

Р.С. Станкевич¹, Л.В. Трибунцева²,

С.А. Кожевникова², В.Т. Бурлачук²

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПОЛИКИСТОЗА ПОЧЕК: НАСЛЕДСТВЕННЫЙ ХАРАКТЕР ПАТОЛОГИИ

¹Монастырщинская врачебная амбулатория БУЗ ВО «Богучарская РБ»

²ФГБОУ ВО ВГМУ им. Н.Н. Бурденко Минздрава России,
каф. терапевтических дисциплин ИДПО

Резюме. Представлен клинический случай пациента с поликистозом почек. Несмотря на недостаточные диагностические возможности сельской амбулатории и районной больницы пациенту был своевременно установлен диагноз и назначено лечение. На примере данного заболевания удалось проследить прогрессирование хронической болезни почек (ХБП) вплоть до развития терминальной почечной недостаточности. Учитывая наследственный характер заболевания, удалось выявить поликистоз почек у близких родственников пациента и своевременно направить их на обследование с целью раннего выявления возможного риска развития ХБП.

Ключевые слова: поликистоз почек, хроническая болезнь почек.

Актуальность. Последние годы в России наблюдается рост больных с терминальной стадией хронической почечной недостаточности (ХПН), нуждающихся в программном гемодиализе. В структуре причин, приводящих к терминальной стадии ХПН, 3-е место после гломерулонефрита и пиелонефрита занимает поликистоз почек [2]. По данным литературы поликистоз приводит к развитию терминальной почечной недостаточности у 10,0-14,0% нефрологических больных [4].

Под поликистозом почек понимают хроническое, наследственное заболевание, в основе которого лежит образование в почках кист, различающихся по размерам и содержанию, приводящее в конечном итоге к развитию ХПН. Кисты могут располагаться как в мозговом, так и в корковом слоях почки, в окололоханочной области, в самих лоханках почки. По своей структуре киста – это расширенный сегмент нефрона или собирательной трубки. Стенки кист представлены одним слоем измененного канальцевого эпителия (кубическим, уплощённым) или тонким слоем соединительной ткани, которая является перегородкой между ними. Размер кист определяется количеством содержимого и изменяется в различных пределах: от мелких (менее 2 мм в диаметре, содержащих не более 3 мл жидкости) до гигантских. Располагаться кисты могут как в одной, так и в обеих почках, могут быть одиночными или множественными. Кисты сочетаются с участками здоровой почечной ткани, количество которой, по мере роста первых и увеличения их числа, стремительно уменьшается. Кистозная жидкость сообщается с канальцевым содержимым, кровеносными сосудами почек, с содержимым почечной лоханки [3,6].

Различают поликистозную болезнь, наследуемую по аутосомно-доминантному типу (АДПП – поликистоз взрослых) и наследуемую по аутосомно-рецессивному типу (АРПП – поликистоз детей). Эти заболевания различаются не только по типу наследования, но и по клинической и патоморфологической картине. АДПП, именуемый поликистозом взрослых, встречается в средней и старшей возрастных

группах с частотой от 1:500 до 1:1000, что соответствует около 6000 новых случаев болезни в год, в таких странах, как Россия и США [Андреева]. 85,0% случаев аутосомно-доминантного поликистоза почек вызваны мутацией гена PKD1, локализованном в регионе 16p13.3 и кодирующем белок полицистин-1 (в этом случае средний возраст развития терминальной почечной недостаточности составляет 54 года), 15,0% случаев связаны с мутацией гена PKD2 в регионе 4q21 и кодирующем белок полицистин-2 (средний возраст развития терминальной почечной недостаточности составляет 74 года) [5,7]. Одинаково распространен по всему миру, возможно, несколько реже у представителей негроидной расы. АРПП или поликистоз детей встречается 1:6000 – 1:40000 живорождённых детей в год [1].

В статье представлен клинический случай пациента с поликистозом почек. Несмотря на недостаточные диагностические возможности сельской амбулатории и районной больницы пациенту был своевременно установлен диагноз и назначено лечение. На примере данного заболевания удалось проследить прогрессирование хронической болезни почек (ХБП) вплоть до развития терминальной почечной недостаточности. Учитывая наследственный характер заболевания, удалось выявить поликистоз почек у близких родственников пациента и своевременно направить их на обследование с целью раннего выявления возможного риска развития ХБП.

Полученные результаты и их обсуждение.

Описание клинического случая. Пациент Г., 60 лет, 20.12.2010 г. обратился на приём с жалобами на боли «тянущего» характера, судороги в нижних и верхних конечностях, сухость во рту, тошноту, а также на периодическое ощущение тяжести в поясничной области, выраженную слабость и снижение работоспособности. Жалобы беспокоили около 3 месяцев.

Anamnesis morbi. Ранее пациент периодически (примерно 1 раз в год) обращался к терапевту, хирургу в связи с болями в поясничной области. Получал лечение по поводу хронического калькулезного пиелонефрита – спазмолитики, антибактериальные препараты, растительные уросептики.

Протокол УЗИ почек от 20.08.2006г.: «УЗ признаки каликоэктазии, конкрементов обеих почек, очаговых образований правой почки (диаметром до 7 мм), очаговых образований левой почки (диаметром до 4,5 мм)».

В марте 2010г. при прохождении дополнительной диспансеризации работающего населения выявлено повышение креатинина крови (212 мкмоль/л). Установлен диагноз: «Мочекаменная болезнь. Хронический пиелонефрит». Рекомендовано диспансерное наблюдение у терапевта, УЗИ почек в течение 1 месяца.

Артериальное давление (АД) не контролировал.

Данных о динамике уровня креатинина и, соответственно, скорости клубочковой фильтрации (СКФ) за предшествующие 5 лет не обнаружено.

Anamnesis vitae. Рос и развивался соответственно возрасту. Работал электромонтёром, с 2005 г. работает кладовщиком в сельхозпредприятии. Женат, проживает с женой. Имеет 2 дочерей. Бытовые условия удовлетворительные,

проживает в частном доме. Не курит, эпизодически употребляет алкоголь. Оперативные вмешательства, гемотрансфузии не проводились. Аллергических реакций, побочного действия лекарственных средств не отмечалось.

1997, 2000 гг. – острый бронхит, лечение амбулаторное.

Со слов пациента, отец умер в возрасте 55 лет от «заболевания почек». Мать страдала артериальной гипертензией.

Status praesens. Состояние удовлетворительное. Правильного телосложения, избыточного питания. Рост - 175 см, вес - 87 кг. ИМТ - 28,4 кг/м². Т0С тела 36,80С.

Кожные покровы и видимые слизистые чистые, бледной окраски, склеры субиктеричны. Пастозность лица в области скуловых дуг и век. Лимфатические узлы, доступные пальпации, не увеличены. Небные миндалины не увеличены. Грудная клетка обычной формы, обе её половины равномерно участвуют в акте дыхания. Частота дыханий 15 в мин. При перкуссии лёгких – ясный легочный звук. При аускультации – везикулярное дыхание, хрипов не выслушивается. Пульс на лучевых артериях удовлетворительного наполнения и напряжения, 84 в мин. АД: на левой руке - 185/120 мм рт.ст., на правой руке – 180/120 мм рт.ст. Тоны сердца ритмичные, приглушены. ЧСС 84 в мин. Живот обычной формы, участвует в акте дыхания, при пальпации – мягкий, болезненный в нижних отделах, больше слева. Симптомов раздражения брюшины нет. Край печени ровный, острый, безболезненный при пальпации, не выступает из-под правой реберной дуги. Пальпируется нижний полюс левой почки в виде плотного, бугристого образования. Симптом поколачивания по поясничной области положительный слева. Стул: регулярный, 1 раз в сутки. Диурез учащенный, ночью – до 3 раз.

Проведенное обследование. В рамках диагностических возможностей районной больницы были проведены лабораторные, инструментальные исследования (табл. 1-3, рис. 1).

Таблица 1.

Общий анализ крови от 22.12.2010г.

Показатель	Результат
Гемоглобин, г/л	140
Эритроциты, • 10 ¹² /л	4,42
Цветной показатель	0,9
Лейкоциты, • 10 ⁹ /л	6,1
- Лимфоциты, %	37
- Моноциты, %	3
- Гранулоциты, %	59
- Эозинофилы, %	1
Тромбоциты, • 10 ⁹ /л	215
Скорость оседания эритроцитов, мм/час	18

Таблица 2.

Общий анализ мочи от 22.12.2010г.

Показатель	Результат
Цвет	соломенно-жёлтый
Прозрачность	прозрач.
Количество, мл	212
Реакция	кислая
Удельный вес	1012
Белок, г/л	0,24
Лейкоциты, в п/зр	16-18
Эритроциты, в п/зр	8-10
Эпителий плоск., в п/зр	единич.

Таблица 3.

Биохимический анализ крови от 22.12.2010г.

Показатель	Результат
Глюкоза, ммоль/л	6,14
Мочевина, ммоль/л	30,2
Креатинин, мкмоль/л	361
Общий холестерин, ммоль/л	3,76
Триглицериды, ммоль/л	1,6
АСТ, Е/л	18
АЛТ, Е/л	23
Общий белок, г/л	70,0
Билирубин, мкмоль/л	17,4
Скорость клубочковой фильтрации (по MDRD), мл/мин/1,73 м ²	15,03
Кальций, ммоль/л	2,00
Калий, ммоль/л	3,8
Натрий, ммоль/л	137

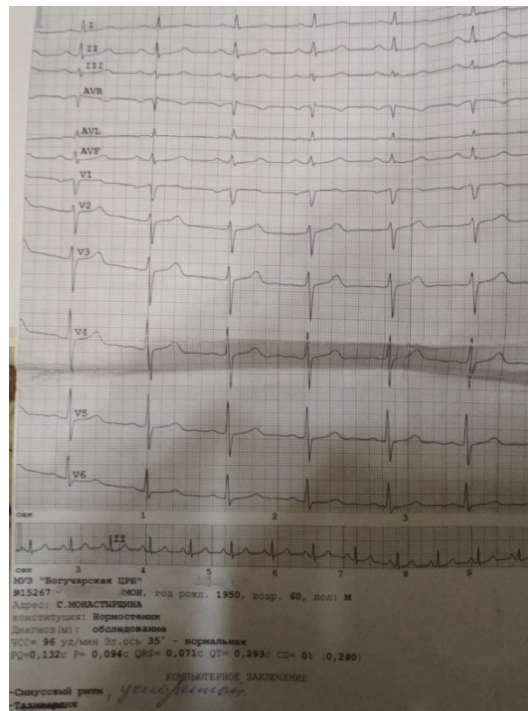


Рис. 1. ЭКГ от 22.12.2010г.

По результатам лабораторного обследования (таб.1-3) у пациента выявлена протеинурия, микрогематурия, лейкоцитурия, повышение уровня мочевины и креатинина крови, гипокальциемия.

Протокол ЭКГ (рис. 1) – ритм синусовый. Горизонтальное положение ЭОС. ЧСС 96 уд/мин.

УЗИ почек от 22.12.2010г. – увеличение размеров обеих почек правой до 187×98 мм, левой до 191×100 мм, отсутствие дифференциации слоев чашечно-лоханочной системы. Почки представлены множественными анэхогенными образованиями диаметром до 56 мм справа и до 46 мм слева. Заключение: поликистоз почек.

На основании жалоб, данных анамнеза, объективного обследования, а также лабораторных и инструментальных данных, был установлен диагноз: «Поликистоз почек. Вторичный пиелонефрит. Хроническая болезнь почек, стадия 4 (ХБП, С4) – по MDRD. Хроническая почечная недостаточность, стадия II. Артериальная гипертензия, степень 3. Риск сердечно-сосудистых осложнений 4 (очень высокий). Гипокальциемия»

Больному было рекомендовано дообследование: Эхо-КГ с целью выявления поражения сердца, т.к. у пациента была выявлена артериальная гипертензия (АГ) с высокими цифрами АД; суточное мониторирование АД (СМАД) – в плановом порядке; определение липидного профиля; консультация окулиста районной больницы, консультация нефролога, уролога областной клинической больницы.

Высокая распространенность, смертность и необходимость применения дорогостоящих методов заместительной терапии на терминальной стадии ХБП – диализа и пересадки почки, ставят вопрос о разработке и применении эффективных и доступных методов профилактики, позволяющих замедлить прогрессирование хронических заболеваний почек, снизить риск развития осложнений и затрат на лечение [7]. ХБП является независимым фактором риска сердечно-сосудистых заболеваний, а сердечно-сосудистые заболевания являются фактором риска прогрессирования ХБП. Неконтролируемая АГ увеличивает риск сердечно-сосудистой заболеваемости и смертности и приводит к более быстрому прогрессированию ХБП. Лечение АГ у больных ХБП антигипертензивными препаратами имеет две цели: снижение риска сердечно-сосудистой смертности и прогрессирующей потери функции почек [3,6].

Принципы нефропротекции [5]: контроль АГ; использование ингибиторов ангиотензин-превращающего фермента (АПФ) или блокаторов рецепторов ангиотензина II (БРА II); ограничение употребления белка с пищей; ограничение приема нефротоксичных препаратов и коррекция доз препаратов; контроль дислипидемии.

Рекомендации пациентам с ХБП с АГ по изменению образа жизни: поддержание нормальной массы тела (индекс массы тела от 18,5 до 24,9 кг/м²), сокращение потребления поваренной соли < 5,0 г/сут, регулярные аэробные физические упражнения в течение 30 минут 5 раз в неделю, отказ от курения и ограничение

потребление алкоголя (уровень доказательности В). Высокое потребление белка ассоциируется со снижением почечного сосудистого сопротивления, нарастанием почечного кровотока и гломерулярной ультрафильтрации. Ограничение белка в рационе приводит к умеренному позитивному эффекту в плане почечного прогноза при ХБП [8].

Согласно действующим рекомендациям пациенты с недиабетической нефропатией и ХПН должны принимать блокаторы ренин-ангиотензиновой системы – ингибиторы АПФ или при их непереносимости – БРА II (уровень доказательности I-A). При наличии протеинурии может быть целесообразным снижение систолического АД до уровня менее <130 мм рт.ст. (уровень доказательности II-B) В большинстве исследований у пациентов с недиабетической нефропатией изучали влияние именно ингибиторов АПФ [1]. У данного пациента в качестве стартовой терапии был выбран фозиноприл, ингибитор АПФ, который имеет двойной путь выведения – 50,0% через печень, 50,0% через почки.

Большинству пациентов с ХБП требуется комбинация нескольких препаратов из разных групп, снижающих АД, для достижения его целевого уровня (уровень доказательности I-A). Ингибиторы АПФ и БРА хорошо сочетаются с диуретиками (гипотиазид, индапамид, фуросемид) и антагонистами кальция (АК) недигидропиридинового ряда (верапамил, дилтиазем) и препаратами последних поколений дегидропиридинового ряда (амлодипин, лерканидипин) [3,6].

Дигидропиридиновые АК оказывают выраженное селективное действие на мускулатуру сосудов, приводя к расширению периферических артерий, не влияют на проводящую систему сердца и не вызывают значимого снижения сократительной функции миокарда. Все АК метаболически нейтральны и не оказывают отрицательного действия на углеводный, липидный и пуриновый обмен. Помимо антигипертензивного они оказывают антиангинальное и органопротективное действие, тормозят агрегацию тромбоцитов.

Нарушения минерального обмена и проявления вторичного гиперпаратиреоза прогрессируют по мере снижения СКФ. В лечении нарушений гомеостаза кальция и фосфора используют новые классы фармакологических препаратов, воздействующих на минеральный обмен в костной ткани: кальцимитетики, активаторы рецепторов витамина D, энтеросорбенты и др.

Рекомендации и назначения пациенту:

- диета с ограничением поваренной соли до 5 г/сут, животного белка до 80 г/сут. рекомендованы продукты богатые кальцием, железом, клетчаткой.
- противопоказан тяжелый физический труд, переохлаждения, инсоляции, сменная работа.
- ежедневный контроль АД с ведением индивидуального дневника.

Назначен курс медикаментозной терапии, включавший Фозиноприл/гипотиазид, 20+12, 5 мг/сутки; Амлодипин, 5 мг/сутки; Альфакальцидол, 1 мкг/сутки; Паста Полиметилсилоксана полигидрата, по 1,5 ст.л 3 раза в сутки за час до еды.

28.12.2010 г. пациент консультирован нефрологом, урологом БУЗ ВО «Воронежская областная клиническая больница №1», рекомендовано продолжить консервативное лечение с динамикой основных показателей работы почек.

В феврале 2011 г. для обследования были вызваны дочери больного. Пациентка М., 33 года, старшая дочь, на приёме жалоб не предъявляет. Из анамнеза известно, что во время беременности наблюдалась в женской консультации по поводу гестационного пиелонефрита. По данным УЗИ почек (2007 г.) – мелкие конкременты обеих почек, множественные кисты обеих почек диаметром от 1,5 до 7,6 мм. Данных динамики уровня креатинина в амбулаторной карте не представлено. При объективном исследовании выявлен повышенный уровень АД – 140/100 мм рт.ст. Клинические анализы крови и мочи – без особенностей. При биохимическом исследовании выявлен повышенный уровень креатинина (22.02.2011 – 108 мкмоль/л), СКФ (по MDRD) – 50,68 мл/мин/1,73 м², что соответствует стадии 3А ХБП. Пациентке было назначено лечение (периндоприл, полиметилсилоксана полигидрат), в марте 2011 года консультирована нефрологом ОКБ № 1, рекомендовано наблюдение по месту жительства. В настоящее время пациентка М. наблюдается у ВОП амбулатории, ежегодно проходит обследование в ОКБ (УЗИ почек, экскреторная урография). У пациентки достигнуты целевые цифры АД, СКФ в течение 3-х лет соответствует 1 стадии ХБП.

Младшая дочь, пациентка К., 27 лет, жалоб не предъявляет. На диспансерном учёте не состоит, в анамнезе – 2 беременности протекали без осложнений, закончились срочными родами. При осмотре – без особенностей, данные лабораторного обследования – без патологии. При УЗИ почек выявлены множественные кисты обеих почек диаметром от 0,4 до 5,5 мм. Пациентке было рекомендовано наблюдение ВОП, консультация нефролога, ежегодный контроль УЗИ почек, исследование уровня креатинина 1 раз в 6 мес. В настоящее время - картина УЗИ почек у пациентки К. без отрицательной динамики, повышения уровня креатинина не отмечалось.

Сын пациентки М., 7 лет, и дочь пациентки К., 5 лет – внуки пациента Г., были направлены к педиатру РБ для обследования. У них также были выявлены признаки поликистоза почек, дети консультированы специалистами ОДКБ (г. Воронеж), в настоящее время находятся под диспансерным наблюдением у педиатра РБ.

Результаты лечения пациента Г., 60 лет.

На фоне проводимого лечения состояние больного улучшилось: достигнуты целевые цифр АД (на приёме 11.01.2011г. АД – 145/90 мм рт.ст., 28.02.2011г. АД – 135/85 мм рт.ст., 18.03.2011г. АД – 125/80 мм рт.ст.), отсутствовала отрицательная динамика уровня креатинина (14.01.2010г. – 340 мкмоль/л; 18.03.2011г. – 350 мкмоль/л; 22.04.2011г. – 410 мкмоль/л).

В течение 2011-2012 гг. пациент наблюдался в амбулатории, у нефролога ОКБ, проходил обследование в нефрологическом отделении ОКБ №1. Несмотря на это, на

фоне нарастания уровня креатинина крови (14.12.2012г. – 655 мкмоль/л) у больного развилась терминальная почечная недостаточность.

В марте 2013 г. пациенту был назначен программный бикарбонатный гемодиализ в режиме 12 часов в неделю в урологическом отделении по пересадке почки (БУЗ ВО «Воронежская областная клиническая больница №1»), который пациент получает по настоящее время.

Выводы. Учитывая наследственный характер заболевания, удалось выявить поликистоз почек у близких родственников пациента и своевременно направить их на обследование с целью раннего выявления возможного риска развития ХБП.

Литература.

1. Андреева Э.Ф. Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный поликистоз почек / Э.Ф. Андреева, В.И. Ларионова, Н.Д. Савенкова // Нефрология. – 2004. – Т. 8, № 2.
2. Бибков Б.Т. Состояние заместительной терапии больных с хронической почечной недостаточностью в Российской Федерации в 1998-2007 гг. / Б.Т. Бибков, Н.А. Томилина // Нефрология и диализ. – 2011. – Т. 11, № 3. – С. 151-263.
3. Национальные рекомендации. Хроническая болезнь почек: основные принципы скрининга, диагностики, профилактики и подходы к лечению / Рабочая группа членов Правления Научного общества нефрологов России. Коллектив авторов (руководитель группы А.В. Смирнов). – «Издательство «Левша. Санкт-Петербург», 2012. – 51 с.
4. Толкачёв А.Н. О состоянии гемодиализной помощи в Смоленской области / А.Н. Толкачёв, О.А. Решетников, Л.И. Вольнец // Медицинские вести регионов. – 2008. – № 1.
5. Хроническая болезнь почек и нефропротективная терапия. Методическое руководство для врачей / ред. Е.М. Шилов. – Москва, 2012. – 75с.
6. Хроническая болезнь почек. Клинические рекомендации. Общероссийская общественная организация «Ассоциация врачей общей практики (семейных врачей) Российской Федерации». Москва-Казань-Ростов-на-Дону, 2014. – 33 с.
7. Шутов А.М. Хроническая болезнь почек – глобальная проблема XXI века / А.М. Шутов. – Клиническая медицина. – 2014. – Т. 92, № 5. – С. 5-10.
8. Fouque D. Low protein diets for chronic kidney disease in non diabetic adults / D. Fouque, M. Laville // Cochrane Database Syst Rev. – 2009. – N 8. –P. 3.

Abstract

**R.S. Stankevich, L.V. Tribuntceva, S.A. Kozhevnikova, V.T. Burlachuk
CASE HISTORY OF MULTICYSTIC KIDNEYS. IS IT POSSIBLE TO SLOW DOWN THE
CHRONIC KIDNEY DISEASE PROGRESSING?**

*Voronezh State Medical University
BUZ VO "Bogucharskiy CRB»*

The case history of the patient with multicystic kidneys is presented. In spite of disadvantage diagnostic of rural outpatient clinic and regional hospital the diagnosis has been in time established and the treatment was appointed to the patient. On the example of this disease it was follow up the chronic kidney disease progressing to development of end-stage kidney failure. Considering of the disease hereditary nature it was revealed the multicystic kidneys in consanguinity of the patient and to sent them to the examination in time to early chronic kidney disease risk identification.

Keywords: multicystic kidneys, chronic kidney disease

References.

1. Andreeva Eh.F. Autosomal-dominant and autosomal-recessive multicystic kidneys / Eh.F. Andreeva, V.I. Larionova, N.D. Savenkova // Nefrologiya. – 2004. – Vol. 8, N 2.
2. Bibkov B.T. Condition of substitution therapy of patients with chronic kidney disease in the Russian Federation in 1998-2007 / B.T. Bibkov, N.A. Tomilina // Nefrologiya I dializ. – 2011. – Vol.. 11, N 3. – P. 151-263.
3. National recommendations. Chronic kidney disease: screening, diagnostics, prevention and treatment. St. Petersburg, 2012. – 51 p.

4. Tolkachyov A.N. About hemodialysis in the Smolensk region / A.N. Tolkachyov, O.A. Reshetnikov, L.I. Volynec // Medicinskie vesti regionov. – 2008. – № 1.
5. Chronic kidney disease and nephroprotective therapy. Study guide for doctors / by E.M. Shilov. – Moscow, 2012. – 75 p.
6. Chronic kidney disease. Clinical guide. Moscow-Kazan-Rostov-on-Don, 2014. – 33 p.
7. Shutov A.M. Chronic renal disease – a global problem in the XXI century / A.M. Shutov. – Klinicheskaya medicina. – 2014. – Vol. 92, N 5. – P. 5-10.
8. Fouque D. Low protein diets for chronic kidney disease in non diabetic adults / D. Fouque, M. Laville // Cochrane Database Syst Rev. – 2009. – N 8. –P. 3.

Сведения об авторах: Станкевич Руслан Сергеевич – врач общей практики Монастырщинской врачебной амбулатории БУЗ ВО «Богучарская РБ»; Трибунцева Людмила Васильевна – к.м.н., доцент кафедры терапевтических дисциплин ИДПО ВГМУ им. Н.Н. Бурденко; Кожевникова Светлана Алексеевна – к.м.н., ассистент кафедры терапевтических дисциплин ИДПО ВГМУ им. Н.Н. Бурденко; Бурлачук Виктор Тимофеевич – д.м.н., профессор, заведующий кафедрой терапевтических дисциплин ИДПО ВГМУ им. Н.Н. Бурденко.