

Врожденные и наследственные заболевания почек

Учебное пособие



Владивосток
Медицина ДВ
2021

ISBN 978-5-98301-221-9



9 785983 012219



Издательство «Медицина ДВ»
690950 г. Владивосток, пр-т Острякова, 4
Тел.: (423) 245-56-49. E-mail: medicinaDV@mail.ru

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Тихоокеанский государственный медицинский университет

Врожденные и наследственные заболевания почек

Учебное пособие

*Рекомендовано Координационным советом по области образования
«Здравоохранение и медицинские науки» в качестве учебного пособия для
использования в образовательных учреждениях, реализующих основные
профессиональные образовательные программы высшего образования
уровня специалитета по направлению подготовки 31.05.02 «Педиатрия»*



Владивосток
Медицина ДВ
2021

УДК 616.61 - 056.7(075,8)

ББК 54.14:53.2я7

В 822

*Издано по рекомендации редакционно-издательского совета
Тихоокеанского государственного медицинского университета*

Рецензенты:

Сенькевич О.А. - д-р мед. наук, профессор, заведующая кафедрой педиатрии, неонатологии и перинатологии с курсом неотложной медицины Дальневосточного государственного медицинского университета Минздрава России

Ильенкова Н. А. - д-р мед. наук, профессор, заведующая кафедрой детских болезней Красноярского государственного медицинского университета им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Минздрава России

Авторы:

Ни А.Н., Шуматова Т.А., Быкова О.Г., Сергеева Е.В.,
Романцова Е.Б., Юткина О.С.

В 822 **Врожденные и наследственные заболевания почек:** учебное пособие / А.Н. Ни, Т.А. Шуматова, О.Г. Быкова и др. – Владивосток: Изд-во Медицина ДВ, 2021. – 116 с.

ISBN 978-5-98301- 221-9

В учебном пособии содержатся современные сведения об основах диагностики, клинических проявлениях, лечении и диспансерном наблюдении детей с врожденными и наследственными заболеваниями органов мочевой системы, необходимые в практической деятельности врачу, оказывающему первичную медицинскую помощь детям.

Пособие предназначено для участковых врачей-педиатров, нефрологов, урологов, врачей общей практики.

УДК 616.61 - 056.7(075,8)
ББК 54.14:53.2я7.

ISBN 978-5-98301-221-9

© Коллектив авторов, 2021
© «Медицина ДВ», 2021

ОГЛАВЛЕНИЕ

Список сокращений	4
Введение	6
Глава 1. Органогенез мочевыделительной системы	7
Глава 2. Методы исследования врожденных и наследственных заболеваний	14
2.1. Диагностика врожденных и наследственных заболеваний почек	14
2.1. Ультразвуковое исследование почек	41
Глава 3. Врожденные пороки почек	46
Глава 4. Наследственные заболевания почек	64
4.1. Наследственные болезни гломерулярной базальной мембраны	65
4.2. Наследственные метаболические нарушения с первичным поражением гломерул	70
4.3. Наследственные нарушения с вторичным поражением гломерул	72
Глава 5. Тубулопатии	75
Тестовые задания	90
Ответы к тестовым заданиям	99
Ситуационные задачи	100
Эталоны ответов на ситуационные задачи	108
Список литературы	115

СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ

САКУТ	– Congenital abnormalities of kidney and urinary tract
АД	– артериальное давление
АДПП	– аутосомно-доминантным типом поликистоз почек
АРПП	– аутосомно-рецессивным типом поликистоз почек
БТБМ	– болезнь тонких базальных мембран
БФ	– болезнь Фабри
ВМП	– верхние мочевыводящие пути
ГКБ	– гломерулярная кистозная болезнь почек
ДБ	– двухъяйцевые
КОС	– кислотно-основное состояние
КТ	– компьютерная томография
КФ	– клубочковой фильтрации
ЛМС	– лоханочно-мочеточниковый сегмент
МВП –	– мочевыводящих путей
МВПР	– множественные врожденные пороки развития
МКБ	– мочекаменная болезнь
МКБ1	– медуллярная кистозная болезнь тип 1
МКБ2	– медуллярная кистозная болезнь тип 2
МКП	– мультикистозная болезнь почки

мРНК	– матричная рибонуклейновая кислота
МРТ	– магнитно-резонансная томография
МСКТ	– мультиспиральная компьютерная томография
ОБ	– одинайцевые близнецы
ПДРФ	– полиморфизм длин рестрикционных фрагментов
ПМР	– пузырно-мочеточниковый рефлюкс
ПП	– поликистоз почек
ПЦР –	– полимеразная цепная реакция
РАМН	– российская академия медицинских наук
СИНГЕН	– синдромы генетические
СКФ	– скорость клубочковой фильтрации
СОЭ	– скорость оседания эритроцитов
УЗИ	– ультразвуковое исследование
ФКУ	– фенилкетонурия
ХПН	– хроническая почечная недостаточность
ХПН	– хроническая почечная недостаточность
ХРОДИС	– хромосомные дисморфии
ЭКГ –	– электрокардиография (грамма)
ЭЦМ	– экстрацеллюлярного матрикса
ЭЭГ	– электроэнцефалография

ВВЕДЕНИЕ

К врожденным и наследственным заболеваниям почек относятся пороки развития, тубулопатии и наследственные гломерулопатии.

Врожденные и наследственные заболевания почек служат одной из главных причин развития хронической почечной недостаточности у детей, как самостоятельные нозологические формы, так и, являясь неблагоприятным фоновым состоянием, утяжеляя течение приобретенных болезней почек и мочевых путей. Поэтому раннее обнаружение и своевременная коррекция данной патологии играет значимую роль в превентивной стратегии снижения инвалидизации населения.

Диагностика врожденной, особенно наследственной, патологии почек – сложный и трудоемкий процесс. В связи с разнообразием и сходством некоторых наследственных форм с ненаследственными болезнями (фенокопии), а также с наличием редко встречающихся наследственных болезней (1:200000). Трудности диагностики обусловлены тем, что нозологический спектр наследственных болезней очень широк. Поэтому знание основных принципов клинической генетики поможет своевременно заподозрить наследственные болезни, а после дополнительных консультаций с врачом-генетиком, проведения параклинических и лабораторно-генетических обследований – поставить точный диагноз. Умение диагностировать врожденные и наследственные заболевания человека, в том числе почек – один из важнейших критериев подготовленности педиатра к практической деятельности.

Глава 1

ОРГАНОГЕНЕЗ МОЧЕВЫДЕЛИТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ

С момента рождения ведущее значение в гомеостазе приобретают почки, выполняя следующие функции:

- поддержание постоянства объема крови и других жидкостей внутренней среды организма;
- стабилизация осмоляльности плазмы крови и концентрации в ней ионов;
- участие в стабилизации кислотно-основного состояния;
- экскреция конечных продуктов обмена и чужеродных веществ;
- участие в метаболизме белков, липидов, углеводов;
- синтез, экскреция и разрушение гормонов, физиологически активных веществ (ренин, простагландины, активные формы витамина D₃, эритропоэтин).

Осуществление всех перечисленных функций обусловлено четырьмя процессами, лежащими в основе деятельности почки:

- гломерулярная фильтрация;
- реабсорбция веществ в канальцах;
- секреция ряда соединений из крови в просвет канальцев;
- синтез новых веществ.

Внутриутробное развитие мочевыделительной системы, как и всего организма, можно разделить на два периода: эмбриональной и фетальный. Основной органогенез мочевой системы происходит в эмбриональном периоде.

Органы мочевыделительной системы человека формируются из промежуточной мезодермы.

Пронефрос (предпочка) закладывается на третьей неделе внутриутробного развития. Образование новых клубочков завершается в основном на 36 неделе внутриутробного периода жизни.

Строение почек. Почка покрыта соединительнотканной капсулой. Паренхима почек состоит из двух резко различающихся слоев: наруж-

ного – корковое вещество почки или кора почки – и внутреннего, известного как мозговое вещество почки (рис. 1).

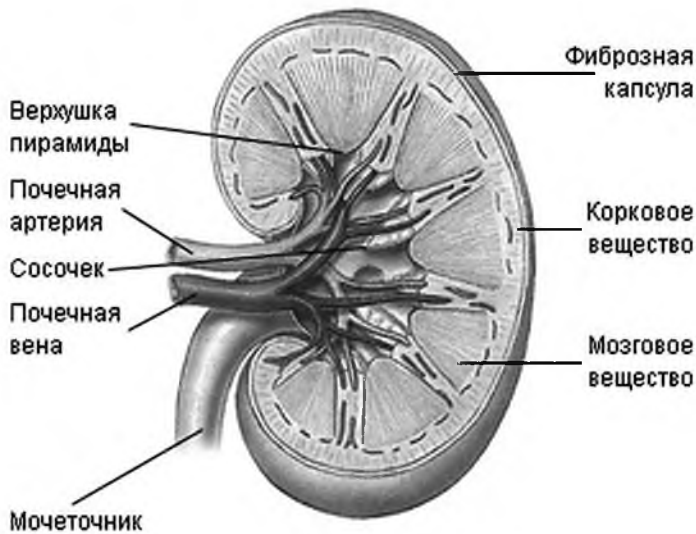
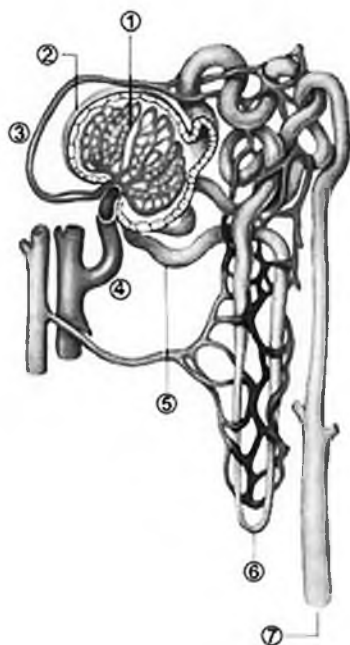


Рис. 1. Продольный срез почки.

Нефрон – это структурно-функциональная единица почки, ответственная за образование мочи (рис. 3). В каждой почке насчитывается свыше 1 миллиона нефронов. Выделяют следующие отделы нефрона: почечный клубочек, проксимальный каналец, петля Генле (петля нефрона), дистальный каналец и собирательная трубка. Последняя не входит непосредственно в состав нефрона, но в функциональном отношении является его составной частью.

Почечный клубочек представляет собой сеть капилляров и предназначен для фильтрации плазмы крови (рис. 2). Капиллярная стенка сосудистого пучка состоит из гломерулярной базальной мембраны, четырех типов клеток (эндотелиальные, эпителиальные, мезангиальные двух типов). Связывающим и поддерживающим веществом сосудистого пучка является мезангий.

Гломерулярная базальная мембрана считается основной неклеточной структурой почечного фильтра, которая в постнатальном периоде активно синтезируется подоцитами. При электронной микроскопии визуализируются три слоя базальной мембраны: внутренний (*lamina rara interna*), центральный (*lamina densa*) и наружный слой (*lamina rara*



externa), который непосредственно контактирует с ножками подоцитов. Структурная основа гломерулярной мембраны представлена коллагеном IV типа, неколлагеновым белком ламинином и полианионным гепарансульфатпротеогликаном. Гликопротеины и мукополисахариды гломерулярной базальной мембраны образуют высокомолекулярный матрикс, препятствующий проникновению крупных макромолекул в экстракапиллярное пространство.

Рис. 2. Схема нефрона и собирательных трубочек:

1 – клубочек; 2 – капсула; 3 – *a.efferens*; 4 – *a. afferens*; 5 – проксимальный извитой каналец; 6 – петля Генле; 7 – собирательная трубка.

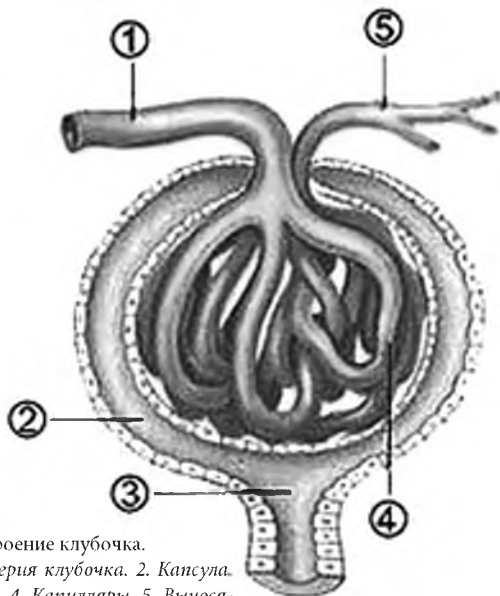


Рис. 3. Строение клубочка.

1. Приносящая артерия клубочка. 2. Капсула. 3. Полость капсулы. 4. Капилляры. 5. Выносящая артерия клубочка.