

кальциноза установлена у 34 детей: 24 (70,6%) мальчиков и 10 (29,4%) девочек. Причинные мутации выявлены в следующих генах с рецессивным механизмом наследования: *CYP24A1* (8), *AGXT* (5), *CLCN5* (5), *OCRL1* (3), *ATP6V1B1* (2), *CLDN16* (1), *KCNJ1* (1), *SLC5A1* (1), *HPRT1* (1), из которых 9 имеют X-сцепленное наследование, что объясняет преобладание мальчиков в распределении по полу. Следующие 6 генов имеют доминантный механизм наследования — *SLC34A1* (2), *SLC9A3R1* (1), *KCNJ5* (1), *SLC4A1* (1), *CASR* (1), *PHEX* (1). Также выявлены 2 микроделеции на длинном плече хромосомы 7q11.23, наследуемые аутосомно-доминантно. Наследственную отягощённость по нефролитиазу имели 14 детей, по нефрокальцинозу — 5. Сочетание нефрокальциноза с нефролитиазом обнаружено при первичной гипероксалурии, инфантильной гиперкальциемии, синдроме глюкозо-галактозной мальабсорбции и при дистальном ренальном тубулярном ацидозе. Выявленные случаи мутаций распределились по 18 субъектам РФ с преобладанием в Москве и Московской области — 11 (32,3%), Нижегородской области и Республике Дагестан — 3 (8,8%), что, видимо, связано с преобладанием госпитализаций из данных регионов.

*Заключение.* Среди проанализированной когорты пациентов превалирует молекулярно-генетическая основа нефрокальциноза с преобладанием мутаций в генах *CYP24A1*, *CLCN5*, *AGXT*, описанных при инфантильной гиперкальциемии I-го типа, болезни Дента, первичной гипероксалурии I-го типа соответственно. У 22 детей не установлено причины нефрокальциноза, что требует углублённого поиска и тщательного анализа возможных этиологических факторов. К тому же большое число генов, ответственных за развитие нефрокальциноза, ещё не идентифицировано.

\*\*\*

\*\*\*

## КЛИНИЧЕСКИЕ, МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ И ГЕОГРАФИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ НЕФРОКАЛЬЦИНОЗА У ДЕТЕЙ, ПРОЖИВАЮЩИХ НА ТЕРРИТОРИИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Николаева Р.А., Ананьин П.В., Вашурина Т.В., Зробок О.И., Пушков А.А., Савостьянов К.В., Цыгин А.Н.

Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, Москва, Россия

*Ключевые слова:* дети; нефрокальциноз; мутации

*Актуальность.* Термин «нефрокальциноз» используется в случае отложения солей кальция в канальцах или интерстициальной ткани почек. Протекая бессимптомно, особенно у детей раннего возраста, нефрокальциноз часто обнаруживается случайно при ультразвуковом исследовании. Ряд заболеваний, протекающих с развитием нефрокальциноза, может обуславливать прогрессирующее снижение функции почек и требует раннего диагностирования.

*Цель работы:* определение клинических, молекулярно-генетических и географических особенностей нефрокальциноза, диагностированного у детей, проживающих на территории России.

*Материалы и методы.* Проанализирована медицинская документация 66 пациентов с нефрокальцинозом, находившихся на госпитализации в нефрологическом отделении в период с 2011 по 2022 г. В это исследование вошли дети в возрасте от 1 мес до 17 лет 11 мес. В молекулярно-генетическом исследовании использовался метод секвенирования нового поколения.

*Результаты.* Средний возраст обнаружения нефрокальциноза составил 3 года и 1 мес, медиана — 2 года. Изолированный нефрокальциноз имели 56 детей, нефрокальциноз в сочетании с нефролитиазом — 10 детей. На момент диагностирования нефрокальциноз достиг III стадии у 10 (15,2%) детей, II стадии — у 28 (42,4%) детей. Факт формирования нефрокальциноза в результате длительного приема витамина D в анамнезе выявлен у 1 ребёнка. Молекулярно-генетическая основа нефро-