

ISSN 1607-0771(Print); ISSN 2408-9494 (Online)
<https://doi.org/10.24835/1607-0771-370>



Ультразвуковое исследование поражения почек у детей с туберозным склерозом

М.И. Пыков¹, К.А. Валялов^{2*}, Л.А. Полещук², С.Л. Морозов²

¹ ФГБОУ ДПО “Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования” Минздрава России;
125993 Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1, Российская Федерация

² Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО “Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова”
Минздрава России; 125412 Москва, ул. Талдомская, д.2, Российская Федерация

Цель исследования: изучить ультразвуковые особенности поражений почек у детей с туберозным склерозом (ТС) в зависимости от генетического варианта заболевания.

Материал и методы. В поперечное исследование были включены дети с установленным диагнозом ТС (до 18 лет включительно). Были получены данные результатов ультразвукового В-сканирования почек 137 детей в возрасте от 1 мес до 18 лет, из них с патогенным вариантом *TSC1* – 27/137 (19,7%), *TSC2* – 76/137 (55,5%), *TSC2/PKD1* – 4/137 (2,9%) и с неустановленным генетическим вариантом заболевания – 30/137 (21,9%) (диагноз был установлен по клиническим критериям). Был проведен анализ изменений почек в зависимости от генетического варианта заболевания.

Результаты. По результатам ультразвукового исследования у 85,4% (117/137) пациентов были выявлены поражения почек в виде кист и ангиомиолипом (АМЛ). Для пациентов с патогенными вариантами *TSC1* наиболее характерным было поражение почек в виде АМЛ (59,3%), в то время как у пациентов с патогенными вариантами *TSC2* и с синдромом смежных генов *TSC2/PKD1* (*TSC2/PKD1-CCG*) чаще встречалось сочетанное поражение почек АМЛ и кистами (в 51,3 и в 100% соответственно). Множественные и крупные АМЛ были наиболее характерны для пациентов с патогенными вариантами гена *TSC2*, в то время как пациенты с *TSC2/PKD1-CCG* типом заболевания имели преимущественно поражение множественными крупными кистами, которые визуализировались уже в первые годы жизни пациентов.

Пыков Михаил Иванович – доктор мед. наук, профессор, заведующий кафедрой лучевой диагностики детского возраста ФГБОУ ДПО “Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования” Минздрава России, Москва. <https://orcid.org/0000-0003-3731-6263>

Валялов Кирилл Андреевич – врач ультразвуковой диагностики отделения лучевой диагностики Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва. <https://orcid.org/0000-0002-2528-2601>

Полещук Любовь Александровна – канд. мед. наук, заведующая отделением лучевой диагностики, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова Минздрава России. <https://orcid.org/0009-0002-3787-0432>

Морозов Сергей Леонидович – канд. мед. наук, ведущий научный сотрудник отдела наследственных и приобретенных болезней почек им. проф. М.С. Игнатовой Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова Минздрава России, доцент кафедры госпитальной педиатрии №2 Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва. <https://orcid.org/0000-0002-0942-0103>

Контактная информация*: Валялов Кирилл Андреевич – e-mail: kir.valyalov@mail.ru

Заключение. Ультразвуковое исследование является простым и широкодоступным методом диагностики, позволяющим своевременно оценить состояние почек у детей с ТС, в том числе на этапе установления диагноза, что может иметь важное значение для предотвращения развития осложнений в виде спонтанных кровотечений, аневризм, нарушений уродинамики.

Ключевые слова: дети; туберозный склероз; ультразвуковое исследование почек; поражение почек; ангиомиолипомы почек; поликистоз

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии возможных конфликтов интересов.

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.

Цитирование: Пыков М.И., Валялов К.А., Полецук Л.А., Морозов С.Л. Ультразвуковое исследование поражения почек у детей с туберозным склерозом. *Ультразвуковая и функциональная диагностика.* 2026; 32 (2): 35–48. <https://doi.org/10.24835/1607-0771-370>

Поступила в редакцию: 24.11.2025.

Принята к печати: 03.04.2026.

Опубликована online: 03.06.2026.

ВВЕДЕНИЕ

Туберозный склероз (ТС) – это редкое аутосомно-доминантное наследственное заболевание с мультиорганными проявлениями. Клинический спектр ТС широко варьируется у разных пациентов, однако существуют характерные признаки, такие как кортикальные туберы, ангиофибромы лица, ангиомиолипомы почек (АМЛ), рабдомиомы сердца и гамартомы сетчатки [1]. Согласно эпидемиологическим исследованиям, заболеваемость ТС составляет 1/6000–10 000 новорожденных в год [2]. Расчетное число больных в Российской Федерации около 7000 человек, поэтому ТС относится к орфанным заболеваниям [3]. ТС является генетическим заболеванием, вызываемым патогенными вариантами в генах *TSC1* или *TSC2*, кодирующих гамартин и туберин соответственно [4]. Патогенные варианты *TSC1/TSC2* приводят к аномальному росту клеток и опухолеобразованию во многих органах, включая мозг, почки, сердце, сетчатку и кожу. У 2–3% пациентов крупные делеции в *TSC2* могут затрагивать соседний ген *PKD1*, оба из которых расположены в 16-й хромосоме, что приводит к развитию синдрома смежных генов *TSC2/PKD1 (TSC2/PKD1-CCG)*, который характеризуется тяжелым течением, ранним началом и быстрым развитием поликистозной болезни почек [5], а также наличием множественных кист почек [7, 8]. Вариабельность поражения почек при ТС генетически детерминирована. Наличие патоген-

ных вариантов в гене *TSC1* коррелирует с более благоприятным фенотипом поражения почек, характеризующимся формированием изолированных АМЛ и кист малых размеров, а также медленными темпами прогрессирования хронической болезни почек. В отличие от этого, для пациентов с патогенными вариантами в гене *TSC2* характерно более тяжелое клиническое течение, которое проявляется множественными кистами и АМЛ, склонными к прогрессирующему росту [9]. Общий генотип ТС также существенно влияет на фенотипические проявления поражения почек. Так, при наличии мозаичных вариантов в гене *TSC2* наблюдается доброкачественное течение заболевания, тогда как делеции в этом же гене приводят к множественным кистам и АМЛ, чаще поражаются обе почки [10]. Однако предположить возможный диагноз возможно до этапа генотипирования при наличии двух больших критериев или одного большого и двух малых, основанных на клинических проявлениях. К большим критериям относятся: гипопигментированные пятна, ангиофибромы или фиброзные бляшки на голове, ногтевые фибромы, множественные узловатые гамартомы сетчатки, кортикальная дисплазия, субэпендимальные узлы, пятна “шагреновой кожи”, субэпендимальная гигантоклеточная астроцитома, лимфангиолейомиоматоз, АМЛ почек, рабдомиомы сердца. К малым критериям относятся: пятна типа конфетти на коже, дефекты эмали зубов, фибромы по-

лости рта, множественные кисты почек, экстракренальная гамартома, депигментированные пятна сетчатки, склеротические поражения костей [11]. Выявление АМЛ и кист почек является одним из основных критериев постановки диагноза ТС, который может быть использован до проведения генетического анализа или в том случае, когда мутации не выявляются. Это может быть связано с наличием мозаицизма и интронных мутаций, что указывает на то, что отсутствие выявленных мутаций не исключает диагноза ТС [12]. У большинства пациентов патология протекает бессимптомно, и незначительные изменения могут быть случайной находкой. Вследствие этого, а также в связи с поздней манифестацией симптомов или ошибочной интерпретацией изменений, выявленных в детском возрасте, диагноз нередко устанавливается лишь в зрелом периоде жизни при появлении осложнений. Осложнения, как правило, обусловлены тем, что АМЛ сдавливают окружающие их органы и ткани, а также являются причиной абдоминального кровотечения, которое может привести к летальному исходу из-за кровопотери. Чем больше размер АМЛ, тем выше риск развития кровотечения. АМЛ диаметром более 30 мм часто имеют в своей структуре диспластичные с аневризмами кровеносные сосуды и сопряжены с особенно высоким риском кровотечения. Прижизненный риск почечного кровотечения составляет от 20% у лиц женского пола до 10% у лиц мужского пола [13]. Другие осложнения АМЛ могут включать боль в спине, тошноту, рвоту, гематурию, нарушение оттока мочи, почечную недостаточность и артериальную гипертензию [14, 15].

Диагностика поражений почек при ТС в первую очередь основывается на методах визуализации, которые позволяют не только предположить диагноз, но и определить степень поражения органа. В последнее время частота выявления ТС увеличивается в связи с широким внедрением лучевых методов исследования. Компьютерная томография (КТ) с контрастным усилением является наиболее часто используемым рентгенологическим методом диагностики АМЛ. Она обладает высокой чувствительностью и специфичностью в отношении АМЛ и отличает их от других поражений. Другие преимущества этого метода заключаются в том,

что он быстрый, экономичный и доступен в большинстве больниц [16]. Однако современные рекомендации допускают использование КТ только в том случае, если магнитно-резонансная томография (МРТ) недоступна [17]. МРТ обладает хорошей разрешающей способностью и многоплоскостными возможностями без радиационного облучения [18], а высокая чувствительность для выявления жировых тканей используется для дифференциальной диагностики АМЛ от других объемных образований почек [19]. Но МРТ в первую очередь выбирают для оценки АМЛ больших размеров с целью мониторинга роста и осложнений, а у детей младшего возраста МРТ часто требует анестезиологического обеспечения. Поэтому альтернативным МРТ методом визуализации является ультразвуковое исследование (УЗИ). Большинство типичных АМЛ содержит жировую ткань, которая хорошо определяется при УЗИ в виде гиперэхогенных образований. УЗИ является важным, безопасным, высокоинформативным и широкодоступным методом диагностики поражений почек у детей и может рассматриваться в качестве метода первичной оценки состояния почек у детей с ТС. Проведение скрининговых эхографических исследований облегчает диагностику ТС у новорожденных и грудных детей, которые еще не имеют диагностических критериев, основанных на клинических проявлениях [20]. В настоящее время, по данным литературы, структурная патология почек у детей с ТС в основном представлена немногочисленными клиническими примерами.

Цель исследования: на большой для орфанного заболевания выборке пациентов изучить частоту, спектр и характер поражения почек, выявляемых с помощью УЗИ, у детей с ТС в зависимости от генетического варианта течения заболевания.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

За 2025 г. было проведено УЗИ почек 137 детям в возрасте от 1 мес до 18 лет с диагнозом “туберозный склероз”. Из всех случаев 78,1% (107/137) прошли генетическое обследование, результаты которого выявили пациентов с патогенным вариантом *TSC1* – 27/137 (19,7%), *TSC2* – 76/137

(55,5%), *TSC2/PKD1* – 4/137 (2,9%). Оставшимся 30/137 (21,9%) пациентам генетическое тестирование не проводилось или результаты генетического тестирования были отрицательными, а диагноз ТС был установлен по клиническим критериям, которые включали в себя: жалобы больного, данные физикального осмотра (в том числе оценка кожных покровов) и результаты уже проведенных инструментальных методов диагностики (МРТ головного мозга, эхокардиография, электроэнцефалография). Полипозиционное ультразвуковое В-сканирование почек проводилось на аппарате экспертного класса Logic S7 (General Electric, США) с использованием конвексного датчика с частотой сканирования 1–6 МГц и линейного датчика с частотой сканирования 3,3–10 МГц. Оценивались контуры почек, эхогенность паренхимы, четкость кортико-медуллярной дифференцировки, наличие объемных патологических образований (кист, АМЛ), состояние собирательной системы и регистрировались линейные размеры почек (длина, ширина, толщина, объем). Объем почек рассчитывался по формуле: $V = 0,523 \times a \times b \times c$, где a – длина почки $\times b$ – ширина $\times c$ – толщина (все размеры в сантиметрах), 0,523 – поправочный коэффициент. Исходя из объема почек определялся индекс почечной массы по формуле: $(V \text{ почек} / \text{масса пациента (в граммах)}) \times 100$. При выявлении АМЛ или кист почек проводилась оценка их количества, структуры, формы и локализации. Регистрировался размер только самой крупной кисты и АМЛ. Количество обнаруживаемых кист или АМЛ оценивалось в одном ультразвуковом срезе, где 0 – их отсутствие, 1 – единичные, 2–4 – немногочисленные, более 5 – множественные.

Статистическая обработка результатов проводилась с использованием программы StatTech v.4.9.4 (разработчик – ООО “Статтех”, Россия). Количественные показатели оценивались на наличие соответствия нормальному распределению с помощью критерия Шапиро–Уилка (при числе исследуемых менее 50) или критерия Колмогорова–Смирнова (при числе исследуемых более 50). В случае отсутствия нормального распределения количественные данные описывались с помощью медианы (Me) и нижнего и верхнего квартилей (Q1–Q3). Категориальные

данные описывались с указанием абсолютных значений и процентных долей. 95% доверительные интервалы для процентных долей рассчитывались по методу Клоппера–Пирсона. Сравнение процентных долей при анализе многопольных таблиц сопряженности выполнялось с помощью критерия χ^2 Пирсона, апостериорные сравнения – с помощью критерия χ^2 Пирсона с поправкой Холма. Сравнение трех и более групп по количественному показателю, распределение которого отличалось от нормального, выполнялось с помощью критерия Краскела–Уоллиса, апостериорные сравнения – с помощью критерия Данна с поправкой Холма. Различия считались статистически значимыми при $p < 0,05$.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Медиана возраста всех 137 обследуемых пациентов составила 10 (5,0–13,0) лет. Не было выявлено статистически значимых различий между полом пациентов ($p = 0,471$) и размерами правой и левой почки ($p < 0,05$), а АМЛ и кисты имели преимущественно двустороннюю локализацию (в 93 и 95% случаев соответственно) и одинаковое по количеству распределение с обеих сторон.

По результатам ультразвукового обследования для пациентов с патогенными вариантами *TSC1* наиболее характерным было поражение почек в виде АМЛ у 17/27 (63%) детей, кисты же встречались только у 3/27 (11,1%) обследуемых, в то время как у пациентов с патогенными вариантами *TSC2* и *TSC2/PKD1-CCG* АМЛ визуализировались у 65/76 (85,5%) и 4/4 (100%) обследуемых, а кисты – у 43/76 (56,6%) и 4/4 (100%) соответственно (табл. 1). Исходя из типа мутации были установлены статистически значимые различия между группами пациентов ($p < 0,001$) (используемый метод: χ^2 Пирсона). Для пациентов, не прошедших генетическое тестирование, было характерно поражение почек преимущественно АМЛ – у 23/30 (76,7%) детей, в меньшей степени кистами – у 11/30 (36,7%). Сочетанное поражение АМЛ и кистами было больше характерно для групп пациентов с патогенными вариантами в *TSC2/PKD1-CCG* и *TSC2* – у 4/4 (100%) и 39/76 (51,3%) обследуемых, в отличие от

Таблица 1. Анализ вариантов поражения почек у пациентов с ТС в зависимости от генетического варианта
Table 1. Analysis of kidney lesions in patients with TS depending on the genetic variant

Показатель	Патогенный вариант		
	<i>TSC1</i>	<i>TSC2</i>	<i>TSC2/PKD1</i>
Ангиомиолипомы	17 (63,0)	65 (85,5)	4 (100,0)
Кисты	3 (11,1)	43 (56,6)	4 (100,0)
Ангиомиолипомы + кисты	1 (3,7)	39 (51,3)	4 (100,0)

Таблица 2. Анализ размера АМЛ в зависимости от типа мутации
Table 2. Analysis of AML size depending on the mutation type

Показатель	Категория	Размер АМЛ, мм			p
		Me	Q1–Q3	n	
Мутация	<i>TSC1</i>	5,00	0,00–8,00	27	0,003
	<i>TSC2</i>	9,00	6,38–13,00	76	
	<i>TSC2/PKD1</i>	6,25	2,25–23,88	4	

TSC1, где подобная картина определялась всего у 1/27 (3,7%) ребенка.

При анализе количества АМЛ в зависимости от генетического варианта заболевания для группы с *TSC2* патогенным вариантом было характерно поражение множественными АМЛ – у 42/76 (55,3%) детей, а для *TSC1* – единичными у 10/27 (37%) или их отсутствие – у 10/27 (37%). Поражение множественными кистами

было типично для группы с *TSC2/PKD1* типом заболевания – 4/4 (100%), единичные кисты были характерны для *TSC2* группы – 34/76 (44,7%), а для *TSC1* группы кисты чаще не определялись – 24/27 (88,9%).

Также был проведен анализ данных о размерах АМЛ у детей с мутациями *TSC1*, *TSC2* и *TSC2/PKD1*. Для анализа брался максимальный из трех размеров АМЛ, оцененный ультразвуковым методом. В результате сопоставления размера АМЛ в зависимости от типа мутации были выявлены статистически значимые различия ($p = 0,003$) (табл. 2) (используемый метод: критерий Краскела–Уоллиса).

На рис. 1 обращает на себя внимание наличие многочисленных экстремальных значений (больше 20 мм) размеров АМЛ (отмечены черными точками) у группы пациентов с *TSC2* патогенным вариантом, что свидетельствует о предрасположенности к формированию АМЛ крупных размеров у пациентов с *TSC2* патогенным вариантом.

Поражение почек у детей с *TSC2/PKD1-CCG* заслуживает особого внимания ввиду малой выборки исследуемых, а также сочетания изменений паренхимы почек, характерных для ТС и поликистозной болезни почек. Для этого типа мутации у детей

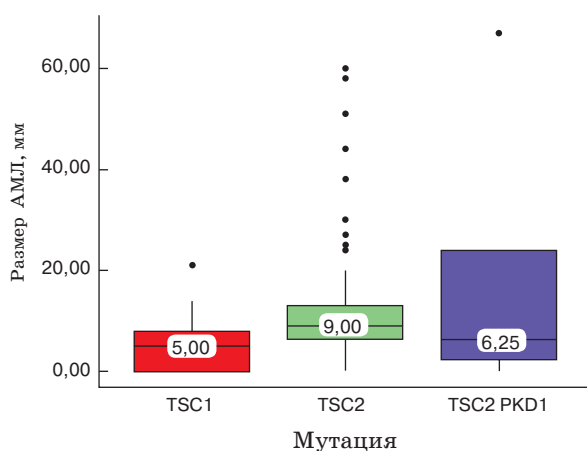


Рис. 1. Анализ размера АМЛ в зависимости от патогенного варианта.

Fig. 1. Analysis of AML size depending on the pathogenic variant.

от 3 до 16 лет было выявлено наличие множественных крупных кист, размером от 40 до 90 мм.

Ультразвуковая картина поражения почек АМЛ при ТС

Кроме морфометрических и количественных характеристик, которые можно оценить с помощью УЗИ, большое место в особенностях поражения почек АМЛ занимает вариабельность их формы, расположения и структуры. В отличие от спорадических АМЛ, которые чаще всего представляют собой солитарные гиперэхогенные образования овальной или округлой формы с четкими ровными границами, АМЛ, связанные с ТС, являются мультицентричными и билатеральными опухолями [20], которые по своей архитектонике повторяют сосудистое дерево почки, что особенно хорошо прослеживается у детей с ТС первых лет жизни (рис. 2).

У детей старшего возраста АМЛ увеличиваются в размерах и количестве, приобретают диффузно-очаговый сливной характер поражения, нарушая при этом кортико-медуллярную дифференцировку почки. Такая картина больше соответствует течению заболевания у пациентов с патогенными вариантами *TSC2* (рис. 3, 4). Сдавливая и необратимо повреждая почечную паренхиму, АМЛ замещают ее своим объемом и представляют собой, как правило, овальные или вытянутые от синуса к капсуле почке гиперэхогенные структуры с четкими ровными контурами (рис. 5, 6).

Эхогенность и структура АМЛ при ТС вариабельна. Большинство типичных АМЛ содержит жировую ткань и при УЗИ проявляются образованиями высокой эхогенности (рис. 7). Реже в АМЛ могут преобладать гладкомышечные клетки. В этом случае структура АМЛ неоднородная, с множественными гипоэхогенными участками, чередующимися с редким гиперэхогенным жировым компонентом. Определение границ таких АМЛ вызывает большие сложности, они плохо дифференцируются от коркового слоя почки (рис. 8). Кроме того,

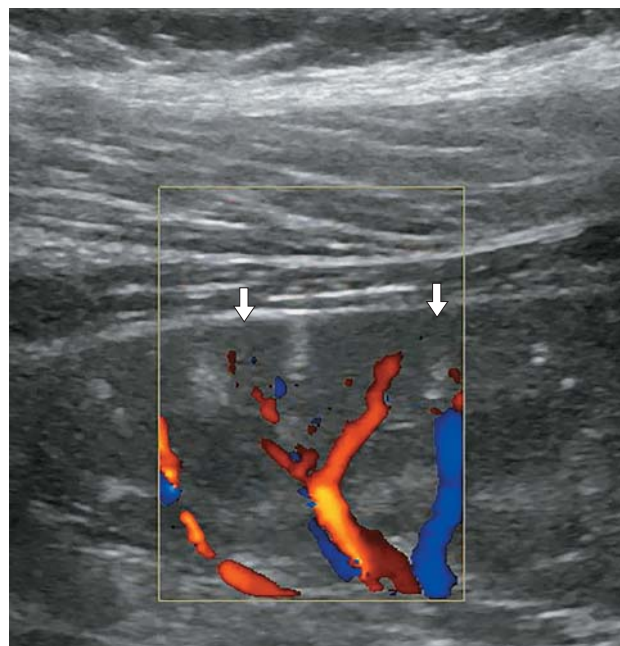


Рис. 2. Эхограмма почки мальчика 2 лет с ТС, обусловленным патогенным вариантом гена *TSC2*. На фоне сохранной кортико-медуллярной дифференцировки в корковом слое почки определяются множественные АМЛ, повторяющие архитектонику сосудистого русла почки.

Fig. 2. Kidney ultrasound image of a 2-year-old boy with TS caused by a pathogenic variant of the *TSC2* gene. Multiple AMLs, replicating the renal vascular architecture, are visible in the renal cortex against a background of preserved corticomedullary differentiation.

в структуре некоторых АМЛ могут определяться множественные анастомозирующие между собой расширенные извитые сосуды, которые хорошо определяются в режиме цветового доплеровского картирования (ЦДК) (рис. 9).

Для пациентов с ТС, ассоциированным с патогенным вариантом гена *TSC1*, характерны единичные АМЛ или их отсутствие вообще, и, как правило, АМЛ представляют собой образования неправильной формы с нечеткими размытыми границами (рис. 10). Кортиковый слой почек параллельно исчерчен чередующимися между собой участками ткани повышенной и пониженной эхогенности (рис. 11).

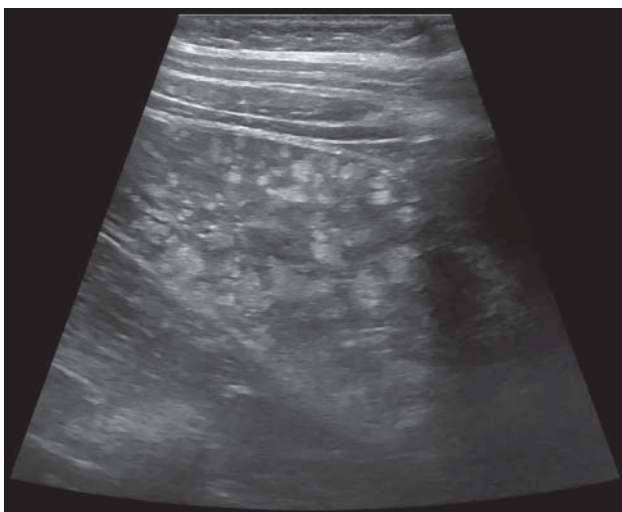


Рис. 3. Эхограмма почки мальчика 7 лет с ТС, обусловленным патогенным вариантом гена *TSC2*. Сканирование почки со стороны передней брюшной стенки. Множественные разнокалиберные АМЛ располагаются во всех слоях почки и сливаются между собой; кортико-медуллярная дифференцировка не прослеживается.

Fig.3. Kidney ultrasound image of a 7-year-old boy with TS caused by a pathogenic variant of the *TSC2* gene. Kidney image through the anterior abdominal wall. Multiple AMLs of various sizes are located in all layers of the kidney and merge with each other; corticomedullary differentiation is not visible.

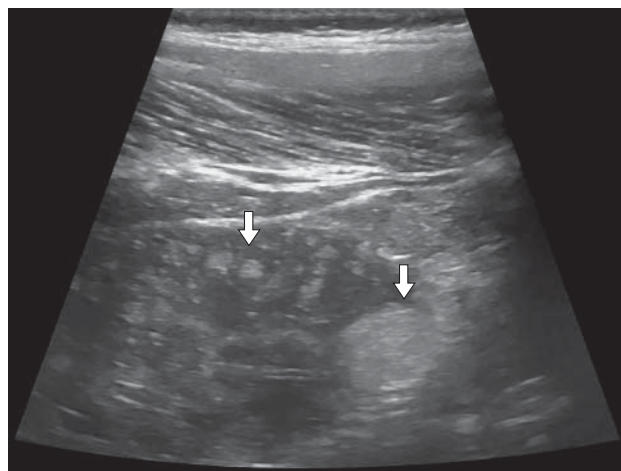


Рис. 4. Эхограмма почки мальчика 7 лет с ТС, обусловленным патогенным вариантом гена *TSC2*. Сканирование почки со стороны спины. Определяются множественные мелкие АМЛ и крупная АМЛ в верхнем полюсе почки; кортико-медуллярная дифференцировка не прослеживается.

Fig. 4. Kidney ultrasound image of a 7-year-old boy with TS caused by a pathogenic variant of the *TSC2* gene. Kidney image from the back. Multiple small AMLs and a large AML are detected in the upper pole of the kidney; corticomedullary differentiation is not visible.

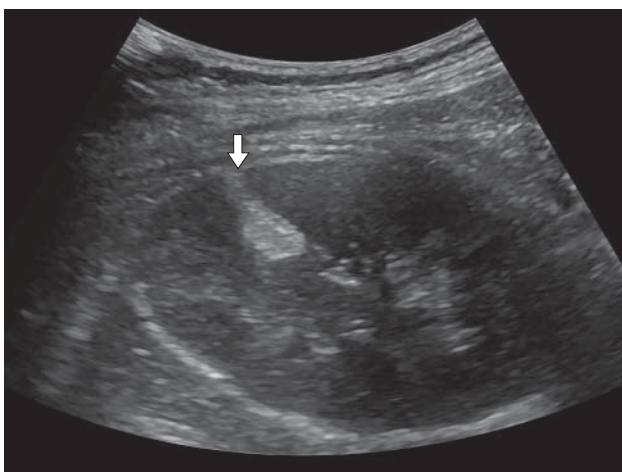


Рис. 5. Эхограмма почки мальчика 14 лет с ТС, обусловленным патогенным вариантом гена *TSC2*. АМЛ неправильной формы, вытянута от синуса к капсуле почки.

Fig. 5. Kidney ultrasound image of a 14-year-old boy with TS caused by a pathogenic variant of the *TSC2* gene. The AML is irregularly shaped, extending from the sinus to the renal capsule.

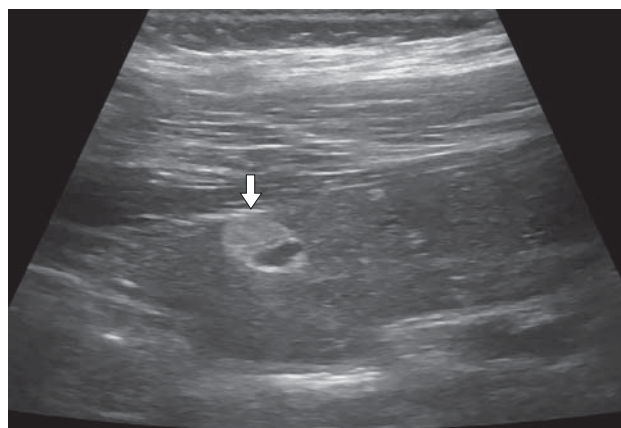


Рис. 6. Эхограмма почки мальчика 14 лет с ТС, обусловленным патогенным вариантом гена *TSC2*. В корковом слое почки определяется АМЛ овальной формы, с четкими ровными контурами.

Fig. 6. Kidney echogram of a 14-year-old boy with TS caused by a pathogenic variant of the *TSC2* gene. An oval-shaped AML with clear, smooth margins is detected in the renal cortex.

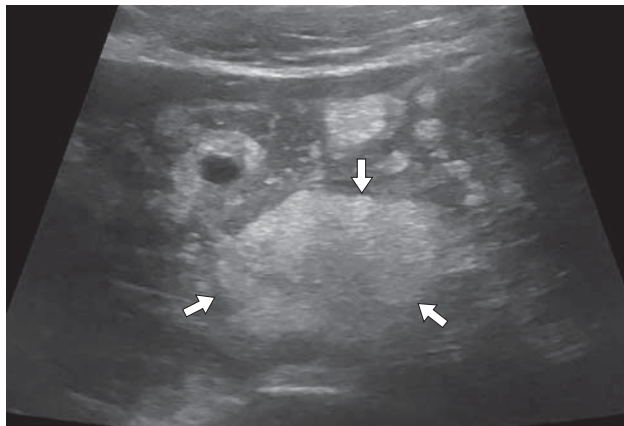


Рис. 7. Эхограмма почки девочки 13 лет с ТС, обусловленным патогенным вариантом гена *TSC2*. Крупная АМЛ представлена однородным гиперэхогенным образованием с четким неровным контуром, что свидетельствует о высоком содержании жировой ткани в ее структуре.

Fig. 7. Kidney ultrasound image of a 13-year-old girl with TS caused by a pathogenic variant of the *TSC2* gene. A large AML is represented by the homogeneous, hyperechoic lesion with a clear, irregular margins, indicating a high fat content.

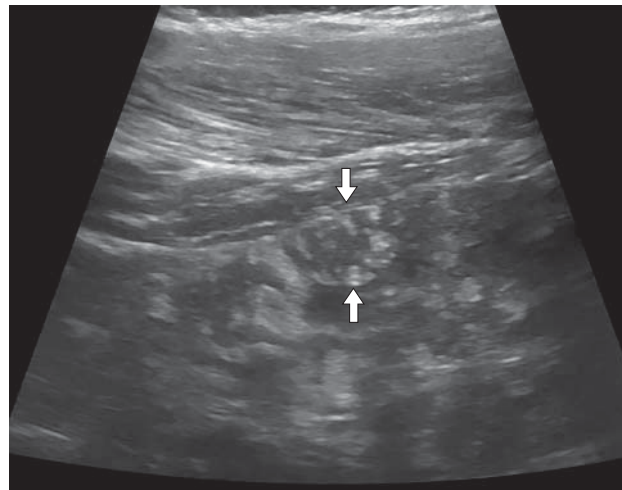


Рис. 8. Эхограмма почки девочки 12 лет с ТС, обусловленным патогенным вариантом гена *TSC2*. АМЛ с малым содержанием жира представлена неоднородным образованием с гипо- и гиперэхогенными участками ткани, с четкими неровными контурами.

Fig. 8. Kidney ultrasound image of a 12-year-old girl with TS caused by a pathogenic variant of the *TSC2* gene. AML with low fat content is represented by the heterogeneous lesion with hypo- and hyperechoic areas of tissue and clear, irregular outlines.

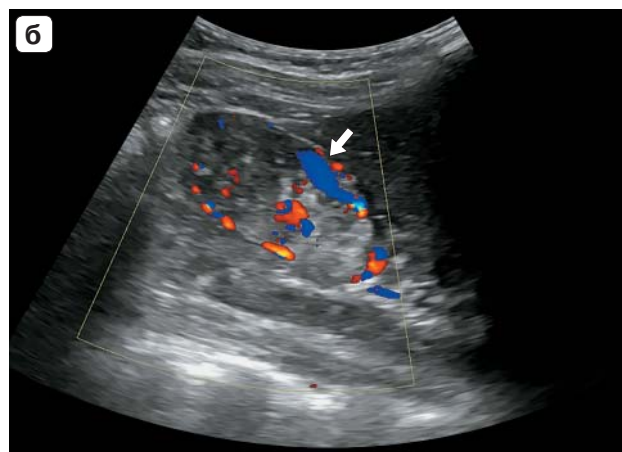
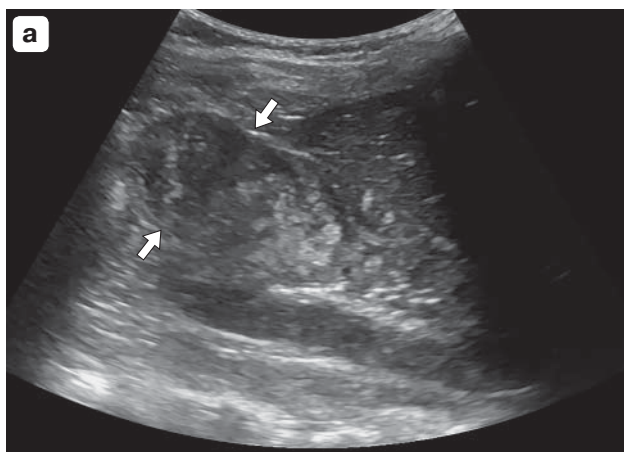


Рис. 9. Эхограмма почки мальчика 9 лет с ТС, обусловленным патогенным вариантом гена *TSC2*. **а** – АМЛ представлена крупным овальным неоднородным образованием, деформирующим контур почки и выходящим за ее пределы; с гипо- и гиперэхогенными участками ткани; **б** – в режиме ЦДК в структуре АМЛ определяются множественные расширенные извитые сосуды.

Fig. 9. Kidney ultrasound image of a 9-year-old boy with TS caused by a pathogenic variant of the *TSC2* gene. **a** – AML is a large, oval, heterogeneous lesion distorting the kidney outline and extending beyond it; with hypo- and hyperechoic areas of tissue; **b** – color Doppler imaging reveals multiple dilated, tortuous vessels within the AML.

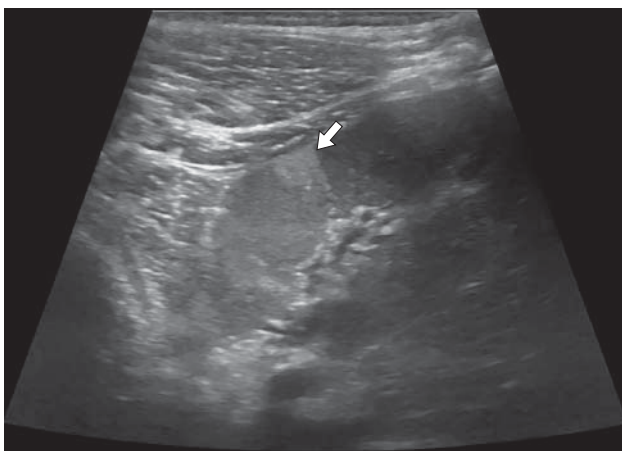


Рис. 10. Эхограмма почки мальчика 7 лет с ТС, обусловленным патогенным вариантом гена *TSC1*. АМЛ представлена гиперэхогенным образованием неправильной формы.

Fig. 10. Kidney ultrasound image of a 7-year-old boy with TS caused by a pathogenic variant of the *TSC1* gene. The AML is represented by the hyperechoic, irregularly shaped lesion.

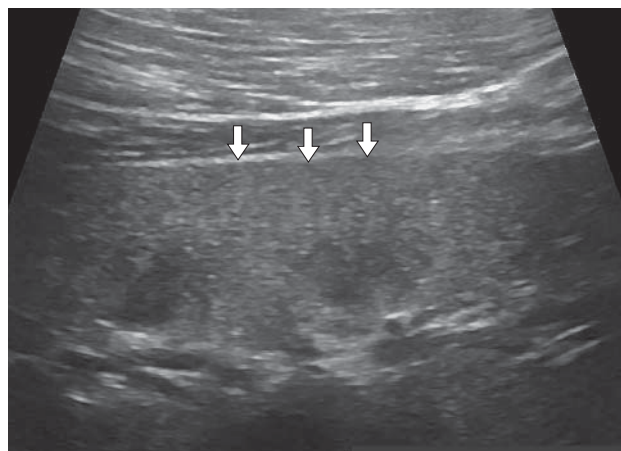


Рис. 11. Эхограмма почки девочки 12 лет с ТС, ассоциированным с патогенным вариантом гена *TSC1*. Чередующиеся между собой в корковом слое почки участки ткани повышенной и пониженной эхогенности.

Fig. 11. Kidney ultrasound image of a 12-year-old girl with TS associated with a pathogenic variant of the *TSC1* gene. Alternating hypo- and hyperechoic areas are seen within the renal cortex.

Ультразвуковая картина поражения почек кистами при ТС

Кисты почек при ТС встречаются чаще всего при патогенных вариантах гена *TSC2* и *TSC2/PKD1-CCF*. При патогенных вариантах гена *TSC2* кисты определяются единичные в срезе, расположенные преимущественно в корковом слое паренхимы почек и диаметром, в среднем не превышающим 5 мм. Кисты имеют четкий ровный контур и однородное анэхогенное содержимое (рис. 12). Напротив, при *TSC2/PKD1-CCF* почки резко увеличены в размерах за счет большого количества крупных кист. Кисты деформируют контур почки, сдавливают и истончают паренхиму. Они могут быть однокамерные и многокамерные, с однородным анэхогенным содержимым и гиперэхогенными включениями размером до 2–3 мм, которые дают четкую акустическую тень и “мерцающий” артефакт в режиме ЦДК (рис. 13, 14).

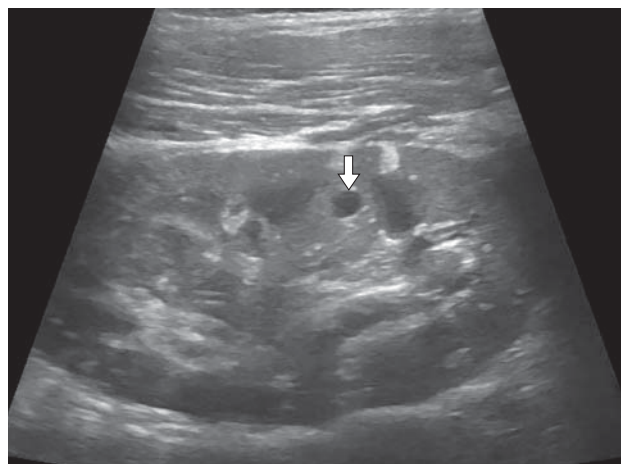


Рис. 12. Эхограмма почки девочки 6 лет с ТС, ассоциированным с патогенным вариантом гена *TSC2*. На фоне множественных АМЛ определяется единичная киста паренхимы почки.

Fig. 12. Kidney ultrasound image of a 6-year-old girl with TS associated with a pathogenic variant of the *TSC2* gene. A solitary renal parenchymal cyst is seen against a background of multiple AMLs.

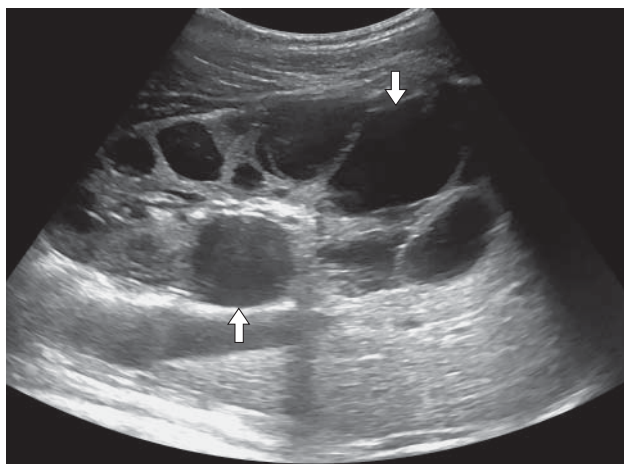


Рис. 13. Эхограмма почки мальчика 2 лет с ТС, ассоциированным с патогенным вариантом генов *TSC2/PKD1-CGS*. Множественные крупные кисты паренхимы почки.

Fig.13. Kidney ultrasound image of a 2-year-old boy with TS associated with a pathogenic variant of the *TSC2/PKD1-CGS*. Multiple large renal parenchymal cysts.

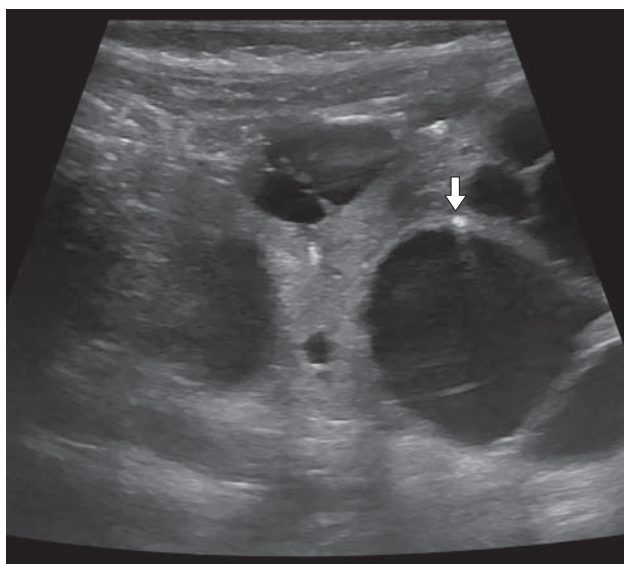


Рис. 14. Эхограмма почки мальчика 2 лет с ТС, ассоциированным с патогенным вариантом генов *TSC2/PKD1-CGS*. Множественные крупные кисты и пристеночные гиперэхогенные включения с акустической тенью.

Fig. 14. Kidney echogram of a 2-year-old boy with TS associated with a pathogenic variant of the *TSC2/PKD1-CGS*. Multiple large cysts and parietal hyperechoic inclusions with acoustic shadowing.

ОБСУЖДЕНИЕ

Туберозный склероз – это гетерогенное заболевание, которое обычно развивается уже в младенческом возрасте. В настоящее время наличие патогенной мутации в гене *TSC1* или *TSC2* считается достаточным основанием для постановки диагноза “туберозный склероз” независимо от клинических проявлений [22]. Однако важны и клинические диагностические критерии, поскольку в 25% случаев генетическое тестирование не обнаруживает мутацию у пациентов. Клинические критерии делятся на большие и малые признаки. Окончательный диагноз ставится при наличии как минимум двух больших признаков или одного большого и двух малых признаков. Наличие АМЛ почек относят к большим критериям, а множественных кист почек к малым критериям. Визуализация играет важную роль в диагностике ТС, поскольку позволяет своевременно выявить АМЛ и кисты, предположить диагноз и определить степень поражения органа. Большая часть доступной литературы посвящена частоте встречаемости и морфологическим характеристикам ТС, включающим в том числе поражение почек, но она в основном охватывает взрослых пациентов, несмотря на то, что международный регистр больных ТС – TOSCA включил в свой анализ более 1300 детей из 2065 пациентов с ТС [23]. Было проведено всего несколько исследований исключительно у детей [24–26], однако они были больше посвящены социально-демографическим вопросам, исследованию течения заболевания в популяции, выживаемости и собственным наблюдениям на малой выборке пациентов, без подробных иллюстративных исследований, посвященных визуализационным методам диагностики. Наше обследование большой для орфанного заболевания группы пациентов, основанное на выявлении поражения почек у детей с ТС ультразвуковым методом, продемонстрировало выраженные изменения почек у детей с мутациями *TSC2*, чем с мутациями *TSC1*. Это согласуется с результатами J.C. Kingswood и соавт. о том, что *TSC2* ассоциирован с более тяжелыми признаками заболевания, и о том, что генотип ТС является предиктором поражения почек [22, 26]. Преимущественное поражение

крупными многочисленными кистами группы пациентов с патогенным вариантом *TSC2/PKD1* обусловлено протяженными делециями, затрагивающими гены *TSC2* и *PKD1*. При этом установлена прямая молекулярно-генетическая связь между ТС и аутосомно-доминантной поликистозной болезнью почек, что связано с тесной локализацией генов *PKD1* и *TSC2* на коротком плече 16-й хромосомы, расстояние между которыми составляет лишь 48 пар оснований. Выявляемые при гистологическом исследовании кожных поражений пациентов с ТС пролиферация и расширение лимфатических и кровеносных сосудов [27] наводит на мысль о том, что визуализируемые в корковом слое почек у пациентов с *TSC1* типом поражения линейные чередующиеся участки ткани повышенной и пониженной эхогенности являются ничем иным как расширенными кровеносными и лимфатическими сосудами. А предположение некоторых авторов о связи происхождения АМЛ с периваскулярными эпителиоидными клетками, располагающимися вокруг сосудов [28], подтверждается нашим исследованием: у детей с ТС первых лет жизни АМЛ на ультразвуковом изображении представлены преимущественно тонкими линейными гиперэхогенными структурами, которые повторяют сосудистое дерево почки и располагаются преимущественно на уровне междольковых и дуговых артерий. Несмотря на то что МРТ является предпочтительным методом визуализации для диагностики и последующего наблюдения за поражениями почек, связанными с ТС, его в первую очередь выбирают для оценки крупных АМЛ (>30 мм) с целью мониторинга роста и осложнений, а у детей младшего возраста МРТ часто требует наркоза. Поэтому альтернативным простым и широкодоступным методом визуализации является УЗИ, позволяющее достоверно определять образования с высоким содержанием жира и кисты даже малых размеров, проследить их динамику роста, а ЦДК позволяет своевременно выявить ангиоэктазию и аневризмы крупных АМЛ, что может помочь избежать таких осложнений, как развитие спонтанных кровотечений. Помимо кровоизлияний, поражение почек при ТС может привести к постепенному замещению функциональной ткани, что приводит к раннему

снижению скорости клубочковой фильтрации и вторичной артериальной гипертензии. В настоящее время нами ведутся перспективные исследования оценки почечного кровотока у пациентов с ТС в режиме импульсно-волновой доплерометрии как предиктора развития хронической болезни почек.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Несмотря на то что ТС является редким заболеванием, мультисистемность поражения различных органов, в том числе почек, требует проведения точной и правильной инструментальной диагностики. Ультразвуковая диагностика является простым и эффективным методом обследования почек у детей с ТС. Малая осведомленность о различных вариантах поражения почек у детей с ТС может приводить к различным осложнениям, а необычная ультразвуковая картина не всегда трактуется специалистами правильно.

Проведенное исследование демонстрирует высокую диагностическую точность ультразвукового метода в оценке характера и динамики поражения почек у детей с ТС. Установлено, что ультразвуковая картина имеет четкую зависимость от генетического варианта заболевания. У пациентов с патогенными вариантами гена *TSC2* наблюдается наиболее агрессивное течение с формированием множественных крупных АМЛ, что приводит к прогрессирующему замещению почечной паренхимы и риску развития хронической болезни почек. Для носителей мутаций в гене *TSC1* характерен более благоприятный фенотип с преобладанием единичных АМЛ и минимальными кистозными изменениями.

Особого внимания заслуживает *TSC2/PKD1-CCG*, при котором ультразвуковая картина уже в раннем детском возрасте характеризуется массивным поликистозом, приводящим к значительному увеличению объема почек, компрессии паренхимы и высокому риску раннего развития артериальной гипертензии и обструктивной уропатии.

Таким образом, УЗИ является не только методом первичной диагностики поражения почек при ТС, но и ключевым инструментом для динамического мониторинга, позволяющим стратифицировать риск раз-

вития осложнений в зависимости от генетического варианта и возраста пациента. Своевременное выявление и правильная интерпретация специфических ультразвуковых признаков различных форм поражения почек при ТС необходимы для разработки персонализированного подхода к наблюдению и лечению, что, в конечном итоге, направлено на профилактику терминальной почечной недостаточности и жизнеугрожающих состояний, таких как спонтанные кровотечения из АМЛ.

Участие авторов

Пыков М.И. – подготовка и редактирование текста; подготовка, создание опубликованной работы; утверждение окончательного варианта статьи.

Валялов К.А. – концепция и дизайн исследования, проведение исследования, сбор и обработка данных, обзор публикаций по теме статьи, статистическая обработка данных, анализ и интерпретация полученных данных, написание текста.

Полецук Л.А. – подготовка и редактирование текста, участие в научном дизайне; подготовка, создание опубликованной работы.

Морозов С.Л. – написание текста, подготовка и редактирование текста, участие в научном дизайне, подготовка, создание опубликованной работы.

Authors' participation

Pykov M.I. – text preparation and editing, preparation and creation of the published work, approval of the final version of the article.

Valyalov K.A. – concept and design of the study, conducting research, collection and analysis of data, review of publications, statistical analysis, analysis and interpretation of the obtained data, writing text.

Poleshchuk L.A. – text preparation and editing, participation in scientific design, preparation and creation of the published work.

Morozov S.L. – writing text, text preparation and editing, participation in scientific design, preparation and creation of the published work.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ [REFERENCES]

- Kim S.Y. Insights into Tuberous Sclerosis Complex: From Genes to Clinics. *J. Korean Neurosurg. Soc.* 2025; 68 (3): 321–337. <https://doi.org/10.3340/jkns.2025.0035>
- Hyman M.H., Whittemore V.H. National Institutes of Health consensus conference: tuberous sclerosis complex. *Arch. Neurol.* 2000; 57: 662–665. <https://doi.org/10.1001/archneur.57.5.662>
- Дорофеева М.Ю., Белоусова Е.Д., Пивоварова А.М. Клинические рекомендации по диагностике и лечению tuberous sclerosis у детей. Детская неврология. Клинические рекомендации. Выпуск 1 / Под ред. В.И. Гузевой. С.-Пб, 2014: 194–228.
Dorofeeva M. Yu., Belousova E. D., Pivovarova A.M. Clinical guidelines for the diagnosis and treatment of tuberous sclerosis in children. *Pediatric Neurology. Clinical guidelines. Issue 1 / Ed. by V.I. Guzeva. St.-Petersburg, 2014: 194–228. (In Russian)*
- Plank T.L., Logginidou H., Klein Szanto A., Henske E.P. The expression of hamartin, the product of the TSC1 gene, in normal human tissues and in TSC1 and TSC2 linked angiomyolipomas. *Mod. Pathol.* 1999; 12 (5): 539–545.
- Dixon B.P., Hulbert J.C., Bissler J.J. Tuberous sclerosis complex renal disease. *Nephron Experimental Nephrol.* 2011; 118 (1): 15–20. <https://doi.org/10.1159/000320891>
- Морозов С.Л., Пирузиева О.Р., Дорофеева М.Ю. и др. Проблемы поликистоза почек у детей с tuberous sclerosis на современном этапе. *Медицинский оппонент.* 2022; 3 (19): 45–50.
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. *Meditsinskiy opponent = Medical Opponent.* 2022; 3 (19): 45–50. (In Russian)
- Глазун Л.О., Кириченко Е.И., Полухина Е.В. и др. Возможности ультразвуковой диагностики в оценке поражений почек при tuberous sclerosis. *Здравоохранение Дальнего Востока.* 2012; 3 (53): 102–103.
Glazun L.O., Kirichenko E.I., Polukhina E.V. et al. Possibilities of ultrasound diagnostics in assessing kidney lesions in tuberous sclerosis. *Healthcare of the Far East.* 2012; 3 (53): 102–103. (In Russian)
- Глазун Л.О., Кириченко Е.И., Полухина Е.В., Радионова О.В. Ультразвуковая оценка поражений почек при tuberous sclerosis. *Ультразвуковая и функциональная диагностика.* 2012; 3: 99–105.
Glazun L.O., Kirichenko E.I., Polukhina E.V., Radionova O.V. Renal Ultrasound in Tuberous Sclerosis. *Ultrasound and Functional Diagnostics.* 2012; 3: 99–105. (In Russian)
- Rouvière O., Nivet H., Grenier N. et al. Kidney damage due to tuberous sclerosis complex: management recommendations. *Diagn. Interv. Imaging.* 2013; 94 (3): 225–237. <https://doi.org/10.1016/j.diii.2013.01.003>
- Морозов С.Л., Пирузиева О.Р., Дорофеева М.Ю., Тарасова О.В., Длин В.В. Ангиомиолипомы почек у детей при tuberous sclerosis – современное состояние проблемы. *Практическая медицина.* 2022; 20 (2): 45–49. <https://doi.org/10.32000/2072-1757-2022-2-45-49>
Morozov S.L., Piruzieva O.R., Dorofeeva M.Yu. et al. Angiomyolipomas of kidneys in children with tuberous sclerosis – current state of the problem. *Practical medicine.* 2022; 20 (2): 45–49. <https://doi.org/10.32000/2072-1757-2022-2-45-49> (In Russian)

11. Northrup H., Aronow M.E., Bebin E.M. et al. Updated international tuberous sclerosis complex diagnostic criteria and surveillance and management recommendations. *Pediatr. Neurol.* 2021; 123: 50–66. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2021.07.011>
12. Tyburczy M.E., Jozwiak S., Malinowska I.A. et al. A shower of second hit events as the cause of multifocal renal cell carcinoma in tuberous sclerosis complex. *Hum. Mol. Genet.* 2015; 24 (7): 1836–1842. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddu597>
13. O'Callaghan F.J., Noakes M.J., Martyn Webb D.W. et al. A population study of renal disease in patients with tuberous sclerosis. *Br. J. Urol.* 1994; 74 (2): 151–154.
14. Osborne J.P. An epidemiological study of renal pathology in tuberous sclerosis complex. *BJU Int.* 2004; 94 (6): 853–857.
15. Eijkemans M.J., van der Wal W., Reijnders L.J. et al. Long-term follow-up assessing renal Angiomyolipoma treatment patterns, morbidity, and mortality: an observational study in tuberous sclerosis complex patients in the Netherlands. *Am. J. Kidney Dis.* 2015; 66 (4): 638–645. <https://doi.org/10.1053/j.ajkd.2015.05.016>
16. Flum A.S., Hamoui N., Said M.A. et al. Update on the diagnosis and management of renal angiomyolipoma. *J. Urol.* 2016; 195 (4, Pt 1): 834–846. <https://doi.org/10.1016/j.juro.2015.07.126>
17. Limavady A., Marlais M. The extent of kidney involvement in paediatric tuberous sclerosis complex. *Pediatr. Nephrol.* 2024; 39 (10): 2927–2937. <https://doi.org/10.1007/s00467-024-06417-2>
18. Mekahli D., Muller R.U., Marlais M. et al. Clinical practice recommendations for kidney involvement in tuberous sclerosis complex: a consensus statement by the ERKNet Working Group for Autosomal Dominant Structural Kidney Disorders and the ERA Genes & Kidney Working Group. *Nat Rev Nephrol.* 2024;
19. Wang C., Li X., Peng L. et al. An update on recent developments in rupture of renal angiomyolipoma. *Medicine (Baltimore)*. 2018; 97 (16): e0497. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000010497>
20. Черданцева С.Ю., Черданцева Ю.Е., Канайлова О.П., Свищева М.Е. Туберозный склероз у детей в практике врача ультразвуковой диагностики: обзор литературы с собственными клиническими наблюдениями. *Радиология–практика.* 2022; 2: 49–64. <https://doi.org/10.52560/2713-0118-2022-2-49-64>
- Cherdantseva S.Yu., Cherdantseva Yu.E., Kanailova O.P., Svishcheva M.E. Tuberous Sclerosis in the Practice of Ultrasound Specialist: a Literature Review with our Own Observations. *Radiology–Practice.* 2022; 2: 49–64. <https://doi.org/10.52560/2713-0118-2022-2-49-64> (In Russian)
21. Northrup H., Krueger D.A. et al. International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr. Neurol.* 2013; 49: 243–254. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2013.08.001>
22. Kingswood J.C., Belousova E., Benedik M.P. 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: 502–508. <https://doi.org/10.1093/ndt/gfy063>
23. Warncke J.C., Brodie K.E., Grantham E.C. et al. Pediatric renal angiomyolipomas in tuberous sclerosis complex. *J Urol.* 2017; 197: 500–506. <https://doi.org/10.1016/j.juro.2016.09.082>
24. Xu Z., Wu J., Xu G., Luo H. Abdominal ultrasonographic manifestations in pediatric patients with tuberous sclerosis complex. *Transl. Pediatr.* 2020; 9: 757–767. <https://doi.org/10.21037/tp-20-50>
25. Pearsson K., Bjork Werner J., Lundgren J. et al. Childhood tuberous sclerosis complex in southern Sweden: a paradigm shift in diagnosis and treatment. *BMC Pediatr.* 2023; 23: 329. <https://doi.org/10.1186/s12887-023-04137-4>
26. Ogorek B., Hamieh L., Hulshof H.M. et al. TSC2 pathogenic variants are predictive of severe clinical manifestations in TSC infants: results of the EPISTOP study. *Genet. Med.* 2020; 22: 1489–1497. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-0823-4>
27. Sanchez N.P., Wick M.R., Perry H.O. Adenoma sebaceum of Pringle: a clinicopathologic review, with a discussion of related pathologic entities. *J. Cutan. Pathol.* 1981; 8: 395–403. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0560.1981.tb01028.x>
28. Bonetti F., Pea M., Martignoni G. et al. Clear cell (“sugar”) tumor of the lung is a lesion strictly related to angiomyolipoma—the concept of a family of lesions characterized by the presence of the perivascular epithelioid cells (PEC). *Pathology.* 1994; 26 (3): 230–236. <https://doi.org/10.1080/00313029400169561>

Ultrasound examination of kidney lesions in children with tuberous sclerosis

M.I. Pykov¹, K.A. Valyalov^{2*}, L.A. Poleshchuk², S.L. Morozov²

¹ Russian Medical Academy of Continuous Professional Education of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation; 2/1-1, Barrikadnaya str., Moscow 125993, Russian Federation

² Veltischev Research and Clinical Institute for Pediatrics and Pediatric Surgery, Pirogov Russian National Research Medical University; 2, Taldomskaya str., Moscow 125412, Russian Federation

Mikhail I. Pykov – MD, Doct. of Sci. (Med.), Professor, Head of the Department of Radiologic Diagnostics of Childhood, Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow.
<https://orcid.org/0000-0003-3731-6263>

Kirill A. Valyalov – MD, Ultrasound Diagnostics Physician, X-ray Department, Veltischev Research and Clinical Institute for Pediatrics and Pediatric Surgery of the Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow. <https://orcid.org/0000-0002-2528-2601>

Lyubov A. Poleshchuk – MD, PhD (Med.), Head of the X-ray Department, Veltischev Research and Clinical Institute for Pediatrics and Pediatric Surgery of the Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow <https://orcid.org/0009-0002-3787-0432>

Sergey L. Morozov – MD, PhD (Med.), Leading Researcher, Department of Hereditary and Acquired Kidney Diseases named after Professor M.S. Ignatova, Veltischev Research and Clinical Institute for Pediatrics and Pediatric Surgery, Pirogov Russian National Research Medical University; Associate Professor of the Department of Hospital Pediatrics No. 2 of the Institute of Maternal and Child Health, Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow. <https://orcid.org/0000-0002-0942-0103>

Correspondence* to Dr. Kirill A. Valyalov – e-mail: kir.valyalov@mail.ru

Objective. To evaluate the ultrasound features of kidney lesions in children with tuberous sclerosis (TS), depending on genetic variant of the disease.

Materials and Methods. This cross-sectional study included children diagnosed with TS. B-mode ultrasound data from the kidneys of 137 children aged 1 month to 18 years were obtained. Of these, 27/137 patients (19.7%) had the pathogenic TSC1 variant, 76/137 (55.5%) had TSC2, 4/137 (2.9%) had TSC2/PKD1, and 30/137 (21.9%) had an unspecified genetic variant (diagnosis was established based on clinical criteria). An analysis of kidney ultrasound features was conducted depending on the genetic variant.

Results. According to ultrasound data, 85.4% (117/137) of patients had kidney lesions - cysts and angiomyolipomas (AML). For patients with pathogenic TSC1 variants, the most common kidney lesion was AML (59.3%), while patients with pathogenic TSC2 variants and TSC2/PKD1 contiguous gene syndrome (TSC2/PKD1-CGS) more often had combined AML and kidney cysts (51.3% and 100%, respectively). Multiple and large AML were most common in patients with pathogenic TSC2 variants, while patients with the TSC2/PKD1-CGS type of disease predominantly had multiple large cysts, which were visible in the first years of life.

Conclusion. Ultrasound is a simple and widely available diagnostic method that allows for timely assessment of kidney in children with TS, including at the diagnosis stage. This may be important for preventing complications such as spontaneous bleeding, aneurysms, and urodynamic disturbances.

Keywords: children; tuberous sclerosis; renal ultrasound; kidney damage; renal angiomyolipomas; polycystic disease

Conflict of interests. The authors have no conflicts of interest to declare.

Financing. This study was supported by the State Contract “Clinical and Molecular Genetic Criteria for Predicting the Efficacy of Targeted Therapy for Kidney Damage in Children with Tuberous Sclerosis”. No. 1024022200001-0-3.2.3;3.2.20, dated April 1, 2025.

Citation: Pykov M.I., Valyalov K.A., Poleshchuk L.A., Morozov S.L. Ultrasound examination of kidney lesions in children with tuberous sclerosis. *Ultrasound and Functional Diagnostics*. 2026; 32 (2): 35–48. <https://doi.org/10.24835/1607-0771-370> (In Russian)

Received: 24.11.2025.

Accepted for publication: 03.04.2026.

Published online: 03.06.2026.