

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ ФОРМИРОВАНИЯ ГИДРОНЕФРОЗА У ДЕТЕЙ

Лебедев А.И.

Научный руководитель: проф. О.К. Ботвиньев

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия

Ключевые слова: обзор; дети; гидронефроз; генетические факторы; заболеваемость; диагностика

Актуальность. Гидронефроз (ГН) является распространённым врождённым заболеванием почек, которое связано с нарушением оттока мочи и постепенным расширением чашечно-лоханочной системы. Врождённые аномалии развития мочевыделительной системы встречаются у 1–3% новорождённых, при этом ГН является частой причиной хирургического вмешательства у детей. Генетические факторы играют ключевую роль в формировании ГН, что открывает новые возможности для ранней диагностики и разработки новых способов его лечения. Установлено значительное влияние мутаций генов, отвечающих за формирование мочевыделительной системы, которые способствуют развитию ГН. Развитие врождённых аномалий развития почек и мочевых путей часто детерминируют гены *PAX2*, *ROBO2*, *TNXB*. Выявление генетических особенностей при ГН у детей является актуальной задачей. **Цель** обзора: определить значимость генетических факторов в развитии ГН у детей и влияние ключевых мутаций на развитие заболевания.

Нами осуществлён поиск литературы по теме в базах данных: PubMed, Google Scholar, Web of Science, РИНЦ, глубина поиска 10 лет. Описаны 5 основных причин возникновения ГН: стриктура мочеточника, клапаны мочеточника, высокое отхождение мочеточника, фиксированный перегиб мочеточника и добавочные сосуды почки. Каждая из этих причин имеет свой путь происхождения и развития, во многом к этому предрасполагают мутации в ключевых генах, регулирующих развитие мочевыделительной системы. Выявлено, что мутации в генах *PAX2*, *AGTR2* и полиморфизмы генов *RET* определяют нарушения формирования почечной структуры и дисплазии мочевыводящих путей, изменяют иннервацию мочеточников, что способствует обструкции на уровне лоханочно-мочеточникового сегмента. При этом выявлено, что наличие комбинации мутаций в этих генах увеличивало риск развития ГН в 3–5 раз. Увеличенная экспрессия воспалительных маркеров также была обнаружена у больных с выявленными мутациями. Установлено, что концентрации эпидермального фактора роста и моноцитарного хемотаксического пептида-1 в моче регулируются в ответ на обструкцию, что позволяет использовать эти молекулярные биомаркеры в качестве критериев ранней диагностики ГН у детей. Генетические факторы играют значимую роль в развитии ГН у детей. Выявление мутаций в ключевых генах позволяет прогнозировать риск возникновения заболевания, проводить раннюю диагностику и разрабатывать индивидуальные подходы к лечению для предотвращения осложнений ГН и своевременной их диагностики.

* * *