

Нікітіна Н. О., кандидат медичних наук, доцент,
доцент кафедри пропедевтики педіатрії

Калашнікова К. А., кандидат медичних наук, доцент,
доцент кафедри пропедевтики педіатрії

*Одеський національний медичний університет
м. Одеса, Україна*

АКТУАЛЬНІ ПИТАННЯ ПОЛІКІСТОЗУ НИРОК У ДІТЕЙ

Вроджені вади сечової системи складають 35-40% пороків всіх органів і систем. Природжений полікістоз нирок (ППН) (поликистозная хвороба (ПКХ) - термін, який об'єднує генетично детерміновані захворювання з наявністю в ниркової тканини множинних кіст, які проявляються в різному віці і по ускладнюються хронічною нирковою недостатністю (ХНН) [1, 2, 4, 6, 7, 8].

Розрізняють полікістоз (ПК), мультикістоз і мікрокістоз нирок. Згідно **МКБ 10** виділяють:

Q 61 Кістозна хвороба нирок.

Q 61.0 Вроджена одиночна кіста нирки.

Q 61.1 ПК нирки, дитячий тип.

Q 61.2 ПК нирки, тип дорослих.

Q 61.3 ПК нирки, якій не уточнений.

Q 61.4 Дисплазія нирки.

Q 61.5 Медулярний кістоз нирки (губчаста нирка).

Q 61.8 Інші кістози нирок [1, 4, 5].

Частота ППН нирок в клініці становить 1: 150, на аутопсії 1: 260 - 1: 370 - 1: 450, та 23 -25 випадків на 10000 розтинів. Аутосомно-домінантна ПКХ (АДПКХ) -встречается з частотою від 1: 400 до 1: 1000 новонароджених, а аутосомно-рецесивна ПКХ (АРПКХ) зустрічається набагато рідше - від 1:10 000 до 1:20 000 новонароджених, без різниці за статевою та расовою ознаками. ПК нирок у дорослих виявляється в 10 разів частіше. Близько 1% всіх аномалій нирок становить мультикістоз нирки, який частіше одно- лівобічний, у хлопчиків. Мікрокістоз нирок зустрічається з частотою 1: 10000 новонароджених в Фінляндії, Естонії та Санкт Петербурзі. У структурі причин ХНН у дітей ППН становить 8-10% [1, 4, 6, 7, 8].

Етіологія і патогенез пороку обумовлені порушенням якості

диференціації метанефрогенної бластими. ППН успадковується за аутосомно - домінантним або рецесивним типом і завжди двосторонній. При АДПКХ, I типі (85 до 90%) визначають мутацію гена PKD1 в короткому плечі 16-ї хромосоми; при II типі (10 до 15%) - мутацію гена PKD2 або PKD4 в 4-ї хромосоми; при АРПКХ - мутацію генів PKHD, ARPKD в 6-ї хромосомі, яка у дітей поєднується з множинними вадами розвитку (ущелинами обличчя, вродженими вадами серця та ін.); при важкому інфантильному ПКН з туберозним склерозом - мутацію гена PKDTS в 16-ї хромосомі. Аутосомно-рецесивний вроджений мікрокістоз нирок фінського типу (сімейний нефронофтіз) визначається мутаціями генів NPHS1 19q13 при ювенільному, NPH2 - підлітковому і NPH3 - інфантильному типах; два різних типи аутосомно-домінантної медулярної кістозної хвороби нирок - мутаціями в гені MCKD1 або MCKD2.

Існують різні класифікації ПК, які продовжують удосконалюватися [1, 4, 6, 7, 8]. У клініці виділяють АДПКХ; АРПКХ; мікрокістоз нирок (вроджений нефротичний синдром фінського типу) і медулярну кістозну хворобу (нефронофтіз Фанконі і інші спадкові нефропатії) [6].

Кісти бувають закриті (у мертвонароджених і новонароджених дітей) і відкриті (у дорослих, і у дітей з латентним перебігом) [1, 4, 6, 7, 8].

За ступенем сумарної функції нирок розрізняють три ступеня поликістоза [1, 4, 6, 7, 8].

Пренатальна УЗД ППН можлива з середини 2 3 триместру вагітності і включає патогномонічну тріаду УЗ-симптомів - збільшені гіперехогенні нирки, відсутність ехотені сечового міхура і маловоддя [1, 2, 3, 4].

УЗ-картина при двосторонньої мультікістозної дегенерації нирок має спільні ознаки з ППН, однак, на відміну від ППН, мультікістоз нирок характеризується повною відсутністю ниркової тканини і заміщенням її кістами з анехогенним вмістом [1, 2, 3, 4].

Тактика ведення вагітності та пологів. У зв'язку з летальністю, виявлення пороку є показанням для переривання вагітності за медичними показаннями в терміні до 22 тижнів. У випадках пролонгування вагітності контролюється стан фетоплацентарного комплексу. Вагітність ускладнюється маловоддям, прогресуючої плацентарної дисфункцією і мертво -

народженням. Розродження проводиться тільки з урахуванням акушерської ситуації. Кесарів розтин в інтересах плода не проводять у зв'язку з летальністю пороку [1, 4].

Поєднання з іншими пороками. ПК нирок часто поєднується з ПК інших паренхіматозних органів, пороками розвитку мозку і судин. Б.Я. Резник з співавт. (1994 р.) вказують на хромосомні синдроми з ПК нирок: трисомія 13, 3q, 10p, 10q, 20p, 4p і триплоїдія [1, 2, 3, 4, 7, 8].

Різні варіанти мультікістозної нирки зустрічаються при хромосомних аномаліях, синдромах Гіппеля-Ліндау (цереб्रो-ретинальний ангиоматоз з кістозними ураженнями нирок, підшлункової залози, печінки), трисомії E і D, синдромі Меккеля (гідроцефалія або аненцефалія і кістозна дисплазія нирок) та інших вадах розвитку [1, 4].

Клініка. Для 1-го типу ПК характерні респіраторний дистрес, смерть від уремії і асфіксії. Діти з двостороннім ПК народжуються мертвими або гинуть в перші дні життя.

ПКХ печінки і нирок, юнацький тип, виявляється після 2 років болями в животі, збільшенням печінки, портальною гіпертензією і прогресуючою ХНН.

ПК (дорослих) 3-го типу маніфестує на третьому десятиріччі життя гематурією, гіпертонією і прогресуючою ХНН.

Ускладненнями ПК є інфікованість кіст (нагноєння, пієлонефрит), крововилив в кісту, пухлина.

Односторонній мультікістоз може не відбитися на тривалості життя і не проявляти себе клінічно. Хворого турбують односторонні постійні болі в попереку, головний біль; пальпаторно визначається збільшена щільна дрібногорбиста нирка. У ряді випадків розвивається артеріальна гіпертензія, яка проходить тільки після видалення мультікістозної нирки. При двосторонньому мультікістозі діти народжуються мертвими.

Для сімейного нефронофтізу типові солевое виснаження, затримка росту, анемія, поліурія і прогресуюча ниркова недостатність.

Медулярна кістозна хвороба вперше виявляється в зрілому віці, та, на відміну від нефронофтізу, протікає легше.

Губчаста нирка, як правило, має безсимптомний перебіг або проявляється гематурією і болями в попереку. Процес частіше двосторонній. Ускладнюється приєднанням інфекції і сечокам'яної хвороби.

Рання неонатальна і постнатальна діагностика базується на даних УЗД, динамічної сцинтиграфії, радіоізотопного сканування, ангіографії та КТ і МРТ. Лабораторно може виявлятися непостійна мікропротеїнурія і мікрогематурія [1, 2, 3, 4].

Лікування проводиться довічно і направлено на збереження функції нирок, попередження або боротьбу з ускладненнями. При прогресуванні ХНН показані трансплантація нирки або постійний гемодіаліз.

Прогноз. Тривалість життя пацієнтів з АДПКХ II типу досягає 69 років, а I типу - 53 років. При АДПКХ II типу відзначається високий ризик раптової смерті від розриву аневризми мозкових судин і аорти. АДПКХ викликає внутрішньо - утробну або неонатальну загибель. У більшості дітей, які пережили перинатальний період, рано розвиваються ХНН і фіброз печінки [1, 2, 3, 4, 7, 8].

Профілактика. З огляду на спадковий характер даної аномалії, в сім'ях з обтяженим анамнезом по поликистозу необхідно проводити допологову профілактику.

Література:

1. Врожденные пороки развития: практ.рук. / В. Н. Запорожан [и др.] Одесса: ОНМедУ, 2012. - 320 с.
2. Гельдт В. Г. Диагностика пороков мочевыделительной системы у новорожденных и грудных детей / В. Г. Гельдт, Г. И. Кузовлева // Педиатрия. - 2006. - № 1. - С. 87-94.
3. Медведев М. В. Пренатальная эхография: практ. рук. / М. В. Медведев. -М. : Реальное время, 2005. - 560 с.
4. Диагностика, клиника, лечение и прогноз при гидронефрозе почек / Н. А. Никитина, Е. А. Калашникова, С. Р. Галич, Т.В. Сочинская // Інтегративна Антропологія. - 2018. - № 1(31). - С. 60-63.
5. Про внесення змін до наказу МОЗ України від 29.12.2003 № 624 «Про затвердження Протоколів лікування дітей зі спеціальності «Дитяча урологія»: наказ МОЗ України № 140 від 18.03.2008 [Електронний ресурс] // Верховна Рада України.
6. Чугунова О. Л. Поликистозная болезнь почек у новорожденных и детей раннего возраста: проблемы диагностики, ведения, лечения. / О. Л. Чугунова, С. В. Черкасова, Е.Л. Туманова, П.В. Шумилов и др. // Педиатрия. - 2015. - Т. 94. - № 3. - С. 88-94.- Том 94. № 3.- С. 88-94

7. Bergman C. ARPKD and early manifestations of ADPKD: the original polycystic kidney disease and phenocopies. *Pediatric Nephrology*. 2015. № 30(1). P. 15-30.
 8. Bonsib S. M. The classification of renal cystic diseases and other congenital malformations of the kidney and urinary tract. *Arch. Pathol. Lab. Med.* 2010. № 134. P. 554-568
- Палійчук Р. І., викладач хірургії вищої кваліфікаційної категорії