https://doi.org/10.34883/PI.2026.14.2.023

Пыков М.И.[1], Валялов К.А.[2] ✉, Полещук Л.А.[2], Морозов С.Л.[2], Дорофеева М.Ю.[2]
[1] Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования, Москва, Россия
[2] Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева Российского национального исследовательского медицинского университета имени Н.И. Пирогова, Москва, Россия
[3] Институт материнства и детства Российского национального исследовательского медицинского университета имени Н.И. Пирогова, Москва, Россия

Эхографический полиморфизм изменений почек у детей с различными генетическими вариантами туберозного склероза: серия клинических наблюдений

Конфликт интересов: не заявлен.
Вклад авторов. Валялов К.А. – подготовка литературной справки, написание и редактирование статьи, подготовка и оформление иллюстраций; Пыков М.И. – подготовка литературной справки, редактирование статьи; Морозов С.Л. – подготовка литературной справки, редактирование статьи; Полещук Л.А. – предложение идеи статьи, редактирование текста; Дорофеева М.Ю. – редактирование статьи. Все авторы прочли и утвердили версию рукописи, представленную для публикации.
Этическое заявление: настоящее исследование проведено в соответствии с принципами Хельсинкской декларации Всемирной медицинской ассоциации «Этические принципы проведения медицинских исследований с участием человека» и одобрено локальным этическим комитетом Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева Российского национального исследовательского медицинского университета имени Н.И. Пирогова.
Информированное согласие: авторы получили подписанные информированные согласия законных представителей пациентов на анонимное опубликование их данных в медицинском издании.
Финансирование: работа выполнена в рамках финансирования Госзадания «Клинические и молекулярно-генетические критерии прогнозирования эффективности таргетной терапии поражения почек при туберозном склерозе у детей», № 1024022200001-0-3.2.3;3.2.20 от 1 апреля 2025 г.

Для цитирования: Пыков М.И., Валялов К.А., Полещук Л.А., Морозов С.Л., Дорофеева М.Ю. Эхографический полиморфизм изменений почек у детей с различными генетическими вариантами туберозного склероза: серия клинических наблюдений. *Педиатрия Восточная Европа.* 2026;14(2):311–321. https://doi.org/10.34883/PI.2026.14.2.023

Подана: 02.03.2026
Принята: 04.06.2026
Контакты: kir.valyalov@mail.ru

Резюме

В статье на клинических примерах представлены ультразвуковые варианты поражения почек у детей с туберозным склерозом (ТС) при различных генетических вариантах заболевания (TSC1, TSC2, TSC2/PKD1), что позволяет продемонстрировать спектр эхографического полиморфизма ангиомиолипом и кист. Целью работы была характеристика связи ультразвуковых особенностей поражения почек с генетическим вариантом ТС, клинико-лабораторными проявлениями и риском прогрессирования хронической болезни почек. Материалы и методы включали анализ трех клинических наблюдений детей с верифицированным ТС, которым проведено комплексное обследование с выполнением УЗИ почек на аппарате экспертного класса с использованием конвексного и линейного датчиков, оценкой размеров почек, структуры паренхимы, числа, размеров, эхогенности и сосудистых характеристик ангиомиолипом и кист. У пациентки с вариантом TSC1 выявлены единичные мелкие

НА ПЕРВУЮ | НА СЛЕДУЮЩУЮ | НА ПРЕДЫДУЩУЮ | К СОДЕРЖАНИЮ

ангиомиолипомы на фоне умеренно диффузного повышения эхогенности паренхимы и начального снижения скорости клубочковой фильтрации. У ребенка с TSC2 диагностированы множественные двусторонние ангиомиолипомы, в том числе крупное неоднородное образование с выраженной пери- и интранодулярной васкуляризацией, и немногочисленные мелкие кисты при хронической болезни почек 2-й стадии. При синдроме смежных генов TSC2/PKD1 отмечено сочетание множественных разнокалиберных ангиомиолипом с тяжелым кистозным поражением, увеличением размеров почек, компрессией паренхимы, артериальной гипертензией и снижением скорости клубочковой фильтрации. Полученные результаты подтверждают ведущую роль ультразвукового исследования в раннем выявлении и фенотипической оценке поражения почек при ТС, стратификации риска геморрагических осложнений и прогрессирования хронической болезни почек, а также в определении показаний к дополнительным лучевым методам и таргетной терапии.
Ключевые слова: ультразвуковая диагностика, туберозный склероз, поликистоз почек, ангиомиолипомы почек, синдром смежных генов

Pykov M.[1], Valyalov K.[2] ✉, Poleshchuk L.[2], Morozov S.[2], Dorofeeva M.[2]
[1] Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russia
[2] Veltischev Research and Clinical Institute for Pediatrics and Pediatric Surgery of the Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia
[3] Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia

Ultrasonographic Polymorphism of Renal Changes in Children with Different Genetic Variants of Tuberous Sclerosis: A Series of Clinical Case Observations

Conflict of interest: nothing to declare.
Authors' contribution. Valyalov K. – literature review, text drafting and editing, illustrations preparing and formatting; Pykov M. – literature review, manuscript editing; Morozov S. – literature review, manuscript editing; Poleshchuk L. – study concept, text editing; Dorofeeva M. – manuscript editing. All authors have read and approved the final version of the manuscript submitted for publication.
Ethics statement: this study was conducted in accordance with the principles of the World Medical Association Declaration of Helsinki "Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects" and was approved by the local ethics committee of the Veltischev Research and Clinical Institute for Pediatrics and Pediatric Surgery of the Pirogov Russian National Research Medical University.
Informed consent: the authors obtained signed informed consent from the patients' legal representatives for anonymous publication of their data in a medical journal.
Funding: this work was carried out within the framework of state assignment "Clinical and molecular genetic criteria for predicting the effectiveness of targeted therapy for renal involvement in tuberous sclerosis in children", No. 1024022200001-0-3.2.3;3.2.20 dated April 1, 2025.

For citation: Pykov M., Valyalov K., Poleshchuk L., Morozov S., Dorofeeva M. Ultrasonographic Polymorphism of Renal Changes in Children with Different Genetic Variants of Tuberous Sclerosis: A Series of Clinical Case Observations. *Pediatrics Eastern Europe.* 2026;14(2):311–321. (In Russ.). https://doi.org/10.34883/PI.2026.14.2.023

Submitted: 02.03.2026
Accepted: 04.06.2026
Contacts: kir.valyalov@mail.ru

Abstract

This article presents, through clinical examples, the ultrasound patterns of renal involvement in children with tuberous sclerosis complex (TSC) with different genetic

НА ПЕРВУЮ | НА СЛЕДУЮЩУЮ | НА ПРЕДЫДУЩУЮ | К СОДЕРЖАНИЮ

variants of the disease (TSC1, TSC2, TSC2/PKD1), thereby demonstrating the spectrum of echographic polymorphism of angiomyolipomas and cysts. The aim of the study was to characterize the relationship between ultrasound features of renal involvement and the TSC genotype, clinical and laboratory manifestations, and the risk of chronic kidney disease progression. Materials and methods included an analysis of three clinical cases of children with confirmed TSC who underwent a comprehensive evaluation, including kidney ultrasound using a high-end scanner with convex and linear transducers, with assessment of kidney size, parenchymal structure, number, size, echogenicity, and vascular characteristics of angiomyolipomas and cysts. In the patient with a TSC1 variant, a few small angiomyolipomas were detected against the background of moderately diffuse increased parenchymal echogenicity and early decline of glomerular filtration rate. In the child with TSC2, multiple bilateral angiomyolipomas were identified, including a large heterogeneous lesion with pronounced peri- and intranodular vascularization, as well as a small number of tiny cysts in the setting of stage 2 chronic kidney disease. In the patient with TSC2/PKD1 contiguous gene syndrome, a combination of multiple variably sized angiomyolipomas with severe cystic kidney involvement, kidney enlargement, parenchymal compression, arterial hypertension, and reduced glomerular filtration rate was observed. The findings support the pivotal role of ultrasound in the early detection and phenotypic assessment of renal involvement in TSC, in risk stratification for hemorrhagic complications and chronic kidney disease progression, and in defining indications for additional imaging modalities and targeted therapy.
Keywords: ultrasound imaging, tuberous sclerosis complex, polycystic kidney disease, renal angiomyolipomas, contiguous gene syndrome

■ ВВЕДЕНИЕ

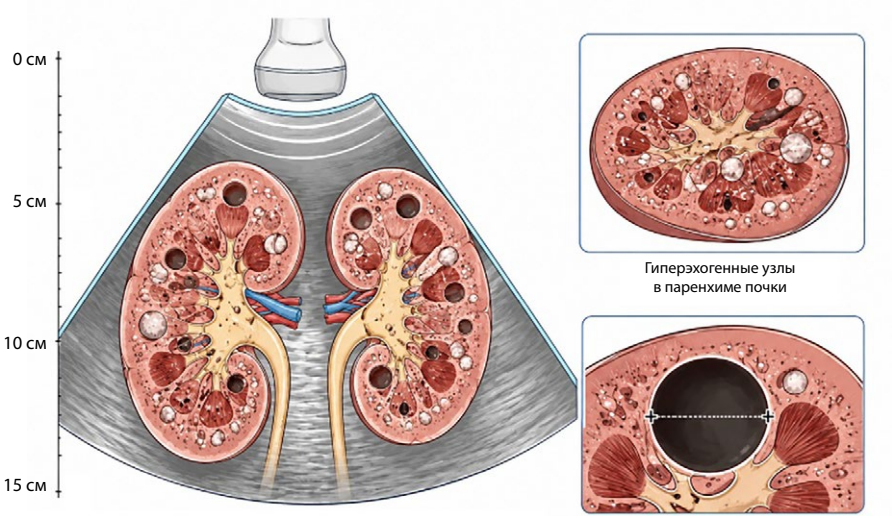
Туберозный склероз (ТС) – орфанное мультисистемное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, приводящее к образованию доброкачественных опухолей во многих органах, включая головной мозг, почки, сердце, легкие, глаза и кожу. Распространенность ТС составляет 1 : 6000–10 000 новорожденных [1]. Заболевание обусловлено патогенными или вероятно-патогенными вариантами в генах TSC1 и TSC2, кодирующих белки гамартин и туберин, которые в свою очередь являются супрессорами процесса образования опухолей и регулируют клеточный рост. Заболевание протекает в виде поражения почек множественными ангиомиолипомами (АМЛ) и кистами и имеет прогрессирующий характер течения. АМЛ относятся к периваскулярным эпителиоидноклеточным опухолям и включают в свой состав эпителиоидные и гладкомышечные клетки, а также аномально измененные сосуды и участки жировой ткани. Вклад каждого из этих компонентов может существенно различаться: в отдельных опухолях преобладают эпителиоидные клетки, в других – жировая или мышечная ткань, что определяет их морфологическое и визуализационное разнообразие [2].

При наличии патогенных вариантов генов туберозного склероза происходят глубокие нарушения сигнальных путей, регулирующих рост и дифференцировку тубулярного эпителия, прежде всего через неконтролируемую активацию комплекса mTOR [3]. Это сопровождается укорочением и структурной дезорганизацией

первичных цилий тубулярных клеток, изменением их полярности и утратой способности воспринимать механические и химические сигналы тока жидкости в просвете канальца [3]. Нарушение механочувствительности и полярности приводит к дизрегуляции процессов пролиферации, апоптоза и направленной секреции, что способствует очаговому утолщению стенки канальца, формированию выпячиваний и прогрессирующему расширению его просвета. На фоне замедления тока жидкости и изменения состава тубулярного содержимого эти участки постепенно трансформируются в кисты, которые могут множественно вовлекать различные сегменты нефрона. Прогрессирующее кистообразование приводит к компрессии и истончению окружающей паренхимы, снижению числа функционирующих нефронов, развитию артериальной гипертензии и хронической болезни почек (ХБП), что особенно выражено при сочетанном поражении с вовлечением смежных генов, таких как PKD1 [3].

ТС также генетически связан с аутосомно-доминантной поликистозной болезнью почек, поскольку гены PKD1 и TSC2 расположены близко (на расстоянии 48 пар оснований друг от друга) на 16-й хромосоме. Когда из-за делеции смежного гена поражаются оба гена, это может привести к клинической картине, называемой синдромом смежных генов TSC2/PKD1 (TSC2/PKD1-ССГ), который характеризуется тяжелым течением, ранним началом и быстрым развитием поликистозной болезни почек [4].

Ранняя диагностика поражений почек у детей с ТС является одним из определяющих факторов в оказании полноценной медицинской помощи, и ультразвуковое исследование (УЗИ) хорошо зарекомендовало себя как неинвазивный метод



УЗ-признаки туберозного склероза почек:

- множественные гиперэхогенные узлы (гамартомы)
- множественные кисты различного размера
- двустороннее поражение
- сохранение кортико-медуллярной дифференцировки на ранних стадиях

Рис. 1. УЗ-признаки поражения почек при туберозном склерозе
Fig. 1. Ultrasonographic features of renal involvement in tuberous sclerosis

НА ПЕРВУЮ | НА СЛЕДУЮЩУЮ | НА ПРЕДЫДУЩУЮ | К СОДЕРЖАНИЮ

визуализации, поскольку позволяет получить полное представление о поражении почек и удобно в применении. Согласно консенсусному заявлению международной рабочей группы, УЗИ является предпочтительным методом обследования детей с кистозными заболеваниями почек или простыми кистами [5], а большинство почечных АМЛ также хорошо диагностируется с помощью УЗИ, которое выявляет гиперэхогенные участки ткани в опухолях, состоящих преимущественно из жировой ткани [6, 7]. На рис. 1 продемонстрированы основные признаки поражения почек при ТС.

Магнитно-резонансная томография (МРТ) у маленьких детей обычно требует введения седативных препаратов, что сопряжено с дополнительными рисками, а компьютерную томографию (КТ) не рекомендуется использовать для исследования кист почек у детей, поскольку УЗИ и МРТ обычно обеспечивают более высокое разрешение без ионизирующего облучения.

Поражение почек при ТС остается одной из наиболее сложных и недостаточно своевременно диагностируемых проблем в педиатрической нефрологии. Существенные трудности раннего выявления заболевания связаны с тем, что у большинства детей на начальных этапах отсутствуют специфические клинические жалобы, а изменения со стороны почек длительное время протекают бессимптомно. В условиях отсутствия настороженности в отношении ТС нередко проводится неполное обследование пациентов без комплексной оценки состояния почек и динамического инструментального наблюдения.

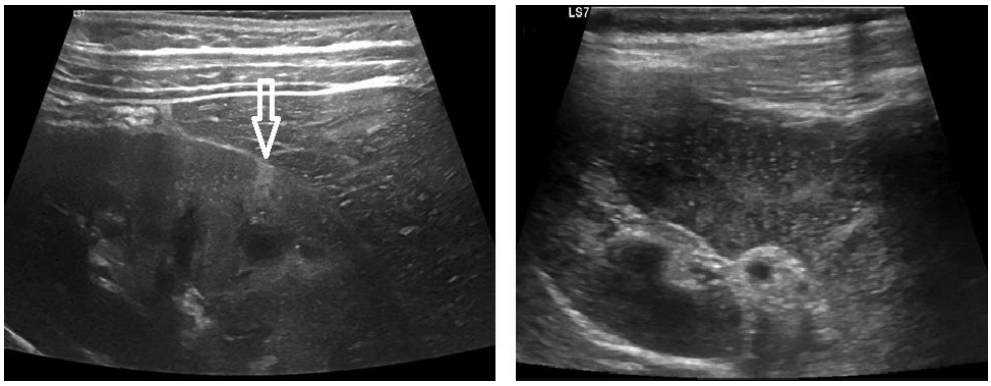
Дополнительной проблемой является ошибочная интерпретация ультразвуковых признаков поражения почек. Ангиомиолипомы, множественные кисты и другие структурные изменения могут расцениваться как изолированная патология или неспецифические изменения, не ассоциированные с ТС. Недостаточная осведомленность специалистов ультразвуковой диагностики, педиатров и нефрологов о спектре нефрологических проявлений заболевания также способствует поздней верификации диагноза.

В результате диагноз нередко устанавливается уже на стадии выраженного поражения почек, когда значительная часть ткани почек замещена опухолевыми образованиями и кистозными изменениями. Позднее выявление поражения почек при ТС существенно ухудшает прогноз заболевания и ограничивает возможности своевременного проведения таргетной терапии.

Цель работы – на клинических примерах охарактеризовать ультразвуковые особенности поражения почек при туберозном склерозе у детей с различными генетическими вариантами заболевания. Ультразвуковые исследования выполнялись на аппарате экспертного класса Logic S7 (General Electric, США) с использованием конвексного (1–6 МГц) и линейного (3,3–10 МГц) датчиков.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ 1

Девочка 14 лет. Поступила на плановую госпитализацию в психоневрологическое отделение по поводу учащения эпилептических приступов на фоне ТС. Ранее был выявлен патогенный вариант гена TSC1. Индекс массы тела: 22,12. Площадь поверхности тела: 1,57 кв. м. При осмотре обращает на себя внимание участок «шагреневой кожи» в поясничной области, который у ребенка с рождения. Дебют фокальных эпилептических приступов с 6 лет. При МРТ головного мозга выявлены кортикальные и субкортикальные туберсы, субэпендимальные узлы, образования вблизи отверстия



A B

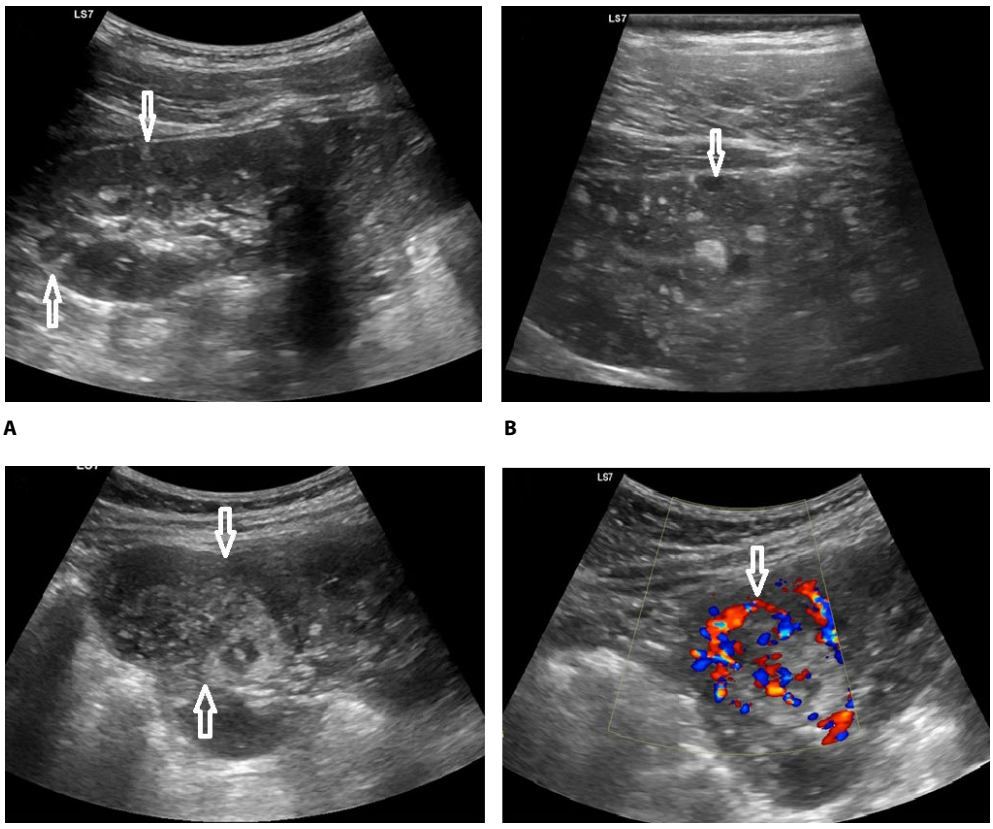
Рис. 2. Клинический случай 1. Эхограммы почки: A – в корковом слое подкапсульно определяется однородное гиперэхогенное образование с четкими неровными контурами – ангиомиолипома; B – в паренхиме множественные точечные гиперэхогенные и периваскулярные линейные включения
Fig. 2. Clinical case 1. Kidney sonograms: A – in the cortical layer, a homogeneous hyperechoic subcapsular mass with well-defined irregular margins is visualized, consistent with angiomyolipoma. B – in the parenchyma, there are multiple punctate hyperechoic and perivascular linear foci

Монро (астроцитомы?). По данным электроэнцефалографии бодрствования корковая ритмика сформирована по возрасту, эпилептиформной и очаговой патологической активности не зарегистрировано. При УЗИ мочевыделительной системы: почки расположены в типичном месте, контур ровный, четкий, размеры правой почки 108×42×54 мм, объем 128,1 см. куб.; левой почки 102×40×54 мм, объем 115,22 см. куб.; индекс почечной массы 0,22% справа и 0,20% слева (при норме 0,20–0,30%). В паренхиме выявлены единичные ангиомиолипомы размером до 6×4 мм (рис. 2A). Паренхима почек утолщена, корковый слой незначительно диффузно повышенной эхогенности за счет множественных точечных гиперэхогенных и периваскулярных линейных включений, кортико-медуллярная дифференцировка сохранна (рис. 2B). По данным лабораторных исследований: креатинин 69 мкмоль/л, расчетная скорость клубочковой фильтрации (рСКФ) умерено снижена – 77 мл/мин (CKiD U25).

■ КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ 2

Мальчик 9 лет. Поступил на плановую госпитализацию в психоневрологическое отделение по поводу эпилепсии на фоне ТС. Ранее был выявлен патогенный вариант гена TSC2. С рождения у мальчика отмечаются множественные гипопигментные пятна на теле. С 5 лет появились фибромы на теле. Эпилептические приступы наблюдаются с 7 лет. Индекс массы тела – 15,5. Площадь поверхности тела – 0,99 кв. м. При МРТ головного мозга выявлены субэпендимальные гигантоклеточные астроцитомы с двух сторон, корковые туберсы. По данным электроэнцефалографии во время гипервентиляции выявлены отдельные острые волны в лобно-центрально-теменных областях. При эхокардиографии размеры камер сердца в норме, дефектов перегородок нет, сократительная способность миокарда левого желудочка сохранена, объемных образований не выявлено. При УЗИ органов брюшной полости выявлены

ангиомиолипомы печени. При УЗИ мочевыделительной системы: почки расположены в типичном месте, контур ровный; размер правой почки 88×43×52 мм, объем 102,0 см. куб.; левой почки 99×35×53 мм, объем 96 см. куб.; индекс почечной массы 0,38% справа и 0,36% слева (при норме 0,20–0,30%). В паренхиме выявлены множественные двусторонние ангиомиолипомы размером до 9×8 мм (рис. 3А) и единичное крупное объемное образование в нижнем полюсе правой почки, неоднородной структуры, с четкими ровными контурами, выходящее за границы почки и деформирующее ее контуры (рис. 3С). Размер выявленного образования 58×32 мм. Кровоток при ЦДК пери- и интранодулярный с множественными расширенными извитыми



A B C D

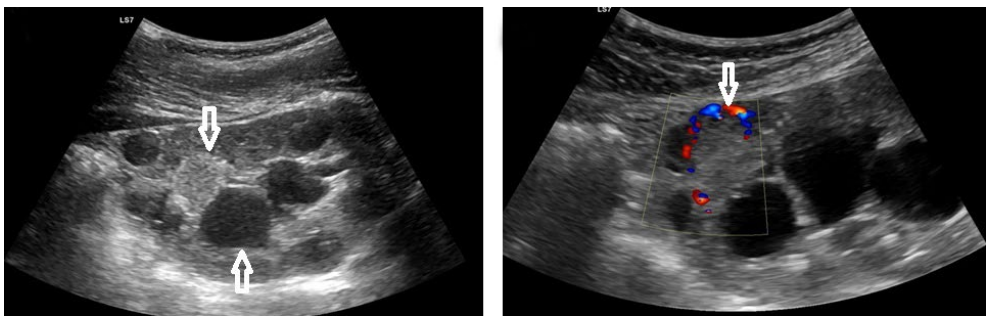
Рис. 3. Клинический случай 2. Эхограммы почки: A – в корковом слое подкапсульно определяются множественные однородные гиперэхогенные образования с четкими неровными контурами – ангиомиолипомы; B – немногочисленные мелкие кисты и множественные точечные гиперэхогенные включения; C – крупная ангиомиолипома неоднородной структуры; D – при цветовом доплеровском картировании в крупной ангиомиолипоме определяются расширенные извитые сосуды с разнонаправленным кровотоком
Fig. 3. Clinical case 2. Kidney sonograms: A – In the cortical layer, multiple homogeneous subcapsular hyperechoic masses with well-defined irregular margins are visualized, consistent with angiomyolipomas; B – A few small cysts and multiple punctate hyperechoic foci are seen; C – A large angiomyolipoma with heterogeneous internal structure; D – On color Doppler imaging, enlarged tortuous vessels with bidirectional blood flow are detected within the large angiomyolipoma

НА ПЕРВУЮ | НА СЛЕДУЮЩУЮ | НА ПРЕДЫДУЩУЮ | К СОДЕРЖАНИЮ

сосудами (рис. 3D). Также в паренхиме почек определяются немногочисленные кисты диаметром до 5 мм и множественные точечные до 1–2 мм гиперэхогенные включения, без акустической тени (рис. 3B). Кортико-медуллярная дифференцировка прослеживается недостаточно четко. МРТ почек: признаки ангиомиолипом, простых кист и образования жирового строения в нижнем сегменте правой почки. По данным лабораторных исследований: креатинин 57 мкмоль/л, рСКФ умерено снижена – 72,1 мл/мин (CKiD U25).

■ КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ 3

Девочка 11 лет. Поступила на плановую госпитализацию в отделение нефрологии по поводу ранее выявленных изменений почек по результатам УЗИ. Была выявлена протяженная делеция в гене TSC2 и смежном ему гене PKD1. Индекс массы тела – 15,48. Площадь поверхности тела – 1,16 кв. м. При осмотре у ребенка отмечается участок «шагреневой кожи» в поясничной области с первого года жизни, множественные гипопигментные пятна с рождения. Дебют эпилепсии с 8 лет. При МРТ головного мозга выявлены кортикальные и субкортикальные туберсы, субэпендимальные узлы, образования вблизи отверстия Монро справа и слева. По данным электроэнцефалографии бодрствования выявлена эпилептиформная активность в лобно-височной области справа с иррадиацией в одноименное полушарие, контралатерально с генерализацией. По данным суточного мониторирования артериального давления признаки стабильной систолической артериальной гипертензии. При УЗИ мочевыделительной системы: почки расположены в типичном месте, контур неровный, деформирован кистами; правая 124×56×67 мм, объем 243,32 см. куб.; левая 133×57×69 мм, объем 273,57 см. куб.; индекс почечной массы 0,73% справа и 0,82% слева (при норме 0,20–0,30%). В паренхиме выявлены множественные гиперэхогенные ангиомиолипомы однородной структуры с максимальным размером 33×21×29 мм, множественные кисты: простые и с перегородками, с пристеночными гиперэхогенными включениями с акустической тенью, максимальным размером 40×26×26 мм (рис. 4A). Кровоток при ЦДК в крупных ангиомиолипомах перинодулярный (рис. 4B).



A **B**

Рис. 4. Клинический случай 3. Эхограммы почки: A – множественные разнокалиберные АМЛ и кисты; B – при цветовом доплеровском картировании перинодулярный кровоток в крупной ангиомиолипоме
Fig. 4. Clinical case 3. Kidney sonograms: A – multiple angiomyolipomas of varying size and cysts; B – on color Doppler imaging, perinodular blood flow is visualized in the large angiomyolipoma

Паренхима почек компремирована кистами и ангиомиолипомами, сохранные участки паренхимы диффузно повышенной эхогенности, кортико-медуллярная дифференцировка не прослеживается. По данным лабораторных исследований: креатинин 66 мкмоль/л, СКФ снижена – 78,8 мл/мин (CKiD U25); альбуминурии нет.

Ниже представлена объединенная таблица всех клинических случаев, рассмотренных в статье.

В таблице продемонстрированы УЗ-различия в зависимости от генетического варианта у наших пациентов. У пациентки с TSC1 размеры почек остаются в пределах

УЗ-признаки поражения почек при туберозном склерозе в зависимости от генотипа по представленным клиническим наблюдениям
Ultrasound features of renal involvement in tuberous sclerosis according to genotype based on the presented clinical cases

Параметр	Клиническое наблюдение 1 (девочка 14 лет, TSC1)	Клиническое наблюдение 2 (мальчик 9 лет, TSC2)	Клиническое наблюдение 3 (девочка 11 лет, TSC2/PKD1)
Размеры почек	108×42×54 мм (правая), объем 128,1 см^3, 102×40×54 мм (левая), объем 115,22 см^3; суммарный объем 243,32 см^3; 154,98 см^3/м^2, индекс массы 0,22% и 0,20% (норма 0,20–0,30%)	88×43×52 мм (правая), объем 102,9 см^3, 99×35×53 мм (левая), объем 96 см^3; суммарный объем 198,98 см. куб.; 200,91 см^3/м^2, индекс массы 0,38% и 0,36% (выше нормы)	124×56×67 мм (правая), объем 243,32 см^3, 133×57×69 мм (левая), объем 273,57 см^3; суммарный объем 516,89 см. куб.; 445,59 см^3/м^2, индекс массы 0,73% и 0,82% (значительно выше нормы)
Контуры почек	Ровные, четкие	Ровные, четкие	Неровные, деформированы кистами
Паренхима и кортико-медуллярная дифференцировка	Паренхима утолщена, корковый слой умеренно диффузно повышенной эхогенности; множественные точечные и периваскулярные линейные гиперэхогенные включения; кортико-медуллярная дифференцировка сохранена	Кортико-медуллярная дифференцировка прослеживается недостаточно четко; множественные точечные гиперэхогенные включения до 1–2 мм без акустической тени	Паренхима компримирована кистами и АМЛ; сохранные участки диффузно повышенной эхогенности; кортико-медуллярная дифференцировка не прослеживается
Ангиомиолипомы	Единичные мелкие АМЛ до 6×4 мм, подкапсульно в корковом слое; однородные гиперэхогенные образования с четкими неровными контурами	Множественные двусторонние АМЛ до 9×8 мм и одна крупная АМЛ 58×32 мм, выходящая за контур почки, деформирующая ее	Множественные разноколиберные АМЛ однородной структуры с максимальным размером 33×21×29 мм
Доплер-картина АМЛ	Выраженная васкуляризация не описана	В крупной АМЛ пери- и интранодулярный кровоток, расширенные извитые сосуды с разнонаправленным кровотоком	В крупных АМЛ перинодулярный кровоток
Кисты	Не определяются	Немногочисленные мелкие кисты до 5 мм	Множественные кисты (простые и с перегородками), с пристеночными гиперэхогенными включениями с акустической тенью, до 40×26×26 мм; выраженная деформация контуров и компрессия паренхимы
Функция почек и АД	Креатинин 69 мкмоль/л, рСКФ 77 мл/мин на 1,73 м^2 (CKiD U25)	Креатинин 57 мкмоль/л, рСКФ 72,1 мл/мин на 1,73 м^2 (CKiD U25)	Креатинин 66 мкмоль/л, СКФ 78,8 мл/мин на 1,73 м^2 (CKiD U25)

НА ПЕРВУЮ | НА СЛЕДУЮЩУЮ | НА ПРЕДЫДУЩУЮ | К СОДЕРЖАНИЮ

возрастной нормы, индекс почечной массы находится в референтном диапазоне, а ультразвуковая картина ограничивается единичными мелкими подкапсульными ангиомиолипомами и умеренным диффузным повышением эхогенности коркового слоя при сохраненной кортико-медуллярной дифференцировке. В случае TSC2 регистрируются множественные двусторонние ангиомиолипомы, включая крупное неоднородное образование с выраженной пери- и интранодулярной васкуляризацией, немногочисленные мелкие кисты и уже недостаточно четкая кортико-медуллярная дифференцировка, что отражает более тяжелое опухолево-кистозное поражение. При синдроме смежных генов TSC2/PKD1 выявляется максимально тяжелый УЗ-фенотип: выраженное двустороннее увеличение почек с резким ростом индекса массы, множественные разнокалиберные ангиомиолипомы и кисты (включая сложные с перегородками и пристеночными гиперэхогенными включениями), деформация контуров, компрессия паренхимы, утрата кортико-медуллярной дифференцировки и формирование нефрогенной артериальной гипертензии на фоне снижения СКФ.

■ ОБСУЖДЕНИЕ

Во всех представленных наблюдениях при ТС УЗИ выявило вовлечение почек, что подчеркивает высокую чувствительность метода к ранним проявлениям почечного поражения при данном заболевании. При этом у всех трех пациентов, несмотря на различия в генетическом варианте (TSC1, TSC2, TSC2/PKD1), были обнаружены ангиомиолипомы, что согласуется с данными крупных когортных исследований, в которых АМЛ рассматриваются как наиболее частый тип почечной патологии при ТС, обычно имеющий двусторонний, множественный и длительно бессимптомный характер течения [8, 9]. В нашем материале мелкие единичные АМЛ были характерны для варианта TSC1, тогда как при TSC2 и TSC2/PKD1 выявлялись множественные и более крупные узлы, что укладывается в концепцию генотип-фенотипической зависимости, согласно которой мутации TSC2 ассоциируются с более тяжелым почечным фенотипом по сравнению с TSC1.

Большинство ангиомиолипом во всех трех случаях имели типичную для ТС УЗ-характеристику: однородные гиперэхогенные образования различной формы с четкими, ровными контурами, без признаков значимой васкуляризации при цветовом допплеровском картировании. Такая картина соответствует описанным в литературе «классическим» жировым АМЛ, преимущественно состоящим из жировой ткани и гладкомышечного компонента, которые в большинстве случаев имеют благоприятное течение и низкий риск осложнений. Однако во втором клиническом наблюдении была выявлена крупная ангиомиолипома с нетипичной для «классического» узла неоднородной структурой и чередованием участков повышенной и пониженной эхогенности. Наличие внутри образования гипо- и анэхогенных зон потребовало уточнения морфологического субстрата с помощью МРТ, которая показала преобладание жирового компонента с небольшим гладкомышечным слоем, а анэхогенные участки при УЗИ соответствовали расширенным сосудам опухоли, что подтверждалось регистрацией выраженного пери- и интранодулярного разнонаправленного кровотока при ЦДК и импульсно-волновой допплерометрии. Подобный ангиографически и допплерографически активный фенотип АМЛ описан как маркер повышенного риска разрыва сосудов опухоли и развития забрюшинного кровотечения, что подчеркивается в работах Von Ranke и соавторов (2017) [10].

Вторым по частоте типом почечного поражения при ТС в международной литературе рассматриваются кисты, которые могут быть как одиночными, так и множественными и, по данным различных серий, выявляются примерно у 30–45% пациентов [11, 12]. Наличие кист связывают с дополнительным вкладом в формирование артериальной гипертензии и прогрессирование ХБП, особенно при сочетании с массивной опухолевой нагрузкой. В нашем исследовании кисты не визуализировались у ребенка с TSC1-ассоциированным вариантом заболевания, тогда как у пациента с TSC2 были обнаружены немногочисленные мелкие кисты, а наиболее выраженное кистозное поражение отмечено при синдроме смежных генов TSC2/PKD1. В последнем случае множественные кисты (включая сложные, с перегородками и пристеночными гиперэхогенными включениями с акустической тенью) сочетались с выраженным увеличением размеров почек, деформацией их контуров, компрессией паренхимы и ранней артериальной гипертензией, что соответствует описанному в международных сериях тяжелому поликистозному фенотипу при континуальных делециях TSC2/PKD1 [13, 14].

■ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Морфологический спектр ангиомиолипом и кист при ТС у детей не только подтверждает результаты крупных зарубежных исследований, но и подчеркивает значимость генетического варианта при интерпретации ультразвуковой картины. Сочетание типичных однородных гиперэхогенных АМЛ с единичными или множественными кистами может соответствовать относительно благоприятному течению, тогда как выявление крупных, структурно неоднородных и гиперваскулярных АМЛ, а также тяжелого диффузного кистозного поражения, особенно при синдроме TSC2/PKD1, указывает на высокий риск геморрагических осложнений и быстрого прогрессирования ХБП и требует более интенсивного наблюдения и обсуждения вопроса о раннем применении таргетной терапии.

■ ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Hyman MH, Whittemore VH. National Institutes of Health consensus conference: tuberous sclerosis complex. *Archives in Neurology.* 2000 May; 57(5):662–5.
2. Au KS, Williams AT, Roach ES, et al. Genotype / phenotype correlation in 325 individuals referred for a diagnosis of tuberous sclerosis complex in the United States. *Genet Med.* 2007;9(2):88–100. doi: 10.1097/gim.0b013e31803068c7
3. Morozov S.L., Piruzieva O.R., Dorofeeva M.Yu., et al. Problems of polycystic kidney disease in children with tuberous sclerosis at the present stage. *Medical opponent*. 2022;3(19):45–50.
4. Dixon BP, Hulbert JC, Bissler JJ Tuberous sclerosis complex renal disease. *Nephron Experimental Nephrology.* 2011;118(1):15–20. Available at: https://doi.org/10.1159/000320891
5. Gimpel C, Avni EF, Breysem L, et al. Imaging of Kidney Cysts and Cystic Kidney Diseases in Children: An International Working Group Consensus Statement. *Radiology*. 2019 Mar;290(3):769–782. doi: 10.1148/radiol.2018181243
6. Flum AS, Hamoui N, Said MA, et al. Update on the Diagnosis and Management of Renal Angiomyolipoma. *J Urol.* 2016 Apr;195(4 Pt 1):834–46. doi: 10.1016/j.juro.2015.07.126
7. Xu Z, Wu J, Xu G, Luo H. Abdominal ultrasonographic manifestations in pediatric patients with tuberous sclerosis complex. *Transl Pediatr.* 2020;9(6):757–767. doi: 10.21037/tp-20-1
8. Kingswood JC, Belousova E, Benedik MP, et al. Renal angiomyolipoma in patients with tuberous sclerosis complex: findings from the Tuberous Sclerosis registry to increase disease Awareness. *Nephrol Dial Transplant*. 2019;34:502–8. https://doi.org/10.1093/ndt/gfy063
9. Uysal SP, Sahin M. Tuberous sclerosis: a review of the past, present, and future. *Turk J Med Sci.* 2020;50:1665–76. doi: 10.3906/sag-2002-133
10. Von Ranke FM, Faria IM, Zanetti G, et al. Imaging of tuberous sclerosis complex: a pictorial review. *Radiol Bras*. 2017;50:48–54. doi: 10.1590/0100-3984.2016.0020
11. Umeoka S, Koyama T, Miki Y, et al. Pictorial review of tuberous sclerosis in various organs. *Radiographics.* 2008;28:e32.
12. Randle SC. Tuberous Sclerosis Complex: A Review. *Pediatric Annals.* 2017;46(4):e166–e171. doi: 10.3928/19382359-20170320-01
13. Valle EO, Guerreiro MC, Reusing Junior JO, et al. TSC2/PKD1 Contiguous Gene Deletion Syndrome: A Case Series. *Am J Kidney Dis*. 2025 Sep;86(3):353–359.e1. doi: 10.1053/j.ajkd.2025.05.004
14. Morozov SL, Piruzieva OR, Poleshchuk LA, Prikhodina LS. TSC2/PKD1 contiguous gene syndrome in children (a series of clinical cases). *Pediatria n.a. G.N. Speransky.* 2025;104(4):140–145. doi: 10.24110/0031-403X-2025-104-4-140-145