

УДК 616.61-007-053.1-091/-092-07-08

НИКИТИНА Н.А., СТАРЕЦ Е.А., КАЛАШНИКОВА Е.А., ГАЛИЧ С.Р., СОЧИНСКАЯ Т.В.

Одесский национальный медицинский университет, кафедра пропедевтики педиатрии

ВРОЖДЕННЫЕ АНОМАЛИИ КОЛИЧЕСТВА ПОЧЕК: ЧАСТОТА, ЭТИОПАТОГЕНЕЗ, ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА, КЛИНИКА, ФИЗИЧЕСКОЕ РАЗВИТИЕ, ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРОФИЛАКТИКА (часть 1)

Резюме. В статье представлены литературные данные о частоте, этиопатогенезе, основных клинических проявлениях, динамике физического развития, современных методах пренатальной и постнатальной диагностики и лечения, а также профилактике врожденных аномалий мочевой системы — агенезии и аплазии почек, удвоения почек и третьей, добавочной почки.

Ключевые слова: аномалии почек, агенезия, аплазия.

Со второй половины XX века отмечается значительное учащение пороков развития, особенно в развитых странах. По данным ВОЗ, они обнаруживаются у 2,5–3 % новорожденных, около 1 % составляют генные болезни, 0,5 % — хромосомные и в среднем 1,5–2 % приходится на долю врожденных пороков развития (ВПР), обусловленных действием неблагоприятных экзогенных и эндогенных факторов. Частота выявления ВПР с возрастом ребенка увеличивается и к концу первого года жизни достигает 5–7 %.

Согласно официальной статистике, в Российской Федерации частота ВПР и наследственных заболеваний (НЗ) среди всех новорожденных составляет 4–5 %, а их доля в структуре младенческой смертности достигает 35–40 %. Ежегодно в РФ на каждую тысячу рождается от 40 до 50 детей с ВПР и НЗ. В Украине ежегодно рождается около 10 тыс. детей с ВПР и НЗ. В целом частота регистрируемых новорожденных с генетическими расстройствами в Украине сопоставима с европейскими показателями.

Причины 40–60 % ВПР неизвестны. Это спорадические дефекты рождения, возникающие случайно и имеющие низкий риск повторения у будущих детей. Для 20–25 % аномалий более вероятны многофакторные причины, отражающие комплексное взаимодействие разных небольших генетических дефектов и факторов риска окружающей среды. Остальные 10–13 % аномалий связывают с воздействием внешней среды, для 12–25 % аномалий доказано наличие исключительно генетических причин.

Формирование пороков развития происходит преимущественно в период эмбрионального морфогенеза (3–10-я недели беременности) в результате нарушения процессов размножения, миграции, дифференциации и гибели клеток. Эти процессы происходят на внутриклеточном, экстраклеточном, тканевом, межклеточном, органном и межорганном уровнях.

При этом может быть недоразвитие органов либо их частей (гипоплазия) или избыточное их развитие, отсутствие органов либо части тела (агенезия), неправильное положение либо перемещение органов (дистопия), неправильное формирование той или иной ткани (дисплазия). Различают двойные (множественные) пороки развития, в основе которых лежат нарушения развития двух и более органов, и одиночные, связанные с нарушением формирования одного органа.

Врожденные пороки мочевой системы относятся к наиболее частым аномалиям, составляя 35–40 % от пороков всех органов и систем.

Большое разнообразие врожденных аномалий развития систематизировано в классификации А.В. Льюкко с соавт. (1984), в которой к аномалиям количества относятся:

- агенезия одной или обеих почек;
- третья, добавочная почка;

© Никитина Н.А., Старец Е.А., Калашникова Е.А., Галич С.Р., Сочинская Т.В., 2013

© «Здоровье ребенка», 2013

© Заславский А.Ю., 2013

— удвоение почек одно- и двустороннее.

Агенезия почки (почек) — полное отсутствие почечных структур одной или обеих почек. Агенезия почек может сочетаться с одно- или двусторонним отсутствием мочеточников и мочевого пузыря.

Согласно МКБ-10 выделяют Q60 Агенезия и другие редукционные дефекты почки. Включает атрофию почки врожденную и инфильтративную, врожденное отсутствие почки.

Q60.0 Агенезия почечная односторонняя.

Q60.1 Агенезия почечная двусторонняя.

Q60.2 Агенезия почечная неуточненная.

Q60.3 Гипоплазия почечная односторонняя.

Q60.4 Гипоплазия почечная двусторонняя.

Q60.5 Гипоплазия почечная неуточненная.

Q60.6 Синдром Поттера.

По МКБ-10, почечная гипоплазия является одним из видов агенезии. Хотя большинство авторов указывают на существенную разницу между этими пороками: агенезия почки относится к порокам количества, а гипоплазия — к порокам структуры почки. Между этими двумя видами аномалий авторы выделяют аплазию — резкое недоразвитие почки, при котором некоторые почечные структуры сохранены, т.е. аплазия является крайней степенью гипоплазии. Впервые аплазию почки описал Везалий в 1543 г.

Частота. Средняя частота односторонней агенезии, включая случаи аплазии, составляет 1 на 900–1500 рождений, двусторонняя агенезия встречается с частотой 3,5 на 10 000 рождений. Среди всех больных с аномалиями почек аплазия одной почки встречается относительно часто — у 4–8 %. Как правило, отсутствует левая почка. Чаще поражаются мальчики: соотношение полов м : ж при двусторонней агенезии почек — 2,6 : 1, при односторонней — 2 : 1.

Этиология и патогенез. Этиологически данный порок неоднороден. В большинстве случаев агенезия и гипоплазия почек встречаются спорадически.



Рисунок 1. Отсутствие эхотени почек. Поперечное сканирование туловища плода (по М.В. Медведеву)

Отмечено увеличение случаев данного порока развития среди детей матерей, страдающих диабетом. Изолированная агенезия почки — следствие нарушения дифференцировки нефрогенной бластемы. А.В. Айвазян с соавт. (1988) относят агенезию (аплазию) почек к эмбриофетопатии первых 6 недель внутриутробного периода, а М.С. Игнатова (1989) — к бластопатии первых 15 дней имплантации, выделяя критический период с 7-го по 12-й день. Аплазия почки в сочетании с агенезией половых органов возникают вследствие отсутствия дифференцировки нефрогенного края. Тератотропный период (ТТП) такой формы порока — до 24–26-го дня эмбриональной жизни. Аренция в сочетании с полным или частичным удвоением матки и влагалища возникают в результате нарушения дифференцировки мезонефрогенного протока и уретральной трубки. ТТП данной формы порока — до 6-й недели эмбриональной жизни. При двусторонней агенезии почек вследствие нарушения у плода экскреции жидкости развивается маловодие, что, в свою очередь, приводит к компрессии плода. Это и является основным патогенетическим звеном в формировании характерной клинической картины агенезии почек.

Пренатальная диагностика. Срок наиболее ранней пренатальной ультразвуковой диагностики агенезии почек — 13–17 нед. беременности. Выделена патогномоничная триада эхографических признаков агенезии обеих почек (рис. 1): отсутствие изображения структур почек плода в обычном месте и в местах возможной эктопической локализации, отсутствие эхотени мочевого пузыря, маловодие в ранние сроки (до 17 нед. беременности).

Пренатальный диагноз агенезии обеих почек может вызывать серьезные трудности, так как в условиях выраженного маловодия значительно затруднена визуализация внутренних органов плода. По данным разных исследователей, агенезию почек удается точно диагностировать при УЗИ плода в 69–73 % случаев.

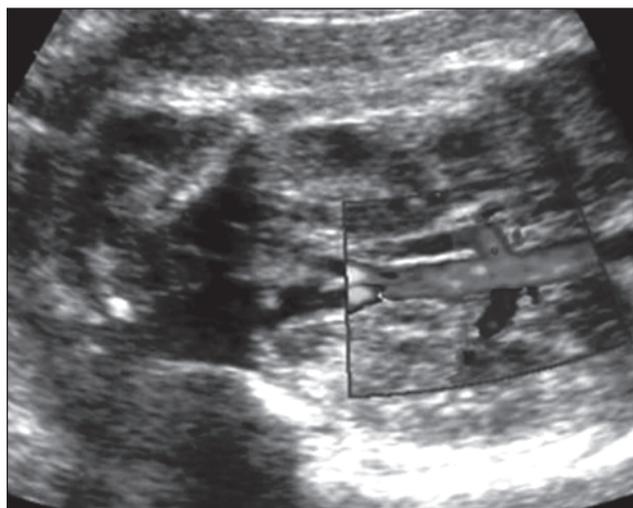
Ранним признаком двусторонней агенезии почек является отсутствие мочевого пузыря после 13-й нед. гестации. К поздним проявлениям относится маловодие после 16–18-й нед., а в некоторых случаях — после 26-й нед.

Дифференциальная диагностика проводится с выраженной гипоплазией почек, при которой также отмечается маловодие и может не визуализироваться мочевой пузырь. Важным диагностическим критерием порока является отсутствие почечных артерий (рис. 2б). В норме почечные артерии четко визуализируются при продольном сканировании туловища плода и отходят от аорты (рис. 2а).

Пренатально односторонняя почечная агенезия выявляется значительно реже, чем встречается. Это обусловлено тем, что при односторонней почечной агенезии, как правило, сохраняется нормальное количество амниотической жидкости, визуализируется мочевой пузырь, а надпочечник может быть при-



а)



б)

Рисунок 2. Эхограмма почечных артерий в норме (а) и отсутствие почечных артерий при агенезии почки (б). Режим ЦДК

нят за почку. Может выявляться компенсаторное увеличение имеющейся единственной почки.

Тактика ведения беременности и родоразрешения.

При диагностике маловодия, в особенности на ранних сроках беременности, всегда следует осуществлять поиск агенезии почек. При односторонней агенезии рекомендуются пре- или постнатальное кариотипирование для исключения хромосомных аномалий и тщательное изучение УЗ-анатомии внутриутробного ребенка с целью выявления сочетанных пороков.

Двусторонняя агенезия почек сопровождается симметричной формой **задержки роста внутриутробного ребенка и маловодием**, являющимися клиническими признаками прогрессирующей **плацентарной дисфункции**. Проведение коррекции плацентарной дисфункции при указанном пороке обычно неэффективно. Высок риск **невынашивания**, в том числе **преждевременных родов и мертворождения**, обусловленного внутриутробной гибелью ребенка.

Пренатальное выявление этого летального порока до 22 недель является показанием к **прерыванию беременности по медицинским показаниям в поздних сроках**. В случаях отказа от прерывания беременности, как и при поздней диагностике порока, используется консервативная акушерская тактика.

Сочетание с другими пороками. Агенезия почек часто сочетается с другими ВПР и является составной частью известных комплексов множественных врожденных пороков развития (синдром каудальной регрессии и др.). При односторонней агенезии почки, как правило, отсутствуют соответствующие мочеточник и половая железа. У девочек агенезия почки в 70 % случаев сочетается с аномалиями половых органов (отсутствие или недоразвитие матки и ее придатков, двурогая матка, атрезия влагалища и др.). У мальчиков в 20 % случаев агенезия почки

сочетается с отсутствием или недоразвитием семенного пузырька, предстательной железы и др.

Клиника. Для детей с этой патологией характерны лицевые дисморфии — выступающие лобные бугры, деформированные низко расположенные ушные раковины, широкий плоский нос, микрогнатия, гипертелоризм глаз, эпикант, одутловатость лица — лицо Поттера (рис. 3). Вследствие маловодия и компрессии плода наряду с типичным лицом практически у 100 % детей с данным пороком наблюдаются вторичная гипоплазия легких и дефор-

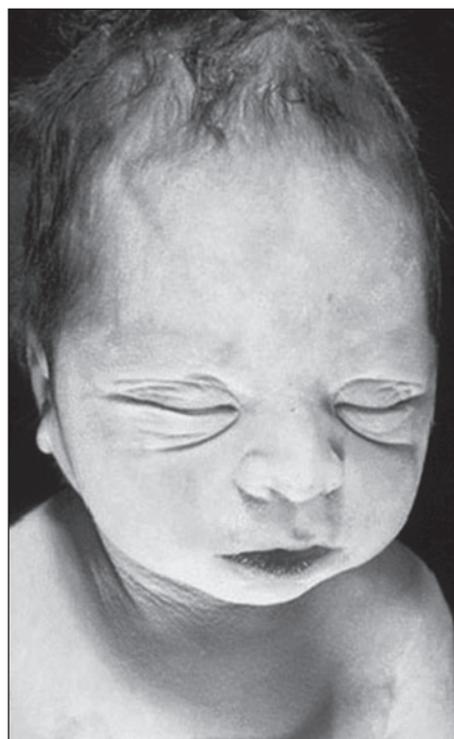
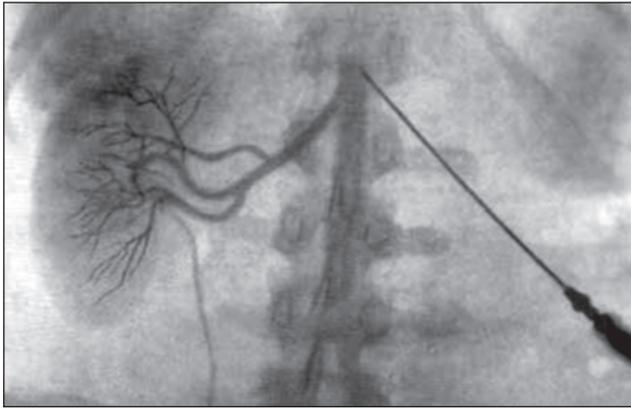
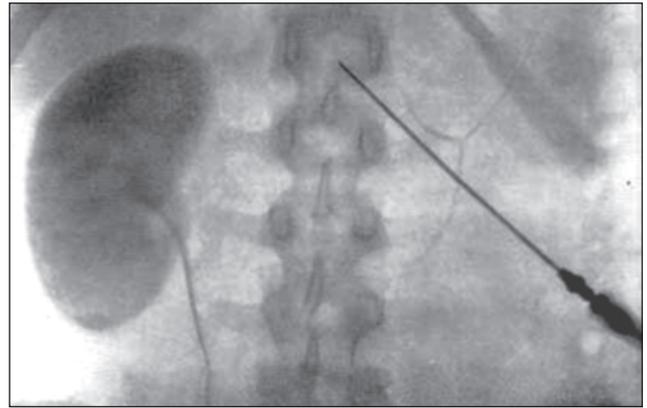


Рисунок 3. Лицо Поттера у ребенка с аплазией почки



а)



б)

Рисунок 4. Аплазия левой почки (транслумбальная аортограмма): а — артериографическая фаза; б — нефрографическая фаза

мация нижних конечностей (вывих тазобедренных суставов, косолапость), чрезмерная складчатость кожи и увеличение размера живота. Почти половина детей с агенезией почек рождаются недоношенными. Порок летальный — дети с агенезией (аплазией) обеих почек рождаются мертвыми или умирают в первые дни после рождения, хотя описаны случаи жизни детей без почек в течение 10–23 дней.

Ранним и нередко единственным проявлением агенезии и аплазии почек является анурия. Проявления односторонней агенезии и аплазии отсутствуют. Так как аплазия почки сопровождается обычно гипертрофией контралатеральной, при пальпации живота ее принимают за опухоль. Клиническое значение состоит в опасности заболевания единственной почки. Полное урологическое обследование в данном случае выявляет агенезию или аплазию одной почки (рис. 4).

Ранняя неонатальная и постнатальная диагностика заключается в УЗИ почек новорожденного при наличии множественных стигм дизэмбриогенеза, пороков развития половых органов и длительной (более 12 часов) анурии, а также цистоскопии, экскреторной урографии, аортографии, пневмоперитонеографии.

Лечение. При двусторонней аплазии порок летальный, при нарушении функции единственной почки показана трансплантация органа. В случае односторонней аплазии при наличии здоровой почки **прогноз благоприятный.** **Профилактика** заключается в предупреждении воздействия тератогенных факторов в первые 2 недели беременности и в прерывании беременности при обнаружении УЗИ-картины отсутствия или аплазии обеих почек. При генетическом консультировании семьи обсуждается прогноз и риск повторения порока, возможные варианты наследования и результаты патологоанатомического исследования. В связи с этим рекомендовано УЗИ почек у ближайших родственников. Агенезию почек при аутопсии дифференцируют с выраженной гипоплазией почек (олиго-нефротиче-

ская гипоплазия), которая обычно не имеет семейного повторения.

Список литературы

1. Богатирьова Р.В. Міжрегіональна програма пренатального генетичного моніторингу природжених вад розвитку «Реплікація» // ПАГ. — 1998. — № 5. — С. 60–62.
2. Врожденные пороки развития: Практическое руководство / В.Н. Запорожан, И.Л. Бабий, С.Р. Галич, Е.Л. Холодкова, Н.А. Никитина, Е.А. Калашникова. — Одесса: ОНМедУ, 2012. — 320 с.
3. Гельдт В.Г., Кузовлева Г.И. Диагностика пороков мочевыделительной системы у новорожденных и грудных детей // Педиатрия. — 2006. — № 1. — С. 87–94.
4. Горин В.С., Серов В.Н. и др. Современные методы пренатальной диагностики хромосомных заболеваний // Вестник. — 2000. — № 3. — С. 47–53.
5. Давыденкова Е.Ф., Бутомо И.В. Основные направления профилактики врожденных пороков развития // Педиатрия. — 1985. — № 12. — С. 51–53.
6. Зелинская Д.И. О состоянии детской инвалидности и реализации федеральной целевой программы «Дети-инвалиды» // Рос. пед. журнал. — 2001. — № 2. — С. 4–7.
7. Игнатова М.С., Вельтищев Ю.Е. Детская нефрология: Руководство для врачей. — Л.: Медицина, 1989. — 456 с.
8. Калмин О.В., Калмина О.А. Аннотированный перечень аномалий развития органов и частей тела человека: Учебно-методическое пособие. — Пенза: Изд. ПГУ, 2000. — 192 с.
9. Клиническое руководство по ультразвуковой диагностике / Под ред. В.В. Митькова, М.В. Медведева. — М.: Видар, 1997. — Т. 2. — 320 с.
10. Лазюк Г.И. Этиология и патогенез врожденных пороков развития // Тератология человека: Рук. для врачей / Под ред. Г.И. Лазюка. — М.: Медицина, 1991. — С. 18–46.
11. Лильин Е.Т., Герасимова О.И., Савицкая Т.В. Перспективы антенатальной профилактической терапии врожденных пороков развития // Тер. архив. — 1990. — Т. 62, № 10. — С. 77–78.
12. Лопаткин Н.А., Пугачев А.Г. Детская урология: Руководство. — М.: Медицина, 1986. — 496 с.
13. Лукьянова Е.М. Современные возможности пренатальной диагностики врожденной патологии плода // Перинатология та педіатрія. — 1991. — Т. 36, № 5. — С. 74–77.
14. Майборода Т.А. Пренатальна діагностика вроджених вад розвитку плода // Ультразвукова перинатальна діагностика. — 2000. — № 13. — С. 87–93.
15. Минков И.П. Мониторинг врожденных пороков развития: их пренатальная диагностика, роль в патологии у детей и пути профилактики // Перинатология та педіатрія. — 2000. — № 1. — С. 8–14.

16. Нікула Е.Т. Частота природженої патології у живонароджених України: Автореф. дис... канд. мед. наук / Укр. наук.-гігієн. центр. — К., 1999. — 16 с.

17. Опыт применения УЗ-исследований для выявления пороков мочевой системы у детей при массовых обследованиях / И.П. Минков, О.Ю. Малютенко, С.А. Крестина, Л.И. Торбинская // Педиатрия. — 1991. — № 5. — С. 84-88.

18. Основы практической урологии детского возраста / Люлько А.В., Мурванидзе Д.Д., Возиянов А.Ф. — Киев: Вища шк., 1984. — 286 с.

19. Патологическая анатомия болезней плода и ребенка: Руководство для врачей: В 2 т. / Под ред. Т.Е. Ивановской, Л.В. Леоновой. — М.: Медицина, 1989. — Т. 1. — 384 с.

20. Пороки развития почек и мочеточников / А.В. Айвазян, А.М. Войно-Ясенецкий. — М.: Наука, 1988. — 488 с.

21. Рапопорт С.В., Мотлох Л.Н., Иванова Э.И. Роль врожденных аномалий мочевыводящих путей в развитии заболевания почек у детей // Вопр. охр. мат. и дет. — 1988. — Т. 33, № 10. — С. 63-66.

22. Резник Б.Я., Запорожан В.Н., Минков И.П. Врожденные пороки развития у детей. — Одесса: АО «Бахва», 1994. — 448 с.

23. Резник Б.Я., Минков И.П., Подгорная Т.Г., Кривенькая М.Н. и др. Частота и клинично-генетическая характеристика аномалий органов мочевой системы у детей // Урол. и нефрол. — 1991. — № 4. — С. 37-41.

24. Рудень В.В. Вдосконалення системи первинної профілактики природжених вад розвитку людини через механізм використання психології її споживача просвітньої інформації // Вісн. наук. досл. — 2000. — № 4. — С. 4-6.

25. Рудень В.В. Модель управління системою інформаційно-просвітнього забезпечення населення основами медико-генетичних знань з питань попередження виникнення та розвитку природжених вад // Ліки України. — 2000. — № 2(43). — С. 17-20.

26. Рудень В.В. Профілактика природжених вад розвитку. — Львів: Ліга-Прес, 2002. — 228 с.

27. Сорокман Т.В., Швигар Л.В. Генетичний моніторинг. Частина I. Проблеми епідеміології уроджених вад розвитку // Здоров'я ребенка. — 2007. — № 3(6). — С. 109-111.

28. Указ Президента України № 118/99 від 4 лютого 1999 р. «Про цільову комплексну програму генетичного моніторингу в Україні на 1999–2003 роки» // Єженедельник «Аптека». — 1999. — № 6 (15 февраля).

29. Шадлун Д.Р. Шляхи зниження перинатальної смертності на сучасному стані // ПАГ. — 2000. — № 1. — С. 108-110.

30. Шейко Л.П. Вроджені вади розвитку у дітей: Автореф. канд. мед. наук. — К., 1998. — 19 с.

31. Ромеро Р., Пилу Д., Дженти Ф. Пренатальна діагностика вроджених пороков розвитку плода: Пер. с англ. — М.: Медицина, 1997. — 448 с.

32. Zum Bauchdeckena plasiessyndrom / L. Rohden, G. Reppin, I. Jaenecke et al. // Kinderarztl. Prax. — 1980. — Bd. 48, № 12. — S. 640-650.

33. www.androlog.net

34. www.androlog-urolog.ru

35. www.medsys.ru

36. www.professornikolaev.ru

Получено 12.04.13 □

Нікітіна Н.О., Старець О.О., Калашнікова К.А., Галіч С.Р., Сочинська Т.В.

Одеський національний медичний університет, кафедра пропедевтики педіатрії

УРОДЖЕНІ АНОМАЛІЇ КІЛЬКОСТІ НИРОК: ЧАСТОТА, ЕТІОПАТОГЕНЕЗ, ПРЕНАТАЛЬНА ДІАГНОСТИКА, КЛІНІКА, ФІЗИЧНИЙ РОЗВИТОК, ДІАГНОСТИКА, ЛІКУВАННЯ ТА ПРОФІЛАКТИКА (ЧАСТИНА 1)

Резюме. У статті висвітлені літературні дані про частоту, етіопатогенез, основні клінічні прояви, динаміку фізичного розвитку, сучасні методи пренатальної та постнатальної діагностики і лікування, а також профілактику вроджених аномалій сечової системи — аплазії та гіпоплазії нирок, подвоєння нирок та третьої, додаткової нирки.

Ключові слова: аномалії нирок, агенезія, аплазія.

Nikitina N.A., Starets Ye.A., Kalashnikova Ye.A., Galich S.R., Sochinskaya T.V.

Odessa National Medical University, Department of Propedeutics of Pediatrics, Odessa, Ukraine

CONGENITAL ABNORMALITIES OF KIDNEYS QUANTITY: FREQUENCY, ETIOPATHOGENESIS, PRENATAL DIAGNOSIS, CLINICAL PICTURE, PHYSICAL DEVELOPMENT, DIAGNOSIS, TREATMENT AND PREVENTION (PART 1)

Summary. The literature data about frequency, etiopathogenesis, the main clinical symptoms, dynamic of physical development, modern methods of prenatal and postnatal diagnosis and treatment, as well as prevention of congenital disorders of urinary system — agenesis and aplasia, duplicated kidney and third, additional kidney is presented in article.

Key words: anomalies of the kidneys, agenesis and aplasia.