

Пишак В. П.

д.м.н., проф.

*Буковинский государственный медицинский университет
Кафедра медицинской биологии, генетики и фармацевтической
ботаники*

г.Черновцы, Украина

Ризничук М. А.

к.м.н., ассистент

*Буковинский государственный медицинский университет
Кафедра педиатрии и медицинской генетики*

г.Черновцы, Украина

ПРЕДПОСЫЛКИ ВОЗНИКНОВЕНИЯ МУЛЬТИКИСТОЗА ПОЧЕК У ДЕТЕЙ

Резюме. Анализируется частота и факторы риска развития мультикистоза почек у детей Черновицкой области.

Плоды с мультикистозом почек составляли 30,9% от всех врожденных пороков почек выявленных пренатально, подавляющее большинство из них было мужского пола — 64%. Факторами риска развития мультикистоза было: проживание в предгорных районах (OR = 1,02, 95% CI 0,3-3,2), угроза выкидыша (OR = 1,3, 95% CI 0,5-3,5), обвитие пуповиной шеи плода (OR = 3,4, 95% CI 0,7-16,3), вторая по порядку беременность (OR = 2,2, 95% CI 0,7-7,4), возраст женщины 20-34 года (OR = 2,29, 95% CI 0,13-1,96).

Ключевые слова: врожденные пороки развития, плоды, мультикистоз, факторы риска.

Введение. Мультикистоз почек (*Multicystic dysplastic kidney disease*, шифр по МКБ-10 Q61.4) является распространенной формой врожденной аномалии почек и мочевыводящих путей. Этот порок развития характеризуется, в большинстве случаев, односторонним поражением почки с образованием кист различных размеров (от 5 до 50 мм), и полным замещением паренхимы фиброзной тканью. Прогноз в отношении жизни при одностороннем пороке благоприятный, но вследствие уменьшения количества нефронов, рекомендуется ранняя профилактика сердечно-сосудистых заболеваний и почечной недостаточности. Пожизненно

показано наблюдение за артериальным давлением, уровнем сывороточного креатинина и микроальбуминурии [2, с. 1108].

Мультикистозная почка встречается у 1,1% больных с аномалиями почек и составляет 20% среди больных с кистозными аномалиями структуры почек. Мужчины страдают чаще данной аномалией, чем женщины, соотношение примерно — 3:1 [6, с.182].

Патология впервые описана Harley в 1864 году, и в научной литературе аномалия упоминается под разными названиями — ренальная аплазия, мультикистозная почечная дисплазия, односторонняя поликистозная болезнь почек и т.д. Предложенный J.Shwartz в 1936 термин «Мультикистозная почка» наиболее точно отражает суть данного заболевания.

Мультикистоз почек может быть одно- или двусторонним. При одностороннем поражении дети вполне жизнеспособны, если противоположная почка функционирует нормально. Однако частота аномалий контралатеральной почки при мультикистозе может достигать 33%. Двусторонний мультикистоз несовместим с жизнью [7, с. 43].

Лоханка при этом пороке отсутствует, мочеточник резко сужен, часто облитерированный по всей длине. К мультикистозной почке подходят несколько резко суженных или частично облитерированных сосудов, которые ответвляются от аорты [1, с. 164].

Мультикистоз формируется на 4-6 неделе беременности вследствие нарушения эмбриогенеза. В основе патогенеза мультикистозной почки лежит атрезия лоханочно-мочеточникового соустья в период эмбрионального развития. Происходит неполное слияние мезонефроса (зачатка экскреторного аппарата) и метанефрогенной ткани (зачатка секреторного аппарата будущей почки). Метанефрогенная ткань, которая развивается некоторое время продуцирует мочу, которая не выводится, а накапливается в канальцах, приводя к их перерастяжению и постепенному превращению в кисты различных размеров. Данная почка является функционально неактивной. В отличие от почечного поликистоза мультикистозная почка не передается по наследству [3, с. 6; 5, с. 33].

Также развитие мультикистозной почки возможно при отсутствии закладки экскреторного аппарата, и наличии только секреторного постоянной почки [1, с. 163].

При обнаружении мультикистозной почки у плода рекомендуется дообследовать здоровую почку и мочеточник на наличие врожденных пороков, а также необходимо дообследовать половую систему [1, с. 166].

Клинически мультикистозная почка может ничем себя не проявлять и обнаруживается случайно при обследовании по поводу заболевания контралатеральной почки, а также при скрининговом ультразвуковом обследовании по поводу различных заболеваний. Скудность клинических

проявлений делает затруднительной дооперационную диагностику мультикистозной почки. Для нее характерно отсутствие контрастирования при экскреторной урографии, а также неспособность накапливать радиофармпрепараты. Самую ценную информацию дает ультразвуковое сканирование, при котором определяется конгломерат, состоящий из множества несообщающихся друг с другом кист различной формы и размеров, заполненных чаще всего прозрачной светлой жидкостью. Диагноз мультикистозной почки может быть подтвержден путем чрескожной пункционной кистографии под УЗ-контролем [5, с. 34].

При двустороннем мультикистозе показано прерывание беременности, а при одностороннем, показана нефрэктомия. Оптимальным возрастом для выполнения операции удаления мультикистозной почки считается 12-18 мес. [4, 246].

Целью нашей работы было изучение факторов риска формирования мультикистоза почек у детей Черновицкой области.

Материалы и методы. Исследование частоты мультикистоза почки проводилось в Черновицкой области на базе медико-генетического центра (МГЦ) областного диагностического центра (ЧОДЦ). Использован ретроспективный метод исследования за 2004-2008 гг путем изучения регистрационных генетических карт.

Группа формировалась на популяционной основе, поскольку учету подлежали только те плоды, матери которых проживали в Черновицкой области. Также использовались статистические сборники (2004-2008 гг.).

Результаты исследований и их обсуждение

Черновицкая область разделяется по административно-территориальному разделу на 11 районов. К равнинной (лесостепной) зоне области относятся Заставновский, Кицманский, Новоселицкий, Кельменецкий, Сокирянский и Хотинский районы, к предгорной принадлежат Герцаевский, Глыбокский и Сторожинецкий районы; к горной — Путильский и Вижницкий районы.

За исследуемый период в области пренатально выявлено 81 беременную, плоды которых имели аномалии мочевыделительной системы. Из них в 63 случаях обнаружено изолированные аномалии почек, а в 18 — пороки почек в сочетании с аномалиями других органов. Среди исследуемых плоды мужского пола составляли 59% (48 плодов), а женского — 41% (33 плода). Среди плодов с аномалиями почек выявлено 25 (30,9%) с мультикистозом почек. По полу плоды с данной аномалией разделились неравномерно. Подавляющее большинство с мультикистозом почки были мужского пола — 16 плодов (64%). Итак мужской пол был фактором риска развития мультикистоза ($OR = 1,3, 95\% CI 0,5-3,5$).

По локализации аномалии выявлено следующее: у 64% плодов наблюдался левосторонний мультикистоз (16 плодов), у 32% —

правосторонний (8 плодов), у 4% (1 плод) обнаружено двустороннее поражение почек. После уточнения диагноза плод с двусторонним мультикистозом был элиминирован. У мальчиков чаще встречалась правосторонняя аномалия (OR = 2,1, 95% CI 0,3-13,6), у девочек — левосторонний мультикистоз (OR = 2,7, 95% CI 0,4-17,4).

Все беременные проживали на территории Черновицкой области. Городские жители составляли 24% (6 женщин), жительницы сельской местности — 76% (19 женщин). Проживание в сельской местности было одним из факторов риска развития мультикистоза (OR = 1,4, 95% CI 0,5-4,1). Нами было также принято во внимание местность проживания, и обнаружено, что фактором риска развития мультикистоза было проживание в предгорных районах (OR = 1,02, 95% CI 0,3-3,2). Чаще всего данный диагноз выставлялся беременным в возрастной категории 20-34 лет (OR = 2,29, 95% CI 0,13-1,96).

При анализе порядкового номера беременности выявлено, что данная аномалия проявлялась чаще всего при второй беременности (OR = 2,2, 95% CI 0,7-7,4). У 20% беременных было выявлено маловодие.

При мультикистозе почек у плода беременность часто сопровождалась угрозой выкидыша (OR = 1,3, 95% CI 0,5-3,5), и обвитием пуповиной шеи плода (OR = 3,4, 95% CI 0,7-16,3).

Выводы. Среди плодов с аномалиями почек выявлено 30,9% с мультикистозом почек, подавляющее большинство из них был мужской пол — 64%. У мальчиков чаще наблюдалась правосторонняя аномалия (OR = 2,1, 95% CI 0,3-13,6), у девочек — левосторонний мультикистоз (OR = 2,7, 95% CI 0,4-17,4).

Факторами риска развития мультикистоза были: проживание в предгорных районах (OR = 1,02, 95% CI 0,3-3,2), угроза выкидыша (OR = 1,3, 95% CI 0,5-3,5), обвитие пуповиной шеи плода (OR = 3,4, 95% CI 0,7-16,3), вторая по порядку беременность (OR = 2,2, 95% CI 0,7-7,4), возраст женщины 20-34 года (OR = 2,29, 95% CI 0,13-1,96).

Литература:

1. Antenatal diagnostic aspects of unilateral multicystic kidney dysplasia — sensitivity, specificity, predictive values, differential diagnoses, associated malformations and consequences / F. Eckoldt, R. Woderich, R.D. Smith, K.S. Heling // *Fetal Diagn. Ther.* — 2004. — V.19, N2. — P. 163-169.
2. Multicystic dysplastic kidney disease: update and information for parents at the time of prenatal diagnosis / J. Bacchetta, A. Liutkus, H. Dodat, P. Cochat // *Arch. Pediatr.* — 2008. — V.15, N6. — P. 1107-1115.
3. Пытель А. Я., Пугачев А. Г. Очерки по детской урологии // М.: Медицина, 1977. С. 5-91.

4. Antenatal diagnosis of Multicystic Renal Dysplasia / A.Ranke, M.Schmitt, F.Didier, P.Droulle // *Eur. J. Pediatr. Surg.* – 2001. V.11, N4. – P.246-254.
5. Трудности диагностики мультикистозной почки Ю.Г.Аляев, А.В.Амосов, В.А.Григорян, А.Б.Колотинский // *SonoAce-Ultrasound.* - 2001. -N9. – С. 33-35.
6. Лопаткин Н. А., Люлько А. В. Анатомия мочеполовой системы. - Киев: Здоров'я, 1987. - 296 с.
7. Рудин, Ю.Э. Пункционное лечение простой кисты почки у детей / Ю.Э. Рудин, Е.Б. Алексеев, В.И. Руденко // *Анналы хирургии.* 1999. - № 1. - С. 43-46.

Sadvakas A.S.

Senior Researcher

*Kazakh National Medical University named after S.Asfendiyarov
Almaty, Kazakhstan*

POTENTIAL BENEFITS AND DANGERS OF MODERN HUMAN GENETIC TECHNOLOGIES

In recent years, a variety of techniques have been developed to identify genes associated with specific diseases. Genes comprise deoxyribonucleic acid (DNA), and they are replicated during cell division, passing on the information they encode to subsequent generations of cells and of organisms. Genes become functional through a chain of biochemical events: DNA in the cell nucleus is transcribed, by base matching, into messenger ribonucleic acid (mRNA), which then leaves the cell nucleus, attaches to cytosomal ribosomes, and is translated into proteins by pairing of its bases with amino acids. Regulation of the amount of protein produced is achieved through a number of mechanisms, among which is the production of repressor and activator proteins, which prevent the appearance of too much or too little protein, respectively. Modification of genetic DNA leads to changes in both the structure and amounts of protein it ultimately produces [4, P.2].

Genetic modification, often referred to as gene therapy, is a procedure whereby the genetic content (DNA sequence) of a cell, many cells or a whole organism is modified. Most often, non-functional or malfunctioning genes are replaced, manipulated or supplemented with healthy genes. In humans, there are two categories of genetic modification: somatic and germline. Somatic gene therapy consists of introducing a gene or gene segment into specific tissues or organs (excluding germline cells or reproductive cells) in a human subject with the aim of treating or curing an existing condition. Unlike germline genetic modification, somatic gene therapy does not alter the genetic