

Ситуаційні задачі.

Задача 1. Новонароджений хлопчик від матері 27 років, яка страждає на цукровий діабет. Народився в строк, від першої вагітності з масою тіла 4700г, довжиною тіла - 53 см. Звертав на себе увагу зовнішній вигляд дитини: набрякле, місяцеподібне обличчя. При клінічному обстеженні відмічається розширення меж серця, порушення ритму, збільшення розмірів печінки та селезінки. Про який синдром можна думати? Який план обстеження?

Задача 2 На консультативний прийом звернулася мати дитини, у якої з'явилися зміни на шкірі у вигляді пласких та бугорчатих утворень жовтого кольору. Вони розташовані на волосистій частині голови у ділянці щік та підборіддя, навколо очей, в області колінних суглобів та ахіллових сухожиль. Яке захворювання слід запідозрити?

VII .ПЕРЕЛІК НАВЧАЛЬНО-МЕТОДИЧНОЇ ЛІТЕРАТУРИ

А) НАВЧАЛЬНА (основна і додаткова):

ОСНОВНА:

3. Т.В.Сорокман, В.П.Пішак, І.В.Ластівка, О.П.Волосовець, Р.Є.Булик. Клінічна генетика. - Чернівці, 2006. – 450 с.

4. Бочков Н.П. Клиническая генетика: Учебник. – 2-е изд., перераб. и доп.- М.:ГЭОТАР-МЕД, 2002. – 448 с.

ДОДАТКОВА

6. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики. - Київ: “Здоров’я”, 2001.-135с.

7. А.Д. Царегородцев, В.А. Таболин Руководство по фармакотерапии и детской хирургии. Клиническая генетика. - М.:Медпрактика-М, 2002. – 232 с.

8. Ю.И. Брашнев, В.А. Бахарев, П.В. Новиков. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. - М.:Триада-Х, 2004. – 560 с.

МЕТОДИЧНА РОЗРОБКА

для ведення практичного заняття із студентами

МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА

<i>Учбова дисципліна</i>	Медична генетика
<i>Модуль №1</i>	Медична генетика
<i>Змістовий модуль №2</i>	Моногенні хвороби
<i>Тема заняття</i>	Загальна характеристика моногенної патології. Спадкові хвороби обміну (клініка і генетика). Хвороби амінокислотного обміну. Хвороби обміну вуглеводів. Хвороби білірубінового обміну. Лізосомні хвороби накопичення. Порушення обміну ліпідів. Вроджені та спадкові хвороби сечовивідної системи
<i>Курс</i>	5

I. Актуальність теми

Нирки відносяться до життєво важливих органів, що здійснюють збереження сталості внутрішнього середовища організму - гомеостазу, за допомогою слідуючих процесів:

- Підтримання на оптимальному рівні обсягу позаклітинної рідини і її осмолярності шляхом впливу на швидкість екскреції води і натрію;
- Регуляція вмісту в позаклітинній рідини електролітів;
- Підтримання рН внутрішнього середовища організму (секреція і реабсорбція кислих і лужних субстанцій);
- Утворення сечі, з якої видаляється з організму вода, солі, продукти азотистого обміну, різні гормони, а також чужорідні речовини (лікарські речовини, отрути і пр.);
- Виконання ниркою інкреторної функції - у ниркової тканини утворюється ряд важливих біологічних субстанцій системного і локального дії: ренін, еритропоетин, урокіназа, активна форма вітаміну Д, простагландини, брадікінін.

Нирки виконують свої гомеостатичні функції і утворюють сечу за допомогою процесів фільтрації складових компонентів плазми, реабсорбції і секреції, а також синтезу ряду речовин. Нирки є не тільки найважливішим екскреторне, а й інкреторну органом, бере участі у регуляції судинного тонуусу (РААС, простагландини) і еритропоезу (еритропоетин, інгібітор Еритропоеза), з чим пов'язана висока частота розвитку гіпертензивного і анемічного синдромів при патології нирок.

II. Навчальні цілі заняття.

1. Загальну етіологію і патогенез вроджених вад сечової системи;
2. Роль ендогенних і екзогенних факторів у розвитку вроджених вад сечової системи;
3. Агенезія та інші редукційні дефекти нирки;
4. Кистозна хвороба нирок;
5. Вроджені порушення проходження ниркової миски и вроджені порушення сечевника;
6. Інші вроджені аномалії [вади розвитку] нирки;

7. Інші вроджені аномалії [вади розвитку] сечової системи»,
8. Основні клінічні прояви вад сечової системи;
9. Принципи діагностики та лікування вроджених вад сечової системи.;
10. Розпізнавати клінічні прояви вад сечової системи
11. Визначати необхідність додаткових обстежень хворого (біохімічні, інструментальні, молекулярно-генетичні) при наявності загальних ознак вад сечової системи.
12. Знати загальні принципи лікування та профілактики вад сечової системи

III. Цілі розвитку особистості (виховні цілі)

Сформувати у студентів почуття відповідальності за професійність дій у процесі обстеження, діагностики та лікування пацієнтів з МТЗХ. Продовжити формування клінічного мислення майбутнього лікаря загальної практики, та на основі деонтологічних принципів, навчити молодого спеціаліста встановлювати психологічний контакт з таким хворим та його родичами.

IV. Міждисциплінарна інтеграція

<i>Дисципліна</i>	<i>Знати</i>	<i>Вміти</i>
<i>Біологія</i>	Еволюція розвитку мітохондрій; структура та функції мітохондріальної ДНК; процес реалізації генетичної інформації; етапи синтезу білка – транскрипція, трансляція	
<i>Анатомія, Фізіологія</i>	<i>Вікові морфофункціональні особливості людини</i>	проводити обстеження
<i>Гістологія</i>	<i>Основи структурної організації клітини, внутрішньоклітинних органел, зокрема мітохондрій</i>	виявляти структурні зміни клітин при оптичній мікроскопії
<i>Біохімія, патологічна фізіологія</i>	<i>Аеробний та анаеробний тип енергозабезпечення клітин і тканин організму та основні механізми їх порушень</i>	визначити основні ферменти та ланки окислювального фосфорилування в процесі синтезу АТФ в мітохондріях
<i>Терапія, педіатрія</i>	<i>Антропометричні, клінічні, лабораторні та інструментальні методи обстеження</i>	збирати анамнез проводити клінічне обстеження по органах та системах, оцінювати показники фізичного розвитку, результати лабораторних та

		інструментальних методів
<i>Неврологія</i>	<i>Критерії діагностики захворювань нервової системи</i>	проводити неврологічне обстеження
<i>Офтальмологія</i>	<i>Критерії діагностики патології зору</i>	оцінити результати офтальмологічного обстеження
<i>Акушерство</i>	<i>Скринінгова, неінвазійна та інвазійна діагностика патології плода</i>	проводити оцінку результатів
<i>Гематологія</i>	<i>Критерії діагностики анемії та цитопеній</i>	оцінити показники периферичної крові та кісткового мозку
<i>Фармакологія</i>	Основні групи антиоксидантів, кофакторів метаболізму, метаболітів та переносників електронів. Правила виписування рецептів	виписувати рецепти, призначати адекватне лікування

V. Зміст заняття

Основні принципи взаємозв'язку між впливом на плід-яких факторів і формуванням пороку:

- Специфічність тератоген. Тератогений фактор (ТФ) викликає виникнення специфічних ВВР або вад певного типу.

- Час впливу ТФ. Існують термінаційні періоди для різних органів і систем, і тільки вплив у цей критичний період призведе до формування ВВР відповідного органу, системи або ряду систем, якщо термінаційні періоди збігаються.

- Доза тератоген. Для багатьох ТФ існує поріг концентрації, нижче якого статистична ймовірність тератогеного ефекту мізерно мала.

- Генетична конституція матері та плоду багато в чому визначає стійкість до впливу ТФ (наприклад, тільки у 11% матерів, які брали під час вагітності дифенілгідантоїн, розвинувся гідантоїновий синдром плоду).

Виділяють тератогенні фактори біологічної (інфекційної), фізичної і хімічної природи:

Серед біологічних факторів значна роль належить інфекційним агентам (Особливо TORCH-інфекцій):

- Токсоплазмоз - порушення росту плода та розвитку мозку;
- Сифіліс - порушення росту плода, розвиток мозку і скелета;
- Вірус краснухи - викликає катаракту, глухоту, затримку розумового розвитку, ВПС;
- Цитомегаловірус - порушення росту плода, аномалії СЗГ боку ЦНС, іноді тільки втрата слуху;
- Вірус герпесу - зазвичай не викликає вад, але при пренатальному зараженні може призвести до розвитку енцефаліту новонароджених.

Хімічні речовини й медичні препарати:

- Алкоголь - порушує зростання плоду, призводить до розвитку аномалій головного мозку, лицьового дісморфізму, ВПС (у 30-40% дітей від матерів, які часто вживають алкоголь під час вагітності, розвивається алкогольний синдром плода. Частота в популяції 1-2:1000

новонароджених).

- Гідантоїну - порушення рроста плоду, розвиток аномалій скелета і ЦНС (Гідантоїновий синдром).

- Талідомід - вади розвитку кінцівок і ущелини піднебіння.

- Ретиноева кислота - ВВР головного мозку, вуха і серця.

- Тетрациклін - освіта темних пігментних плям на поверхні зубів.

- Варфарин - кровотечі, атрофії зорової системи (варфаріновий синдром).

- Інші препарати - антиконвульсанти, антикоагулянти, антитиреоїдні препарати, хіміопрепарати, йодовмісні речовини, свинець, літій, ртуть, протизаплідні препарати.

Радіаційні впливу - ТФ, який може викликати ВПС, порушуючи поділ клітин і органогенез. Переважно уражається нервова система і череп (мікро-і гідроцефалія), очі (Катаракта, колобома).

Метаболічні порушення у матері:

- При цукровому діабеті - 10-15% ризик виникнення у дітей ВВР серця, скелета, ЦНС.

Основний ТФ - гіперглікемія.

- При фенілкетонурії - майже завжди формуються ВПС і дефекти ЦНС.

Основний ТФ - надлишкова концентрація метаболітів фенілаланіну.

Механічні дії на плід

- Внутрішньоматкові (неправильне анатомічна будова матки, внутрішньоматкові пухлини або фіброми) - обмежують рухи і зростання плоду, що може прівести до розвитку сідничного передлежання, деформацій особи, вивиху стегна, клишоногість. При маловодді може виникнути гіпоплазія легень, деформації особи та ін аномалії (синдром Поттер).

- Зовнішні - сприяють розвитку порушень кровопостачання плоду, утворення складок амніотического мішка (амніотические зрощення - тяжі Симонара), результатом чого може стати гіпоплазія кінцівок або поперечні ампутації (амніотические перетяжки).

Однією з нагальних проблем педіатрії, клінічної генетики та медицини в цілому є реєстрація ВВР, моніторинг їх частоти, що дозволяють визначити генетичні та тератогенні

фактори дизморфогенеза. Згідно з рекомендаціями міжнародних комітетів, всі ВВР, які

потенційно можуть бути виявлені, повинні бути виявлені, оскільки тільки такий підхід

дозволяє виявити зв'язок зміни екології з динамікою частоти ВВР. У більшості

моніторингових систем в обов'язковому порядку проводяться облік та реєстрація 19 нозологічних вад розвитку, а також синдром Дауна і комплекс множинних вад розвитку (МВІР).

Вибір цих певних нозологічних форм обумовлений, по-перше, відносною

однозначністю діагностики, по-друге, тим, що всі вони діагностуються за час знаходження

дитини в пологовому будинку, що має сприяти оперативності прийнятих рішень при збільшенні частоти конкретних ВВР у регіоні. При реєстрації вад може виникнути ряд діагностичних складнощів:

- * Фенотипічне схожість вад, що мають різні причини.
- * Диференціальна діагностика вад, які зачіпають близькі анатомічні області.
- * Диференціальна діагностика ізольованих і синдромальних ВВР.
- * Диференціальна діагностика первинних і вторинних ВВР.
- * Проблема оцінки мікроформ вад, які не повинні враховуватися в якості ВВР.

Агенезія та інші редукційні дефекти нирки

Агенезією та інші редукційні ДЕФЕКТИ НИРКИ, агенезія СЕЧОВОДУ - це аномалії розвитку органів сечовиділення. В ембріональному періоді нирка (разом з нею і сечоводи) зазнають 3 фази розвитку:

- 1) пронефрос (переднирка);
- 2) мезонефрос (первинна нирка);
- 3) метанефрос (остаточна нирка).

Екскреторна частина нирки - сечоводи, миски, чашечки, збірні каналці - утворюється з протоки мезонефро-са (вольфов протока). Секреторна частина нирки - клубочки, звіті каналці - формується з власне ниркової мета-нефрогенної тканини. Внаслідок порушення процесу ембріонального розвитку виникають різні форми ниркових аномалій: агенезія та аплазія (відсутність закладки органу), подвоєння нирки (надлишкова закладка), всі види дистоній (неправильного положення) і зрощень, кістозні ураження нирок, зумовлені порушенням процесу злиття секреторної і екскреторної частин нирки і т. д. Аплазія і агенезія (вроджена відсутність нирки) належать до рідкісних аномалій. Вони виникають внаслідок порушення процесу закладки ниркової тканини. Коли одночасно порушується закладка метанефрогенної тканини і вольфова протоки, має місце агенезія (аплазія) нирки, що супроводжується відсутністю сечоводу. У випадках, коли відбулося порушення закладки лише власне ниркової тканини при збереженому вольфова протоці, аплазія нирки не супроводжується повною відсутністю відповідного їй сечоводу, останній зберігається на більшому або меншому протязі і закінчується сліпо, нерідко має місце часткова атрезія сечоводу.

Нерідко відсутність однієї нирки не має жодних симптомів, лише будь-яке захворювання або пошкодження єдиною (солі-тарної) нирки призводить до дуже серйозних наслідків, аж до гострої ниркової недостатності. Двостороння аплазія (агенезія) нирок є несумісною з життям аномалією.

Діагностування не викликає великих труднощів. Провідна роль у діагностиці належить ультразвуковому і рентгенологічному методів, при яких виявляється відсутність нирки. При підозрі на аплазію нирки і сечоводу доцільно провести екскреторну урографію на тлі забрюшинно введеного кисню. При цьому солітарна (єдина) нирка буває компенсаторно гіпертрофована, з хворої ж боку відсутні контури і функція нирки. Цітоскопічна картина варіюється в залежності від наявності або відсутності сечоводу. У першому випадку з боку аплазії є гирлі у вигляді точкового отвору, однак воно не скорочується і не виділяє сечі. У

другому випадку гирлі відсутня повністю і відзначається недорозвинення відповідної половини трикутника Льєтоди. Вирішальне значення в діагностиці аплазії має ниркова ангіографія.

За будь-яких захворюваннях вроджено єдиної нирки необхідні тільки консервативні операції на нирці з наступним застосуванням протизапальних засобів (уросептиків), сечогінних і загальнозміцнюючих препаратів, фітотерапії.)

Синдром Поттера:

Синдром Поттера виникає внаслідок ниркової недостатності, яка призводить до вираженого маловоддя (ангідрамніону), що, в свою чергу, спричинює гіпоплазію легенів і контрактури у плода. Під хворобою Поттера розуміють двобічну агенезію нирок. Ниркова недостатність може розвиватись у плода також внаслідок обструкції сечових шляхів.

Утворення нирок відбувається з проміжної мезодерми послідовно з участю трьох ниркових систем, які поступово регресують (переднирка - *pro-nephros*, первинна нирка - *mesonephros* і остаточна нирка - *metanephros*), і починається на 4-му тижні розвитку. Першою є переднирка, яка утворюється у шийному відділі зародка і не функціонує. На 5-му тижні виникає первинна нирка, яка утворює мезонефральні, або є мюллерові протоки.

Відросток мюллерових проток - зачаток сечовода - розширюється і розділяється з утворенням сечовивідної системи - трубочок, чашечок, ниркових мисок і сечоводів у чоловіків і жінок. За наявності тестостерону, мезонефральні протоки у чоловіків також дають початок сім'явидним протокам, придаткам яєчка, еякуляторним протокам і сім'яним пухирцям. У жінок ці додаткові протоки дегенерують, за винятком залишкової (рудиментарної) Гартнерової протоки, що може утворювати доброякісні кісти за ходом широкої зв'язки матки. Третя ниркова система - остаточна нирка - також виникає на 5-му тижні гестації і починає функціонувати близько 9-го тижня. Зачаток сечовода з мезонефральних проток контактує з остаточною ниркою - метанефросом - і спонукає його до утворення нефронів. Якщо цей контакт не відбувається, має місце агенезія нирок. Прилегла дорзальна аорта віддає колатералі у метанефрос для завершення розвитку ниркових клубочків.

До 7-го тижня клоака (проксимальна частина алантоїса, що у дистальному кінці контактує з жовтковим мішком) розділяється на 2 частини: урогенітальний синус і аноректальний канал. Протягом цього процесу каудальна (найбільша) частина мезонефральних проток абсорбується. Брунька сечовода вже не є частиною мезонефральної

протоки, а з'єднується безпосередньо з урогенітальним синусом. З урогенітального синуса утворюється сечовий міхур і з зачатків сечовода - сечоводи. Урогенітальний синус продовжується у сечівник каудально й у алантоїс краніально. Після облітерації алантоїса залишається урахус - фіброзний тяж, який пізніше стає медіальною пупковою зв'язкою у дорослих.

Агенезія нирок є тяжкою патологією. За відсутності нирок плід може видаляти продукти метаболізму через плаценту, але це призводить до відсутності навколоплідних вод (агідрамніону). Без амніотичної рідини легені плода не зазнають постійного тиску, що спонукало б їх до розширення і росту. Це спричинює гіпоплазію легенів. Крім того, за відсутності амніотичної рідини плід не має можливості рухатися, що призводить до формування контрактур кінцівок плода. Спроби ввести амніотичну рідину в плодовий міхур при амніоцентезі виявилися безуспішними внаслідок її швидкої абсорбції. Введення постійного катетера в амніотичну порожнину несе високий ризик інфекції. Отже, на сьогодні відсутнє адекватне лікування синдрому Поттера. Але при синдромі Поттера, спричиненому вторинно внаслідок вихідної обструкції сечового міхура, є можливість введення катетера у сечовий міхур або виконання лазерної абляції місця обструкції.

Природжений полікістоз нирок виникає з частотою 1:500-1:5000 новонароджених і успадковується за аутосомно-рецесивним або аутосомно-домінантним типом.

Екстрофія сечового міхура - це дефект вентральної стінки, при якому слизова оболонка сечового міхура залишається оголеною. Це рідкісна аномалія з частотою 1:100 000 новонароджених.

Існують численні аномалії нирок (сідлоподібна нирка, ектопічна нирка, подвоєння сечовода), які залишаються недіагностованими і звичайно не завдають значних проблем.

Гіпоплазія нирки:

Гіпоплазія нирки - це вроджена анатомічна патологія, коли орган за гістологічною структурою вважається нормальною, проте її розміри далекі від меж норми. Крім аномальних розмірів, зменшена нирка нічим не відрізняється від здорового органу і навіть здатна функціонувати в межах своїх мініатюрних розмірів.

На патоанатомічеськом розрізі гіпоплазована нирка має звичайні для ниркової тканини коркові, мозкові шари і вузьку тонкостінну артерію. Майже половина дітей з діагностованою гіпоплазією нирок мають і інші аномалії - подвоєння солітарній нирки (єдиної, відносно здоровою), виворіт (екстрофія) сечового міхура, аномальне розташування сечівника (гіпоспадія), звуження ниркової артерії, крипторхізм.

У нефрологічній практиці гіпоплазія нирки підрозділяється на три види:

Гіпоплазія нирки проста, коли в аномальному органі визначається недостатня кількість нефронів і чашок.

Гіпоплазія в поєднанні з оліgoneфронією (двостороння гіпоплазія при малій кількості нефронів, клубочків і збільшенні сполучної тканини, розширеними канальцями).

Гіпоплазія нирки з дисплазією (вади розвитку ниркової тканини - ембріональні клубочки з несформованою мезенхімальною тканиною, часто з зонами хрящової тканини).

Причина гіпоплазії нирки - недостатня маса метанефрогенної бластемі при нормальному вrostанні і індукує впливі протоки метанефрос. Тому всі нефрони мають нормальну будову і функціонально заможні, але загальна їх кількість менше нормального на 50%. По суті, це мініатюрна норма. Контралатеральна нирка має більшу кількість нефронів. тому сумарна функція звичайно не страждає.

Вважається, що гіпоплазія нирки, як і будь-яка інша гіпоплазія, є пороком внутрішньоутробного розвитку. Порушення внутрішньоутробного формування органу тісно пов'язане із зовнішніми і внутрішніми чинниками, які впливають на організм вагітної жінки. Гіпоплазія нирки, причини якої найчастіше криються в недорозвиненні метанефрогенної бластемі, що представляє собою дрібні вузли зі специфічних бластемних клітин, може бути спадковою патологією. Якщо порушено кровопостачання бластемних вузликів, вони не здатні активізувати формування гломерул і ниркових канальців, орган не може розвиватися і здобувати нормальні розміри. Гіпоплазія нирки може бути обумовлена наступними причинами:

Первинним недорозвиненням (гіпогенезом), пов'язаним з генетичною схильністю.

Пієлонефритом, який розвивається внутрішньоутробно або у віці до одного року.

Вторинним запальним процесом у гіпоплазированих нирках, які вразливі в сенсі запалення інтерстиціальних тканин.

Внутрішньоутробним тромбозом ниркових вен, що призводить до недорозвинення органу.

Маловоддя, недостатній обсяг навколоплідних вод.

Аномалії положення плода.

Інфекційне захворювання матері - грип, краснуха, токсоплазмоз.

Деякі автори, фахівці з нефропатологіям, вважають, що найчастіше гіпоплазія нирки причини має внутрішньоутробного запального характеру і провокується прихованими патологіями в початках клубочків і ниркових мисок.

Також гіпоплазія може бути спровокована зовнішніми факторами, що впливають на стан здоров'я вагітної жінки, до них належать такі причини:

Іонізуюче опромінення.

Травми, в тому числі удари живота.

Зовнішня гіпертермія - довге перебування жінки під променями палючого сонця, в аномально жарких умовах.

Зловживання алкоголем, хронічний алкоголізм.

Куріння.

За даними аутопсії, гіпоплазія нирки зустрічається в 0,09-0,16% випадків.

Якщо патологія одностороння, а солітарна (єдина відносно здорова) нирка працює нормально, гіпоплазія симптоми може не проявляти протягом усього життя. Якщо ж солітарна нирка не зовсім справляється з подвоєною функцією, гіпоплазована орган може запалюватися, розвивається пієлонефрит з типовою клінічною картиною, властивої цьому захворюванню. Нерідко причиною стійкої артеріальної гіпертензії у дитини є саме гіпоплазія нирки. Хронічна нефропатическій гіпертензія часто призводить до необхідності видалити гіпоплазована нирку, оскільки ренін-залежна форма захворювання не піддається медикаментозному куруванні і набуває злоякісний характер.

Патологія недорозвинення органу може проявляти і більш виражено у клінічному сенсі:

Явне відставання дитини у фізичному і розумовому розвитку.

Блідість шкірних покривів, одутлість обличчя і кінцівок.

Хронічна діарея.

Субфебрильна температура.

Множинні ознаки, схожі з симптомами рахіту - розм'якшення кісткової тканини, характерні виступаючі лобні і тім'яні горби черепа, плоский потилицю, викривлення ніг, здуття живота, облісіння.

Хронічна ниркова недостатність.

Артеріальна гіпертензія.

Постійне подташніваніє, можлива блювота.

Двостороння гіпоплазія має несприятливий прогноз для дітей першого року життя, оскільки обидві органу не здатні функціонувати і не підлягають трансплантації.

Одностороння гіпоплазія нирки рідко виявляє себе специфічною симптоматикою і виявляється випадковим чином при диспансеризації або комплексному обстеженні з приводу зовсім іншого захворювання.

Гіпоплазія правої нирки

Гіпоплазія правої нирки практично нічим не відрізняється від гіпоплазії лівої нирки,

принаймні, ні в клінічному сенсі, ні в функціональному ці дві аномалії не відрізняються. Гіпоплазія правої нирки може діагностуватися як випадковим чином, так і на внутрішньоутробному етапі розвитку плоду або при первинному огляді новонародженого малюка. Диференціація гіпоплазована органу утруднена, так як гіпоплазія на ехографії надзвичайно схожа з іншою патологією - зморщеного органу, дисплазією, що є окремим захворюванням. Недостатня кількість ниркових клубочків і чашок - це єдина відмінність аномальної нирки від цілком здорової, структура і функціональні можливості недорозвиненого органу зберігаються. Недостатність гіпоплазована нирки компенсується солітарній, тобто тієї ниркою, яка залишається відносно здоровою. Гіпоплазія правої нирки позначає деяку гіпертрофованість лівої нирки, яка збільшується, намагаючись виконати додаткову роботу. Анатомічно права нирка повинна бути розташована трохи нижче лівої, оскільки стикається з досить великим правостороннім органом - печінкою. Помічено, що гіпоплазія правої нирки найчастіше зустрічається у осіб жіночої статі, що ймовірніше за все обумовлено анатомічними особливостями будови жіночого тіла. Гіпоплазія правої нирки, як правило, не вимагає спеціальної терапії за умови нормальної компенсаторної роботи лівої нирки. Якщо не виявляються фізіологічні відхилення, крім гіпоплазії, немає інфекції сечовивідної системи, немає нефропатії, відсутня сечовий рефлюкс (заброс сечі), лікування не потрібне. Зрозуміло, якщо виявлена гіпоплазія правої нирки, ліву потрібно берегти, щоб не допустити її захворювання, що може призвести до обтяженим ускладнень. Регулярні диспансерні огляди, дотримання делікатної дієти без солі, деяке обмеження фізичних навантажень, уникнення переохолодження, вірусів та інфекцій - цілком достатні заходи для повноцінної якісного життя з одного функціонуючої ниркою. Якщо ж розвивається тяжкий стан, що супроводжується нефроптозом єдиного органу, артеріальною гіпертензією або пієлонефритом в гострій формі, можлива нефроектомія.

Гіпоплазія лівої нирки

Анатомічно ліва нирка повинна розташовуватися трохи вище правої, тому гіпоплазія лівої нирки може проявитися більш вираженою в клінічному сенсі симптоматикою.

В якості ознак, що вказують на недорозвинення лівої нирки, можуть стати ниючі болі в попереку. Крім періодичних болів інших ознак, гіпоплазія лівої нирки, як правило, не пред'являє. Часом людина може прожити все життя з гіпоплазована лівою ниркою, навіть не підозрюючи про це, особливо, якщо права нирка повноцінно забезпечує гомеостаз, хоча і гіпертрофована через вікарної (замісної) функції. Слід зазначити, що відсутність патологічної симптоматики при недорозвиненості органу не є гарантією безпеки в майбутньому: будь-яка інфекція, переохолодження, травма можуть спровокувати пієлонефрит, формування стійкої артеріальної гіпертензії та значне зниження активності колатеральної працюючої нирки. Вважається, що гіпоплазія лівої нирки найчастіше визначається як вроджена патологія в осіб чоловічої статі, хоча точної статистичної інформації, підтвердженої міжнародним медичним співтовариством не існує. Слід зазначити, що гіпоплазія лівої нирки, так само як і недорозвинення правої нирки, вивчені недостатньо повно, тому досі є розбіжності у сфері стандартів терапії даної анатомічної патології. Гіпоплазія лівої нирки, за умови нормальної роботи правої, лікування не потребує. Хворий потребує лише в регулярних оглядах, необхідно періодично здавати кров і сечу для лабораторних досліджень і проходити ультразвукове обстеження.

Гіпоплазія нирок у новонароджених

Вроджені аномалії формування органів сечостатевої сфери останнім часом зустрічаються, на жаль, все частіше. Гіпоплазія нирок у новонароджених становить майже 30% всіх виявлених вроджених вад розвитку плоду. Двостороння гіпоплазія нирок у немовлят виявляється в перші дні або місяці життя після народження, оскільки жодна з нирок не спроможна функціонувати нормально. Клінічні ознаки загальної ниркової гіпоплазії такі:

Відставання в розвитку, можлива відсутність вроджених рефлексів (рефлекс опори, захисний рефлекс, рефлекс Галанта, інші).

Нестримне блювання.

Діарея.

Субфебрильна температура тіла.

Явні ознаки рахіту.

Інтотоксикація через отруєння продуктами власного обміну.

Виражена двостороння гіпоплазія нирок у новонароджених характерна швидким розвитком ниркової недостатності, що нерідко призводить до загибелі немовляти в перші дні після пологів. Якщо гіпоплазія зачіпає від одного до трьох сегментів органу, дитина може бути життєздатним, проте у нього розвивається стійка гіпертензія.

Для односторонньої гіпоплазії властива низька концентраційна здатність дієздатного органу, але при проведенні біохімічних аналізів показники крові знаходяться в межах норми. Артеріальна гіпертензія може розвинути в більш пізньому віці, як правило, в пубертатному періоді.

Гіпоплазія нирок у новонароджених - це вроджена аномалія в результаті зовнішнього або внутрішнього впливу на плід. Саме тому майбутнім мамам, вагітним жінкам необхідно не просто засвоїти цю інформацію, але і зробити все можливе, щоб максимально нейтралізувати шкідливі фактори, що впливають на стан плода.

Гіпоплазія нирки у дитини

Гіпоплазія нирки у дитини віком від одного року і більше може не проявлятися тривалий час і виявляється при обстеженні з приводу гострої форми пієлонефриту або стійкого підвищення артеріального тиску. Також підставою для комплексного нефрологічного обстеження може бути тривала піурія (гній в сечі) або гематурія (кров у сечі). Батьків повинні насторожити наступні прояви, можливо вказують на патологічний стан нирок дитини:

Дизурія - затримка сечі, поліурія (рясне сечовипускання) або прискорене сечовипускання з малими порціями сечі.

Хворобливе сечовипускання.

Енурез.

Судомний синдром.

Зміна кольору і структури сечі.

Скарги на біль внизу живота або на біль в області попереку.

Набряклість обличчя і кінцівок (пастозність).

Періодичне підвищення артеріального тиску.

Постійна спрага.

Відставання у фізичному розвитку, слабкість.

Гіпоплазія нирки у дитини клінічно може проявлятися наступними ознаками:

Сухість шкірних покривів.

Блідий, землистий колір шкіри.

Набряклість обличчя в преорбітальній зоні (навколо очей).

Поширена набряклість - кінцівки, тулуб.

Стійка гіпертензія і головний біль.

Патологічний генералізований набряк - anasarca (набряк міжм'язової тканини і клітковини), характерний для нефротичного синдрому.

Піурія, гематурія.

У хлопчиків - крипторхізм (неопущення яєчка в мошонку).

Гіпоплазія нирки у дитини досить докладно описана шведським урологом Ask-Urmark як сегментарна вроджена патологія органу, при якій гіпоплазована паренхіматозні ділянки органу поєднуються з недорозвиненням артеріальних ниркових гілок. На думку шведського лікаря подібна патологія найчастіше «стартує» клінічними симптомами у віці від 4 до 12 років у вигляді гіпертензії, видимих на дослідженні змін судин очного дня, нестримної жагою (полідипсією).

Вроджена аномалія найчастіше визначається при диспансеризації з приводу оформлення дитини в дитячий сад або школу, рідше при обстеженні з приводу наявних захворювань, не пов'язаних з нирками.

Діагностика гіпоплазії нирки

Диференціальна діагностика гіпоплазії нирки проводиться з дисплазією нирки і зморщеною ниркою. Доказом гіпоплазії служить нормальну будову ниркових судин, чашково-мискової системи, сечоводу, що раніше могло бути встановлено при екскреторній урографії, ретроградної уретеропієлографії, ниркової ангиографії, динамічної нефросцинтиграфії. В даний час досить проведення МРТ або МСКТ, при необхідності - в поєднанні з динамічною нефросцинтиграфії. У клінічному плані при цьому пороці велике значення має стан контралатеральної нирки, оскільки її захворювання або травма може призвести до ниркової недостатності.

Диспластична нирка або істинна гіпоплазія нирки характеризується зменшенням цього органу при загальному недорозвитку її структури, судин і даний вид аномалії може бути двостороннім. Причиною виникнення дисплазії нирки служить недостатня індукція протоки метанефрос на диференціювання метанефрогеїної бластими після їх злиття. Клінічно найбільш часто цей порок розвитку нирки проявляється артеріальною гіпертензією і симптомами хронічного пієлонефриту що пов'язано з аномальною будовою як внутрішньої судинної мережі, магістральних судин, так і чашково-мискової системи. Для двостороннього процесу характерна ниркова недостатність. Диференціальну діагностику диспластичної нирки проводять з карликовою і зморщеною ниркою.

Лікування гіпоплазії нирки

Якщо причина артеріальної гіпертензії полягає в дисплазії нирки або на тлі даної аномалії діагностують пієлонефрит, то показано наступне лікування гіпоплазії нирки - нефректомія.

Недорозвинення однієї або двох нирок є складною патологією, в силу пізнього виявлення та діагностування. Гіпоплазія нирки лікування припускає варіативної, залежне від виду гіпоплазії і від стану солітарній, працюючої нирки. Якщо аномалія визначається в ранньому віці і діагностується як двостороння гіпоплазія, можуть робитися спроби відновлення і корекції водно-електролітичного балансу, нейтралізації азотемії (інтоксикація крові азотистими продуктами). Однак при вираженій двосторонньої гіпоплазії найчастіше дитина гине від уремії та серцевої недостатності (декомпенсації). Прогноз, як правило, несприятливий, діти з такою важкою патологією живуть від 8 до 15 років.

Тактика лікування односторонньої гіпоплазії розробляється з урахуванням індивідуальних особливостей стану здоров'я пацієнта. Найчастіше терапевтичні заходи схожі з лікуванням хворих, що мають одну нирку.

Якщо колатеральна нирка виконує подвоєну функцію в повному обсязі, спеціального лікування не потрібно. Терапевтичні дії можливі лише при підозрі на пієлонефрит гіпоплазована нирки. Деякі фахівці рекомендують проводити нефректомія недорозвиненого органу, навіть, якщо колатеральна нирка здорова. Пояснюється це тим, що недорозвинений орган є потенційно небезпечним вогнищем в інфекційному і імунному сенсі і може впливати на здорову нирку.

Також гіпоплазія нирки лікування передбачає і в разі стійкої гіпертензії, яка не піддається стандартної медикаментозної терапії. Видалення гіпоплазована нирки, як правило, показано пацієнтам дорослого віку. Діти, у яких гіпоплазована нирка здатна працювати хоча б на 30% належного обсягу, показаний диспансерний облік, спостереження,

регулярні обстеження і симптоматичне лікування при підозрі на найменші функціональні відхилення.

Якщо виявлена важка двостороння гіпоплазія нирки, лікування повинно бути хірургічним, зазвичай видаляються обидві аномальні нирки. Пацієнт переводиться на гемодіаліз і йому проводиться трансплантація донорської нирки.

Кістозна хвороба нирок:

Терміном «кістозні хвороби нирок» об'єднують групу ниркових захворювань різної причини, визначальна ознака яких - наявність у нирках кіст.

Кісти нирок являють собою наповнені рідиною розширені сегменти нефрону або збиральної трубки різної величини, вистелені одним шаром зміненого канальцевого епітелію. Рідина в кістах, як правило, повідомляється з канальцевим вмістом, ряд кіст може мати сполучення з кровоносними судинами нирок і рідко - з вмістом ниркової миски.

Кісти можуть виявлятися повсюдно: у кірковій і мозковій шарі нирок, в області мисок нирок і окололоханочной області, рідше - на полюсах нирки. Розмір кіст і кількість рідини в них можуть широко варіювати: малі кісти (менше 2 мм в діаметрі) містять, як правило, не більше 3 мл, в той час як у великих кістах можуть бути літри вмісту. Кісти в нирках можуть мати як однаковий розмір (при полікістозі дітей), так і істотно відрізнятися за формою і розміром (при полікістозі дорослих); бути одиничними (солітарні) або множинними, розташовуватися в одній або обох нирках.

Важливо підкреслити, що в нирках кісти співіснують з ділянками незміненої паренхіми. У міру прогресування хвороби, як правило, кількість кіст зростає, збільшується їх розмір, а маса збереженою ниркової паренхіми зменшується. Саме останній фактор - кількість неушкодженої тканини - і визначає функціональний стан нирок.

Класифікація кістозних хвороб нирок

Полікістозні хвороби.

-Аутосомно-домінантна поликистозная хвороба нирок.

-Аутосомно-рецесивний поликистозная хвороба нирок.

-Придбані кістозні хвороби нирок (при азотемії, хронічному лікуванні гемодіалізом).

- Кістозні хвороби мозкової речовини нирок.
- Нефронофтиз (уремическая медулярная кістозна хвороба).

-Губчаста медулярная хвороба.

-Прості кісти (одиничні і множинні).

-Різноманітні паренхіматозні і непаренхіматозних ниркові кісти

Вроджені порушення проходження ниркової миски и вроджені порушення сечівника:



Вади розвитку сечоводів складають 22-25% всіх аномалій сечової системи і 4,2-5% поразок сечових органів. Деякі з цих аномалій виявляються випадково. Інші - можуть викликати важкі розлади функції нирок, сприяючи стазу сечі і фіксації інфекції в нирках.

Численні аномалії кількості, форми, розташування і будови сечоводу призводять до порушення відтоку сечі з нирки. Уродинаміки порушується не тільки при наявності анатомічно виражених перешкод, а практично при всіх вадах розвитку верхніх сечових шляхів, навіть при непомітних перешкоди до відтоку сечі. Найчастіше спостерігається вроджене розширення або звуження сечоводу.

Аномалії сечоводів часто бувають множинними, двосторонніми, призводять до змін у паренхімі нирок. Чим важче аномалія, тим раніше вона проявляється і діагностується.

Всі вади розвитку сечоводів призводять до порушення функції нирок, зокрема уродинаміки. Будь-які порушення у формуванні сечовідного паростка проявляються у морфогенез ниркової паренхіми, оскільки повноцінний нефрон може сформуватися тільки за умови нормального розвитку як метанефрогенної бластими, так і дистальних частин збірних ниркових трубочок, чашок, мисок та інше. Аномалії кількості сечоводу і ниркової миски поєднуються з аномаліями паренхіми нирки.

Відповідно до загальноприйнятої класифікації, аномалії сечоводів розподіляють на такі групи:

- аномалії кількості - аплазія, подвоєння, потроєння (повне або неповне) і т.д.;
- аномалії структури - гіпоплазія, звуження (стриктура), клапан, дивертикул, уретероцеле, нервово-м'язова дисплазія, а також ахалазія, мегауретер, гідроуретеронефроз;
- аномалії форми - кільцеподібний, штопороподібних сечовід;
- аномалії розташування-ретрокавальній сечовід, ретроліакальній сечовід, ектопія отвори сечоводу.

Клінічні прояви різних аномалій сечоводу залежать не стільки від його морфологічної характеристики, скільки від обумовлених порушеннями розвитку ускладнень. Основними ускладненнями є запальні захворювання, гідронефроз, утворення каменів, нефрогенна гіпертензія, які частіше виникають на тлі пієлонефриту. Інфекція при аномаліях сечоводу частіше приєднується в ранньому дитячому віці. Перебіг її може бути активним, або з

латентними періодами, періодичними загостреннями. Найчастіше інфекційний процес має циклічний характер у зв'язку з інтеркурентних захворюваннями або з підвищеним навантаженням на організм (роки інтенсивного зростання, статеве дозрівання, вагітність). У рідкісних випадках, навіть виражені аномалії, тривалий час не супроводжуються ускладненнями і інфекція проявляється лише в зрілому віці.

Аномалії сечоводу часто зумовлюють розвиток гідронефрозу або уретерогідронефрозу. Залежно від ступеня порушення прохідності сечоводу та рівня обструкції спостерігається втрата функції або її компенсація за рахунок гіпертрофії і підвищення скорочувальної здатності сечоводу у відділах, розташованих вище рівня аномалії. Часто у хворих розвивається прогресуючий гідронефроз, який призводить до недостатності нирок.

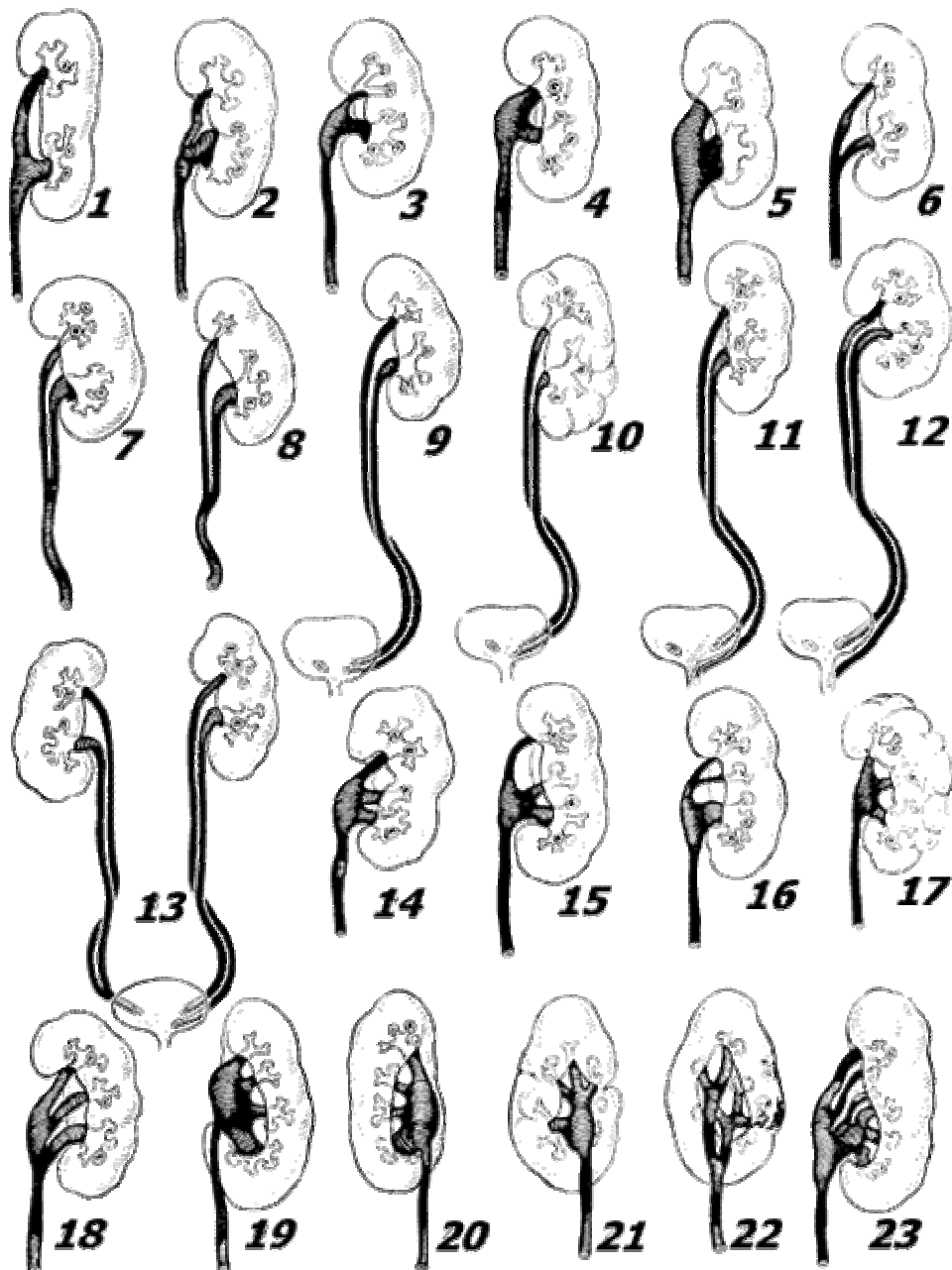
Якщо відтік сечі порушується в нижче розташованих відділах сечових шляхів, процеси компенсації тривають довше і гідронефроз прогресує повільніше. Певну роль, крім гіпертрофії стінки сечоводу над перешкодою, грає і збільшення поля реабсорбції, яке не обмежується рефлюксами на рівні нирки, а виявляється протягом усього сечоводу.

У разі численних аномалій сечоводу дуже рідко обмежуються консервативними заходами. Загроза загибелі нирок змушує вдаватися до хірургічних втручань, наслідки якого залежать від віку дитини. Чим раніше провести операцію, тим більше надії на функціональну компенсацію нирок, більш сприятливий прогноз при поєднанні з лікуванням антибактеріальними засобами, дозволяє досягти клініко-лабораторної ремісії запального процесу лише в 50% дітей. Це пояснюється тим, що більшість аномалій, окрім розладів уродинаміки, що супроводжуються неправильним формуванням ниркової тканини і незрілістю імунної системи. Після відновлення уродинаміки ці зміни залишаються безпосередньою причиною підтримки запального процесу.

У діагностиці основних вад розвитку сечоводів основну роль грають урорентгенологічні методи - варіанти видільної урографії. Порівняно рідко застосовують висхідну пієлографію. Це дослідження виконують лише в тих випадках, коли аномалія сечоводу обумовлює повну втрату функції нирок.

Певне значення має цистоскопія, яка дозволяє визначити місце розташування гирла сечоводу, його скоротливість, форму, довжину. Унутрипузирна частини. Висока частота міхурово-сечовідного рефлюксу при всіх аномаліях сечоводу дозволяє замінити висхідну пієлографію звичайної мікціонною Цистографією.

Важливу інформацію дають методи, засновані на можливостях телевізійного спостереження та відеозапису скорочення сечоводів при видільної урографії. Ниркова ангіографія, фармакодіагностическіе, імунно-морфологічні та цістохіміческіе методи дослідження дозволяють оцінити морфо-функціональний стан ниркової тканини, намітити план лікування хворого, уникнути діагностичних помилок, провести корекцію порушень в операції, контролювати подальший перебіг захворювання і прогнозувати можливі наслідки.



АНОМАЛІЇ КІЛЬКОСТІ

Аплазія (агенезія) сечоводу зустрічається дуже рідко і становить 0,2% аномалій нирок і сечових шляхів. Двостороння аномалія зазвичай поєднується з двосторонньою агенезією нирок, рідше з двосторонньою Мультікістозная ниркою. Ця аномалія не має клінічного значення, оскільки несумісна з життям.

Одностороння аплазія сечоводу також є складовим елементом ниркової аплазії і результатом відсутності сечовідного паростка. Іноді сечовід виявляють у вигляді тонкого фіброзного тяжа або відростка, який закінчується сліпо.

Діагностика аплазії сечоводу ґрунтується на даних екскреторної урографії, яка дозволяє встановити відсутність функції однієї з нирок. При цистоскопії виявляють гіпоплазію або повна відсутність половини сечоміхурового про трикутника. Отвір сечоводу може розташовуватися на звичайному місці, але бути звуженим. При тривалому спостереженні можна виявити відсутність його скорочень. Іноді отвір має вигляд сліпого

поглиблення, що визначається при введенні катетера, або сліпо закінчується на будь-якому рівні. У цих випадках досить інформативною є цистографія. При рудиментарному отворі сечоводу рекомендується проводити ультразвукове дослідження, комп'ютерну томографію.

Потреба в лікуванні виникає лише при сліпому закінченні сечоводу, оскільки ця аномалія може викликати запальний процес, іноді з нагноєнням (емпієма), освітою каменю. У разі рубцювання, периферичного отвори сечоводу утворюється замкнута порожнина, що нагадує кісту або пухлина черевної порожнини.

Такі ускладнення проявляються больовим синдромом у відповідній пахової або подложечкової області, дизурією, підвищенням температури тіла за інтермиттуючим типом, явищами хронічної інтоксикації. Сеча містить велику кількість лейкоцитів, протеїну, бактерій. При наявності каменя виявляють макро-або мікрогематурію.

Лікування полягає у видаленні кукси сечоводу.

Подвоєння сечоводу - одна з найчисленніших аномалій (1:140). Вона обумовлена одночасним зростанням двох сечоводів з двох сечовідних паростків нефрогенної бластими або розщепленням єдиного сечовідного паростка. Один з сечоводів може розвиватися нормально, а другий - патологічно. Якщо в каудальному відділі протоки первинної нирки утворюється кілька закладок сечоводу, можливо не тільки подвоєння, а й потроєння морфологічно повноцінних сечоводів. Двом мочеточникам відповідають дві ниркові миски, які є колекторами сечі для різних кінців нирки.

У таких випадках нирки рідко бувають відокремленими. Утворюється третя, додаткова, нирка.

Іноді два сечоводу і більше відходять від балії НЕ подвоєною нирки або проксимальний кінець одного з сечоводів закінчується сліпо. Обидва сечоводу зазвичай проходять в одному фасціальном футлярі.

Спостерігається повне (ureter duplex) і неповне (ureter fissus) подвоєння сечоводів.

При неповному подвоєнні обидва сечоводу відходять від ниркової миски вниз до сечового міхура і на різній відстані від неї зливаються в один. При цьому в сечовому міхурі проявляється один отвір - розщеплений сечовід. Іноді сечоводи зливаються біля сечового міхура, внутрішньопухирно (інтрамурально) або навіть в області отвори. Один з сечоводів впадає в інший під гострим кутом.

Як правило, довжина обох сечоводів від мисково-сечовідного сегмента до місця злиття різна і ділянки обох сечоводів над ним знаходяться в різних фазах перистальтики. При неповному подвоєнні розщеплення спостерігається переважно у верхній третині сечоводу, рідше - в середній, а в 1/3 хворих - у нижній.

Подвоєння сечоводу - як повне, так і неповне, частіше буває одностороннім. Локалізується по обидві сторони з однаковою частотою.

При повному подвоєнні обидва сечоводу йдуть окремо до сечового міхура. Вони тісно примикають стінками, за законом Вейгерта-Мейєра перекрещуються в проксимальних і дистальних відділах і відкриваються двома отворами на відповідній половині сечоміхурового трикутника (один над іншим або поруч), якщо немає ектопії одного з них. У

сечовому міхурі отвори сечоводу верхньої балії майже завжди містяться нижче отвори сечоводу нижній балії.

Міхурово-сечовідний рефлюкс частіше спостерігається при повному подвоєнні сечоводів. Це обумовлено коротким внутрішньоміхуровому відділом того сечоводу, який відкривається проксимальніше. Зрідка спостерігається сліпе закінчення одного з подвоєних сечоводів. Аномалія проявляється болем у подложечкової області та симптомами запального процесу.

Подвоєння сечоводів часто поєднується з іншими вадами розвитку: відсутністю обох або одного сечовідних отворів, звуженням (стриктурую сечоводу, уретероцеле, ектопією отвори одного з сечоводів (частіше нижнього), сегментарної або поширеною дисплазією нейром'язових елементів сечоводів, аберантними судинами, спайками, фіброзними тяжами і т. п..

При подвоєному сечоводі характерних симптомів не набувається. Довгий час аномалія має безсимптомний перебіг. Клінічні прояви виникають при появі ускладнень. Симптоматика визначається характером і стадією ускладнення або поєднаними аномаліями.

Основним методом діагностики є екскреторна урографія. При зниженні функції однієї з половини подвоєною нирки потрібну інформацію можна отримати за допомогою інфузійної пієлографії, використовуючи відстрочені знімки. До рентгенологічних ознак подвоєння сечоводу належать: відсутність верхніх чашок в нижній балії; зміщення нижньої балії вниз, назовні або ротація навколо поздовжньої осі; деформація вище розташованих чашок; наявність великої "німий" зони між краєм миски та кінцем нирки; виникнення тубулярних лоханочно-ниркових рефлюксів в зоні верхніх чашок; наявність двох ниркових мисок або двох сечоводів.

Цистоскопія дозволяє виявити повне подвоєння сечоводу, якщо обидва отвори його відкриваються в сечовий міхур. Поєднання цистоскопії з внутрішньовенним введенням індигокарміну дозволяє визначити функціональну цінність верхньої та нижньої нирок. За допомогою мікціонного серійної цистографії виявляють міхурово-сечовідний рефлюкс.

Лікування. Якщо подвоєння сечоводів виявлені випадково і аномалія не викликає помітних порушень уродинаміки, діти лікування не вимагають. Вони підлягають спостереженню у педіатра за місцем проживання. При появі будь-яких скарг потрібна консультація уролога. У тому випадку, коли подвоєння сечоводів ускладнюється пієлонефритом, а при урорентгенологіческом дослідженні виявити значних порушень уродинаміки не вдається, дітям слід призначити консервативне протизапальне лікування, стимулюючу, десенсибілізуючу терапію, вжити заходів для підвищення імунологічної реактивності. Якщо таке лікування виявилось неефективним, рекомендують операцію.

Хірургічне втручання потрібне за таких ускладнень аномалії, як утворення каменів, уретерогідронефроз однієї або обох частин подвоєною нирки, виражені міхурово-сечоводу і междумочеточникові рефлюкси, ектопія одного з отворів подвоєного сечоводу, уретероцеле.

Вибір методу лікування залежить від кількох факторів: ступеня ураження сегмента нирки, виду подвоєння сечоводу, характеру змін кінцевої частини сечоводу, наявності рефлюксу в суміжному і контралатеральній сечоводі.

Операція вибору при ектопії отвори додаткового сечоводу, сегментарному гідро-і уретеронефросклерозе, міхурово-сечовідний рефлюкс і невеликому уретероцеле без обструкції і рефлюксу в довколишні сечоводи є гемінефруретеректомія. При великому пузирном або ектопічному уретероцеле видаляють його оболонки, виконуючи гемінефруретеректомію і корекцію отворів суміжного і контралатерального сечоводів. Якщо функції обох сегментів нирки збережена, застосовні органозберігаючі операції - анастомозірованіє сечоводів у верхньому цистоидеи, антирефлюксние операції на двох сечоводах одним блоком.

Для ліквідації міхурово-сечовідного рефлюксу при подвоєнні сечоводів виконують операцію по ПОЛІТАН-Лідбеттер на одному або обох сечоводах. Гемінефруретеректомію доцільно доповнювати антирефлюксной операцією в тих випадках, коли один із сегментів нирки повністю втратив функціональну здатність, а сечовід, який залишився має неповноцінний міхурово-сечовідного отвір.

При повному подвоєнні і міхурово-сечовідний рефлюкс в нижньому сегменті нирки слід застосувати уретероектомію з двох доступів: 1) у попереку для видалення сечоводу і створення піелуретероанастомоза, 2) у надчеревній області для завершення уретероектомії і занурення кукси сечоводу в стінку сечового міхура.

Потроєння сечоводів - дуже рідкісна аномалія. Описані випадки наявності 4, 6, і навіть 12 сечоводів.

Клінічні прояви, діагностика та лікування цієї аномалії такі ж, як і при подвоєнні верхніх сечових шляхів. У неускладнених випадках аномалія не діагностується. Клінічно проявляється у разі приєднання запального процесу, уретерогідронефрозу або утворення каменів, а також при ектопії одного з отворів сечоводу.

АНОМАЛІЇ СТРУКТУРИ І ФОРМИ

Гіпоплазія сечоводу поєднується з гіпоплазією відповідної нирки або її половини (при подвоєнні), Мультікістозна дисплазією нирки. Сечовід має вигляд тонкої трубки з різко зменшеним діаметром. Він може бути облітерірован на деяких ділянках. Найчастіше просвіт сечоводу збережений. Стінка його тонка за рахунок недорозвинення м'язових волокон, перистальтика різко ослаблена.

Цей порок розвитку часто поєднується з міхурово-сечовідний рефлюкс. Клінічні прояви гіпоплазії сечоводу обумовлені супутніми аномаліями нирок.

Діагностика аномалії ґрунтується на даних екскреторної урографії і інфузійної її модифікації, оскільки гіпоплазовані сечовід відходить від миски функціонуючої нирки, функція її зазвичай значно знижена і добитися чіткого зображення сечових шляхів можна тільки на відстрочених знімках.

Остаточний діагноз можна встановити за допомогою ретроградної пієлографії, якщо вдається ввести в сечовід катетер, або при цистографії, коли вада розвитку ускладнюється міхурово-мискової рефлюксом.

Лікування залежить від стану відповідної нирки. При проведенні нефректомії одночасно видаляють і сечовід. Облітерація сечоводу на різних рівнях або сліпе закінчення

його при аплазії, ускладнення запальним процесом у дивертикулообразном освіті є показаннями до уретероектомії і видалення нефунціоніруючої нирки.

Звуження (стриктура) сечоводу спостерігається у 0,5-0,7% дітей. Найчастіше аномалія локалізується в міхурово-сечоводі сегмента, потім у лоханочно-сечовідному, але може спостерігатися в будь-якій ділянці сечоводу.

Звуження сечоводу може бути одно-і двостороннім, одиничним і множинним. У більшості випадків воно відноситься до вродженої патології, але буває і набутих (в результаті травм, пошкодження при інструментальних дослідженнях, пролежнів або запаленні при тривалому знаходженні каменю в сечоводі). Звуження може розвинути після операції на сечоводі. Якщо в анамнезі не було жодної з цих причин, можна вважати, що звуження має вроджений характер. Вроджені та набуті звуження клінічно і гістологічно невиразні.

Вище звуження сечоводу і чашково-лоханочная система розширюється за рахунок постійного підвищення тиску і застою сечі. Якщо перешкода локалізується в мисково-сечоводі сегменті, розвивається гідронефроз. При розташуванні звуження в передміхурової (юкставезікальном) частини або в середній третині сечоводу він значно розширюється і подовжується вище місця перешкоди. Сечовід стає довгим, звивистим, з товщиною може дорівнювати товстій кишці. У дітей молодшого віку з астеничним будовою тіла і зниженим тонусом м'язів такі сечоводи можна пропальпувати через передню черевну стінку. Нерідко цю патологію приймають за мегауретер.

Клінічна картина обумовлена порушенням прохідності сечоводу, розвитку гідронефрозу або уретерогідронефрозу, приєднанням інфекції.

Основним методом діагностики звуження сечоводу є екскреторна урографія.

Лікування хірургічне, обсяг його залежить від стану верхніх сечових шляхів і локалізації звуження. Полягає у видаленні звуженої частини сечоводу і відновлення його прохідності, пересадці сечоводу в сечовий міхур, частковому або повному заміщенні сегментом кишки. При загибелі ниркової паренхіми показана нефруретеректомія.

Клапан сечоводу являє собою вроджену поперечну складку слизової оболонки, яка містить циркулярні м'язові волокна.

До появи уретерогідронефрозу і приєднання інфекції аномалія клінічно нічим себе не проявляє. Запальний процес в ураженій і контралатеральній нирках рано ускладнюється перешкодою (обструкцією) на будь-якому рівні сечоводу. Це пояснюється підвищенням тиску в нирковій мисці, венозним і лімфатичним стазом, ішемією ниркової паренхіми.

Діагноз встановлюють на підставі даних екскреторної урографії, ретроградної пієлографії. Ниркова артеріографія дозволяє визначити стадію гідронефрозу, але не з'ясує причину обструкції у сечоводі. Радіонуклідні методи (сканування, ренографія) дають інформацію про кількість збереженої ниркової паренхіми. Нерідко вид аномалії уточнюють лише під час операції. Якщо гідронефроз обумовлює різке розширення порожнин нирки і майже повну загибель її паренхіми, для диференціальної діагностики його з кістозним одностороннім ураженням нирки застосовують антеградно черезшкірну пункційну пієлографія.

Лікування полягає у видаленні (резекції) ураженої ділянки і відновленні прохідності сечоводу шляхом зшивання його кінців. Якщо клапан поміщається в тазовій частині сечоводу, то після його видалення за показаннями пересаджують сечовід в сечовий міхур або виконують його пластику методом Боарі.

Нефректомію і уретеректомію при звуженні і клапані сечоводу виконують тільки коли паренхіма нирки перетворилася на тонкостінний мішок або коли гідронефроз в результаті інфікування ускладнився піонефрозом. В інших випадках показання до нефректомії слід різко обмежити.

Дивертикул сечоводу як вроджена патологія спостерігається дуже рідко. Це довге кулясте утворення, яке з'єднується з просвітом сечоводу. Стінки його мають всі ті верстви, що і стінки сечоводу. Дивертикул розвивається як додатковий сечовідний зачаток. У більшості випадків він формується в нижній третині сечоводу. Локалізується частіше зліва і дуже рідко - з обох сторін.

Природжений дивертикул сечоводу зазвичай невеликий і не викликає ніяких розладів. Іноді він досягає великих розмірів, стискає сечовід, викликаючи уретерогідронефроз, а при інфікуванні - і пионефроз. Частим симптомом є стійка піурія.

Основний метод діагностики цієї аномалії - екскреторна і ретроградна пієлографія. На уретеропієлограмах в нижній третині сечоводу помітне кулясте освіту, один кінець якого закінчується сліпо, а другий поєднується з сечоводом. Іноді це утворення розташоване близько до нирці, і тоді його помилково приймають за додатковий сечовід. У таких випадках уточнити діагноз допомагає екскреторна урографія та ультразвукове та магнітно-резонансне дослідження. На урограммах дивертикул заповнюється рентген-контрастним речовиною лише в нижньому його відділі, а іноді і зовсім не заповнюється.

Лікування полягає у видаленні дивертикула. При уретеропіонефрозе ефективна нефроуретеректомія.

Уретероцеле - кістообразних випинання в сечовий міхур слизової оболонки або всіх шарів стінки Унутрипузирна частини сечоводу. Спостерігається частіше справа, нерідко - з обох сторін. За розмірами уретероцеле буває різним - від декількох міліметрів до декількох сантиметрів у діаметрі. Іноді досягає великих розмірів, заповнює більшу частину сечового міхура, а у жінок може випасти через сечовипускальний канал назовні, симулюючи прізнанкі сечового міхура.

Причиною уретероцеле є звуження отвору сечоводу або зміна його Унутрипузирна частини. У сечоводі над звуженням затримується сеча, висновок якої утруднений. Незадовільно з'єднана з м'язової стінкою слизова оболонка нижнього краю сечоводу під тиском сечі і перистальтичні хвилі сповзає в порожнину сечового міхура, створюючи мішкоподібні випинання. Воно складається з двох шарів слизової оболонки: всередині - слизової сечоводу, зовні - слизової сечового міхура. Нерідко в його порожнині утворюються камені.

Розрізняють такі види уретероцеле: 1) просте; 2) яке випинається в сечівник (у жінок), 3) яке внаслідок ектопії відкривається в сечовипускальний канал, дивертикул сечового Пузиря; 4) яке закінчується сліпо.

Невелике уретероцеле не має клінічних проявів, а велика може викликати дизурию і навіть повну затримку сечі. При тривалому існуванні уретероцеле розвивається розширення сечоводу і ниркової миски з утворенням уретерогідронефрозу і навіть пієлофроза. У таких випадках порушується функція нирок.

Основний метод діагностики уретероцеле - цистоскопія. При дослідженні на місці отвору сечоводу виявляють випинання, яке то зменшується, то збільшується. На цистограмах спостерігається дефект наповнення у вигляді півкільця, що охоплює порожнину рентгеноконтрастної рідини. Екскреторна урографія дозволяє уточнити стан верхніх сечових шляхів і виявити характерні зміни. Для діагностики уретероцеле широко застосовують ехографії. На ехограма уретероцеле є заповнене рідиною об'ємне утворення в проекції сечового міхура, відмежоване від нього тонкою, чітко визначеною мембраною. У багатьох хворих, що страждають уретероцеле, розвивається уретерогідронефроз. Це вдається встановити за допомогою ультразвукового дослідження та комп'ютерної томографії.

Лікування. Виконують трансуретральне розсічення уретероцеле. Якщо уретероцеле велике чи випадає з сечового міхура через сечовипускальний канал, його січуть трансвезикальною і зшивають слизову оболонку сечового міхура зі слизовою сечоводу. При висічених уретероцеле часто порушується замикає апарат (сфінктер) сечоводу, що призводить до рефлюксу і уретерогідронефроз.

При загибелі ниркової паренхіми виконують нефроуретеректомію.

Нервово-м'язова дисплазія сечоводу - двостороннє вроджене звуження отвори і Унутрипузирна частини сечоводу в поєднанні з нервово-м'язовою дисплазією його нижнього третини, що призводить до розширення сечоводу - мегауретера.

Існують дві точки зору щодо етіології та патогенезу цієї аномалії: 1) недостатність розвитку нервово-м'язового апарату сечоводу, 2) наявність функціональних чи органічних перешкод на рівні передміхурової або Унутрипузирна частини сечоводу.

Розрізняють дві форми цієї аномалії: 1) обумовлену механічною перепорою в передміхуровій або Унутрипузирна частини сечоводу, яке утрудняє відтік сечі з тазового цистоїдеи, 2) пов'язану з механічним або функціональним порушенням уродинаміки в області отвори сечоводу, шийки сечового міхура або сечівника. Різниця між ними полягає в тому, що друга форма поєднується з міхурово-сечовідний рефлюкс, який і є безпосередньо причиною розширення сечоводу.

Перша стадія нервово-м'язової дисплазії сечоводу (ахалазія) характеризується розширенням його нижнього цистоїдеи, друга (мегауретер) - розширенням сечоводу по всій довжині; третя (гідроуретеронефроз) - повним необоротним порушенням уродинаміки та гідронефротической трансформації нирки.

Клінічно аномалія не виявляється. Симптоми її спостерігаються, якщо застій сечі призводить до важким ускладненням - уретерогідронефроз, пієлонефрит, пієлофроз та ін.

Приєднання інфекційного процесу призводить до появи симптомів пієлонефриту. Далі в міру прогресування порушень уродинаміки і деструкції нирки внаслідок пієлонефриту і гідронефрозу приєднуються ознаки хронічної недостатності нирок. Діти повільно ростуть, у них змінюються біохімічні показники крові. Тому симптоми хронічної піурії у дітей, що рецидивує, є показанням для спеціального урологічного дослідження.

Основним методом діагностики аномалії є рентгенологічні дослідження. При цистографії внаслідок неповного скорочення отвори сечоводу можна помітити заповнення рентгеноконтрастною рідиною різко розширеного, нерідко з загинами сечоводу-внаслідок міхурово-сечовідного рефлюксу. Дані екскреторної урографії дозволяють оцінити функцію нирок. За урограмі можна простежити хід сечоводу і визначити ступінь його розширення. На уретеропієлограмах добре помітний звивистий і різко розширений сечовід при порівняно незначній ектопії ниркової миски. Урокімографічне дослідження на тлі рефлюксу дозволяє судити про перистальтику сечоводу.

Лікування тільки хірургічне. Якщо розширення обмежена кінцевим відрізком сечоводу, то перетинають його над перешкодою і виконують реімплантацію в сечовий міхур. Деякі автори доповнюють реімплантацію видаленням більшої частини розширеного сечоводу.

Методи оперативного лікування можна розділити на такі групи: 1) уретероцістостомія з утворенням внутріпузирного "хоботка", 2) уретеронеоцістостомія з підслизовим тунелем; 3) подовження внутріпузирного відділу сечоводу із збереженням його отвору; 4) подовження внутріпузирного відділу сечоводу за рахунок переміщення або пластики його отвори ; 5) створення дуплікатури з розширеного сечоводу, антірефлюксний уретероцістоанастомоз; 6) протезування сечоводу.

Велике значення має боротьба з інфекцією та порушеннями гомеостазу. Антибактеріальну терапію застосовують перед виконанням пластичних операцій, в післяопераційний період з метою санації нирок і сечових шляхів, а при відсутності показань до операції - як самостійний метод.

Операції на сечоводі складні і не завжди ефективні, особливо в пізніх стадіях захворювання.

Кільцеподібний сечовід - рідкісна аномалія, при якій сечовід в середній третині скручений у вигляді кільця. Ембріогенез цієї аномалії, ймовірно, пов'язаний з нездатністю тазового відділу сечоводу обертатися разом з ниркою. Цей порок розвитку не викликає різке порушення уродинаміки, тому клінічні її прояви мізерні. У разі приєднання запалення загин сечоводу стає фіксованим, порушення відтоку сечі починають проявлятися у вигляді ниркової коліки. Патологія може ускладнитися утворенням каменів і уретерогідронефроз.

Для діагностики цієї аномалії застосовують екскреторну урографію з відстроченими знімками. У рідкісних випадках виникає потреба в ретроградній пієлографії.

Лікування. Якщо кільцеподібний сечовід викликає застій сечі, виконують резекцію сечоводу з накладенням анастомозу кінець в кінець.

АНОМАЛІЇ РОЗТАШУВАННЯ

Ретрокавальний сечовід-результат аномалії нижньої порожнистої вени, при якій сечовід у верхній третині спіралеобразно охоплює нижню порожнисту вену, а починаючи із середньої третини, йде у звичному напрямку - в сечовий міхур. Таке незвичайне

розташування сечоводу призводить до порушення відтоку сечі і гидронефротической трансформації.

До розвитку гидронефрозу і приєднання інфекції ретрокавальній сечовід не має клінічних проявів, і його діагностують випадково. Стійка пиурия часто обумовлена хронічним пієлонефритом.

Діагноз встановлюють на підставі даних екскреторної урографії, а при зниженні функції нирки - ретроградної пієлографії. Для уточнення діагнозу іноді вдаються до кавографія в поєднанні з уретеропієлографія.

Лікування цієї аномалії хірургічне - перетину і переміщення сечоводу вперед від порожнистої вени з відновленням його прохідності. При загибелі ниркової паренхіми виконують нефроуретеректомію.

Ретроліакальний сечовід - дуже рідкісна аномалія. Характеризується розташуванням сечоводу за загальної клубової артерією.

Клініка. Діагностика та лікування цієї аномалії такі ж, як і ретрокавального сечоводу.

Ектопія отвори сечоводу - розташування одного або обох отворів сечоводів у нетиповому місці. Ектопірованої отвір зазвичай належить одному з подвоєних сечоводів. У більшості випадків сечовід, який дренирует верхню ниркову балію, відкривається на більш низькому рівні. У дівчаток отвір ектопірованного сечоводу зазвичай відкривається у зводі піхви або інших відділах зовнішніх статевих органів, в сечівнику близько зовнішнього його отвору, в прямій кишці, шийці або тілі матки; у хлопчиків в задній частині сечовипускального каналу, сім'явиносній протоці, насінних бульбашках, промежини, прямій кишці і інш.

Правильно встановити діагноз допомагають екскреторна або інфузійна урографія, цистоскопія, уретеро-і кольпографія. Непрямі відомості про локалізацію ектопірованного отвори сечоводу може дати ретроградна пієлографія, виконана через нормально розташоване отвір. Отримання характерною для подвоєною ниркової миски ретроградної пієлограма (зображення основний балії на стороні аномалії, трохи нижче і латеральніше, ніж на протилежній стороні) дозволяє з великою ймовірністю визначити сторону ектопії отвори сечоводу.

У разі відсутності аномалії нирки локалізацію ектопірованої отвори визначають на підставі різкого зниження функції нирки (за даними інфузійної урографії і сканування) і відсутності (при цистоскопії) в сечовому міхурі з одного боку отвору сечоводу.

Якщо припускають можливість локалізації отвори сечоводу в сім'явиносних шляхах, слід вдатися до везикулографії.

Лікування при ектопії отвори сечоводу - оперативне. За наявності великого отвору без супутнього подвоєння верхніх сечових шляхів показана уретероцістонеостомія. При збереженій функції подвоєною нирки створюють уретероуретроанастомоз або уретеропієлоанастомоз. При різкому зниженні функції відповідної половини нирки ефективна гемінефректомія з уретеректомія. Якщо нирка не функціонує, виконують

нефроуретеректомію. Видалення нирки при ектопії отвори сечоводу проводять строго за показаннями.

Міхурово-сечовідний рефлюкс може бути обумовлений вродженою недостатністю запирабельного апарату отвори сечоводу або порушенням прохідності міхурово-сечовідного сегмента і хронічним запальним процесом.

Існують діаметрально протилежні думки щодо зв'язку рефлюксу з аномаліями міхурово-сечовідного сегмента. Одні автори вважають, що рефлюкс виникає внаслідок хронічної затримки сечі і запального процесу. Інші - що обумовлено порушенням нормального анатомо-фізіологічного стану міхурово-сечовідного сегмента. Частота рефлюксу при подвоєнні сечоводів свідчить про те, що його виникнення обумовлено і тими, і іншими причинами.

Отже, міхурово-сечовідний рефлюкс слід розглядати як стан, що межує з аномаліями сечоводу і сечового міхура. Замикання отвори сечоводу забезпечується при підвищенні внутріпузирного тиску двома факторами: а) косим напрямком сечоводу при проходженні його крізь м'язову стінку сечового міхура і стиснення сечоводу при скороченні м'яза, що виштовхує сечу, б) підслизовим розташуванням кінцевої, Унутрипузирна частини сечоводу, на протязі близько 11 мм. При підвищенні тиску в сечовому міхурі цю ділянку сечоводу притискається до м'язової стінки.

Замикання отвори сечоводу порушується при розташуванні м'язової стінки в перпендикулярному або близькому до нього напрямі, а також при вкороченні підслизової (Унутрипузирна) частини. Такий стан створюється при повному подвоєнні сечоводу, але може відзначитися і без цієї аномалії. У дітей з короткою підслизово розташованою частиною сечоводу до пубертатного періоду може настати матурація її з зникненням рефлюксу. Однак цьому можуть перешкодити інфекція і прогресуюче порушення прохідності міхурово-сечовідного сегмента, про що свідчить зникнення рефлюксу при боротьбі з інфекцією. Фактично створюється замкнене коло: рефлюкс сприяє висхідній інфекції сечових шляхів, а інфекція підтримує рефлюкс. Це коло можна розірвати лише цілеспрямованої антибактеріальної терапією з призначенням великої кількості рідини.

Діагноз встановлюють на підставі результатів цистографії і радіонуклідних методів дослідження. Обов'язково визначають стан міхурово-сечовідного сегмента. При порушенні його прохідності усунути рефлюкс можна тільки після корекції названої аномалії.

Залежно від вираженості закидання рентгеноконтрастної рідини і розширення верхніх сечових шляхів на урограмі можна простежити п'ять ступінь міхурово-сечовідного рефлюксу: I - закидання рентгеноконтрастної речовини в дистальну частину сечоводу; II - заповнення рентгеноконтрастної речовини сечоводу і чашечку-мискової системи; III - помірне розширення сечоводу з пілоектазією і округленням склепін чашечок; IV - виражене розширення і звивистість сечоводу, деформація чашечку-мискової системи; V - гідроуретер і різке стоншення паренхіми нирки.

Лікування. У більшості випадків міхурово-сечовідний рефлюкс у дітей з віком зникає. Це пояснюється завершенням розвитку відповідного відділу сечоводу за рахунок досягнення нею достатньої довжини в підслизовому шарі сечового міхура. Тому якщо вроджена неповноцінність запирабельного апарату сечоводу виражена помірно (I, II, іноді III ступеня), а відповідний процес ще не почався або відбувається доброякісно, доцільно

проводити консервативну терапію (уроангісептіки, зовнішня електростимуляція сечового міхура синусоїдальними або діадинамічними струмами). При її неефективності виконують протирефлюксні операції. Перед цим слід усунути причини обструкції шийки сечового міхура і сечовипускального каналу, якщо вони є. При IV та V ступенях рекомендують резекцію дистального відділу сечоводу з уретероцістоанастомозом.

Діти, які перенесли операцію з приводу міхурово-сечовідного рефлюксу, підлягають спостереженню уролога та нефролога.

VI. План та організаційна структура заняття.

№	Основні етапи заняття, їх функції та зміст	Навчальні цілі в рівнях засвоєння	Методи контролю навчання	Матеріали методичного забезпечення	Розподіл часу (у хвилинах)
1	2	3	4	5	6
I. Підготовчий етап					25 хв.
1	Організаційні заходи				2 хв.
2	Постановка навчальних цілей	II		"Актуальність теми"	3 хв.
3	Контроль вхідного рівня знань, навичок: 1. Основні поняття, термінологія вроджених вад. 2. Еволюція розвитку вроджених вад. 3. Основні вроджених вад сечової системи. 6. Основні методи діагностики вроджених вад сечової системи.	Виявити рівень засвоєння знань про структуру та функції сечової системи на попередньо забезпечуючих дисциплінах	1.Фронтальне експрес - опитування 2. Тестовий контроль	7. Таблиці 8. Тести 9. Схеми	20 хв.
II. Основний етап					120 хв.

1	2	3	4	5	6
	<p>1. Загальну етіологію і патогенез вроджених вад сечової системи;</p> <p>2. Роль ендогенних і екзогенних факторів у розвитку вроджених вад сечової системи;</p> <p>3. Агенезія та інші редукційні дефекти нирки;</p> <p>4. Кистозна хвороба нирок;</p> <p>5. Вроджені порушення проходження ниркової миски і вроджені порушення сечевника;</p> <p>6. Інші вроджені аномалії [вади розвитку] нирки;</p> <p>7. Інші вроджені аномалії [вади розвитку] сечової системи»;</p> <p>8. Основні клінічні прояви вад сечової системи;</p> <p>9. Принципи діагностики та лікування вроджених вад сечової системи.;</p> <p>10. Розпізнавати клінічні прояви вад сечової системи</p> <p>11. Визначати необхідність додаткових обстежень хворого (біохімічні, інструментальні, молекулярно-генетичні) при наявності загальних ознак вад сечової системи.</p> <p>12. Знати загальні принципи лікування та профілактики вад сечової системи</p>		<p>Індивідуальне опитування (контрольні питання),</p> <p>2. Професійний тренінг у вирішенні типових задач</p>	<p>12. Таблиці</p> <p>13. Схеми</p> <p>14. Результати обстежень</p> <p>15. Ситуаційні задачі</p> <p>16. Нетипові ситуаційні задачі</p> <p>17. Презентації</p>	
III. Заключний етап					35 хв.
	Контроль та корекція рівня професійних знань, вмінь і навичок		<p>1. Тестування</p> <p>2. Індивідуальне опитування</p>	<p>Схеми</p> <p>Тести</p>	15 хв.
	Підведення підсумків заняття (теоретичного, практичного, організаційного) та заслуховування підготовлених доповідей)			<p>Презентації</p> <p>Аналіз і оцінка результатів роботи</p>	15 хв.

1	2	3	4	5	6
	Домашнє завдання для наступної теми				5 хв.

Питання для самоконтролю

1. Перелічити загальну етіологію і патогенез вроджених вад сечової системи;
2. Озвучити роль ендогенних і екзогенних факторів у розвитку вроджених вад сечової системи;
3. Сформулювати, що таке агенезія та інші редуційні дефекти нирки;
4. Сформулювати, що таке кистозна хвороба нирок;
5. Перелічити вроджені порушення проходження ниркової миски и вроджені порушення сечевника;
6. Перелічити інші вроджені аномалії [вади розвитку] нирки;
7. Перелічити інші вроджені аномалії [вади розвитку] сечової системи»;
8. Перелічити основні клінічні прояви вад сечової системи;
9. Сформулювати принципи діагностики та лікування вроджених вад сечової системи.;

Тести для перевірки початкового рівня підготовки:

1. Для селективної протеинури характерно:

- А. потеря с мочой альбумина, трансферрина;
- Б. потеря с мочой иммуноглобулина G, альбумина, трансферрина;
- В. потеря свойств гломерулярного фильтра для отрицательно заряженных частиц;
- Г. потеря свойств гломерулярного фильтра для молекул радиуса > 4 нм..

2. Гематурия внепочечного происхождения наблюдается при:

- А. опухоли почки;
- Б. острым гломерулонефрите;
- В. камне мочеточника;
- Г. опухоли предстательной железы;
- Д. цистите;
- Е. инфаркте почки.

3. Глюкозурия почечного происхождения может проявляться при уровне глюкозы в крови:

- А. 4 ммоль/л;

- Б. 6 ммоль/л;
- В. 8 ммоль/л;
- Г. 10 ммоль/л;
- Д. 15 ммоль/л;

Е. всех вышеперечисленных.

4. Белково-эритроцитарная диссоциация это:

- А. большая гематурия при скудной протеинурии;
- Б. большая протеинурия при скудной бактериурии;
- В. большая гематурия и большая протеинурия;
- Г. малая гематурия и малая протеинурия.

5. Развитие отека при нефротическом синдроме связано с:

- А. гиперпротеинурией и гипопроотеинемией, снижением онкотического давления плазмы;
- Б. транскапиллярной утечкой жидкости из плазмы в интерстиций, гиповолемией;
- В. вторичным гиперальдостеронизмом, задержкой Na⁺ и H₂O;
- Г. олигурией, уменьшением клубочковой фильтрации;
- Д. голоданием;
- Е. воспалением;
- Ж. аллергией.

Тести для контролю кінцевого рівня підготовки:

1. Який ризик народження хворої дитини в сім'ї, в якій вже є дитина з синдромом Меккеля? Тип успадкування аутосомно-рецесивний

- А. 100%
- Б. 25%
- В. 0%

2. Синдром Вольфа-Хіршхорна відноситься до:

- А. Моногенних хвороб
- Б. Хвороб зі спадковою схильністю

В. Хромосомних хвороб

3. Синдром Орбелі відноситься до:

А. Моногенних хвороб

Б. Геномних мутацій

В. Хромосомних хвороб

Г. Мультифакторіальної патології

4. При якому захворюванні зустрічається спадковий хронічний нефрит із глухотою і зоровими розладами?

А. Галактоземії

Б. Синдромі Альпорта

В. Хореї Гентінгтона

Г. Хворобі Тея-Сакса

5. Які генетичні закономірності спостерігаються при синдромі Альпорта?

А. Плейотропія

Б. Пенетрантність

В. Множинний алелізм

Г. Домінування

Д. Експресивність

Ситуаційні задачі.

Задача 1. Жінка, народила сина, у якого спостерігається відставання в рості, метаболічний ацидоз, поліурія і нефролітіаз, аномалії кістяка, розумова відсталість. Який вроджений синдром можна запідозрити в дитини?

А. синдром де Тоні-Дебре-Фанконі

Б. синдром Патау

В. синдром Дауна

Г. синдром Морфана

Задача 2. Визначте час маніфестації синдрому де Тоні-Дебре-Фанконі

А. У періоді новонародженості

Б. У дошкільному віці

В. На 1-2 роках життя

Г. У зрілому віці

Задача 3. Під час обстеження 10-річної дитини було виявлено глюкозурія, поліурія, гіпокаліємія, зниження рівня глюкози в крові, дегідратація. Симптоми якого захворювання проявилися у дитини?

- А. ниркової глюкозурії
- Б. синдром де Тоні-Дебре-Фанконі
- В. синдром Дауна
- Г. синдром Морфана

VII .ПЕРЕЛІК НАВЧАЛЬНО-МЕТОДИЧНОЇ ЛІТЕРАТУРИ

А) НАВЧАЛЬНА (основна і додаткова):

ОСНОВНА:

5. Медична генетика: Підручник/Под ред. чл.-кор. АМН України, проф. О.Я.Гречаніної, проф. Р.В.Богатирьової, проф. О.П.Волосовця. – Київ: ВСИ"Медицина", 2010. - 550 с.

6. Т.В.Сорокман, В.П.Пішак, І.В.Ластівка, О.П.Волосовець, Р.Є.Булик. Клінічна генетика. - Чернівці, 2006. – 450 с.

ДОДАТКОВА

9. Бочков Н.П. Клиническая генетика: Учебник. – 2-е изд., перераб. и доп.- М.:ГЭОТАР-МЕД, 2002. – 448 с.

10. С. И. Козлова. Н. С. Демикова. Е. Семанова, О.Е .Блинникова. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. - М.:Практика, 1996. – 410 с.

11. Наследственные болезни нервной системы / Под ред. Акад. РАМН Ю.Е. Вельтищева, проф. П.А. Темина - М.:Медицина, 1998. – 496 с.

12. А.Д. Царегородцева, В.А. Таболин Руководство по фармакотерапии и детской хирургии. Клиническая генетика. - М.:Медпрактика-М, 2002. – 232 с.

13. Богатирьова Р.В. Медична гнетика.:Навч.посіб.для студ.вищ. мед.навч.закл.-К.:Арт-Освіта, 2005.-С.110-127.

Б) НАУКОВА

4. В.С. Сухоруков Очерки митохондриальной патологии - М.:Медпрактика-М, 2011. – 287 с.

5. Мітохондріальні хвороби. Гречаніна О.Я., Гречаніна Ю.Б., Молодан Л.В., Здибська О.П., Гусар В.А.- Харків, ХДМУ- 2005. - 1,5 друкованих аркушів.

6. Wallace C.D., Brown M.D., Lott M.T. Mitochondrial DNA variation in human evolution and disease // Gene 238. 1999. P.211-230