

## Заболевания почек при несовершенном остеогенезе

Научный руководитель – Парфененко Мария Алексеевна

*Семиволос Полина Денисовна*

*E-mail: SemivolosPD@gmail.com*

Введение: Несовершенный остеогенез (НО)- наследственное заболевание, характеризующееся повышенной хрупкостью костей, частыми переломами, снижением плотности костей и костными деформациями, аномалиями дентиогенеза и снижением слуха. НО встречается у 1/15000 человек [1, 5]. НО часто сочетается со следующими поражениями почек: нефрокальциноз, гиперкальциурия, полиурия, аномалии паренхимы почек, хроническая болезнь почек и нефролитиаз [2-4]. Свыше 80% случаев НО обусловлены мутациями в генах *COL1A1* и *COL1A2*, кодирующих  $\alpha 1$  или  $\alpha 2$  цепи коллагена, приводящими к структурным и количественным нарушениям коллагена I типа [2]. Остальные случаи НО вызваны мутациями в генах, регулирующих процессинг коллагена.

Пациенты и методы: Были ретроспективно проанализированы данные клинических, лабораторных и инструментальных исследований 12 пациентов (6-17 лет, 10 мальчиков, 2 девочки), с молекулярно-генетически подтвержденным НО (мутации в *COL1A1* у 9, *COL1A2* - 3).

Результаты и обсуждение: У большинства отмечались частые переломы (>10), деформации конечностей, позвоночника и грудной клетки. Патологии почек, наблюдаемые у пациентов: нефрокальциноз (у 4), нефроптоз (7), хроническая болезнь почек (6).

Высокая встречаемость нефроптоза при НО вероятно связана с аномалиями связочного аппарата почек, вызванными генетически-обусловленными структурными нарушениями коллагена [5]. Нефрокальциноз при НО вероятно обусловлен нарушениями минерального обмена – последствием активной резорбции костной ткани [1]. Деформации костей таза, характерные для НО, могут приводить к окклюзии почечной артерии и, как следствие, развитию хронической болезни почек [3].

Вывод: Болезни почек часто сопровождают НО и могут приводить к снижению качества жизни и инвалидизации пациентов. Исследование их причин позволит разработать методы профилактики и терапии поражения почек у пациентов с НО.

Благодарности: Научным руководителям: Балакиной Н.А., Парфененко М.А.; Институту Вельтищева, за возможность проведения исследования.

Список литературы

1. Рябых С. О., Попков Д. А., Щурова Е. Н., Очирова П. В., Рябых Т. В. Несовершенный остеогенез: современные аспекты этиологии, патогенеза, классификации (систематический обзор) // Гений ортопедии т. 9. 2021. No. 4.
2. Laila Tul Qadar, Rohan Kumar Ochani, Asim Shaikh, Qazi Arsalan, Ramsha Ali A Unique Association of Osteogenesis Imperfecta with Bilateral Renal Osteodystrophy and Gastroenteritis in a Three-year-old Boy // Cureus. 2019
3. Lavjay Butani, Julia A. Rosekrans, Bruce Z. Morgenstern, Dawn S. Milliner An Unusual Renal Complication in a Patient With Osteogenesis Imperfecta // American Journal of Kidney Diseases. 1995. No 3. С. 489-491
4. Luisa Aguiar , Gregory Braden, Holley Allen Hypercalciuria in Patients with Coexisting Osteogenesis Imperfecta and Renal Tubular Acidosis // ESPE Abstracts. 2014.
5. Mari Deguchi, Shunichiro Tsuji, Daisuke Katsura, Kyoko Kasahara, Fuminori Kimura, Takashi Murakami Current Overview of Osteogenesis Imperfecta // Medicina (Kaunas). 2021.