

*Е.В. Кравцова*  
**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ АНТЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ  
АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ПОЛИКИСТОЗА ПОЧЕК**

*Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. О.А. Будюхина*  
*Кафедра акушерства и гинекологии*  
*Гомельский государственный медицинский университет, г. Гомель*  
*ГОМГЦ с консультацией «Брак и семья»*

*E.V. Kravcova*  
**CLINICAL CASE OF ANTENATAL DIAGNOSIS OF AUTOSOMAL RECESSIVE  
POLYCYSTIS KIDNEY**

*Tutor: PhD, associate professor O.A. Budyukhina*  
*Department of Obstetrics and Gynecology*  
*Gomel State Medical University, Gomel*  
*GRMGC with consultation “Marriage and Family”*

**Резюме.** Поликистоз почек – это врожденная аномалия развития; генетическое, поздно манифестирующее заболевание, проявляющееся нарушением дифференцировки нефрогенной ткани и наличием множественных кист различного размера, которые поражают как строму, так и паренхиму почек, деформируя чашечно-лоханочную систему, канальцы и собирательные трубочки. Поликистозная болезнь почек наследуется по аутосомно-доминантному или по аутосомно-рецессивному типу, это зависит от гена, в котором произошла мутация. В ходе написания работы был изучен клинический случай антенатальной диагностики аутосомно-рецессивного поликистоза почек.

**Ключевые слова:** дисплазия почек, поликистоз почек, инфантильный поликистоз, гестация, врожденный порок развития.

**Resume.** Polycystic kidney disease is a congenital malformation; a genetic, late-onset disease, manifested by impaired differentiation of nephrogenic tissue and the presence of multiple cysts of various sizes that affect both the stroma and parenchyma of the kidneys, deforming the pyelocaliceal system, tubules and collecting ducts. Polycystic kidney disease is inherited in an autosomal dominant or autosomal recessive manner, depending on the gene in which the mutation occurred. During the writing of the work, a clinical case of antenatal diagnosis of autosomal recessive polycystic kidney disease was studied

**Keywords:** renal dysplasia, polycystic kidney disease, infantile polycystic disease, gestation, congenital malformation.

**Актуальность.** Поликистозная болезнь почек (далее ПКБП) есть генетическое, поздно манифестирующее заболевание, связанное с наличием кист в почках, возникающих из эпителиальных клеток канальцев и/или собирательных трубочках, входящее в состав врожденных пороков развития (далее ВПР) мочевой системы. ПКБП представлена двумя вариантами: инфантильным и взрослым [1].

Аутосомно-рецессивный поликистоз почек (далее АРПК) (он же инфантильный) является редкой врожденной аномалией, вызванной генными изменениями, в частности изменениями гена PKHD1, расположенного на коротком плече 6 хромосомы (6p21) [2, 3]. Частота АРПК составляет в среднем 1 случай на 20000-40000 родов. Существует 25% риск повторения заболевания не зависимо от

пола [4]. Диагностические признаки – увеличенные гиперэхогенные почки, отсутствие эхо-тени мочевого пузыря и выраженное маловодие, выявляемые при ультразвуковом исследовании беременной, начиная со второго триместра беременности. Процент летальности при инфантильном поликистозе почек составляет более 99%. Аутосомно-доминантный поликистоз почек (далее АДПК) (он же взрослый) встречается с частотой около 1:1000 родов. В 90% случаев это заболевание вызвано мутацией гена PKD1 на коротком плече хромосомы 16 (16p13.3-p13.12). Проявляется постнатально, в детском или взрослом возрасте. Пренатальная диагностика фетальной формы АДПК основана на обнаружении в конце II и в III триместре беременности двусторонней умеренно выраженной нефромегалии с гиперэхогенной корой, кист небольших размеров, четко различимыми лоханками, количество околоплодных вод нормальное или несколько снижено, мочевой пузырь визуализируется. Риск повторения заболевания 50% не зависимо от пола. Прогноз в случаях обнаружения АДПК у плода для жизни благоприятный, для здоровья серьезный (гипертензия, хроническая почечная недостаточность, повышенный риск развития инфекций мочевыделительной системы) [4].

Учитывая разный прогноз, важно при проведении пренатальной диагностики и медико-генетического консультирования дифференцировать данные заболевания.

**Цель:** изучить клинический случай антенатальной диагностики аутосомно-рецессивного поликистоза у беременной.

**Задачи:**

1. Изучить особенности анамнеза, течения беременности и её исход у пациентки при выявленном поликистозе почек у плода.

**Материалы и методы.** Путем изучения генетических карт беременных с выявленными врожденными пороками развития мочевой системы был выбран и представлен клинический случай поликистозной болезни почек инфантильного типа у плодов. Оценены анамнестические данные пациентки, течение и исход беременности.

**Результаты и их обсуждение.** Повторнобеременная, 29 лет. Брак первый. Данная беременность пятая. Акушерско-гинекологический анамнез отягощен. Первая беременность прервана по желанию женщины, выполнен медицинский фармакологический аборт.

Вторая беременность: по данным комбинированного скрининга пациентка в группу риска по хромосомной патологии плода не вошла. На втором скрининговом ультразвуковом исследовании (далее УЗИ) в 21-22 неделю беременности был выставлен предварительный диагноз: двусторонняя кистозная дисплазия почек, маловодие. Пациентка осмотрена консилиумом врачей, консультирована врачом-генетиком, проведено медико-генетическое консультирование, уведомлена о возможном прогнозе для плода/новорожденного. От прерывания беременности по медико-генетическим показаниям отказалась. Было решено пролонгировать беременность. Беременность протекала с выраженным маловодием. Роды срочные, родился доношенный мальчик весом 3610 г. Смерть наступила на 29 сутки в

результате полиорганной недостаточности. Патологоанатомическое заключение: тотальный поликистоз почек, инфантильный тип. Врожденный фиброз печени.

Третья беременность закончилась срочными родами здорового мальчика весом 3700 г. Четвертая беременность – неразвивающаяся в сроке 8 недель беременности, выполнено медикаментозное прерывание.

Пятая беременность – пациентка обратилась в УЗ «Гомельский областной медико-генетический центр с консультацией «Брак и семья» для проведения скрининга. По данным комбинированного скрининга первого триместра беременности патологии не выявлено, в группу риска по хромосомной патологии плода не вошла. Инвазивная пренатальная диагностика не проводилась. На втором скрининговом УЗИ в 20-21 неделю беременности выявлены резко увеличенные почки повышенной эхогенности с мелкокистозными изменениями различного диаметра, расширенная чашечно-лоханочная система, маловодие. Был выставлен предварительный диагноз: двусторонняя дисплазия почек (инфантильный поликистоз), маловодие. Пациентка осмотрена консилиумом врачей, направлена на консультацию к врачу-генетику, проведено медико-генетическое консультирование, уведомена о неблагоприятном прогнозе для жизни плода/новорожденного, однако от прерывания беременности по медико-генетическим показаниям категорически отказалась. Беременность протекала с выраженным маловодием. Роды наступили в срок, родился доношенный мальчик, 3500 г. Смерть наступила на 4 сутки в результате почечной и полиорганной недостаточности. Патологоанатомическое заключение: тотальный поликистоз почек инфантильного типа.

#### **Выводы:**

1. Инфантильный (аутосомно-рецессивный) поликистоз почек у плода является тяжелым наследственным заболеванием, несовместимым с жизнью ребенка. Диагностические признаки – увеличенные гиперэхогенные почки, отсутствие эхо-тени мочевого пузыря и выраженное маловодие, выявляемые при ультразвуковом исследовании беременной, начиная со второго триместра беременности.

2. Необходимо дифференцировать со взрослым (аутосомно-доминантным) поликистозом почек, так как прогноз в случаях обнаружения АДПК у плода для жизни благоприятный, для здоровья серьезный.

3. В настоящее время возможна молекулярно-генетическая диагностика патологических мутаций, которые могут быть причиной развития поликистозной болезни почек у плода с возможностью их последующей пренатальной диагностики.

#### **Литература**

1. Кравцова Г.И. Врожденные дисплазии почек / Г.И. Кравцова, Н.Е. Савченко, С.О. Плисан – Минск, 1982. – 221 с.

2. Пестерева Т.Н., Косинова С.Р., Паршукова Л.Н. Клинический случай аутосомно-рецессивного поликистоза почек инфантильного типа у новорожденного // Университетская медицина Урала. – 2019. – № 2. – С. 31-32.

3. Чугунова О.Л., Черкасова С.В., Шумилов П.В. Течение аутосомно-рецессивного варианта поликистозной болезни почек у новорожденного ребенка // Вестник современной клинической медицины. – 2014. – Т. 7. – № 6. – С. 65-70.

ISBN 978-985-21-1695-4  
УДК [61+615.1]:001.895(06)(476)  
ББК 53+52.82  
И 66

Инновации в медицине и фармации – 2024

4. Медведев М.В. Пренатальная эхография: дифференциальный диагноз и прогноз – Изд. 2-е. – Москва : Реал Тайм, 2009. – 368 с.