

ШЛЯХ ПРОГРЕСУВАННЯ ХВОРОБИ: ВІД ВРОДЖЕНОЇ АНОМАЛІЇ РОЗВИТКУ СЕЧОВОЇ СИСТЕМИ ДО СТАДІЇ ТЕРМІНАЛЬНОЇ НИРКОВОЇ НЕДОСТАТНОСТІ

¹МОЙСЕЄНКО В.О., ²БРИЖАЧЕНКО Т.П., ¹ТАРАСЕВИЧ У.А.

¹Національний медичний університет імені О.О. Богомольця
²КНП «Медичний центр міста Києва» виконавчого органу Київської міської ради (КМДА)
Київ, Україна

Резюме

Вступ. Більшість пацієнтів не усвідомлюють ризик розвитку хронічної ниркової недостатності (ХНН) при вроджених аномаліях сечостатевої системи, що ускладнює своєчасну діагностику та лікування. Замісна ниркова терапія на термінальних стадіях захворювання є дорогостатною та супроводжується значними витратами на лікування та підтримання життєдіяльності пацієнтів.

Мета. Комплексно проаналізувати взаємозв'язок між вродженими аномаліями сечостатевої системи та розвитком ХНН. Поглибити розуміння патофізіологічних механізмів її прогресування.

Матеріали та методи. Проведено аналіз та обговорення клінічного випадку, а також огляд сучасних вітчизняних і зарубіжних наукових джерел.

Результати та їх обговорення. Екстрофія сечового міхура (від грец. ekstrophien – «вивертання назовні») – це рідкісна вроджена вада розвитку, за якої сечовий міхур і частина сечовивідних шляхів вивертаються назовні через дефект передньої черевної стінки, що не закрилася під час внутрішньоутробного розвитку. Унаслідок цього сечовий міхур залишається відкритим, що призводить до нетримання сечі та інших порушень функції сечостатевої системи.

Лікування зазвичай передбачає хірургічну реконструкцію сечового міхура, уретри та кісток таза, а також психосоціальну підтримку пацієнтів і їхніх родин. Це складний процес, який потребує ранньої діагностики та мультидисциплінарного підходу.

Вроджену ваду можна було б виявити чи запідозрити ще під час вагітності за допомогою ультразвукового дослідження (УЗД), але у цьому випадку це зроблено не було. Причин кілька: недостатня кваліфікація лікаря ультразвукової діагностики, відсутність настороженості щодо діагностики вроджених вад. Діагноз встановлено після народження на підставі клінічного огляду, лабораторних та інструментальних досліджень, які підтвердили тотальну епіспадію.

Підвищений артеріальний тиск переважує нирки та сприяє їх пошкодженню, а персистенція інфекції сечових шляхів призводить до прогресування ураження нирок. Представлений клінічний випадок демонструє шлях від вродженої аномалії до розвитку хронічної ниркової недостатності, втрати ниркової функції та досягнення термінальної стадії.

Висновок. Своєчасна генетична діагностика та адекватні реконструктивно-пластичні хірургічні втручання є критично важливими для запобігання тяжким ускладненням і покращення якості життя пацієнтів.

Ключові слова:

хронічна ниркова недостатність, екстрофія, тотальна епіспадія, штучний сечовий міхур, гемодіаліз.

Вступ. Більшість пацієнтів не усвідомлюють ризик розвитку хронічної ниркової недостатності (ХНН) при вроджених аномаліях сечостатевої системи, що ускладнює своєчасну діагностику та лікування. Замісна ниркова терапія на термінальних стадіях захворювання є дорогостатною та супроводжується значними витратами на лікування та підтримання життєдіяльності пацієнтів.

Мета. Комплексно проаналізувати взаємозв'язок між вродженими аномаліями сечостатевої системи та розвитком ХНН. Поглибити розуміння патофізіологічних механізмів її прогресування.

Матеріали та методи. Проведено аналіз та обговорення конкретного клінічного випадку, а також огляд сучасних вітчизняних і зарубіжних наукових джерел. Об'єктами дослідження

були медична документація пацієнта (історія розвитку дитини), виписки з медичних карт стаціонарного хворого, дані анамнезу та консультативні висновки спеціалістів, а також результати візуалізаційних методів діагностики.

Результати та їх обговорення. Пацієнт К., 34 роки. Народився в Україні у 1989 році недоношеним від першої вагітності, що перебігала на тлі токсикозу та артеріальної гіпертензії, з вродженою вадою сечовидільної системи, а саме екстрофією сечового міхура. Маса тіла при народженні – 3500 г. З народження перебуває під диспансерним наглядом. Ріс та розвивався відповідно до віку, має статус особи з інвалідністю з дитинства.

Хоча в первинній медичній документації було зафіксовано лише екстрофію сечового міхура та тотальну епіспадію, слід враховувати, що пацієнт також народився з агенезією сечового міхура та статевого члена. За усними свідченнями лікарів, цей діагноз не був внесений до медичної документації з метою уникнення можливої психологічної травматизації та булінгу з боку однолітків. Вперше діагноз: відсутність сечового міхура і статевого члена зазначено в анамнезі хвороби від 29.11.2025, наданому братом пацієнта.

У віці трьох років проведено невдалу спробу пластики передньої черевної стінки та уретри в росії, під час якої виконано уретеросигмостомію. Ця операція була поширеною у 1990-х роках і полягала у під'єднанні сечоводів до сигмоподібної кишки, що забезпечувало відведення сечі разом із каловими масами. Проте у даному випадку метод виявився неефективним, що проявлялося нетриманням сечі, збереженням епіспадії, а також підвищеним ризиком хронічних інфекцій та онкологічних захворювань.

Після тривалої дискусії лікарями було прийнято рішення про повторне реконструктивне хірургічне втручання. Під час 18-годинної операції було проведено ліквідацію попереднього уретеросигмоанастомозу та ректосигмоїдного анастомозу за Roux-en-Y. Хірурги сформували континентний сечовий резервуар за методикою «Індіана». Резервуар було сформовано з правого відділу ободової кишки (сліпої та висхідної) з використанням термінального сегмента клубової кишки. Також проведено часткову резекцію екстрофованого міхура із збереженням простатичної частини. Надалі виконано корекцію епіспадії з відновленням анатомічної форми уретри та тазову остеотомію, що полягала у хірургічному роз'єднанні та реконструкції кісток таза.

На момент повернення в Україну була сформована континентна стома на передній черевній стінці, призначена для спорожнення сечового міхура кожні 4 години вдень і кожні 8 годин уночі. Таким чином, у 1992 році пацієнту було сформовано штучний сечовий міхур.

26.06.1995 пацієнт був госпіталізований до обласної дитячої лікарні зі скаргами на аномальну будову зовнішніх статевих органів та постійне підтікання сечі. Незважаючи на задовільний загальний стан при госпіталізації, пацієнту було надано невідкладну медичну допомогу.

1. 12.07.1995 було проведено перше оперативне втручання з приводу тотальної епіспадії – операцію Мускателлі–Флеша–Ендертіла, після якої пацієнт протягом тижня перебував у відділенні інтенсивної терапії.

2. 22.07.1995 було проведено друге оперативне втручання – пластику передньої черевної стінки, після чого пацієнт перебував у стаціонарі ще 3 дні.

У 1997 році пацієнт був перевезений до США для проведення реконструктивного оперативного втручання. Перебував на лікуванні з 10.11.1997 по 26.12.1997, де встановлено діагноз: екстрофія сечового міхура з епіспадією; стан після уретеросигмостомії. Виконано видалення уретеросигмостомії, резекцію ректосигмоїдного анастомозу, формування сечового резервуара, апендектомію, цистектомію, пластику епіспадії та пластику вентральної грижі.

Під час передопераційного огляду після обробки операційного поля американські хірурги виявили грубий післяопераційний рубець із ділянкою відкритого сечового міхура та епіспадією, а також вентральні грижі розміром до 8 см, розташовані в центрі післяопераційного рубця.

Після огляду виконано розріз від верхнього до нижнього краю ділянки міхура. Верхні відділи черевної порожнини не змінювали; назогастральний зонд знаходився у шлунку. Після розтину заднього листка очеревини лівий сечовід був легко ідентифікований – він входив у сегмент ректосигмоїдного анастомозу. Також виявлено правий сечовід; обидва сечоводи були висічені із сегмента сигмоподібної кишки. Ділянку анастомозу перевірено методом термінових заморожених зрізів.

Надалі сформовано резервуар із правих відділів товстої кишки. Спочатку хірурги планували використати для створення катетеризаційного каналу червоподібний відросток, проте згодом вирішили виділити термінальний відділ кишки, у зв'язку з чим було виконано

сигмоїдектомію. У завершальному етапі сформовано сечовий резервуар.

Сформований резервуар було фіксовано до передньої черевної стінки з виведенням континентної стоми. Виконано пластику вентральної грижі та відновлено цілісність лонного симфізу. Встановлено дренаж у резервуар та катетери у сечоводи.

03.11.2004 пацієнт відвідав кардіолога зі скаргами на надмірну масу тіла, яка спостерігалась з 1992 року, підвищений артеріальний тиск та емоційну нестійкість. Під час огляду виявлено: артеріальний тиск 150/70 мм рт. ст. Стан середньої тяжкості. Самопочуття не порушено. Надлишкове харчування. Зів рожевий. У легенях везикулярне дихання. Хрипів немає. Тони серця ритмічні, звучні. Живіт м'який, болю при пальпації немає, випорожнення та сечовипускання в нормі. Було поставлено діагноз: гіпоталамічний синдром змішаного типу, ожиріння. Та були надані рекомендації: консультації ендокринолога, невролога, психіатра; контроль артеріального тиску та пульсу і раціональна дієта.

03.11.2004 пацієнт відвідав невролога зі скаргами на періодичні головні болі в денний та нічний час, підвищений артеріальний тиск до 160/90 мм рт. ст. протягом двох місяців. Також було відмічено порушення сну. На той момент він отримував курс лікування у вигляді настою п'яної трави, пустирника, масажу комірцевої зони, електрофорезу з CaCl_2 комірцевої зони. При огляді встановлено, що черепно-мозкові нерви (ЧН) без особливостей, при цьому сухожилкові рефлекси дещо пошквалі. Парезів та порушень координації немає. При цьому наявний тремор кистей рук при виконанні пальце-носової проби та гіпергідроз долонь. Встановлений діагноз: вегетативна дисфункція пубертатного періоду на ендокринному рівні.

З 04.11.2004 пацієнт перебуває на обліку у невролога.

04.11.2004 пацієнт відвідав ендокринолога, де була встановлена його маса тіла 98,5 кг та зріст 172 см. Скарг на момент огляду не було. Стан задовільний. Шкірні покриви чисті. Розтяжок немає. Щитовидна залоза при пальпації не збільшена. У результаті огляду було підтверджено діагноз, встановлений раніше кардіологом: гіпоталамічний синдром пубертатного періоду та ожиріння III ступеня. Через це пацієнту було призначено дієту у вигляді 1800 ккал/добу, розвантажувальні дні 1–2 рази кожні 10 днів та виключення солі з раціону.

Цікаво зауважити, що застудними захворюваннями п'ятнадцятирічний пацієнт майже

не хворів, а останнє ГРВІ було у 2001 році (станом на 2004 рік).

В анамнезі за подальші роки зазначається, що в 2004 році була госпіталізація пацієнта, проте в історії хвороби інформації про це не знайдено.

11.02.2005 пацієнт планово відвідав уролога, який підтвердив діагноз: екстрофія сечового міхура (тотальна епіспадія), стан після пластичних операцій з формуванням резервуара з відрізка кишківника; та надав рекомендації щодо постійної катетеризації з випорожненням сечового резервуара 5–6 разів на добу.

06.04.2005 пацієнт захворів на бронхіт.

З 2006–2007 рр. пацієнт був звільнений від уроків фізичної культури у зв'язку з оперативним втручанням з приводу епіспадії.

27.02.2007 пацієнт звернувся до кардіолога зі скаргами на головні болі при підвищеному артеріальному тиску. Після візиту до ендокринолога у той самий день було встановлено діагноз: ожиріння II ст.

01.03.2007 пацієнт звернувся до нефролога зі скаргами на необхідність випорожнення сечового міхура за допомогою уретрального катетера. З анамнезу було виявлено, що остання госпіталізація в урологічне відділення була в 2004 році, і на момент візиту пацієнт 3–4 рази на добу для випорожнення використовував уретральний катетер. Було встановлено, що харчування надлишкове, артеріальний тиск 125/85 мм рт. ст.; живіт м'який, безболісний, нирки не пальпуються.

01.03.2007 було проведено сонографію нирок без візуалізації сечового міхура; попри виражений метеоризм, у ході дослідження було встановлено:

- Ліва нирка не збільшена – 10,2 × 4,8 см. Контури рівні. Паренхіма звичайної товщини – 1,5 см. Кортико-медулярна диференціація виражена. Ехогенність паренхіми звичайна. Площа поперечного синуса звичайна. Структура синуса дифузно неоднорідна за рахунок лінійних гіперехогенних включень.
- Права нирка зменшена – 7,6 × 4,8 см (огляд вкрай утруднений). Контури рівні. Паренхіма звичайної товщини – 1,5 см. Кортико-медулярна диференціація виражена. Ехогенність паренхіми звичайна. Площа поперечного синуса звичайна. Структура синуса дифузно неоднорідна за рахунок лінійних гіперехогенних включень.

У правій клубовій ділянці було виявлено рідинне утворення витягнутої форми з орієнтов-

ними розмірами: довжина 17,3 см, діаметр 3,5 см, яке закінчується уретеростомою. У лівій клубовій ділянці виявлено аналогічне утворення довжиною 13 см та діаметром 3,5 см.

Після проведеного дослідження, того самого дня (01.03.2007), було видано висновок нефролога, у якому встановлено діагноз: хронічний вторинний пієлонефрит, латентний перебіг, без ХНН (хронічної ниркової недостатності).

11.11.2007 пацієнт звернувся до лікаря зі скаргами на болі в кульшовому суглобі та підвищення артеріального тиску до 150/90 мм рт. ст.

11.09.2007 у діагнозі з'явилася назва: тотальна гіпоспадія (попри те, що в дитячій картці помилково фігурував термін «гіпоспадія», клінічна картина та характер проведених операцій однозначно вказують на тотальну епіспадію).

У 2007 році у пацієнта діагностовано ожиріння II ступеня (попередні роки – ожиріння III ступеня).

21.08.2008 було повторно проведено сонографію нирок (за відсутності сечового міхура) та отримано такі дані:

Ліва нирка: не збільшена, розміри 9,8 × 5,6 см. Контури рівні. Паренхіма звичайної товщини – 1,65 см. Кортико-медулярна диференціація виражена. Ехогенність паренхіми підвищена. Площа ниркового синуса звичайна. Структура синуса дифузно-неоднорідна за рахунок лінійних та точкових гіперехогенних включень. Помірний гідрокалікоз.

Права нирка: зменшена в розмірах – 7,96 × 4 см. Контури рівні. Паренхіма звичайної товщини – 1,6 см. Кортико-медулярна диференціація знижена. Ехогенність паренхіми підвищена. Площа поперечного синуса звичайна. Структура синуса дифузно-неоднорідна за рахунок лінійних та точкових гіперехогенних включень. ЧЛС (чашково-мискова система) не розширена.

02.08.2008 пацієнт звернувся до лікаря зі скаргами на болі в попереку та наявність післяопераційних рубців на передній черевній стінці. Загальний стан задовільний. Під час обстеження виявлено, що шкірні покриви та видимі слизові оболонки чисті, рожеві. Артеріальний тиск – 100/70 мм рт. ст. Живіт м'який, безболісний при пальпації. Наявні післяопераційні рубці на животі. Діагноз: екстрофія сечового міхура, тотальна епіспадія, стан після численних операцій на сечових шляхах. Вторинний хронічний пієлонефрит. ХНН 0. Пацієнт за станом здоров'я звільнений від уроків фізичної культури на 2008–2009 роки.

21.08.2008 урологом було встановлено діагноз: екстрофія сечового міхура, стан після одноразових операцій на сечових шляхах, хронічний пієлонефрит у стадії загострення. ХНН 0 (хронічна ниркова недостатність відсутня).

21.08.2008 було проведено УЗД нирок (рис. 1), під час якого виявлено помірні дифузні зміни паренхіми обох нирок.



Рис. 1. УЗД нирок.

29.09.2008 пацієнт звернувся до уролога зі скаргами на болі в поперековій ділянці, утруднене сечовипускання та підвищення температури тіла. Погіршення стану спостерігалось протягом тижня. При аускультатії легень: дихання везикулярне, жорстке. АТ – 140/90 мм рт. ст., ЧСС – 78 уд./хв. Язик вологий, чистий. Живіт м'який, безболісний. Печінка біля краю реберної дуги. Відділи кишківника без особливостей. Симптом Пастернацького позитивний з обох сторін. Периферичні набряки відсутні. Діагноз: хронічний пієлонефрит у стадії загострення, ХНН 0. Екстрофія сечового міхура, тотальна епіспадія. Направлений у денний стаціонар.

01.10.2008. Скарги без змін. Об'єктивний статус без суттєвої динаміки. Дихання везикулярне, АТ – 140/90 мм рт. ст., ЧСС – 78 уд./хв. Язик вологий, чистий. Печінка біля краю реберної дуги. С-м Пастернацького позитивний з обох сторін. Периферичні набряки відсутні. Лікування продовжено.

03.10.2008. Відмічається незначне зниження температури тіла. Дані огляду без суттєвої динаміки. Дихання везикулярне, АТ – 140/90 мм рт. ст., ЧСС – 76 уд./хв. Язик вологий. Живіт м'який, безболісний. Печінка біля краю реберної дуги. Симптом Пастернацького позитивний з обох сторін. Набряки відсутні. Лікування продовжено.

07.10.2008. За час лікування інтенсивність болю в попереку зменшилася, температура тіла знизилася. Зберігалася загальна слабкість. Пацієнт виписаний у зв'язку із завершенням курсу терапії.

04.03.2009 пацієнт звернувся до лікаря зі скаргами на біль у поперековій ділянці. Встановлено діагноз: хронічний вторинний пієлонефрит у стадії загострення на тлі вродженої аномалії (екстрофія сечового міхура).

12.03.2009 пацієнт звернувся до нефролога, який встановив діагноз: хронічний пієлонефрит, рецидивуючий перебіг на тлі урологічних патологій.

12.02.2016 пацієнт планово звернувся до уролога. Діагноз: стан після кишкової пластики сечового міхура у зв'язку з екстрофією сечового міхура. Хронічний пієлонефрит.

Протягом 2017–2018 років пацієнт проходив регулярні планові обстеження. Діагноз залишався незмінним.

23.06.2018 звернувся до лікаря зі скаргами на головний біль, запаморочення та підвищення артеріального тиску (АТ) до 150/100 мм рт. ст. Встановлено діагноз: гіпертонічна хвороба (ГХ) І ст. Пацієнту оформлено листок непрацездатності. На тлі проведеної терапії стан покращився: АТ стабілізувався, головний біль регресував.

07.06.2022. Пацієнт звернувся до кардіолога зі скаргами на підвищення АТ до 150/90 мм рт. ст., пульсацію у вухах, запаморочення та погіршення зору. Діагноз: ГХ ІІ ст., ризик помірного ожиріння.

13.06.2022. За результатами комплексного обстеження встановлено діагноз: ГХ ІІ ст., ожиріння І ст. ІХС: стенокардія.

22.06.2022 встановлено основний клінічний діагноз: Вроджена аномалія розвитку сечової системи: екстрофія сечового міхура. Хронічна хвороба нирок (ХХН) V ст. (ШКФ – 14 мл/хв). Ускладнений перебіг хронічного пієлонефриту.

28.11.2025 пацієнт госпіталізований у приймальне відділення у супроводі брата. Зі слів родича, стан хворого прогресивно погіршувався протягом останнього місяця; у день госпіталізації пацієнт знепритомнів, що стало причиною виклику бригади екстреної медичної допомоги. Збір скарг та анамнезу безпосередньо у пацієнта був неможливим через важкість його стану.

З анамнезу, наданого братом, з'ясовано, що у 2022 році хворому було рекомендовано гемодіаліз, від якого він відмовився і займався самолікуванням: самостійно вводив еритропоетин та вітамін В12.

Того ж дня пацієнт був госпіталізований до стаціонару. При первинному огляді хворий скаржився на виражену загальну слабкість, інтенсивні набряки нижніх кінцівок та запаморочення.

При об'єктивному дослідженні виявлено:

- Загальний стан: тяжкий.
- Тілобудова: гіперстенічна.
- Положення у ліжку: пасивне.
- Язик: обкладений білим нальотом.
- Слизові оболонки: змінені.
- Шкірні покриви: бліді.
- Набряки: виражена пастозність обличчя та набряки нижніх кінцівок.
- Лімфатичні вузли: не збільшені.
- Набухання шийних вен: немає.
- Вени нижніх кінцівок: не змінені.
- АТ 135/85 мм рт.ст., пульс – 82 уд./хв.
- Межі серця: не змінені.
- Аускультация серця: ритм правильний.
- Тони серця: приглушені.
- Шуми: є: систолічний.
- Частота дихання: 16 за хв.
- Перкуторний тон над легеньми: ясний.
- Дихання: везикулярне, ослаблене.
- Хрипи: немає.
- Живіт: м'який, бере участь в акті дихання.
- Печінка: не збільшена.
- Селезінка: не пальпується.
- Нирки: не пальпуються.
- Симптом Пастернацького: негативний.
- Діурез: 500-600 мл/добу.
- Суглобовий статус: не обстежений.

28.11.2025. Пацієнт був виписаний зі стаціонару. Основний діагноз: ХХН V ст., термінальна стадія (тХХН). Вроджена аномалія розвитку сечової системи, агенезія (відсутність) сечового міхура. Супутній діагноз: Анемія хронічного захворювання середнього ступеня важкості.

28.11.2025 хворого було переведено у інший стаціонар.

29.11.2025 була консультація у нефролога. Загальний стан хворого оцінено як вкрай важкий. З анамнезу відомо, що з 2022 року пацієнт не з'являвся на планові огляди. Діагноз: вроджена аномалія розвитку сечостатевої системи: відсутність сечового міхура, пеніса, тХХН V ст.

Під час додаткового обстеження на ЕКГ виявлено: ритм синусовий, правильний. Ознаки гіпертрофії лівого шлуночка (ГЛШ), дифузні зміни міокарда. Також діагностовано вторинну легеневу артеріальну гіпертензію.

02.12.2025 було проведено комп'ютерну томографію (СКТ) органів сечовидільної системи (нирки, сечоводи, сечовий міхур) (рис. 2).

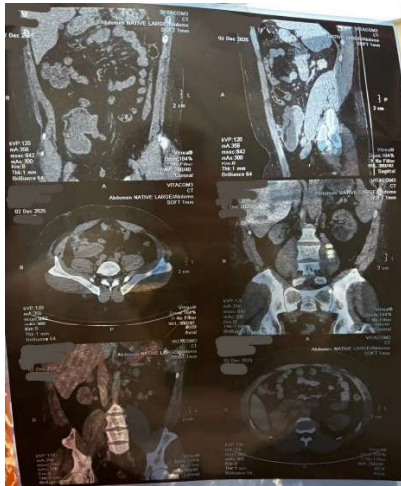


Рис. 2. КТ СКТ сечовидільної системи (нирки, сечоводи, сечовий міхур).

Опис результатів КТ. Нирки парні. Права нирка розмірами 75×41 мм, ліва нирка – 90 52 мм. Обидві нирки розташовані типово. Контури обох нирок нерівні, чіткі; паренхіма неоднорідної товщини, структурно однорідна. Кортико-медулярна диференціація з обох сторін дифузно знижена.

Накопичувальна та видільна функції обох нирок спостерігаються з вираженою затримкою: відмічено зниження швидкості накопичення контрастної речовини (КР). До 45-ї хвилини дослідження екскреції КР не виявлено. ЧМС (чашково-мискова система) та сечоводи не розширені, щільних конкрементів в їх проекції не візуалізовано. Судинні ніжки нирок та паранефральна клітковина з обох сторін – без видимих змін. Додаткових утворень та аномалій розвитку судин не виявлено. Лімфовузли заочеревинного простору не збільшені.

Сечовий міхур штучно сформований, розміром 50×100 мм, без конкрементів. Тазові та пахові лімфовузли не збільшені. Елементи скелета на рівні сканування – без ознак вогнищового ураження кісткової тканини.

Висновок КТ: ознаки порушення накопичувальної функції нирок, об’ємне зменшення правої нирки. Нефросклероз правої нирки.

Лабораторна діагностика. Було проведено комплексне обстеження, що включало: загальний аналіз крові (табл. 1.1–1.3), визначення концентрації електролітів (табл. 2), коагулограму (табл. 3), загальний аналіз сечі (табл. 4) та ліпідний профіль (табл. 5).

Таблиця 1.1

Патологічний загальний аналіз крові за 29.11.25 р.; 10/12.12.25 р.

Показник	29.11.25	10.12.25	12.12.25	Од.	Норма
Гематокрит (HCT)	0,203	0,288	0,289	л/л	0-2
Гемоглобін (HGB)	68	94	93	г/л	130-170
Еозинофіли(%)	0,2	1,6	1,8	%	0,5-7
Еритроцити (RBC)	2,45	3,26	3,22	*10 ¹² /л	4-6
Лейкоцити (WBC)	12,43	4,8	5,2	*10 ⁹ /л	3,5-10
Лімфоцити(%)	6	42,8	37,4	%	15-45
Моноцити(%)	15,5	15,2	16,6	%	4-12
Незрілі клітини(%)	0,7	0,4	1,1	%	0-1
Нейтрофіли(%)	77,5	39,8	43,5	%	4-73

Таблиця 1.2

Патологічний загальний аналіз крові за 29.11.25 р.; 09/12.12.25 р.

Показник	29.11.25	09.12.25	12.12.25	Од.	Норма
Альбумін	27	29,4	33,6	г/л	35-51,9
Білірубін загальний	10,8	7,3	5,9	мкмоль/л	8,5-20,5
Загальний білок	47	55,2	66,2	г/л	64-83
Кальцій (Ca)	1,57			ммоль	2,2-2,65
Креатинін	1231,5	447,5	739,2	мкмоль/л	71-115
Сечовина	37,57	7,47	13,09	ммоль/л	2,8-8
С-реактивний білок	134,6	13,7	5,3	мг/л	0-5
Фосфор	2,02			ммоль/л	0,87-1,45

Таблиця 1.3

Патологічний загальний аналіз крові за 29.11.25 р.; 04/12.12.25 р.

Показник	29.11.25	04.12.25	Од.	Норма
Прокальцитонін	13,08	2,72	нг/мг	0-0,3

Таблиця 2

Патологічна концентрація електролітів в крові

Показник	09.12.25	12.12.25	Од.	Норма
Кальцій іонізований (Ca ⁺)	0,96	0,98	ммоль/л	1,05-1,3
Натрій	134,5	139,9	ммоль/л	135-145

Таблиця 3

Патологія аналізу коагулограми

Показник	12.12.25	Од.	Норма
D-димер	3,36	мгк/мл	0-0,5
АЧТЧ (РТТ)	210	сек.	23,2-35,2
Протромбіновий час (РТ)	120	сек.	9-14,6
Фібриноген (FIB)	1,72	г/л	2-4

Таблиця 4

Патологія у загальному аналізі сечі

Показник	09.12.25	12.12.25	Од.	Норма
Бактерії	401	+++++	в полі зору	відсутні
Білок	4,9	6,2	г/л	-
Глюкоза (GLU)	14		ммоль/л	-
Еритроцити (RBC)	20	50-60	в полі зору	-
Колір	солом'яно-жовтий	бурий	-	світло-жовтий
Лейкоцити (WBC)	60	густо покр. все п/з	в полі зору	-
Питома вага	1004	1016		1,01-1,025
Прозорість	мутна	мутна		прозора

Таблиця 5

Патологічний ліпідний профіль

Показник	10.12.25	Од.	норма
C-реактивний білок	14,7	мг/л	0-5
Феритин	834,9	нгм/л	30-400

На основі результатів обстеження пацієнту призначено комплексну терапію: дієта №7 (ниркова), регулярні сеанси програмного гемодіалізу (ГД), трансфузії еритроцитарної маси. Медикаментозне лікування включало: омепразол, цефепім, дифлюзол, вальсакор 160 мг 2 р/д, моксогамма 0,2 мг 2 р/д, бісопролол 10 мг, амлодипін 10 мг, бупірол, глюкоза, інсулін, калію хлорид, магнію сульфат, натрію хлорид, ванкоміцин, суфер.

15.12.2025 пацієнт був виписаний із клінічним діагнозом: вроджена вада розвитку сечовидільної системи: стан після формування артифіціального сечового міхура (1992 р.), ХХН V Д ст. Хронічний пієлонефрит у стадії загострення. Сеанси програмного гемодіалізу з

27.11.2025. Уросепсис. Артеріальна гіпертензія III ст., ступінь 3, ризик IV (дуже високий). Анемія складного генезу. Вторинний гіперпаратиреоз.

Того самого дня (15.12.2025) пацієнт був госпіталізований до відділення загальної хірургії.

Для моніторингу стану проведено повторні лабораторні дослідження: коагулограму (табл. 6), визначення рівня електролітів (табл. 7), загальний аналіз крові (табл. 8), аналіз на прокальцитонін (маркер сепсису, табл. 9) та біохімічний аналіз крові (табл. 10).

У наведених нижче таблицях представлено показники, результати яких виходять за межі референтних значень.

Таблиця 6

Патологічний результат аналізу коагулограми

Показник	Результат	Од.	Норма
D-димер	3,33	мкг/мл	0-0,5

Таблиця 7

Патологічний результат визначення рівня електролітів 15.12.25 р.

Показник	Результат	Од.	Норма
Калій (К)	5,96	ммоль/л	3,4-5,3
Натрій	148,9	ммоль/л	135-145

Таблиця 8

Патологічний результат загального аналізу крові 15.12.25 р.

Показник	Результат	Од.	Норма
Гематокрит (HCT)	0,314	л/л	0,4-0,52
Гемоглобін (HGB)	102	г/л	130-170
Еритроцити (RBC)	3,47	*10 ¹² /л	4-6
Незрілі клітини (%)	1,8	%	0-1
Середній об'єм тромбоцитів	7,9	фл.	8-11

Таблиця 9

Патологічний результат аналізу на прокальцитонін 15.12.2025 р.

Показник	Результат	Од.	Норма
Прокальцитонін (PCTn)	0,64	нг/мл	0-0,3

Таблиця 10

Патологічний результат біохімічного аналізу крові за 15.12.2025 р.

Показник	Результат	Од.	Норма
Креатинін	1021,4	мкмоль/л	71-115
Сечовина	22,67	ммоль/л	2,8-8

15.12.2025. Проведено додаткові інструментальні обстеження. ЕКГ: ритм синусовий, регулярний; відхилення електричної осі серця (ЕОС) вліво; дифузні зміни міокарда.

Того самого дня було проведено хірургічне втручання: формування артеріовенозної фістули (АВФ) на рівні нижньої третини лівого передпліччя. Призначено післяопераційну терапію: цефазолін, омепразол, диклофенак, перев'язки.

18.12.2025. Пацієнт виписаний із відділення загальної хірургії з основним діагнозом: Z49.0 (Підготовчі процедури до проведення гемодіалізу). ХХН ВД ст., хронічний пієлонефрит у стадії загострення. Сеанси програмного гемодіалізу розпочато 27.11.2025. Ускладнення: Анемія. Вторинний гіперпаратиреоз (ВГПТ).

Артеріальна гіпертензія ІІІ ст., ступінь 3, ризик ІV. Супутній діагноз: Вроджена вада розвитку сечовидільної системи: штучний сечовий міхур (1992 р.).

24.12.2025 під час контрольного огляду пацієнт скаржився на загальну слабкість та нудоту. Об'єктивно: стан середнього ступеня важкості. Свідомість ясна. Шкірні покриви фізіологічного забарвлення. Слизові оболонки блідо-рожеві. Периферичні лімфовузли не збільшені. Набряки та задишка на момент огляду відсутні. Перкуторно над ділянками легень ясний легеневий звук; аускультативно – дихання везикулярне, хрипи відсутні. Пульс 76 уд./хв, ритмічний. АТ 110/70 мм рт. ст. При аускультативній тоні серця приглушені. Живіт м'який, симптоми подразнення очеревини відсутні.

Випорожнення регулярні, 1 раз на добу. Status localis: у нижній третині лівого передпліччя візуалізується зона сформованої АВФ. Також наявний тимчасовий центральний венозний катетер (ЦВК).

Діагноз: Вроджена вада сечостатевої системи (ВВСС): стан після формування штучного сечового міхура (1992 р.). Хронічна хвороба нирок V стадії. Хронічний пієлонефрит. Сеанси гемодіалізу з 27.12.2025 р. Анемія. Артеріальна гіпертензія III стадії, 3 ступеня, ризик 4. Вторинний гіперпаратиреоз.

Рекомендації за результатами огляду:

1. Для лікування інфекції м'яких тканин: ванкомицин 1000 мг на 100 мл фізіологічного розчину в/в крапельно 1 раз на тиждень (курс №5).
2. Для корекції анемії (рівень Hb – 93 г/л): Аранесп 30 мкг п/ш 1 р. на тиждень після сеансу ГД (курс №5).

Обговорення. Екстрофія сечового міхура (від грец. *ekstrophien* – «навиворіт») – це рідкісна вроджена вада розвитку, за якої сечовий міхур і частина сечовивідних шляхів вивертаються назовні через дефект передньої черевної стінки, що не закривається під час внутрішньоутробного розвитку. Унаслідок цього слизова оболонка сечового міхура залишається відкритою, що призводить до постійного підтікання сечі та розвитку численних ускладнень з боку сечостатевої системи.

Лікування зазвичай передбачає багатетапні хірургічні втручання, спрямовані на реконструкцію сечового міхура, уретри та кісток таза, а також психосоціальну підтримку пацієнтів і їхніх родин. Це складний процес, який потребує ранньої діагностики та мультидисциплінарного підходу.

Екстрофія часто поєднується з аномаліями розвитку таза та зовнішніх статевих органів, зокрема з епіспадією (розщеплення уретри). У представленого пацієнта спостерігалось постійне підтікання сечі, ураження сечовивідних шляхів, рецидивні інфекції та численні урологічні ускладнення, що негативно впливали на фізичний і психоемоційний стан. Також відзначалися виражені аномалії геніталій, зокрема розходження лобкових кісток, неповне формування зовнішніх статевих органів та відсутність пеніса.

Зазначену ваду розвитку можна було б запідозрити ще на пренатальному етапі за допомогою ультразвукового дослідження, проте цього зроблено не було. Ймовірними причинами могли бути недостатня настороженість

щодо вроджених вад або обмежені діагностичні можливості на той час. Остаточний діагноз було встановлено після народження на підставі клінічного огляду, лабораторних та інструментальних методів дослідження, які підтвердили наявність тотальної епіспадії.

Епіспадія у хлопчиків – це рідкісна вроджена вада розвитку сечостатевої системи, за якої передня (дорсальна) стінка уретри розщеплена, а зовнішній отвір сечівника розташований не на верхівці голівки статевого члена, а зміщений у проксимальному напрямку – до кореня статевого члена, лобкової ділянки або навіть до пупка. Це призводить до порушення сечовипускання та може впливати на репродуктивну функцію в майбутньому. Епіспадія є складовою спектра аномалій комплексу екстрофії сечового міхура і потребує хірургічної корекції для відновлення функції нижніх сечових шляхів.

Для порівняння тотальна гіпоспадія – тяжка вроджена вада розвитку чоловічих статевих органів, за якої зовнішній отвір уретри розташований проксимально (на промежині або в ділянці мошонки) та поєднується з вираженим вентральним викривленням статевого члена (хордеєю), що потребує складної багатоетапної реконструктивної хірургії для відновлення функції сечовипускання та, за можливості, статевої функції.

У представленому клінічному випадку було виконано численні реконструктивно-пластичні операції. Лікувальна тактика загалом відповідала сучасним підходам, оскільки хірургічні втручання при даній патології є технічно складними та зазвичай проводяться у кілька етапів із метою створення функціонального резервуара, реконструкції уретри та відновлення контролю над сечовипусканням. Проте в даному випадку їх ефективність була обмеженою. Медикаментозна терапія включала лікування інфекційних ускладнень та супутніх станів.

Прогресування інфекційного процесу з розвитком пієлонефриту в подальшому призвело до формування хронічної хвороби нирок із розвитком хронічної ниркової недостатності.

Психосоціальна підтримка, яка є важливою складовою ведення пацієнтів із тяжкими вродженими вадами, у даному випадку також була недостатньою: пацієнт несвоєчасно погодився на початок замісної ниркової терапії та був госпіталізований у край тяжкому стані.

Слід зазначити, що ризик народження дитини з вродженими або генетично зумовленими порушеннями розвитку у популяції є відносно невисоким, проте існує навіть у сім'ях без

обтяженого спадкового анамнезу. Проведення медико-генетичного консультування дозволяє оцінити індивідуальний ризик і сприяти плануванню вагітності з метою його мінімізації.

Планування вагітності надає можливість:

- виявити потенційні ризики ще до зачаття;
- визначити чинники, на які можна вплинути з метою зниження ризиків;
- у багатьох випадках застосувати сучасні медичні підходи для зменшення ймовірності або профілактики генетичних порушень.

З цією метою використовуються спеціалізовані генетичні дослідження, які сприяють прийняттю обґрунтованих клінічних рішень.

Генетична консультація до вагітності забезпечує оцінку індивідуальних ризиків, формування чіткого плану подальших дій та підвищення впевненості пацієнтів у перших етапах планування вагітності.

Висновки:

1. Розглянуто історію хвороби у хронологічному порядку у пацієнта з вродженою аномалією сечовидільної системи, а саме екстрофією сечового міхура, тотальною епіспадією та аплазією статевого члена.
2. Встановлено, що при даній патології уретеросигмостомія є нефізіологічним методом відведення сечі, що супроводжувався розвитком ускладнень, зокрема нетриманням сечі, відсутністю корекції епіспадії та підвищеним ризиком інфекційних уражень.
3. Показано, що навіть за умови регулярного медичного спостереження тяжкі вроджені вади сечовидільної системи можуть призводити до розвитку термінальної стадії хронічної ниркової недостатності.
4. Встановлено, що неповне відображення діагнозу в медичній документації (зокрема відсутності статевого члена) мало позитивний психосоціальний ефект, сприяючи зменшенню ризику соціальної стигматизації та булінгу в дитячому віці.
5. Виявлено, що недостатня прихильність до регулярного медичного спостереження та відмова від своєчасного спеціалізованого лікування асоціюються з підвищеним ризиком розвитку тяжких ускладнень.
6. Самолікування може мати негативний вплив на перебіг захворювання та прогноз.

Таким чином, своєчасна генетична діагностика, раннє виявлення вроджених вад та адекватні реконструктивні хірургічні втручання є критично важливими для профілактики тяжких ускладнень і покращення якості життя пацієнтів із вродженими вадами розвитку сечовидільної системи.

SUMMARY

DISEASE PROGRESSION PATHWAY: FROM CONGENITAL ANOMALIES OF THE URINARY TRACT TO END-STAGE KIDNEY DISEASE (ESKD)

¹V.O. Moyseyenko, ²T.P. Bryzhachenko, ¹U.A. Tarasevych

¹Bogomolets National Medical University,
²Municipal Non-Profit Enterprise "Medical Center of the City of Kyiv" of the Executive Body of the Kyiv City Council (KCSA)
Kyiv, Ukraine

Introduction. Most patients are not aware of the risk of developing chronic kidney disease (CKD) in the presence of congenital anomalies of the genitourinary system, which complicates timely diagnosis and treatment. Renal replacement therapy at terminal stages of the disease is costly and associated with significant expenses for treatment and life support of patients.

Objective. To comprehensively analyze the relationship between congenital anomalies of the genitourinary system and the development of CKD and to deepen the understanding of the pathophysiological mechanisms of its progression.

Materials and methods. An analysis and discussion of a clinical case were conducted, along with a review of modern domestic and international scientific sources.

Results and discussion. Bladder exstrophy (from the Greek *ekstrophien*, meaning "turning inside out") is a rare congenital malformation in which the urinary bladder and part of the urinary tract are exposed externally due to a defect of the anterior abdominal wall that fails to close during intrauterine development. As a result, the bladder remains open, leading to urinary incontinence and other dysfunctions of the genitourinary system.

Treatment usually involves surgical reconstruction of the bladder, urethra, and pelvic bones, as well as psychosocial support for patients and their families. This is a complex process that requires early diagnosis and a multidisciplinary approach.

The congenital anomaly could have been detected or suspected during pregnancy using ultrasound examination (US), but in this case it was not identified. Several factors contributed to this, including insufficient qualification of the ultrasound specialist and lack of vigilance regarding the diagnosis of congenital anomalies. The diagnosis was established after birth based on clinical examination and laboratory and instrumental studies, which confirmed total epispadias.

Elevated blood pressure overloads the kidneys and contributes to their damage, while persistent urinary tract infection leads to progression of renal impairment. The presented clinical case demonstrates the pathway from a congenital anomaly to the development of chronic kidney disease, loss of renal function, and progression to the end stage.

Conclusions. Timely (early) genetic diagnosis and adequate reconstructive plastic surgical interventions are critically important for preventing severe complications and improving the quality of life of patients.

Key words: chronic kidney disease, exstrophy, total epispadias, artificial urinary bladder, hemodialysis.

АВТОРСЬКА ДОВІДКА

Мойсеєнко Валентина Олексіївна

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця
Академія НАН ВО України, д.мед.н., професорка
кафедри внутрішньої медицини інституту стоматології
Адреса: бульвар Тараса Шевченка, 13, Київ, 01601, Україна
Моб.: +380677779249
E-mail: moyseyenko_vo@ukr.net
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1402-6028>

Valentyna O. Moiseyenko

Bogomolets National Medical University
Academician of the NAS HE of Ukraine, MD, DSc, Professor of
the Department of Internal Medicine, Institute of Dentistry
Address: 13 Taras Shevchenko Boulevard, Kyiv, 01601, Ukraine
Mobile: +380677779249
Email: moyseyenko_vo@ukr.net
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1402-6028>

Брижаченко Тетяна Павлівна

КНП «Медичний центр міста Києва» виконавчого органу
Київської міської ради (КМДА),
Лікар-нефролог вищої категорії
Адреса: вулиця Петра Зaporожця, 26, Київ, 02125
Моб.: +380679361823
E-mail: moyseyenko_vo@ukr.net

Tetiana P. Bryzhachenko

Municipal Non-Profit Enterprise "Medical Center of the City of
Kyiv" of the Executive Body of the Kyiv City Council (KCSA)
MD, Nephrologist of the highest category
Address: 26 Petro Zaporozhets Street, Kyiv, 02125
Mob.: +380679361823
E-mail: moyseyenko_vo@ukr.net

Тарасевич Ульяна Андріївна

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця,
«Молодіжна платформа»
Здобувач закладу вищої освіти
Адреса: бульвар Тараса Шевченка, 13, Київ, 01601, Україна
Моб.: +380999806486
E-mail: ulatal0305@gmail.com

Uliana A. Tarasevych

Bogomolets National Medical University,
«Youth Platform»
Higher Education Student
Address: 13 Taras Shevchenko Blvd., Kyiv, 01601, Ukraine
Mob.: +380999806486
E-mail: ulatal0305@gmail.com

Робота зайняла 1 місце на Науково-практичній конференції
«Clinical Annual Scientific Experience Interesting Clinical Case»



Отримано / Received 20.10.2025
Рецензовано / Revised 05.11.2025
Прийнято до друку / Accepted 27.11.2025