

## СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Борщева, А. А. Факторы риска и исход родов при несвоевременном излитии околоплодных вод / А. А. Борщева, Г. М. Перцева, И. А. Логинов // Кубанский научный медицинский вестник. – 2017. – № 24 (5). – С. 10–13.
2. Тошева, И. И. Исходы беременности при преждевременном разрыве плодных оболочек / И. И. Тошева, Г. А. Ихтиярова // РМЖ. Мать и дитя. – Т. 3, № 1. – 2020 – С. 16–19.

УДК 616–007–053.1

**Е. В. Кравцова**

*Научные руководители: к.м.н., доцент О. А. Будюхина<sup>1</sup>,  
врач акушер-гинеколог отделения пренатальной диагностики И. Э. Марцулевич<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>*Учреждение образования  
«Гомельский государственный медицинский университет»,  
<sup>2</sup>Учреждение здравоохранения  
«Гомельский областной диагностический  
медико-генетический центр с консультацией «Брак и семья»  
г. Гомель, Республика Беларусь*

## КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПОЛИКИСТОЗА ПОЧЕК

### **Введение**

Поликистоз почек – генетическое заболевание, связанное с образованием и прогрессированием кист в паренхиме почек [1]. Различают аутосомно-рецессивный (АРПК, инфантильный) и аутосомно-доминантный (АДПК, взрослый) типы поликистоза почек [1, 2].

Аутосомно-рецессивный поликистоз почек является редкой врожденной аномалией с неблагоприятным прогнозом [3]. Частота АРПК составляет в среднем 1 случай на 20000–40000 родов. Существует 25% риск повторения заболевания не зависимо от пола [4]. Прогноз крайне неблагоприятный, летальность достигает почти 100%.

Частота АДПК составляет около 1:1000 [4]. АДПК чаще проявляется в детском возрасте. Эхографические признаки АДПК в пренатальном периоде проявляются редко, поэтому большинство случаев АДПК пренатально не диагностируется. Риск повторения заболевания 50% не зависимо от пола.

Крайне важно, проводя пренатальную ультразвуковую диагностику, дифференцировать данные заболевания.

### **Цель**

Изучить особенности анамнеза, диагностики, течение и исход беременности у пациенток при выявленном поликистозе почек у плода.

### **Материал и методы исследования**

Представлены клинические случаи поликистозной болезни почек у плодов. Оценены анамнестические данные пациенток, течение и исход беременности.

### **Результаты исследования и их обсуждение**

*Клинический случай № 1.* Повторнобеременная, 30 лет. Данная беременность вторая. Первая беременность закончилась срочными родами мальчика 3380 грамм.

Пациентка была направлена в УЗ «Гомельский областной диагностический медико-генетический центр с консультацией «Брак и семья» (далее – УЗ «ГОДМГЦ с консультацией «Брак и семья») к врачу-генетику для проведения медико-генетического консультирования. У ребенка, супруга и его матери – поликистоз почек взрослого типа.

Было установлено, что поликистоз – аутосомно-доминантного типа наследования и риск рождения ребенка с данной патологией составляет 50% независимо от пола. По данным комбинированного скрининга пациентка в группу риска по хромосомной патологии плода не вошла. В 17,4 недели гестации по результатам ультразвукового исследования (далее УЗИ) установлено увеличение обеих почек в размерах (33×19×14 мм), наличие гиперэхогенной структуры паренхимы почек у плода, выставлен предварительный диагноз: двусторонний поликистоз почек у плода (с учетом семейного анамнеза). Пациентка осмотрена консилиумом врачей, направлена на консультацию к врачу-генетику, уведомлена о возможном прогнозе для плода/новорожденного. Проведен амниоцентез (кариотип 46 XY). На УЗИ в 19,1 неделю гестации диагноз подтвердился. Было принято решение прерывать беременность по медико-генетическим показаниям.

Патологоанатомическое заключение: Врожденный порок развития (далее ВПР) мочевой системы: двусторонний поликистоз почек взрослого типа (неонатальный тип).

Данный клинический случай интересен тем, что представлена редкая, неонатальная форма АДПК.

*Клинический случай № 2.* Повторнобеременная, 31 год. Данная беременность седьмая. Акушерско-гинекологический анамнез отягощен. Первая беременность – неразвивающаяся (патологоанатомическое заключение: двусторонняя кистозная дисплазия почек). Вторая – прерывание по медико-генетическим показаниям, третья – родилась здоровая девочка 3200 г путем кесарева сечения. Четвертая беременность закончилась родами здорового мальчика 3210 г путем кесарева сечения. Пятая беременность – прерывание по медико-генетическим показаниям (поликистоз почек инфантильного типа), шестая – замершая беременность на 12 неделе.

Пациентка обратилась в УЗ «ГОДМГЦ 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. В 21 неделю гестации по результатам УЗИ выявлены почки повышенной эхогенности, отсутствует кортико-медуллярная дифференцировка, при динамическом наблюдении мочевой пузырь плода не визуализировался. Выставлен предварительный диагноз: ВПР плода: поликистозная дисплазия почек, гипоплазия грудной клетки. Маловодие. Пациентка осмотрена консилиумом врачей, направлена на консультацию к врачу-генетику, уведомлена о возможном прогнозе для плода/новорожденного, от проведения инвазивной пренатальной диагностики отказалась. Было решено прерывать беременность.

Патологоанатомическое заключение: аутосомно-рецессивная поликистозная болезнь почек (Поттер 1).

*Клинический случай № 3.* Повторнобеременная, 29 лет. Данная беременность пятая. Акушерско-гинекологический анамнез отягощен. Первая беременность закончилась родами здоровой доношенной девочки массой 3110 г. Вторая и последующие беременности в повторном браке. Вторая беременность – медицинский аборт, третья – неразвивающаяся беременность на 11 неделе гестации, четвертая беременность – внематочная, была проведена сальпингэктомия справа.

Пациентка обратилась в УЗ «ГОДМГЦ с консультацией «Брак и семья» для проведения скрининга. По данным комбинированного скрининга первого триместра беременности в группу риска по хромосомной патологии плода не вошла. В 21,1 неделю гестации по результатам УЗИ установлена гиперэхогенная структура почек у плода, маловодие, выставлен предварительный диагноз двусторонней дисплазии почек у плода. Пациентка осмотрена консилиумом врачей, направлена на консультацию к врачу-генетику, уведомлена о возможном прогнозе для плода/новорожденного, от проведения инвазивной пре-

натальной диагностики и прерывания беременности категорически отказалась. На УЗИ в ГУ РНПЦ «Мать и дитя» в г. Минске, соответствующем четвертому технологическому уровню, диагноз подтвердился. На УЗИ плода были выявлены увеличенные размеры левой (36×21 мм) и правой (37×20 мм) почек, лоханки (4,4 мм). Гиперэхогенная структура с глыбчатыми гиперэхогенными включениями и мелкокистозными изменениями от 1,1–1,3 мм и 3,7 мм в диаметре. Пациентка повторно отказалась от прерывания беременности по медико-генетическим показаниям. Было решено пролонгировать беременность.

В динамике беременности по данным УЗИ нарастало маловодие, появился гидроперикард, почки плода в размерах значительно увеличены, в 35 недель 93×48×60 мм, паренхима повышенной эхогенности, кортико-медулярная дифференцировка отсутствует. Мочевой пузырь отсутствует (не наполнен). Тень желудка не визуализируется. Заключение УЗИ на 35 неделе гестации: ВПР плода: поликистоз почек (вероятно инфантильного типа). Задержка роста плода, поздняя форма. Околоплодные воды отсутствуют.

Данная беременность завершилась самопроизвольными преждевременными родами через естественные родовые пути на 36 неделе беременности. Родился живой недоношенный мальчик массой 2730 г с оценкой по шкале Апгар 6/6 баллов. Почки занимали всю брюшную полость (100×48, 106×42; паренхима 2,4 мм), мелкие кисты 1–2 мм в диаметре, дифференцировка ткани почки отсутствует. Установлен диагноз Q61.1 – Поликистоз почек аутосомно-рецессивный. На вторые сутки ребенок переведен в отделение анестезиологии реанимации новорождённых областной детской больницы. Находился в крайне тяжелом состоянии. Наблюдались выраженные отеки, олигоанурия. Смерть наступила на 22 сутки в результате полиорганной недостаточности.

Патологоанатомический диагноз подтвердил врожденный двусторонний поликистоз почек инфантильного типа с паренхиматозной дистрофией внутренних органов.

### **Выводы**

Взрослый поликистоз почек проявляется постнатально, в детском возрасте. Описан редкий случай раннего проявления АДПК в неонатальном периоде. Пренатальная диагностика основана на обнаружении двусторонней умеренно выраженной нефромегалии с гиперэхогенной корой, кист небольших размеров, четко различимыми лоханками, количество околоплодных вод нормальное или несколько снижено, мочевой пузырь визуализируется. Прогноз в случаях обнаружения АДПК у плода для жизни благоприятный, для здоровья неоднозначный.

Инфантильный поликистоз почек у плода является тяжелым наследственным заболеванием, несовместимым с жизнью ребенка. Важные диагностические признаки – увеличенные гиперэхогенные почки, отсутствие эхо-тени мочевого пузыря и выраженное маловодие, выявляемые при УЗИ.

В настоящее время существует молекулярно-генетическая диагностика патологических мутаций, которые могут быть причиной развития данных заболеваний у плода с возможностью их пренатальной диагностики.

### **СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ**

1. Пестерева, Т. Н. Клинический случай аутосомно-рецессивного поликистоза почек инфантильного типа у новорожденного / Т. Н. Пестерева, С. Р. Косинова, Л. Н. Паршукова // Университетская медицина Урала. – 2019. – № 2. – С. 31–32.
2. Bergmann, C. ARPKD and early manifestations of ADPKD: the original polycystic kidney disease and phenocopies / C. Bergmann // *Pediatr Nephrol.* – 2015. – № 30 (1). – P. 15–30.
3. Нормурадова, Н. М. Пренатальная ультразвуковая диагностика аутосомно-рецессивного типа поликистоза почек у внутриутробного ребенка: клиническое наблюдение / Н. М. Нормурадова, М. А. Пардаев // Вопросы современной педиатрии. – 2022. – № 21 (2). – С. 113–117.
4. Медведев, М. В. Пренатальная эхография: дифференциальный диагноз и прогноз / М. В. Медведев – 2-е изд. – М. : Реал Тайм, 2009. – 368 с.