

DOI: <https://doi.org/10.23670/IRJ.2022.126.106>**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ МОЧЕВЫДЕЛИТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ И ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ В СОЧЕТАНИИ С АРТРОГРИПОЗОМ**

Научная статья

Бурлуцкая А.В.¹, Савельева Н.В.^{2,*}¹ORCID : 0000-0002-9653-6365;²ORCID : 0000-0001-9091-8584;^{1,2} Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

* Корреспондирующий автор (nvk.kem[at]mail.ru)

Аннотация

В статье демонстрируется редкий случай аномалии развития мочевыделительной системы (уретерогидронефроз диспластической правой почки, агенезия левой почки) в сочетании с пороками развития центральной нервной системы (spina bifida, рахизис, менингоцеле грудно-поясничного отдела позвоночника, нижняя парапарезия, врожденная внутренняя тривентрикулярная гидроцефалия, агенезия мозолистого тела, аномалия Арнольда-Киари) и артрогрипозом у мальчика 4-х лет. На фоне аномалии развития почек у пациента частые обострения хронического вторичного обструктивного пиелонефрита, в связи с чем была проведена уретерокутанеостомия справа. Несмотря на своевременную пренатальную диагностику пороков развития и начало терапии прогноз неблагоприятный, в связи с развитием хронической почечной недостаточности.

Ключевые слова: уретерогидронефроз, агенезия почки, артрогрипоз, хронический вторичный пиелонефрит, spina bifida.

A CLINICAL CASE OF CONGENITAL MALFORMATIONS OF THE URINARY AND CENTRAL NERVOUS SYSTEM COMBINED WITH ARTHROGRYPOSIS

Research article

Burlutskaia A.V.¹, Saveleva N.V.^{2,*}¹ORCID : 0000-0002-9653-6365;²ORCID : 0000-0001-9091-8584;^{1,2} Kuban State Medical University, Krasnodar, Russian Federation

* Corresponding author (nvk.kem[at]mail.ru)

Abstract

The article demonstrates a rare case of abnormal development of the urinary system (ureterohydronephrosis of the dysplastic right kidney, agenesis of the left kidney) combined with malformations of the central nervous system (spina bifida, rachischisis, meningocele of the thoracolumbar spine, lower paraplegia, congenital internal triventricular hydrocephalus, agenesis of the corpus callosum, Arnold-Chiari malformation) and arthrogyrosis in a 4-year-old boy. Against the background of renal anomaly, the patient had frequent exacerbations of chronic secondary obstructive pyelonephritis, due to which ureterocutaneostomy was performed on the right side. Despite the timely prenatal diagnosis of malformations and initiation of therapy, the prognosis is unfavorable due to the development of chronic renal failure.

Keywords: ureterohydronephrosis, kidney agenesis, arthrogyrosis, chronic secondary pyelonephritis, spina bifida.

Введение

Врожденные пороки развития мочевыделительной системы (ВПРМС) – это устойчивые анатомические аномалии формирования почек и/или мочевыводящих путей, которые возникают под действием генетических мутаций или тератогенных факторов. В результате пренатальной диагностики частота выявления данных пороков развития составляет 15-17%. После рождения, при всей вариабельности, аномалии мочевой системы составляют до 20-50% всех выявляемых пороков развития [1], [2].

Наиболее часто встречающиеся ВПРМС: гипоплазия/дисплазия почек, агенезия почек, кистозные заболевания почек, удвоение, обструкция на уровне лоханочно-мочеточникового и пузырно-мочеточникового сегментов, пузырно-мочеточниковый рефлюкс, мегауретер, гидронефроз [3].

ВПРМС – актуальная междисциплинарная проблема, в связи с распространенностью в детской популяции по сравнению с аномалиями других систем, и встречается с частотой 1 на 500 рожденных живыми новорожденных [4]. ВПРМС оказывают значительное влияние на состояние здоровья не только сразу после рождения, но и позже — в зрелом возрасте, а также являются причиной терминальной почечной недостаточности у детей во всем мире [5], [6].

Артрогрипоз это тяжелое врожденное заболевание опорно-двигательного аппарата, которое проявляется врожденными контрактурами двух и более суставов несмежных областей в сочетании с мышечной гипотрофией или атрофией. Распространенность артрогрипоза сильно варьирует: от 1:3000 до 1:12 000 (подтип 2А – один из наиболее распространенных вариантов дистального артрогрипоза) и от 1: 30000 до 1: 56000 живорожденных детей. Причинами развития врожденного артрогрипоза являются задержка и нарушение эмбриогенеза на 6–10-й недели гестации [7], [8].

Существует пять основных теорий возникновения артрогрипоза: механическая (возникновение патологических состояний во время беременности, обуславливающих компрессию плода), инфекционная (тератогенное влияние

вирусов, бактерий), наследственная (преобладает при дистальных формах заболевания), миогенная (первичное поражение мышечной ткани), нейрогенная (связывает развитие заболевания с поражением двигательных нейронов, локализующихся в передних рогах спинного мозга) [9].

Выделяют две клинические формы артрогрипоза: генерализованную (с поражением крупных суставов – плечевых, локтевых, лучезапястных, тазобедренных, коленных, и деформацией кистей и стоп, лицевого скелета) и дистальную (поражение кистей и стоп в сочетании или без аномалий лицевого скелета) [7], [10].

В данной статье мы хотим показать клинический случай сочетания ВПРМС, артрогрипоза с аномалиями развития центральной нервной системы (*spina bifida*, рахизис, гидроцефалия и др.). В процессе наблюдения за пациентом был отмечен многократный воспалительный процесс в почках и снижение функции почек, что определяет в дальнейшем неблагоприятный прогноз.

Методы и принципы исследования

Медицинские карты стационарного больного (форма 003/у), мальчика 4-х лет (2018 г.р.), который наблюдается в ГБУЗ Детской городской клинической больнице (ДГКБ) г. Краснодар, в связи с частым обострением хронической формы вторичного пиелонефрита единственной правой почки.

Основные результаты

У ребенка во внутриутробном периоде (на 33 неделе гестации) по УЗИ определялись венрикуломегалия, агенезия мозолистого тела, аплазия левой почки, двусторонняя косолапость, крестцово-копчиковая грыжа. Результаты УЗИ скрининга в более ранние сроки беременности отсутствуют (возможно не проводилось). Ребенок от 1 беременности (мать на учете не состояла), роды на 37 неделе естественным путем. Масса при рождении – 2380 г., длина – 47 см, по Апгар 8/8 баллов. При рождении отмечены множественные врожденные пороки развития, такие как спинномозговая грыжа с нарушением целостности кожных покровов, анорхизм, артрогрипоз. На УЗИ почек выявлены эхопризнаки аплазии левой почки, уретерогидронефроз единственной правой почки. На вторые сутки жизни проведена операция грыжесечения и пластика грыжевых ворот. В последующие дни отмечено прогрессирование гидроцефалии: нарастание окружности головы, взбухание большого родничка. И на десятые сутки жизни проведено венрикулоперитонеальное шунтирование справа. Родители от ребенка отказались, дальнейшее пребывание в Доме ребенка.

На 4-ом месяце жизни обследован в Детской краевой клинической больнице (ДККБ) г. Краснодар. Для уточнения аномалии мочевыделительной системы проводились следующие инструментальные обследования: микционная цистография (пузырно-мочеточниковый рефлюкс отсутствует с обеих сторон, множественные дивертикулы мочевого пузыря), внутривенная урография (викарная гипертрофия единственной правой почки, правосторонний уретерогидронефроз, множественные дивертикулы мочевого пузыря, хронический пиелонефрит, слева – почка, полостная система и мочеточник не визуализируются). Мальчик был консультирован нефрологом, неврологом, ортопедом и был выставлен диагноз: недифференцированный синдром множественных врожденных пороков развития:

- центральной нервной системы – *spina bifida*, рахизис, менингоцеле грудно-поясничного отдела позвоночника, нижняя параплегия, врожденная внутренняя тривентрикулярная гидроцефалия, агенезия мозолистого тела, аномалия Арнольда-Киари;

- пороки развития костной системы – артрогрипоз, двусторонняя фиксированная косолапость, аномалия развития тел позвонков, врожденный вывих тазобедренных суставов;

- пороки развития мочеполовой системы – уретерогидронефроз диспластической правой почки, агенезия левой почки, нейрогенная дисфункция мочевого пузыря, множественные дивертикулы мочевого пузыря, двусторонний крипторхизм.

Осложнение: хронический вторичный пиелонефрит.

В 2019-2021 г. неоднократно находился на лечении в отделении младшего возраста ГБУЗ ДГКБ по поводу обострения вторичного хронического пиелонефрита (повышалась температура до фебрильных цифр, частое мочеиспускание, изменения в анализах крови и мочи воспалительного характера). Проводилась антибактериальная терапия.

В конце октября 2021 года вновь появились жалобы на повышение температуры тела до фебрильных цифр, вялость, снижение аппетита. Что послужило поводом госпитализации в ГБУЗ ДГКБ.

При осмотре: рост 86 см, масса 10050 г., окружность головы 51 см, окружность груди 55 см. Физическое развитие крайне низкое по росту, дисгармоничное за счет дефицита массы тела и гидроцефалии. Отставание в психомоторном развитии, интеллект не страдает. Кожные покровы бледные, над поясничным отделом позвоночника грубый послеоперационный рубец. Подкожно-жировой слой развит слабо. Искривление грудно-поясничного отдела позвоночника. Движения в ногах отсутствуют. Приводящая двусторонняя косолапость. Контрактуры коленных и голеностопных суставов. Со стороны легких, сердечно-сосудистой системы патологии не выявлено. Печень не увеличена, селезенка не пальпируется. Недержание мочи и кала.

В анализах крови был выявлен нейтрофильный лейкоцитоз (лейкоциты $16,3 \cdot 10^9$ /л, сегментоядерные нейтрофилы 6%, палочкоядерные нейтрофилы 61%), повышение СРБ до 134 мг/л (норма 0-5 мг/л), в анализах мочи – лейкоцитурия (проба нечипоренко - 14600 в 1 мл), микропротеинурия (0,14 г/л), микрогематурия (8700 в 1 мл), бактериурия (*Pseudomonas aeruginosa* $1 \cdot 10^6$ КОЕ/мл) и снижение клубочковой фильтрации – 63,6 мл/мин (норма 89-165 мл/мин). Биохимические показатели крови в пределах нормы: общий белок 72,6 г/л, креатинин 28 мкмоль/л, мочевины 3,4 ммоль/л. Получал антибактериальную терапию (согласно чувствительности к антибиотикам) – сульзонцеф и амикацин. На этой терапии состояние улучшилось, купировалась лихорадка, санировалась моча.

Учитывая частые обострения хронического пиелонефрита на фоне аномалии развития единственной правой почки, в условиях урологического отделения ДККБ в ноябре 2021 г. была проведена уретерокутанеостомия справа

(хирургическая операция выведения отдела мочеточника в разрез на передней брюшной стенке). Диагноз: Арефлекторный мочевого пузыря, врожденный пузырнозависимый уретерогидронефроз единственной правой почки, хронический вторичный обструктивный пиелонефрит, клинико-лабораторная ремиссия, хроническая болезнь почек 2. Послеоперационный период протекал без осложнений, ребенок выписан на амбулаторный этап наблюдения.

Обсуждение

Множественные аномалии развития выявлены еще в антенатальном периоде, но на позднем сроке (33 неделе). В периоде новорожденности оперативные вмешательства на позвоночнике и по поводу нарастающей гидроцефалии. Мальчик регулярно наблюдался и обследовался в ДККБ и ДГКБ г. Краснодар, документированы множественные пороки развития центральной нервной системы, мочевыделительной системы и артрогрипоз. В дальнейшем многократные обострения хронического обструктивного пиелонефрита на фоне уретерогидронефроза единственной правой почки, что побудило проведение уретерокутанеостомии справа.

Заключение

Представленный сложный и редкий клинический случай демонстрирует множественные врожденные пороки развития мочеполовой системы, опорно-двигательного аппарата, центральной нервной системы. Несмотря на своевременную пренатальную диагностику пороков развития и начало терапии прогноз неблагоприятный, в связи с развитием хронической почечной недостаточности.

Конфликт интересов

Не указан.

Рецензия

Все статьи проходят рецензирование. Но рецензент или автор статьи предпочли не публиковать рецензию к этой статье в открытом доступе. Рецензия может быть предоставлена компетентным органам по запросу.

Conflict of Interest

None declared.

Review

All articles are peer-reviewed. But the reviewer or the author of the article chose not to publish a review of this article in the public domain. The review can be provided to the competent authorities upon request.

Список литературы / References

1. Павлова В.С. Врожденные пороки развития почек и мочевыводящих путей: анализ современных принципов диагностики и прогностически значимых маркеров поражения почечной ткани. / В.С. Павлова, Д.С. Крючко, Ю.Л. Подуровская и др. // Неонатология: новости, мнения, обучение. — 2018. — 2. — с. 78-86. — DOI: 10.24411/2308-2402-2018-00020
2. Nef S. Outcome after prenatal diagnosis of congenital anomalies of the kidney and urinary tract. / S. Nef, T.J. Neuhaus, G. Sparta et al. // Eur. J. Pediatr. — 2016. — 5. — p. 667-676.
3. Гарманова Т.Н. Генетические причины врожденных заболеваний почек и верхних мочевыводящих путей. Обзор литературы. / Т.Н. Гарманова // Экспериментальная и клиническая урология. — 2016. — 2. — с. 118-124.
4. Scarborough P.L. Should prenatal hydronephrosis that resolves before birth be followed postnatally? Analysis and comparison to persistent prenatal hydronephrosis. / P.L. Scarborough, E. Ferrara, D.W Storm // Pediatr. Nephrol. . — 2015. — 9. — p. 1485-1491.
5. Меновщикова Л.Б. Клинические рекомендации по детской урологии-андрологии / Л.Б. Меновщикова, В.А. Шадркина, Т.Н. Гарманова и др. — М.: Уромедиа, 2018. — 68 с.
6. Левитская М.В. Диагностический алгоритм у младенцев с антенатально выявленной пиелоектазией. / М.В. Левитская, Л.Б. Меновщикова, Н.В. Голоденко и др. // Детская хирургия. — 2012. — 1. — с. 7-11.
7. Ассоциация травматологов-ортопедов России // Клинические рекомендации по диагностике и лечению врожденного множественного артрогрипоза. — М.; 2016. — с. 33.
8. Гаврилюк В.П. Дистальный артрогрипоз у новорожденного: клинический случай. / В.П. Гаврилюк, Я.В. Евсева, О.В. Черевко и др. // Вопросы современной педиатрии. — 2019. — 4. — с. 298-303.
9. Попова Л.Ю. Клинический случай артрогрипоза у новорожденного. / Л.Ю. Попова, И.В. Воропаев, Е.С. Уколова // Доктор.Ру. — 2019. — 5. — с. 30-32.
10. Zlotolow D.A. Arthrogryposis. / D.A. Zlotolow, J.M. Abzug, S.H. Kozin et al. // Pediatric Hand Therapy. Philadelphia: Elsevier. — 2020. — 1. — p. 133-146. — DOI: 10.1016/B978-0-323-53091-0.00010-5

Список литературы на английском языке / References in English

1. Pavlova V.S. Vrozhdenny'e poroki razvitiya pochek i mochevy'vodyashhix putej: analiz sovremenny'x principov diagnostiki i prognosticheski znachimy'x markerov porazheniya pochechnoj tkani [Congenital malformations of the kidneys and urinary tract: analysis of modern diagnostic principles and prognostically significant markers of renal tissue damage]. / V.S. Pavlova, D.S. Kryuchko, Yu.L. Podurovskaya et al. // Neonatologiya: novosti, mneniya, obuchenie [Neonatology: news, opinions, training]. — 2018. — 2. — p. 78-86. — DOI: 10.24411/2308-2402-2018-00020 [in Russian]
2. Nef S. Outcome after prenatal diagnosis of congenital anomalies of the kidney and urinary tract. / S. Nef, T.J. Neuhaus, G. Sparta et al. // Eur. J. Pediatr. — 2016. — 5. — p. 667-676.
3. Garmanova T.N. Geneticheskie prichiny' vrozhdenny'x zabolovaniy pochek i verxnix mochevy'vodyashhix putej. Obzor literatury' [Genetic causes of congenital diseases of the kidneys and upper urinary tract. Literature review]. / T.N. Garmanova // Eksperimental'naya i klinicheskaya urologiya [Experimental and clinical urology]. — 2016. — 2. — p. 118-124. [in Russian]

4. Scarborough P.L. Should prenatal hydronephrosis that resolves before birth be followed postnatally? Analysis and comparison to persistent prenatal hydronephrosis. / P.L. Scarborough, E. Ferrara, D.W Storm // *Pediatr. Nephrol.* . — 2015. — 9. — p. 1485-1491.
5. Menovshchikova L.B. Klinicheskie rekomendatsii po detskoj urologii-andrologii [Clinical recommendations for pediatric urology-andrology] / L.B. Menovshchikova, V.A. Shaderkina, T.N. Garmanova et al. — M.: Uromedia, 2018. — 68 p. [in Russian]
6. Levitskaya M.V. Diagnosticheskiy algoritm u mladencev s antenatal'no vy'yavlennoj pieloe'ktaziej [Diagnostic algorithm in infants with antenatal pyelectasia]. / M.V. Levitskaya, L.B. Menovshchikova, N.V. Golodenko et al. // *Detskaya xirurgiya* [Pediatric surgery]. — 2012. — 1. — p. 7-11. [in Russian]
7. Associaciya travmatologov-ortopedov Rossii [Association of Traumatologists-orthopedists of Russia] // *Klinicheskie rekomendacii po diagnostike i lecheniyu vrozhdenного mnozhestvenного artrogripozа* [Clinical recommendations for the diagnosis and treatment of congenital multiple arthrogyposis]. — M.; 2016. — p. 33. [in Russian]
8. Gavrilyuk V.P. Distal'ny'j artrogripoz u novorozhdenного: klinicheskiy sluchaj [Distal arthrogyposis in a newborn: a clinical case]. / V.P. Gavrilyuk, Ya.V. Evseeva, O.V. Cherevko et al. // *Voprosy' sovremenной pediatrii* [Issues of modern pediatrics]. — 2019. — 4. — p. 298-303. [in Russian]
9. Popova L.Yu. Klinicheskiy sluchaj artrogripozа u novorozhdenного [Clinical case of arthrogyposis in a newborn]. / L.Yu. Popova, I.V. Voropaev, E.S. Ukolova // *Doktor.Ru* [Doctor. Ru]. — 2019. — 5. — p. 30-32. [in Russian]
10. Zlotolow D.A. Arthrogyposis. / D.A. Zlotolow, J.M. Abzug, S.H. Kozin et al. // *Pediatric Hand Therapy*. Philadelphia: Elsevier. — 2020. — 1. — p. 133-146. — DOI: 10.1016/B978-0-323-53091-0.00010-5