

УДК 616.61-006

<https://doi.org/10.25587/2587-5590-2026-3-55-61>

Оригинальная научная статья

ТЯЖЕЛОЕ ТЕЧЕНИЕ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ПОЛИКИСТОЗНОЙ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК (ARPKD), ОСЛОЖНЕННОЙ ТЕРМИНАЛЬНОЙ СТАДИЕЙ ХРОНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК, ПОРТАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕНЗИЕЙ И НОЗОКОМИАЛЬНОЙ ИНФЕКЦИЕЙ У РЕБЕНКА ГРУДНОГО ВОЗРАСТА

*Я.А. Мунхалова¹, А.В. Горохова², В.Б. Егорова¹,**Т.Е. Бурцева^{1,3}, А.Н. Тимофеева²*¹Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова,
Якутск, Россия²РБ № 1 – НЦМ им. М.Е. Николаева,
Якутск, Россия³Якутский научный центр комплексных медицинских проблем,
Якутск, Россия

Аннотация. Аутосомно-рецессивная поликистозная болезнь почек (ARPKD, MIM 263200) – одно из тяжелых редких наследственных заболеваний из группы фиброзно-кистозных заболеваний печени и почек. Частота в популяции в среднем составляет 1:20 000 – 1:40 000 новорожденных. У детей Якутии данная патология ранее не описана. В статье представлен тяжелый клинический случай с аутосомно-рецессивной поликистозной болезнью почек (ARPKD), диагностированной антенатально у семимесячного ребенка. Заболевание характеризовалось крайне тяжелым течением с быстрым прогрессированием до терминальной стадии хронической болезни почек (ХБП 5-й стадии), выраженной портальной гипертензией с гепатоспленомегалией и асцитом, врожденным пороком сердца (дефект межпредсердной перегородки). На фоне иммуносупрессивной терапии, развития уремии и нутритивной недостаточности, длительного пребывания ребенка в отделении реанимации развились тяжелые нозокомиальные осложнения: вентилятор-ассоциированная пневмония, перфорация тонкого кишечника с диффузным перитонитом и сепсис. Несмотря на комплексную терапию, отмечалось неуклонное прогрессирование полиорганной недостаточности, приведшее к летальному исходу. Данный случай иллюстрирует сложности ведения пациентов с ARPKD и катастрофически высокий риск летального исхода при присоединении инфекционных осложнений. Ведение пациентов с ARPKD представляет собой сложную задачу, требующую мультидисциплинарного подхода в терапии, координации усилий неонатологов, анестезиологов, нефрологов, гепатологов и хирургов. Прогноз заболевания всегда остается серьезным, а выживаемость ребенка напрямую зависит от степени поражения почек и печени. Описанный клинический случай демонстрирует агрессивное, катастрофически быстрое течение ARPKD с ранним развитием терминальной стадии ХБП, тяжелой портальной гипертензией и фатальными инфекционными осложнениями.

Ключевые слова: аутосомно-рецессивная поликистозная болезнь почек, новорожденный, хроническая болезнь почек, портальная гипертензия, нозокомиальная инфекция, сепсис, перитонит.

Для цитирования: Мунхалова Я.А., Горохова А.В., Егорова В.Б., Бурцева Т.Е., Тимофеева А.Н. Тяжелое течение аутосомно-рецессивной поликистозной болезни почек (ARPKD), осложненной терминальной стадией хронической болезни почек, портальной гипертензией и нозокомиальной инфекцией у ребенка грудного возраста. *Вестник Северо-Восточного федерального университета имени М.К. Аммосова. Серия «Медицинские науки»*. 2026;(3):55-61. DOI: <https://doi.org/10.25587/2587-5590-2026-3-55-61>

SEVERE COURSE OF AUTOSOMAL RECESSIVE POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE (ARPKD) COMPLICATED BY END-STAGE CHRONIC KIDNEY DISEASE, PORTAL HYPERTENSION AND NOSOCOMIAL INFECTION IN INFANTS

*Yana A. Munkhalova¹, Aleksandra V. Gorokhova², Vera B. Egorova¹,
Tatiana E. Burtseva^{1,3}, Anastasia N. Timofeeva²*

¹ M. K. Ammosov North-Eastern Federal University,
Yakutsk, Russian Federation

² Republic Hospital No.1 – M.E. Nikolaev National Center of Medicine,
Yakutsk, Russian Federation

³ Yakut Science Center for Complex Medical Problems,
Yakutsk, Russian Federation

Abstract. Autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD, MIM 263200) is one of the severe, rare hereditary diseases from the group of fibrocystic diseases of the liver and kidneys. The average frequency in the population is 1:20,000 – 1:40,000 newborns. This pathology has not been previously described in children in Yakutia. The article presents a severe clinical case of a 7-month-old girl with autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD), diagnosed antenatally. The disease was characterized by an extremely severe course with rapid progression to the end stage of chronic kidney disease (stage 5 CKD), pronounced portal hypertension with hepatosplenomegaly and ascites, as well as a congenital heart defect (atrial septal defect). Against the background of immunosuppressive therapy, the development of uremia and nutritional deficiency, as well as the child's prolonged stay in the intensive care unit, severe nosocomial complications developed: ventilator associated pneumonia, perforation of the small intestine with diffuse peritonitis, and sepsis. Despite comprehensive therapy, there was a steady progression of multiple organ failure, which led to a fatal outcome. This case illustrates the difficulties in managing patients with ARPKD and the catastrophically high risk of death when infectious complications develop. Managing patients with ARPKD is a complex task that requires a multidisciplinary approach to therapy and necessitates coordination among neonatologists, anesthesiologists, nephrologists, hepatologists, and surgeons. The prognosis for the disease always remains serious, and the child's survival directly depends on the extent of kidney and liver damage. The described clinical case demonstrates an aggressive, catastrophically rapid course of ARPKD with early development of end stage CKD, severe portal hypertension, and fatal infectious complications.

Keywords: autosomal recessive polycystic kidney disease, newborn, chronic kidney disease, portal hypertension, nosocomial infection, sepsis, peritonitis

For citation: Munkhalova YA., Gorokhova AV., Egorova VB., Burtseva TE., Timofeeva AN. Severe course of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD) complicated by end-stage chronic kidney disease, portal hypertension and nosocomial infection in infants. *Vestnik of the North-Eastern Federal University. Medical Sciences*. 2026;(3):55-61. DOI: <https://doi.org/10.25587/2587-5590-2026-3-55-61>

Введение

Аутосомно-рецессивная поликистозная болезнь почек (ARPKD, MIM 263200) – редкое наследственное заболевание с предполагаемой частотой 1:20 000 – 1:40 000 новорожденных, относящееся к группе фиброзно-кистозных заболеваний печени и почек [1, 2]. Этиология заболевания связана с мутациями в гене *PKHD1* (Polycystic Kidney and Hepatic Disease 1), расположенном на хромосоме 6p12.2. Ген кодирует белок фиброцистин, который играет критически важную роль в структурной организации и функционировании цилиарного аппарата клеток эпителия почечных канальцев и желчных протоков [2]. Нарушение функции фиброцистина приводит к патологическому процессу, характеризующемуся двусторонним диспластическим

кистозным изменением почек и врожденным фиброзом печени (Congenital Hepatic Fibrosis, CHF) [1].

Клинический спектр ARPKD чрезвычайно гетерогенен и варьируется в зависимости от времени манифестации. Наиболее тяжелые, летальные формы проявляются в неонатальном периоде, когда массивное увеличение почек может приводить к гипоплазии легких (синдром Поттер) и развитию дыхательной недостаточности, являющейся основной причиной смерти в первые часы и дни жизни [1, 2]. У выживших новорожденных доминирующими проблемами становятся прогрессирующая почечная недостаточность, артериальная гипертензия и электролитные нарушения. С возрастом на первый план все чаще выходят осложнения со стороны печени: портальная гипертензия, спленомегалия, кровотечения из варикозно-расширенных вен пищевода и гиперспленизм [1, 3, 4].

Ведение пациентов с ARPKD представляет собой сложную многопрофильную задачу, требующую координации усилий неонатологов, нефрологов, гепатологов и хирургов. Прогноз заболевания остается серьезным, выживаемость напрямую зависит от степени поражения почек и печени при рождении [1, 3]. На смертность влияют, особенно у детей грудного возраста, нозокомиальные инфекции, риск которых многократно возрастает на фоне уремии, иммуносупрессии, необходимости длительного пребывания в отделении реанимации и проведения множественных инвазивных процедур [5, 6]. Иммунная дисфункция при уремии затрагивает как клеточный, так и гуморальный иммунитет, создавая предпосылки для тяжелых и атипичных инфекционных процессов [5]. Представленный клинический случай наглядно демонстрирует агрессивное, катастрофически быстрое течение ARPKD с ранним развитием терминальной стадии ХБП, тяжелой портальной гипертензией и фатальными инфекционными осложнениями, что подчеркивает уязвимость данной категории пациентов и необходимость разработки превентивных стратегий для профилактики инфекций.

Описание клинического случая

Пациентка: девочка, 7 месяцев.

Анамнез жизни и заболевания. Девочка родилась на 34-й неделе гестации путем кесарева сечения. Антенатально был заподозрен синдром Поттер на основании маловодия и кистозного изменения почек. При рождении состояние ребенка было крайне тяжелым, потребовалась немедленная респираторная поддержка. При поступлении в отделение реанимации новорожденных (ОРИТН) отмечались признаки дыхательной недостаточности III степени, почечной недостаточности (ОПП 4-й стадии по шкале neonatal AKIN) и неврологической депрессии. При осмотре выявлены стигмы дисэмбриогенеза, гепатомегалия.

Данные обследований в неонатальном периоде.

Лабораторные данные. Высокие уровни креатинина (до 370 мкмоль/л) и мочевины (до 60 ммоль/л), свидетельствующие о тяжелой почечной недостаточности. В динамике отмечалась гипербилирубинемия, анемия, тромбоцитопения. Анализы газового состава крови регистрировали стойкий метаболический ацидоз.

Инструментальные данные.

УЗИ органов брюшной полости: значительное увеличение размеров почек с диффузными кистозными изменениями, соответствующее картине поликистоза почек новорожденного типа. Гепатоспленомегалия, диффузные изменения паренхимы печени, расширение воротной вены и внутривенных желчных протоков.

ЭхоКГ: врожденный порок сердца – дефект межпредсердной перегородки (ДМПП), открытый артериальный проток (ОАП), легочная гипертензия.

НСГ: дилатация боковых желудочков, гиперэхогенность перивентрикулярных зон.

Проводимое лечение в ОРИТН: респираторная поддержка (ИВЛ), антибактериальная и противогрибковая терапия, коррекция метаболических нарушений, парентеральное и зондовое питание, трансфузии эритроцитарной массы.

Клинический диагноз при переводе в нефрологическое отделение (в возрасте 1 месяца): аутосомно-рецессивная поликистозная болезнь почек и печени. Осложнение: хроническая болезнь почек, 4-я стадия. Сопутствующие заболевания: ВПС (ДМПП, ОАП), легочная гипертензия, анемия тяжелой степени, перинатальное поражение ЦНС.

Динамика состояния в возрасте 2-7 месяцев. Ребенок неоднократно госпитализировался. Несмотря на поддерживающую терапию (коррекция ацидоза, анемии, нутритивная поддержка), сохранялась прогрессирующая ХБП 4-й стадии (креатинин 85-100 мкмоль/л), гепатоспленомегалия, портальная гипертензия. В возрасте 7 месяцев состояние резко ухудшилось: появились признаки кишечной непроходимости, затем отделение кишечного содержимого из дренажного отверстия на передней брюшной стенке.

Данные при последней госпитализации (возраст 7 месяцев). Состояние при поступлении крайне тяжелое, без сознания, на ИВЛ. Выраженный абдоминальный синдром, пастозность. На основании клинической картины и данных осмотра диагностирован перитонит на фоне перфорации тонкой кишки. Выполнена экстренная лапаротомия. Интраоперационно обнаружены: диффузный гнойный перитонит, абсцесс брюшной полости, перфорация тонкой кишки с формированием свища. Произведена резекция участка кишки с формированием кишечной стомы.

Несмотря на оперативное вмешательство и интенсивную терапию (инотропная поддержка, антибиотики широкого спектра действия), состояние прогрессивно ухудшалось. Отмечалось нарастание полиорганной недостаточности (дыхательной, сердечно-сосудистой, почечной, печеночной). На фоне некупируемого септического шока была констатирована биологическая смерть.

Макроскопический препарат. Почки: масса – 50 г, (N – 60 г); консистенция – дряблые, форму не держат; поверхность гладкая, с эмбриональной дольчатостью, с мелкоточечными кровоизлияниями. Вид на разрезе – рисунок смазанный, разделения на слои не прослеживается, ткань вишневого цвета, слизистая оболочка лоханок – без особенностей, мочеточники не расширены, мочевой пузырь без особенностей.

Печень: размеры увеличены, масса – 450 г, (N – 276 г), форма правильная, консистенция плотная, окраска бледно-коричневого цвета, поверхность тусклая, шероховатая, с наложением фибрина и гнойных масс, вид на разрезе зеленовато-коричневого цвета.

Микроскопический препарат. Почки: структура ткани нарушена, извитые и прямые канальца с резко кистозно-расширенным просветом, эпителий канальцев уплотненный. Количество клубочков снижена, часть которых гипоплазирована. Сосуды с неравномерным полнокровием. Печень: балочное строение нарушено за счет разрастания соединительной ткани по перипортальным трактам с формированием ложных долек, отмечается пролиферация желчных протоков, просвет их кистозно-расширен, просвет пустой, эпителий уплотненный. Гепатоциты с выраженным стромальным отеком, с гидропической и белковой дистрофией. Очаговая и рассеянная лимфоидная инфильтрация. Центральные вены пустые.

Патологоанатомический диагноз.

Основное заболевание: перфорация тонкого кишечника.

Фоновое заболевание: аутосомно-рецессивная поликистозная болезнь почек и печени, осложненная терминальной стадией ХБП и портальной гипертензией.

Осложнения: диффузный гнойный перитонит, сепсис, двусторонняя пневмония, синдром полиорганной недостаточности.

Обсуждение

Представленный клинический случай является классическим и показательным примером тяжелейшего неонатального варианта течения ARPKD. Антенатальная диагностика, основанная на выявлении характерных признаков (маловодие, гиперэхогенные увеличенные почки), позволила своевременно заподозрить заболевание [1, 3]. Однако, несмотря на раннее начало комплексной терапии, заболевание приобрело неуклонно прогрессирующее течение, что

свидетельствует о максимальной степени выраженности врожденных патологических изменений, вероятно, связанных с тяжелыми мутациями гена PKHD1 [1, 2].

Ключевой особенностью данного наблюдения является стремительное прогрессирование до терминальной стадии ХБП уже в первые месяцы жизни. Такой темп нарастания почечной недостаточности указывает на критическое нарушение нефрогенеза. Это создавало фундамент для тяжелых метаболических расстройств и уремии, которые выступали мощным фактором иммуносупрессии, нарушая функцию нейтрофилов и лимфоцитов [5]. Не менее значимым был печеночный компонент заболевания. Выраженная гепатоспленомегалия, асцит и биохимические признаки холестаза однозначно свидетельствовали о тяжелом врожденном фиброзе печени и портальной гипертензии [1, 2, 4]. Таким образом, у пациентки имелось сочетанное, взаимоотягощающее поражение почек и печени, что значительно ухудшало прогноз [1, 3].

Ключевым фактором, определившим фатальный исход, стало развитие каскада тяжелых нозокомиальных осложнений. Данный случай иллюстрирует классические риски для пациента с тяжелой хронической патологией в условиях ОРИТ [5, 6]:

1. Длительная инвазивная респираторная поддержка стала основным фактором риска вентилятор-ассоциированной пневмонии, этиология которой в таких условиях часто связана с полирезистентной микрофлорой [7].

2. Уремическая и нутритивная иммуносупрессия резко снизили способность организма к противоинфекционной защите, создав почву для генерализации инфекции [5].

3. Портальная гипертензия, являющаяся неотъемлемым компонентом врожденного фиброза печени при ARPKD, вероятно, привела к венозному застою, ишемии и нарушению барьерной функции кишечной стенки, что явилось патофизиологической основой спонтанной перфорации кишечника [4]. Данное осложнение встречается редко, но имеет катастрофические последствия.

4. Развитие перитонита и сепсиса, вызванного панрезистентной микрофлорой, стало неразрешимой проблемой на фоне исходной полиорганной недостаточности и ограниченных возможностей антимикробной терапии у грудного ребенка [6].

Единственным радикальным методом лечения являлась комбинированная трансплантация печени и почек или, в некоторых случаях, изолированная трансплантация почки [1, 8]. Однако быстрое прогрессирование полиорганной недостаточности и наложение неконтролируемых инфекционных осложнений сделали проведение трансплантационного вмешательства невозможным. Это указывает на критическую важность максимально раннего направления таких пациентов в трансплантационные центры для оценки и листинга до развития необратимых инфекционных и органических повреждений [1, 3].

Заключение

Данное наблюдение подчеркивает ряд критически важных аспектов ведения пациентов с тяжелыми формами ARPKD:

1. Крайне неблагоприятный прогноз при раннем манифестном течении ARPKD с быстрым развитием терминальной стадии ХБП и тяжелой портальной гипертензии. Прогрессирование заболевания может быть катастрофически быстрым, несмотря на максимальную поддерживающую терапию.

2. Высокий риск летальных нозокомиальных инфекционных осложнений у таких пациентов, обусловленный сочетанным действием уремической иммуносупрессии, нутритивного дефицита, длительной инвазивной поддержки и патологических изменений со стороны печени и кишечника. Профилактика инфекций должна быть краеугольным камнем в ведении таких больных.

3. Необходимость междисциплинарного подхода с привлечением неонатологов, нефрологов, гепатологов, хирургов и специалистов по инфекционным болезням.

4. Критическая важность максимально раннего рассмотрения вопроса о трансплантации. Планирование трансплантационного лечения должно начинаться как можно раньше, до развития неконтролируемых осложнений, которые делают операцию невозможной.

Таким образом, пациенты с ARPKD, манифестировавшей в неонатальном периоде с признаками тяжелой почечной и печеночной недостаточности, представляют собой группу наивысшего риска. Их ведение требует агрессивной превентивной стратегии, направленной на профилактику инфекций, и своевременного принятия решения о трансплантации как о единственном шансе на выживание.

Литература / References

1. Mekahli D., Liebau M.C., Cadnapaphornchai M.A. et al. Autosomal recessive polycystic kidney disease: clinical outcomes and management. *Pediatr Nephrol.* 2023;38(4):995-1006. DOI: 10.1186/s12882-023-03072-x.
2. Bergmann C., Guay-Woodford L.M., Harris P.C. et al. Polycystic kidney disease. *Nat Rev Dis Primers.* 2018;4(1):50. DOI: 10.1038/s41572-018-0047-y
3. Guay-Woodford L.M., Bissler J.J., Braun M.C. et al. Consensus expert recommendations for the diagnosis and management of autosomal recessive polycystic kidney disease. *Pediatr Nephrol.* 2014;29(5):875-888. DOI: 10.1016/j.jpeds.2014.06.015
4. Shneider B.L., Bosch J., de Franchis R. et al. Portal hypertension in children: expert pediatric opinion on the report of the Baveno V consensus workshop on methodology of diagnosis and therapy in portal hypertension. *Pediatr Transplant.* 2012;16(5):426-437. DOI: 10.1111/j.1399-3046.2012.01652
5. Principles and Practice of Pediatric Infectious Diseases. 5th ed. Elsevier; 2018.
6. Zarb P., Coignard B., Griskeviciene J. et al. The European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC) pilot point prevalence survey of healthcare-associated infections and antimicrobial use. *Euro Surveill.* 2012;17(46):20316.
7. Rives S., Amador C., Lopez-Herce J. et al. Update on the management of respiratory syncytial virus infections in the pediatric intensive care unit. *An Pediatr (Engl Ed).* 2020;92(6):360. DOI 10/1016/j.anpedi.2020.06.001
8. ERKNet – European Rare Kidney Disease Reference Network. ARPKD. [Электронный ресурс]. URL: <https://www.erknet.org> (дата обращения: 01.03.2026).

Об авторах

МУНХАЛОВА Яна Афанасьевна, кандидат медицинских наук, заведующая кафедрой педиатрии и детской хирургии, МИ ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова». 677027, г. Якутск, ул. Кулаковского, 36, tokmacheva@mail.ru, ORCID 0000-0002-9657-5612

ГОРОХОВА Александра Васильевна, заведующая нефрологическим отделением Педиатрического центра, Республиканская больница № 1 –Национальный центр медицины им. М.Е. Николаева. 677010, г. Якутск, Сергеляхское шоссе, 4.

ЕГОРОВА Вера Борисовна, кандидат медицинских наук, доцент кафедры педиатрии и детской хирургии, МИ ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова». 677027, г. Якутск, ул. Кулаковского, 36, veraborisovna@yandex.ru; ORCID 0000-00003-3051-5251

БУРЦЕВА Татьяна Егоровна, доктор медицинских наук, профессор кафедры педиатрии и детской хирургии, МИ ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова», вед. научн. сотр. ЯНЦ КМП. 677027, г. Якутск, ул. Кулаковского, 36, bourtsevat@yandex.ru; ORCID 0000-0002-5490-2072

ТИМОФЕЕВА Анастасия Николаевна, заведующая отделением детской патологии патологоанатомического отдела, Республиканская больница № 1 –Национальный центр медицины им. М.Е. Николаева. 677010, г. Якутск, Сергеляхское шоссе, 4.

About the authors

MUNKHALOVA, Yana Afanasevna, Cand. Sci. (Medicine), Head of the Department of Pediatrics and Pediatric Surgery, Institute of Medicine, M. K. Ammosov North-Eastern Federal University, Yakutsk, Russian Federation, ORCID 0000-0002-9657-5612, e-mail: tokmacheva@mail.ru

GOROKHOVA, Aleksandra Vasilyevna, Head of the Nephrological Department, Pediatric Center, Republic Hospital No. 1 – M. E. Nikolaev National Center of Medicine, Yakutsk, Russian Federation.

EGOROVA, Vera Borisovna, Cand. Sci. (Medicine), Associate Professor, Department of Pediatrics and Pediatric Surgery, ORCID 0000-00003-3051-5251, e-mail: veraborisovna@yandex.ru

BURTSEVA, Tatiana Egorovna, Dr. Sci. (Medicine), Professor, Department of Pediatrics and Pediatric Surgery, Institute of Medicine, M. K. Ammosov North-Eastern Federal University, Yakutsk, Russian Federation, ORCID 0000-0002-5490-2072, e-mail: bourtsevat@yandex.ru

TIMOFEEVA, Anastasia Nikolaevna, Head of the Department of Pediatric Pathology Department, M.E. Nikolaev National Center of Medicine, Yakutsk, Russian Federation.

Вклад авторов

Мунхалова Я.А., Горохова А.В., Егорова В.Б. – концепция и дизайн исследования, сбор и обработка материала, описание клинического случая. **Бурцева Т.Е.** – научное редактирование.

Тимофеева А.Н. – описание патологоанатомического материала пациента.

Authors' contribution

Munkhalova Ya.A., Gorokhova A.V., Egorova V.B. – concept and design of the study, collection and processing of material, description of the clinical case. **Burtseva T.E.** – scientific editing.

Timofeeva A.N. – description of the patient's pathological material.

Информация о конфликте интересов

Один из авторов, Бурцева Т.Е., является членом редакционного совета журнала «Вестник Северо-Восточного федерального университета имени М.К. Аммосова. Vestnik of North-Eastern Federal University. Серия «Медицинские науки. Medical Sciences». Авторам неизвестно о каком-либо другом потенциальном конфликте интересов, связанном с этой рукописью.

Conflict of interests

The authors declare no conflicts of interest. One of the authors, Burtseva T.E., is a member of the editorial board of the journal “Vestnik of NEFU”. The authors are not aware of any other potential conflicts of interest related to this manuscript.

Поступила в редакцию / Submitted 3.02.2026

Поступила после рецензирования / Revised 10.05.2026

Принята к публикации / Accepted 19.09.2026