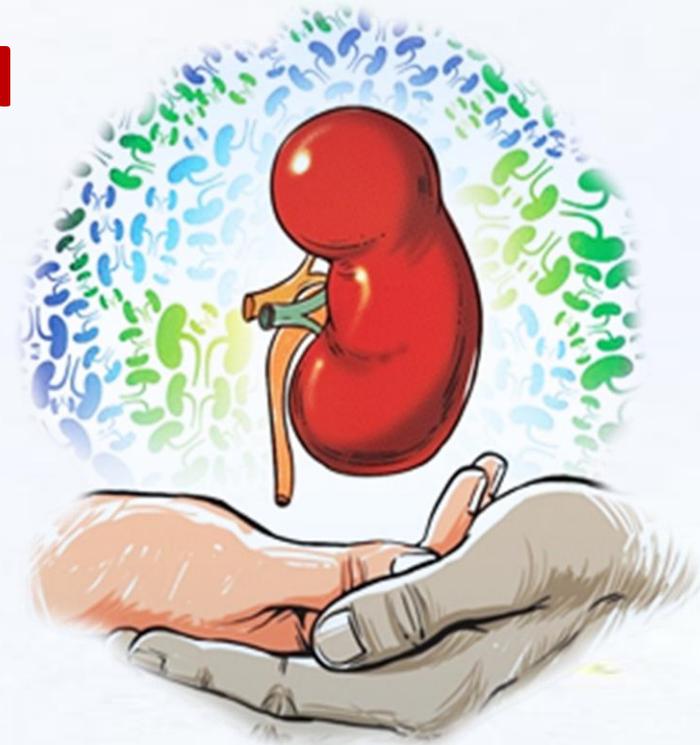


**ГОО ВПО «Донецкий национальный медицинский университет
имени М. Горького»**

**Кафедра педиатрии № 2
Кафедра пропедевтики педиатрии
ГБУ «ГДКБ № 1 г. Донецка»**

**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВТОРИЧНОЙ
АРТЕРИАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕЗИИ У РЕБЕНКА
С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ
ПОЛИКИСТОЗОМ ПОЧЕК**



**проф. Налетов А.В.,
доц. Чалая Л.Ф.,
доц. Москалюк О.Н.,
ординатор Сердюкова Д.А.,
врач УЗИ Савков А.С.**



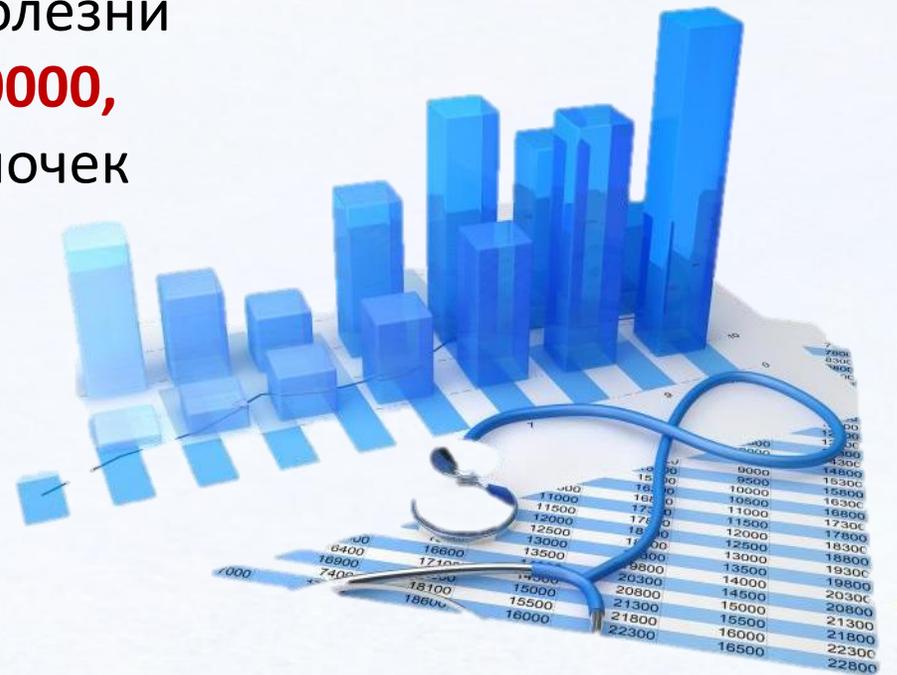
Актуальность проблемы поликистоза почек (ПП) у детей обусловлена возрастными особенностями формирования почечных кист и клинических проявлений, частым развитием синдрома артериальной гипертензии и осложнений, исходом в хроническую почечную недостаточность.

ПП - одно из наиболее частых наследственных заболеваний, приводящих к развитию терминальной хронической почечной недостаточности (тХПН).

Полиорганное поражение и высокая частота осложнений, обусловленных поликистозом почек, приводят к высокой смертности и значительно ухудшают качество жизни больных.

Поликистозная болезнь почек (ПБП) – наследственная нефропатия, обусловленная мутацией генов, определяющих структуру почечных канальцев в их эмбриональном развитии, проявляющаяся образованием кист во всех отделах почек, прогрессирование которых ведет к склерозированию почечной ткани и развитию ХПН.

Частота **аутосомно-рецессивной** поликистозной болезни почек (АРПБП) в детском возрасте составляет **1:100000**, **аутосомно-доминантной** поликистозной болезни почек (АДПБП) – **1:400 - 1:1000** новорожденных.





КЛАССИФИКАЦИЯ ПБП

- Аутосомно-доминантная ПБП;
- Аутосомно-рецессивная ПБП;
- Неуточненная ПБП.

В **МКБ X-го** пересмотра **ПП** относится к классу **Q (XVII)** – врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения:

- аутосомно-рецессивный ПП – Q 61.1;
- аутосомно-доминантный ПП – Q 61.2;
- неуточненный ПП – Q 61.3.



КЛАССИФИКАЦИЯ ПБП (S. M. Bonsib, 2010)

АРПБП:

- классический (инфантильный) тип (у новорожденных, детей до 1 года);
- детский тип (с фиброзом печени).

АДПБП:

- классический тип (у взрослых);
- тип с ранней манифестацией в детском возрасте.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ВАРИАНТЫ АДПБП

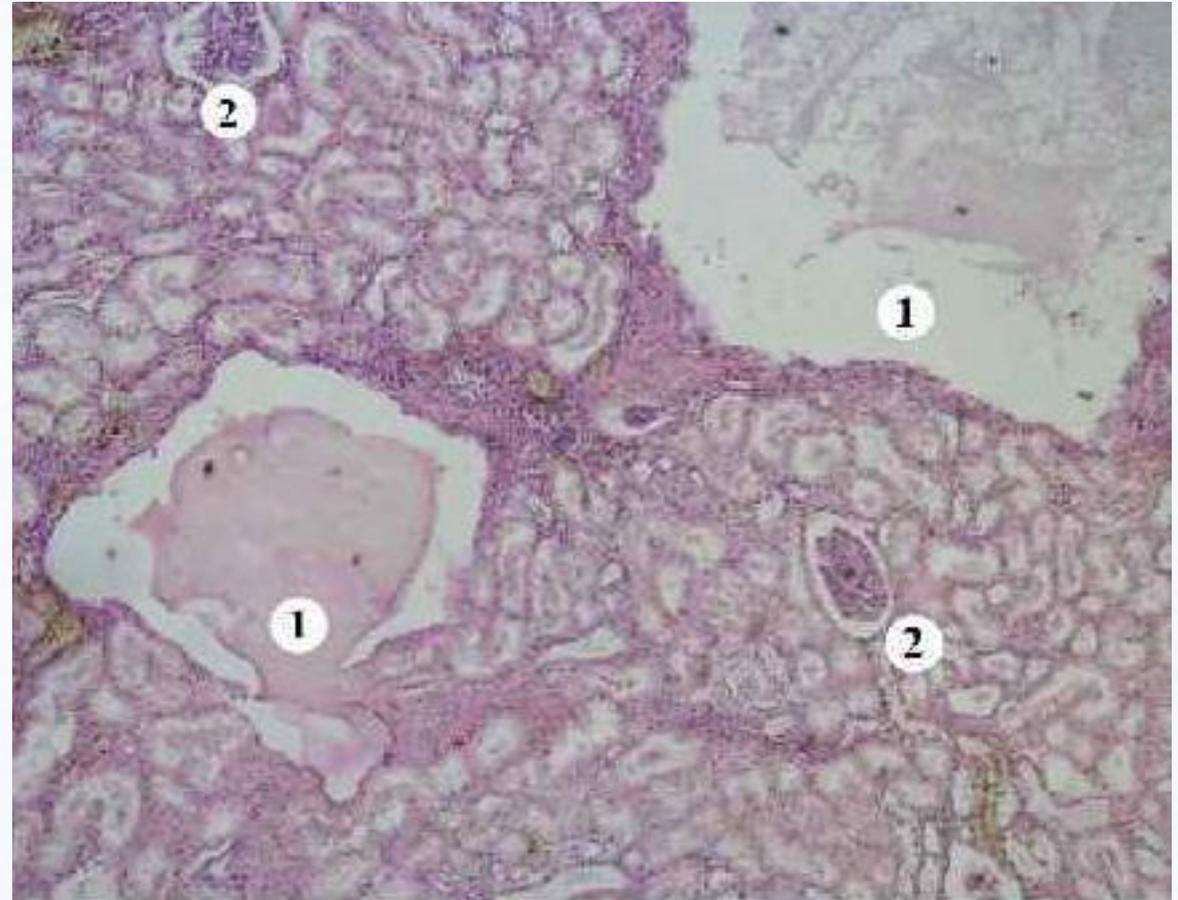
- **80%** АДПБП связано с мутацией гена PKD1, расположенного на коротком плече хромосомы 16 (16p13.31–p13.12). PKD1 кодируют синтез мембранного гликопротеина и полицистинов 1 и 2 (PC1 и PC2);
- **15%** АДПБП ассоциированы с мутацией гена PKD2, расположенного на длинном плече хромосомы 4 (4q21–q23) и кодирующего протеин, взаимодействующий с PC1 и PC2;
- **5%** АДПБП не связаны ни с одним из перечисленных генов. В настоящее время нет единого мнения о локализации этого третьего гена и он условно назван PKD3.



ГИСТОЛОГИЯ АДПБП

Множественные круглые кисты разных размеров распределяются по всей паренхиме почки, быстро теряют связь с канальцем нефрона.

С возрастом происходит непрерывный рост диаметра кист в почках.



1 - кисты заполнены прозрачной, серозной или мутной жидкостью;
2 - функционирующие нефроны.

ПАТОГЕНЕЗ ПП

ПП относится к цилиопатиям, поскольку его патогенез определяется первичными изменениями в цилиях.



Кисты почек происходят из эпителиоцитов канальцев и (или) собирательных трубочек.



Данные процессы обуславливают накопление внутриканальцевой жидкости, формирование и прогрессирование размеров кист, замещение участков паренхимы кистами различного размера, увеличение объема почки, развитие нефросклероза.



Дефекты PC1, PC2 и фиброцистина в цилиях эпителия канальцев приводят к усиленной пролиферации и апоптозу эпителиоцитов, трансформации нормального реабсорбционного фенотипа клеток в секреторный.

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА АДПБП

АДПБП может протекать бессимптомно в течение первых нескольких десятилетий жизни. При диагностике АДПБП **в возрасте до 15 лет** используется термин **«раннее начало»**, **до 18 месяцев – «очень раннее начало»**.

Ренальные проявления АДПБП:

- артериальная гипертензия;
- болевой синдром;
- гематурия;
- протеинурия;
- нефролитиаз.

Экстраренальные проявления АДПБП:

- кисты в печени, поджелудочной железе, головном мозге, яичниках, селезенке;
- аневризмы сосудов головного мозга;
- пролапсы клапанов, из которых самым распространенным является пролапс митрального клапана .

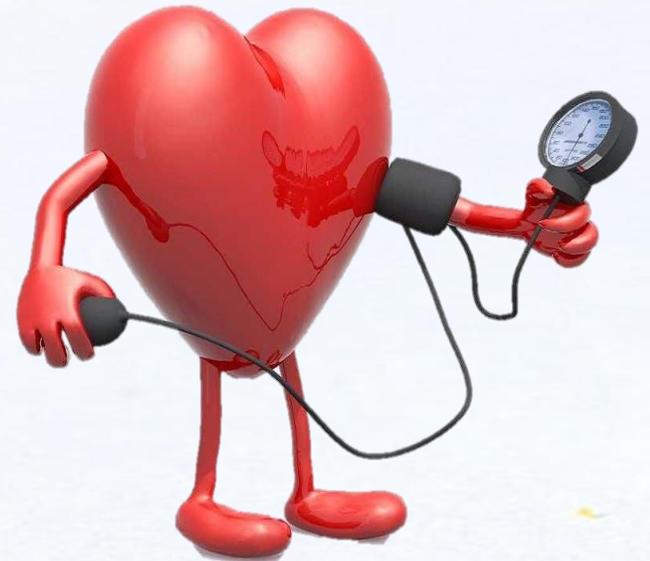
АРТЕРИАЛЬНАЯ ГИПЕРТЕНЗИЯ ПРИ АДПБП

Артериальная гипертензия (АГ) – один из самых ранних признаков АДПБП.

У **50-70%** пациентов с АДПБП АГ развивается до снижения скорости клубочковой фильтрации.

Возраст выявления АГ у взрослых – **32-34 года**.

Частота выявления АГ у детей с АДПБП составляет **20-35 %**.



ПАТОГЕНЕЗ АГ ПРИ АДПБП



ЛЕЧЕНИЕ АДПБП



Консервативное лечение заболевания направлено на снижение темпов роста кист и замедление прогрессирования дисфункции почек (ренопротекцию).

У детей и подростков прошли клинические испытания **антагонисты рецептора V2 вазопрессина, ингибиторы мультикиназы, аналоги соматостатина, статины, ингибиторы mTOR, метформин.**

При артериальной гипертензии препаратами выбора являются **ингибиторы ангиотензинпревращающего фермента и блокаторы рецепторов ангиотензина II.**

В терминальной стадии ХПН продлить жизнь пациенту могут **перитонеальный диализ и трансплантация почек.**

СОБСТВЕННОЕ КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ



Мальчик С., 16 лет, поступил в кардиоревматологическое отделение Государственного бюджетного учреждения «Городская детская клиническая больница № 1 г. Донецка» для планового обследования.

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ

У ребенка в возрасте 3 лет сонографически был диагностирован ПП (обследование проводилось в связи с наличием ПП у отца пациента). В возрасте 12 лет при обследовании по поводу жалоб на головные боли была выявлена артериальная гипертензия 140/80 мм. рт. ст., микроальбуминурия – 97,8 мг/24 часа. В терапию включен лозартан калия 50 мг в сутки. В возрасте 15 лет отмечено повышение микроальбуминурии до 151,2 мг/24 часа. Проведена коррекция терапии – повышена доза лозартана калия до 100 мг в сутки, который ребенок получает до настоящего времени.



АНАМНЕЗ ЖИЗНИ

Ребенок от II беременности, протекавшей с внутриутробной гипоксией и задержкой внутриутробного развития плода, I патологических родов. Роды путем кесарева сечения. Растет и развивается соответственно возрасту.

Наследственный анамнез: у отца – ПП, ренальная гипертензия, геморрагический инсульт, у матери – витилиго.

ОБЪЕКТИВНЫЙ СТАТУС



При поступлении состояние ребенка удовлетворительное. Температура тела $36,6^{\circ}$, ЧСС – 66/мин; ЧД – 20/мин, АД – 122/66 мм рт. ст., ИМТ – $20,2 \text{ кг/м}^2$. Нормостенического телосложения, удовлетворительного питания. Кожные покровы обычного цвета, невусы Сэттона на спине. Слизистые розовые, чистые. Дыхание через нос свободное, отделяемого нет. Костно-мышечная система: S-образный сколиоз шейно-грудного отдела позвоночника, плоскостопие. Дыхание в легких везикулярное. Границы относительной сердечной тупости возрастные. Тоны сердца громкие, ритмичные, короткий систолический шум на верхушке без зоны проведения. Живот мягкий, безболезненный. Печень у края реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Стул 1 раз в 2 дня, оформленный. Мочеиспускание не нарушено.



ЛАБОРАТОРНЫЕ МЕТОДЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ

Клинический анализ крови: эритроциты – 4,99 Т/л, Hb – 148 г/л, лейкоциты – 5,8 Г/л, э. – 2 %, п. – 1 %, с. – 55 %, л. – 32 %, м. – 10 %, тромбоциты – 200 Г/л, Ht – 42,5 %, СОЭ – 3 мм/час.

Биохимический анализ крови: глюкоза – 4,7 ммоль/л, общий белок – 69 г/л, билирубин общий – 15,7 мкмоль/л, в том числе прямой – 3,1 мкмоль/л, АСТ – 27 Ед/л, АЛТ – 34 Ед/л, мочевины 5,2 мкмоль/л, креатинин – 94, 0 мкмоль/л, скорость клубочковой фильтрации – 69 мл/мин., холестерин – 3,2 мкмоль/л.

Макроэлементы крови: калий – 3,8 ммоль/л, натрий – 136 ммоль/л, фосфор – 1,1 ммоль/л.

ЛАБОРАТОРНЫЕ МЕТОДЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ



Общий анализ мочи: цвет – светло-желтый, кислотность – слабо-кислая, относительная плотность мочи – 1016, белок – нет, сахар – нет, эпителий плоский – 1–2 в поле зрения, лейкоциты – 2–3 в поле зрения., эритроциты – нет, цилиндры – нет, слизь – нет, бактерий – нет, соли – нет.

Анализ мочи по Нечипоренко: лейкоциты – 750, эритроциты – 500, цилиндров нет.

Анализ мочи по Зимницкому: дневной диурез – 1200 мл, ночной диурез – 700 мл, относительная плотность мочи 1005–1012.

Анализ мочи на суточную протеинурию и глюкозу: отрицательный.

Биохимический анализ мочи: микроальбумин в моче 135 мг/24 часа.

Бактериологическое исследование мочи: патогенные и условно патогенные микроорганизмы не выявлены

ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ



УЗИ почек и мочевого пузыря: почки расположены в типичном месте, размеры в пределах возрастной нормы. Паренхима на большинстве визуализируемых участках без четкой кортико-медуллярной дифференцировки, гетерогенная, с неравномерным повышением эхогенности. В ней, преимущественно в пределах кортикальной зоны, отмечаются отдельные отграниченные анэхогенные образования неправильной округлой формы различного диаметра (до 21,5 мм в левой почке и до 12,6 мм в правой). Нормальная эхокартина мочевого пузыря. Область надпочечников без патологических изменений.

Заключение: поликистоз почек («взрослый» клинический тип) (рисунок 1).

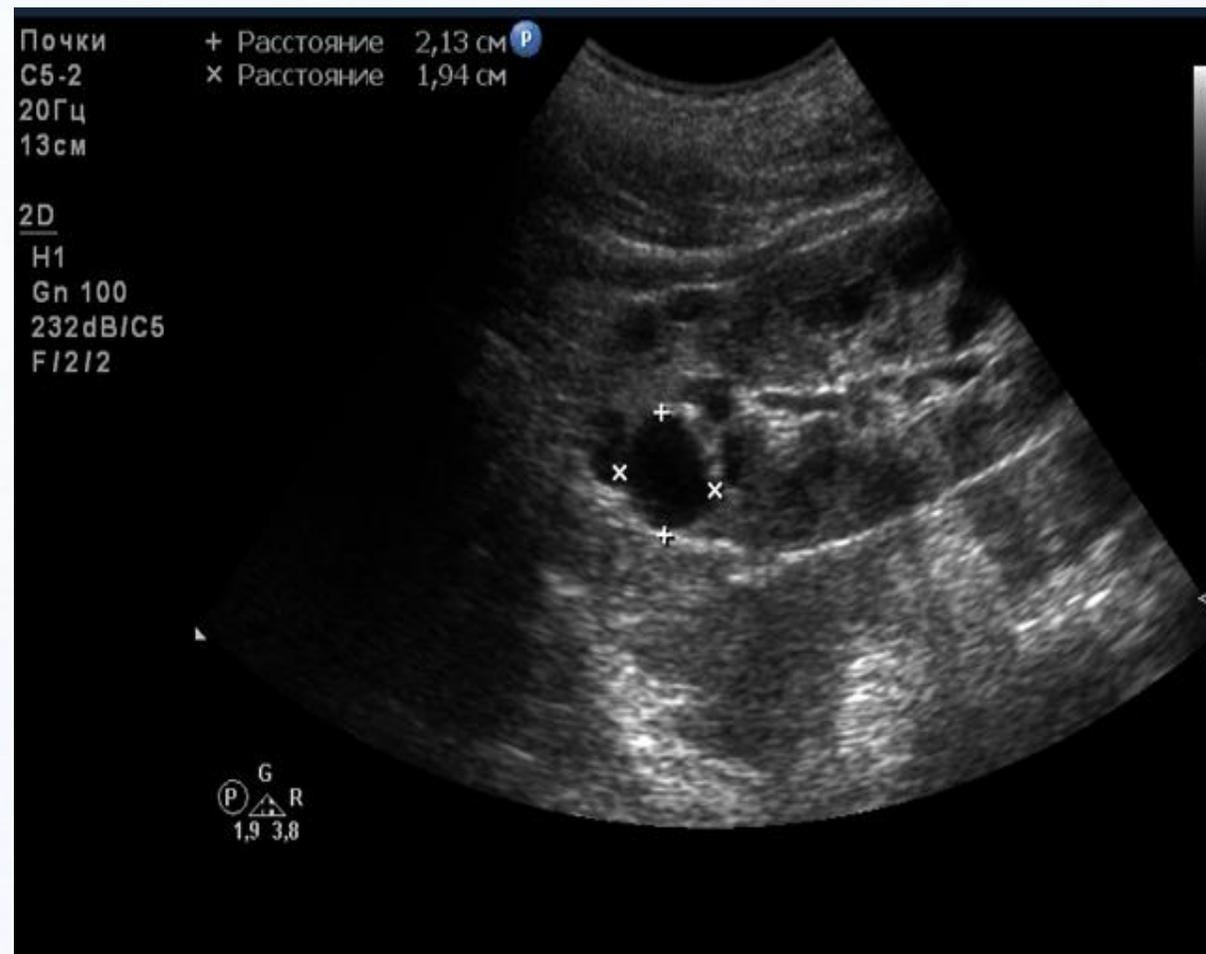


Рисунок 1. Эхокартина при проведении УЗИ почек. Ребенок С., 16 лет

ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ



УЗИ органов брюшной полости: нормальная эхокартина печени, желчного пузыря, поджелудочной железы, селезенки.

УЗИ щитовидной железы: нормальная эхокартина щитовидной железы. Общий объем – 14,46 см³.

УЗДГ сосудов шеи: левая позвоночная артерия малого диаметра. Ускорение кровотока по сонным и позвоночным артериям. Асимметрия кровотока по позвоночным артериям.

УЗДГ сосудов основания мозга: снижение кровотока по средним и передним мозговым артериям. Снижение кровотока по позвоночным артериям.

Эхо-КГ: размеры камер сердца соответствуют площади поверхности тела, функция клапанов не нарушена, сократимость миокарда в норме.



ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ

ЭКГ: ритм синусовый, регулярный; ЧСС – 58-66/мин, PQ – 0,14", QRS – 0,07" , QT – 0,38", вертикальное положение электрической оси сердца.

Холтеровское мониторирование АД: Среднее значение АД составили днем – 112 и 65 мм. рт. ст., ночью – 95 и 50 мм. рт. ст. Средняя ЧСС днем – 70 уд/мин, ночью – 52 уд/мин. Степень снижения АД в ночные часы: САД (15,6%) – диппер; ДАД (23,3%) – гипердиппер. Максимальные значения АД днем 136 и 85 мм. рт. ст., ночью – 110 и 60 мм. рт. ст. Минимальные значения АД днем – 89 и 36 мм. рт. ст., ночью – 83 и 40 мм. рт. ст.

Ро-графия шейного отдела позвоночника: S-образный сколиоз шейно-грудного отдела. Нестабильность шейных сегментов. Спондилоартроз сочленений шейных сегментов.

ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ



МРТ шейного отдела позвоночника: остеохонроз, спондилоартроз, спондилез шейного отдела позвоночника. Протрузии межпозвонковых дисков $C_{IV}-C_{V}$, $C_{VI}-C_{VII}$. На МР-ангиограммах артерий шеи сосуды без признаков патологической извитости, ход сосудов обычный, МР-сигнал стабильный на всем протяжении, патологического изменения МР-сигнала не выявлено.

МРТ головного мозга: очаговых и объемных изменений в головном мозге на момент исследования не выявлено. Расширение цистерн головного мозга и субарахноидальных пространств в лобных областях с обеих сторон.

ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ



Мультисрезовая компьютерная томография брюшной полости, забрюшинного пространства с предварительным per os контрастированием. Во всех сегментах почек определяются простые и коллоидные кисты : справа от 0,5 см 1,5*1,2 см; слева от 0,5 см до 1,9*1,7.

Заключение: простые и коллоидные кисты обеих почек (Рисунок 2,3)

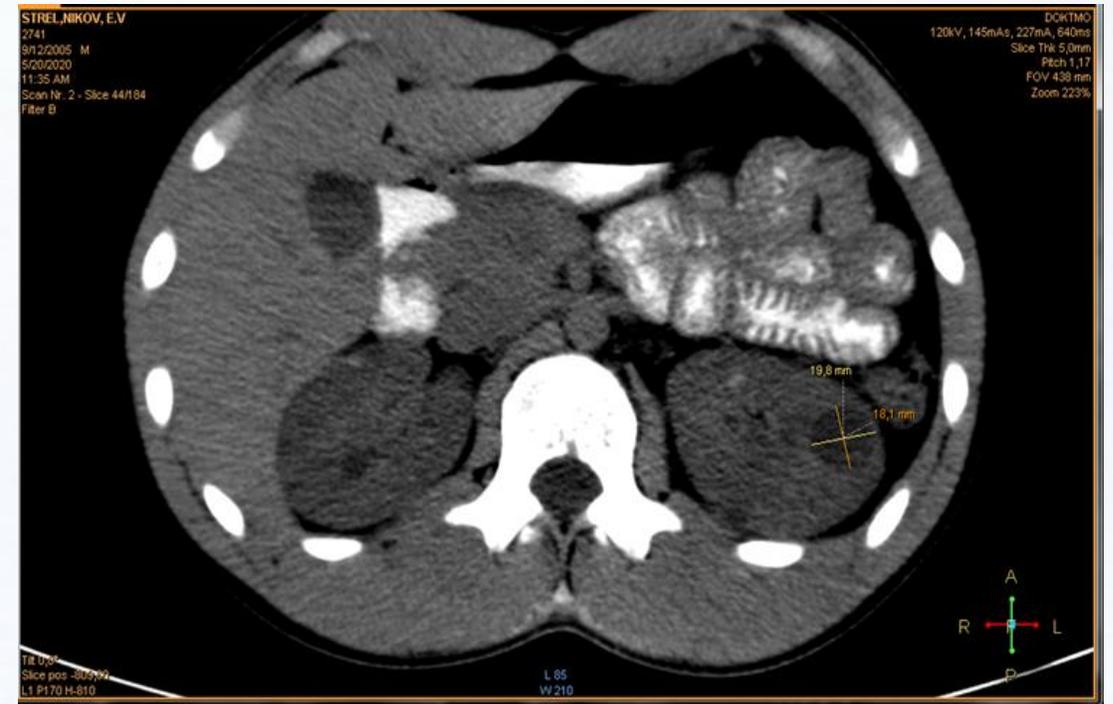
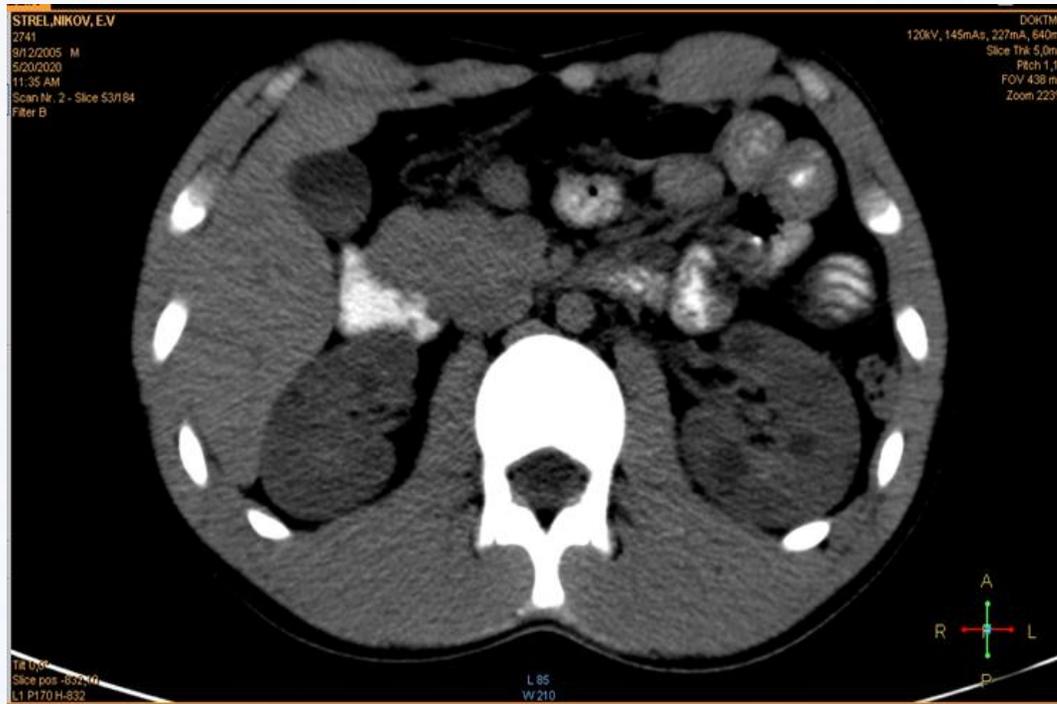


Рисунок 2,3. КТ-признаки поликистоза почек. Ребенок С., 16 лет

КОНСУЛЬТАЦИИ СПЕЦИАЛИСТОВ



Консультация невролога: цефалгия напряжения с признаками внутричерепной гипертензии и нарушением венозного оттока.

Консультация окулиста: миопия ОД слабой степени.

Консультация дерматолога: невусы Сеттона.

ВЫВОДЫ



- АДПБП – редкая в детском возрасте наследственная нефропатия.
- Особенностью данного случая является доказанный наследственный характер заболевания (у отца ребенка ПП), наличие у пациента ДСТ, раннее выявление патологии (возрасте 3-х лет), раннее ее проявление (в возрасте 12 лет) в виде ренальной гипертензии.
- Применение ингибитора ангиотензинпревращающего фермента лозартана калия является активной фармакотерапией артериальной гипертензии и ренопротекции у данного пациента.

**Спасибо за
внимание!**

