

Ключевые положения Клинических Практических Рекомендаций KDIGO 2025 по оценке, диагностике и лечению АДПБП



Номенклатура, диагноз, прогноз и распространенность

1 Определение АДПБП

АДПБП определяется как группа заболеваний с доминантным типом наследования, связанных с образованием кистам почек и внепочечными проявлениями, вызванных патогенным вариантом гена, ассоциированного с этим заболеванием. Заболевание носит прогрессирующий характер, обычно клинически проявляется во взрослом возрасте и часто приводит к почечной недостаточности.

2 Распространенность

АДПБП является наиболее распространенным моногенным заболеванием почек, приводящим к почечной недостаточности, на его долю приходится от 5% до 10% пациентов с почечной недостаточностью во всем мире. АДПБП распространена во всех популяциях, и, как правило, нет общего патогенного варианта, увеличивающего распространенность заболевания в географических регионах или расовых/этнических группах.

3 Диагноз

Первоначально следует провести ультразвуковое исследование брюшной полости для выявления взрослых с риском АДПБП (обычно при наличии АДПБП у родителей). Для подтверждения или исключения диагноза АДПБП был разработан критерий - число кист в определенном возрасте. При доступности могут быть полезны МРТ или КТ почек и генетическое тестирование (рис. 1).

4 Генетическое тестирование

Хотя в генетическом тестировании часто нет необходимости у пациентов с типичными проявлениями, оно может быть особенно информативным для людей с неопределенным диагнозом по данным визуализации почек и при уточнении диагноза у лиц с отсутствующим или неизвестным семейным анамнезом. Из-за неоднородности генетических причин АДПБП генетический скрининг должен включать группу всех известных генов ПБП, а не только ПБП1 и ПБП2.

5 Прогностические маркеры

Методы оценки риска быстрого прогрессирования заболевания различаются по регионам мира. Там, где доступна визуализация для оценки общего объема почек с поправкой на рост (htTKV) в зависимости от возраста у пациентов с типичным течением, наиболее простым способом выявления пациентов с быстрой прогрессией в настоящее время является классификация изображений клиники Майо (MIC). Если количественная визуализация недоступна, полезны оценка темпа снижения рСКФ и шкала (PROPKD) «Предсказание почечного исхода при поликистозной болезни почек» с использованием генетических, половых и клинических факторов.

6 Номенклатура

Используйте общепринятую номенклатуру, включающую название заболевания, за которым следует название гена (например, АДПБП-PKD1), когда доступен генетический диагноз и патогенность подтверждена. В этой номенклатуре используется общее название заболевания с добавлением названия гена, что дает подробную информацию о пациенте. Аналогичная номенклатура рекомендуется для аутосомно-доминантного поликистоза печени (например, АДПБП-SEC63).

7 Случайно выявленные кисты почек и/или печени

У лиц со случайно выявленными кистами почек и/или печени без семейного анамнеза диагноз поможет подтвердить детальное клиническое и визуализирующее обследование (рис. 2).

8 Факторы, связанные с прогрессированием заболевания

На скорость прогрессирования заболевания влияет целый ряд факторов: клинических, генетических, образа жизни, окружающей среды и других факторов риска (рис. 3).

9 Учет последствий тестирования на АДПБП

При диагностике АДПБП у взрослых из группы риска с помощью методов визуализации или генетики следует использовать пациент-ориентированный подход. Первоочередно следует учитывать ценности и предпочтения пациентов, осознавая последствия возможных как отрицательных, так и положительных результатов тестирования.

Рисунок 1

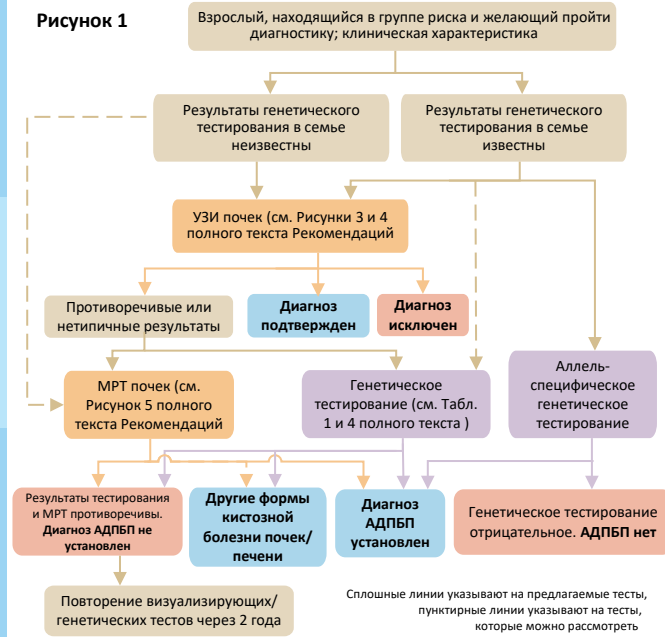


Рисунок 2

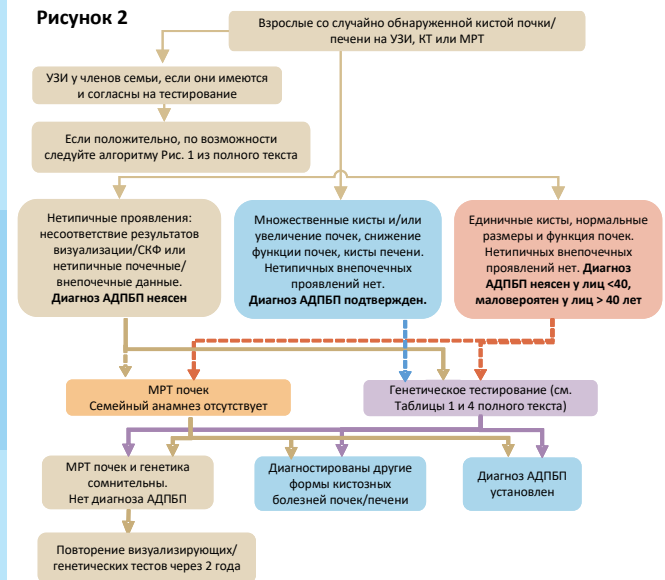


Рисунок 3

