

Опухоль Вильмса (нефробластома). Частота нефробластомы составляет 7,8 случаев на 1 млн детей в возрасте от 1 до 14 лет. Опухоль редко бывает у детей до 6 мес и после 5 лет. Наибольшую частоту наблюдают в возрасте 2–3 года.

Опухоль Вильмса существует в виде спорадических, семейных и ассоциированных с синдромами форм. Большинство пациентов с опухолью имеют нормальный кариотип, однако в ряде случаев есть связь с делецией 11p13, где расположен ассоциированный с опухолью ген WT-1. WT-1 — ген опухолевой супрессии, его продукт — [регулятор фактора транскрипции](#)

, связывающегося с ДНК. Белок WT-1 экспрессируют почки и половые железы плода. Трансгенные мыши с отсутствием обеих копий локуса WT-1 имеют агенезию почек. При опухоли Вильмса обнаружены и другие аномалии: мутация гена WT-2, расположенного в коротком плече хромосомы 11 дистальнее локуса гена WT-1, потеря гетерозиготности длинного плеча хромосомы 16. Часто сочетание опухоли Вильмса с врождёнными пороками развития.

Синдромы, ассоциированные с опухолью Вильмса.

□ WAGR-синдром (Wilms' tumour, aniridia, genital anomalies, mental retardation) включает пациентов с аниридией, аномалиями половых органов и умственной отсталостью. Риск развития опухоли Вильмса у таких больных составляет 33%. При WAGR-синдроме выявлена мутация аутосомно-доминантного гена с локализацией 11p13. Проксимальнее его, также в районе p13 расположен ген WT-1. Во многих случаях у пациентов с WAGR-синдромом есть спорадическая делеция генетического материала в области 11p13, включающая оба локуса.

□ Синдром Дени–Драша — дисгенезия половых желёз (мужской

псевдогермафродитизм) и нефропатия, приводящая к почечной недостаточности. У большинства пациентов развивается опухоль Вильмса. Генетическая аномалия у этих пациентов также локализована в 11p13, однако она представлена не делецией, а негативной доминантной мутацией гена WT-1, что нарушает способность ДНК к связыванию.

□ Синдром Видеманна–Бекуита — увеличение размеров внутренних органов (висцеромегалия), [гемигипертрофия](#), кисты мозгового слоя надпочечников, аномально большие клетки коры надпочечников и высокий риск развития опухоли Вильмса. У этих пациентов повреждён локус 11p15.5 (ген WT-2), расположенный дистальнее локуса гена WT-1. Функция гена WT-2 неясна. У больных со спорадическими случаями синдрома Видеманна–Бекуита выявлена потеря материнских аллелей в сочетании с отцовской дисомией в локусе 11p15.5, что указывает на роль геномного импринтинга в генезе опухоли. Кроме того, повышена частота развития гепатобластомы, рака коры надпочечников, рабдомиосарком, опухолей поджелудочной железы.

Интересные статьи:

- 1) [Этиология ИБС](#)

2) [Этиология и исход](#) кардиомиопатии

3) [Реакции компенсации при сердечной недостаточности](#)