничное физическое развитие - ожирение 1 степени (13%), гиперемия щек, гирсутизм, сосудистые «звездочки», АД на руках 120/79-143/78 мм.рт.ст. Клинический анализ крови в норме, по общему анализу мочи микрогематурия (8-10 в поле зрения), кальциурия, протеинурия (0,12 г/л). Посев мочи стерильный, суточная потеря белка 0,044 г/сут. Креатинин крови 0,060 ммоль/л,

мочевина 3,30ммоль/л, калий 3,81ммоль/л, натрий 139 ммоль/л, хлор 102 ммоль/л, кислотно-основное состояние крови: Веб 0,7ммоль/л; pH 7,411, HCO₃ 24,5ммоль/л, pO₂ 62,3ммоль/л, pCO₂ 38,3ммоль/л. Скорость клубочковой фильтрации по формуле Schwarz 127мл/мин, по пробе Реберга 132мл/мин. Гормоны щитовидной железы в норме. В посевах мочи Staphylococcus epidermidis 10²КОЕ/мл и дифтероиды 10³КОЕ/мл. Ренин крови в норме (15,63пг/мл). По УЗИ почек и органов брюшной полости: умеренная гепатомегалия (14.7*6.8см), признаки дискинезии желчевыводящих путей, множественные кисты обеих увеличенных в объеме почек V(RD)=104см³ (норма 80,4см³), V(RS)=123см³ (норма 85,3см³); в ср/3 RD 2 крупные кисты 1.39*1.99см и 1,5*1,1см; в нижнем полюсе диаметром 1,6см. В RS множественные кисты, max киста 2,2см. По УЗИ щитовидной железы умеренное количество макрофолликулов обеих долей до 3мм (кисты), общий V=8,2см³. По УЗИ малого таза: правый яичник: 3,8*3,3*2,63см, объем 17,47см³; левый яичник: 4,45*4,15*2,8см, объем 26,78см³; в обоих яичниках более 10 хаотично-расположенных кист до 0,7 см в диаметре. Заключение: поликистоз яичников. По МРТ почек и органов брюшной полости: множественные кисты обеих почек от 2*3мм до 19*26мм; кисты в печени, поджелудочной железе, селезенке не выявлены. По СМАД: Среднесуточная величина давления 134/75 мм.рт.ст при ЧСС 66 в минуту, максимальная величина 181/61 мм.рт.ст при ЧСС 63 в минуту, минимальная величина 108/55 мм.рт.ст при ЧСС 50 в минуту, утренний подъем, вариабельность в норме; регистрируется преимущественно систолическая гипертензия непостоянная в дневные часы до средних величин (2 подъема АД до 150/80мм.рт.ст. в ночное время). По ЭХО-КГ признаков гипертрофии левого желудочка не выявлено. При осмотре глазного дна выявлено расширение и извитость венул, сужение артериол; признаки ангиопатии сетчатки 1ст.

У девочки 15лет выделены ведущие синдромы АДПП — почечные кисты по УЗИ односторонние в 8 лет, двусторонние в 12 лет; синдром артериальной гипертензии впервые выявлен в 15лет с поражением органа-мишени (гипертензионная ангиопатия сетчатки 1 степени); мочевого синдром (микрогематурия, протеинурия); функция почек сохранна; внепочечное расположение кист: кисты яичников и обеих долей щитовидной железы; гепатомегалия. Клинический диагноз: Поликистоз почек с аутосомно-доминантным типом наследования, раннее выявление, с внепочечными проявлениями (кисты яичников, кисты щитовидной железы), с сохранной функцией почек. Нефрогенная артериальная гипертензия. Гипертензионная ангиопатия сетчатки 1 степени. Аменорея. Избыточная масса тела выше среднего. Рекомендации: Диета с ограничением легкоусвояемых углеводов, ограничение соли, исключить продукты «быстрого питания-fast food», газированные напитки, крепкий чай, кофе. Коррекция артериальной гипертензии - ингибиторы ангиотензин-превращающего фермента по контролем АД. Лечение у гинеколога, эндокринолога. Монитор функции почек. УЗИ почек 1 раз в 6-12месяцев. Исключить подъем тяжестей, освободить от физкультуры в школе, группа ЛФК 2-3 раза в год по 10-15 раз.

Обсуждение. «Поликистоз почек» - одно из научных направлений кафедры факультетской педиатрии ФГБОУ «СПбГПМУ» Минздрава России. Выполнены и

защищены диссертации: Андреева Э.Ф. «Клинико-генетическое исследование детей и подростков с поликистозом почек» (диссерт. к.м.н., 2008), научный руководитель профессор, д.м.н. Н.Д. Савенкова; Арутюнян С.С. «Особенности течения аутосомно-доминантного поликистоза почек у детей и взрослых» (диссерт. к.м.н., 2012), научный руководитель профессор, д.м.н. Н.Д. Савенкова. В работах мы представили частоту внепочечных проявлений АДПП: по данным Андреевой Э.Ф. внепочечные кисты отмечены у 2,2% детей; по данным С.С.Арутюнян у 9% детей и 52,7% взрослых. Прогрессирование в ХБП при АДПП в детском возрасте составляет 4,3% [1, 4], у взрослых — 14,5% [2]. Факторами, провоцирующими быстрый рост кист при АДПП является наличие пиелонефрита и артериальной гипертензии [2].

Выводы:

1 Описано раннее выявление артериальной гипертензии и поражения органа-мишени (ангиопатия сетчатки), внепочечное расположение кист в яичниках, щитовидной железе у девочки 15лет с АДПП.

2 Согласно рекомендациям Harris P.C., Torres V.E. (2011) у девочки в 8лет с аутосомно-доминантным типом наследования поликистоза почек, с исходом в ХБПС5 к 45 годам у матери, летальным исходом в связи с разрывом аневризмы сосуда головного мозга у бабушки (м), 1 кисты, выявленной в почках, достаточно для установления диагноза АДПП.

3 Учитывая выявление кисты в почках впервые в 8лет (несмотря на одностороннее выявление) считать детской формой АДПП с ранним началом «EO-early onset».

4 Уникальностью случая является наличие редких вариантов внепочечных кист с поражением 2 органов: в яичниках (в 14лет) и щитовидной железе (в 15лет) и поражение органа-мишени при артериальной гипертензии: формирование гипертензионной ангиопатии сетчатки (при отсутствии гипертрофии левого желудочка) в возрасте 15лет. Наличие ночных подъемов АД является прогностически неблагоприятным признаком течения АДПП, фактором прогрессирования хронической болезни почек.

A.A.Kuzovleva, N. S.Ermakova, K. A.Budarina

POLYCYSTIC OVARIES AND CYSTS IN THE THYROID IN THE GIRL WITH THE EARLY ONSET OF AUTOSOMAL DOMINANT POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE: CASE REPORT

Tutors: assistant E.F. Andreeva MD, PhD, assoc. professor J.G.Leviashvili MD, PhD

Department of Faculty Pediatric (head of the Dept. of Faculty Pediatric MD, PhD, Dr. Med. Sci., prof. Dept. Nadezda D. Savenkova)

Federal State budgetary Educational Institution of Higher Education "St. Petersburg State Pediatric Medical University" of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation Saint Petersburg, Russia

Литература

1. Андреева Э.Ф. Катамнез детей и подростков с поликистозом почек/Э.Ф.Андреева // Нефрология. - 2016. - Т. 20. № 3. - С. 60-68.

2. Арутюнян С.С. Особенности течения аутосомно-доминантного поликистоза почек у детей и взрослых. Автореф. дисс.канд.мед.наук – СПб. (2012). –24 с.

3. Аутосомно-доминантный поликистоз почек: особенности диагностики, течения и исхода / Э.Ф.Андреева, С.С.Арутюнян, Н.Д.Савенкова и др. // Материалы конференции педиатров-нефрологов, урологов «Памяти Альберта Вазгеновича Папаяна посвящается» / Педиатр. 2016. - Т. 7. № 2. - С. 183-185.

4. Особенности течения аутосомно-доминантного поликистоза почек у детей и подростков / Андреева Э.Ф., Савенкова Н.Д., Ларионова В.И. и др. // Материалы всероссийского конгресса нефрологов / Нефрология. 2009. - Т. 13. № 3. - С. 84.

5. Парсамян С.В. Почечные и внепочечные проявления аутосомно-доминантного поликистоза (клиническое наблюдение) /С.В.Парсамян // В книге: Студенческая наука – 2016: материалы форума, посвященного 80-летию со дня рождения заслуженного деятеля науки РФ, профессора А. В. Папаяна - «СПбГПМУ» МЗ РФ, Санкт-Петербург, 2016. - С. 186-187.