

клинических признаков или наличия одного-двух проявлений. Вовлечение в процесс нескольких органов и систем затрудняет постановку диагноза в связи с многоликостью клинической картины.

DOI: 10.28996/2618-9801-2025-4-478-479

Клинико-генетическая характеристика пациентов с ранним началом аутосомно-доминантного поликистоза почек

Серебрякова О.А.¹ (serebryakova@gmail.com), Зайкова Н.М.^{1,2}

¹ Кафедра инновационной педиатрии и детской хирургии ФДПО ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

² ОСП «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

Clinical and genetic characteristics of patients with early-onset autosomal dominant polycystic kidney disease

Serebryakova O.A.¹ (serebryakova@gmail.com), Zaikova N.M.^{1,2}

¹ Pirogov Russian National Research Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Innovative Pediatrics and Pediatric Surgery Department

² Veltishev Research and Clinical Institute for Pediatrics and Pediatric Surgery of the Pirogov Russian National Research Medical University

Актуальность проблемы. Аутосомно-доминантная поликистозная болезнь почек (АДПБП) – самое частое моногенное заболевание почек, характеризующимся прогрессирующим образованием множественных кист в паренхиме почек и нарушением функции почек. АДПБП обусловлена преимущественно мутациями в генах *PKD1* и *PKD2*. Секвенирование нового поколения позволило выявить по меньшей мере 7 второстепенных генов, мутации в которых могут приводить к АДПБП. Несмотря на то, что дебют заболевания чаще всего наступает во взрослом возрасте, в 2-5% случаев заболевание дебютирует в детстве. Исследование генетических вариантов когорты пациентов с ранним началом заболевания может помочь определить молекулярные и генетические механизмы прогрессирования заболевания.

Цель работы. Описать клинические и молекулярно-генетические особенности АДПБП у российской когорты детей.

Материалы и методы исследования. Ретроспективное наблюдательное одноцентровое исследование. Проведен анализ клинического течения АДПБП у 30 пациентов, 20 мальчиков (66%) и 10 девочек (33%) с диагнозом АДПБП. Медиана наблюдения – 2,5 [1;5] лет. Для сравнения медиан нескольких выборок использовался критерий Краскела-Уоллиса, в качестве *post-hoc* анализа – тест Данна. Поправка на множественные сравнения (FDR) была проведена.

Сравнение категориальных переменных проводилось с использованием критерия хи-квадрат. Статистически значимым считалось р-значение менее 0,05.

Результаты. У 24 пациентов (80%) – генетическое подтверждение диагноза у 6 пациентов – клиническое, согласно критериям KDIGO: для детей младше 15 лет отягощенный семейный анамнез в совокупности с ≥ 1 кистой или нефромегалией. Однако в результате полноэкзомного и полногеномного секвенирования мутаций, ассоциированных с фенотипом, не было выявлено. У всех пациентов дебют заболевания был в возрасте младше 15 лет. В подгруппе пациентов с генетически подтвержденной АДПБП у 21 пациента (87,5%) выявлена мутация гена *PKD1*, из них у 10 пациентов (47%) мутация гена *PKD1*, ведущая к преждевременному усечению белка. Патогенные варианты обнаруживались на всем протяжении гена *PKD1* без признаков кластеризации и «горячих» точек (рис. 1). У 1 пациента (4%) обнаружена мутация гена *PKD2*, у 1 (4%) – мутация гена *GNA12* и у 1 (4%) – мутация гена *GANAB*. Пациенты были разделены на 4 группы: с мутацией гена *PKD1* с преждевременным усечением (*PKD1T*) или без него (*PKD1NT*), пациенты с минорными мутациями (*PKD2*, *GANAB*, *GNA12*) и пациенты без установленной генетической причины. Подгруппы не имели статистически значимых различий по полу и наличию отягощенного семейного анамнеза. Очень ранний дебют заболевания был ассоцииро-

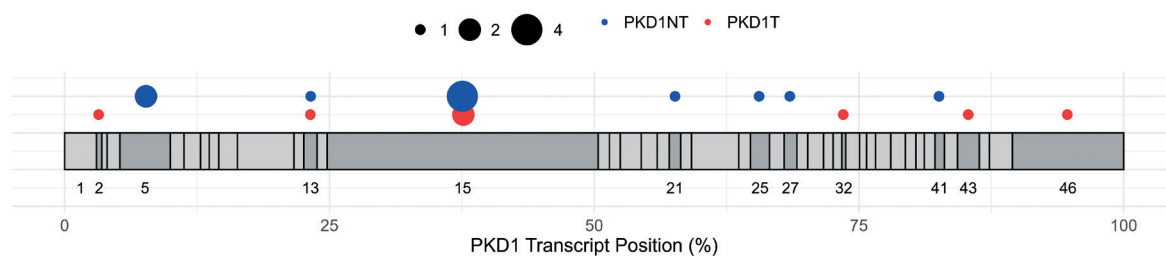


Рис. 1. Локализация обнаруженных у пациентов патогенных вариантов гена PKD1

Fig. 1. Localization of pathogenic variants of the PKD1 gene detected in patients

ван с мутациями *PKD1T* (77,8%) ($p=0,015$). При сравнении среднегодового изменения объема почек, скорректированного на рост пациента (htTKV), были обнаружены статистически значимые различия между пациентами с мутациями *PKD1T* и *PKD1NT* ($p=0,011$), а также между пациентами *PKD1NT* и пациентами без известной генетической причины ($p=0,049$) (рис. 2).

Заключение. Пациенты с фенотипом АДПБП без установленной генетической причины характеризовались более быстрым среднегодовым ростом htTKV, что может быть обусловлено соматическим мозаицизмом, мутациями в других генах, связь которых с АДПБП еще не описана, а также наличием у данных пациентов фенокопий, что требует тщательного подхода к диагностике и наблюдению данных пациентов, периодического пересмотра данных генетических исследований.

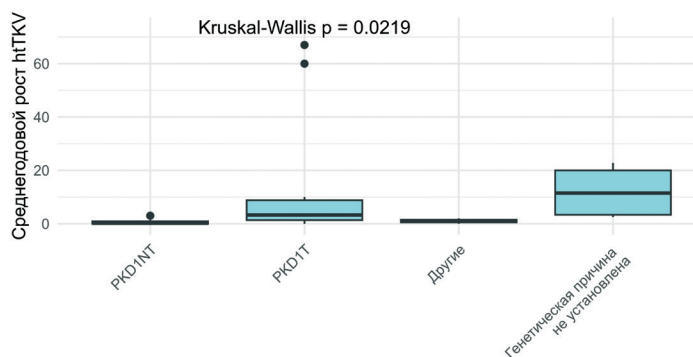


Рис. 2. Среднегодовое изменение htTKV, в зависимости от результатов генетического исследования

Fig. 2. Average annual change in htTKV, depending on the results of genetic testing

DOI: 10.28996/2618-9801-2025-4-479-480

Динамика сосудистой кальцификации у пациентов на заместительной почечной терапии после паратиреоидэктомии

Толкач А.Д. (ab2769@mail.ru), Паршина Е.В., Придвижжина Т.С., Новокшенов К.Ю., Черников Р.А.
Санкт-Петербургский государственный университет, Клиника высоких медицинских технологий им. Н.И. Пирогова

Dynamics of vascular calcification in patients on renal replacement therapy after parathyroidectomy

Tolkach A.D. (ab2769@mail.ru), Parshina E.V., Pridvzhkina T.S., Novokshonov K.Yu., Chernikov R.A.
Saint Petersburg State University Hospital

В современных аналитических статьях и обзорах большое внимание уделяется прямым и косвенным эффектам лекарственных препаратов, способных повлиять на темп прогрессирования сосудистой кальцификации при вторичном гиперпаратиреозе.

При этом работы, анализирующие эффекты паратиреоидэктомии (ПТЭ) в отношении прогрессирования сосудистой кальцификации, единичны и противоречивы как в отношении применявшихся методов оценки сосудистой кальцификации, так и в способе