# Поликистоз почек

Поликистоз почек (ПКП) — это прогрессирующее генетическое заболевание, характеризующееся развитием множественных кист в почках. Это одно из наиболее распространенных наследственных генетических заболеваний во всем мире; им страдают около 5–12 млн. человек, что приводит к значительной заболеваемости и смертности. Во многих случаях у больных наблюдается увеличение обхвата живота, частые инфекции мочевыводящих путей, гематурия (кровь в моче), боли во флангах, почечная недостаточность и гипертония.

PKD вызывается мутацией в одном из двух генов: PKD1 или PKD2. Характер наследования у этих двух типов различен. PKD1 наследуется по аутосомно-доминантному типу; это означает, что вероятность передачи заболевания от больного человека к его детям составляет 50%. PKD2 наследуется по аутосомно-рецессивному типу; следовательно, от двух не пораженных родителей может родиться пораженный ребенок, если оба они несут одну мутацию в соответствующем гене.

При развитии кист в почках они могут значительно увеличиваться в размерах, что часто приводит к заметному увеличению почек, которое можно увидеть при визуализации, например, при УЗИ брюшной полости или компьютерной томографии (КТ). В этом случае речь идет о поликистозе почек с массивным увеличением (PKDMLE). По мере того как дополнительные кисты образуются вокруг уже существующих и увеличиваются в размерах, они замещают большую часть нормальной ткани внутри них, что приводит к снижению функционирования важных органов, таких как кровеносные сосуды, участвующие в процессах фильтрации и выведения отходов из организма через образование мочи.

Диагностика PKDMLE обычно включает физикальный осмотр в сочетании с лабораторными исследованиями, такими как анализ мочи и визуализационные исследования, включая ультразвуковое исследование или компьютерную томографию, для выявления увеличения размеров почек и образования вокруг них большого количества кист, вызывающих изменение здоровых тканей, окружающих их, что может привести к обструктивной уропатии — типичные симптомы включают тошноту, рвоту, снижение аппетита, повышенный уровень креатинина, низкий уровень калия и т. д.. Лечение, как правило, зависит от степени тяжести заболевания, но обычно включает хирургическое вмешательство, направленное на устранение обструкции мочевыводящих путей, или прием лекарственных препаратов, таких как диуретики, для уменьшения скопления жидкости внутри кист. Однако при прогрессировании заболевания некоторым пациентам требуется диализ.

Прогноз для пациентов, страдающих поликистозом почек, зависит от степени тяжести заболевания, но часто наблюдается постепенное ухудшение состояния, поскольку каждый год образуются новые кисты, что в конечном итоге приводит к почечной недостаточности, которая может вызвать дальнейшие осложнения, если не начать своевременное лечение. В некоторых случаях даже хирургическое вмешательство не позволяет достичь оптимального результата, поэтому ранняя диагностика является ключевым фактором при лечении PKDMLE. Для предотвращения дальнейшего развития заболевания исследователи предлагают контролировать такие известные факторы, как гипертония, сахарный диабет и т. д., а также изменить образ жизни, например, регулярно заниматься физическими упражнениями, правильно питаться, сократить потребление соли и т. д., поскольку это значительно улучшает результаты лечения с течением времени. Учитывая высокую распространенность этого заболевания, медицинские работники должны быть более осведомлены о нем, чтобы повысить уровень информированности населения, что позволит улучшить показатели распространенности в ближайшие годы.