

ГБОУ ВПО ПГМУ им. академика Е.А. Вагнера  
Минздрава России

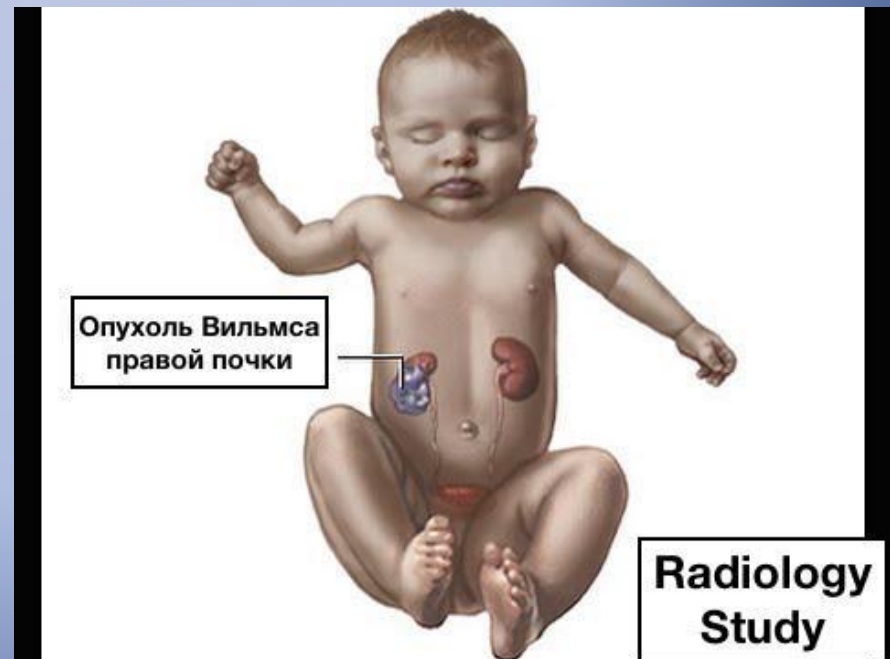
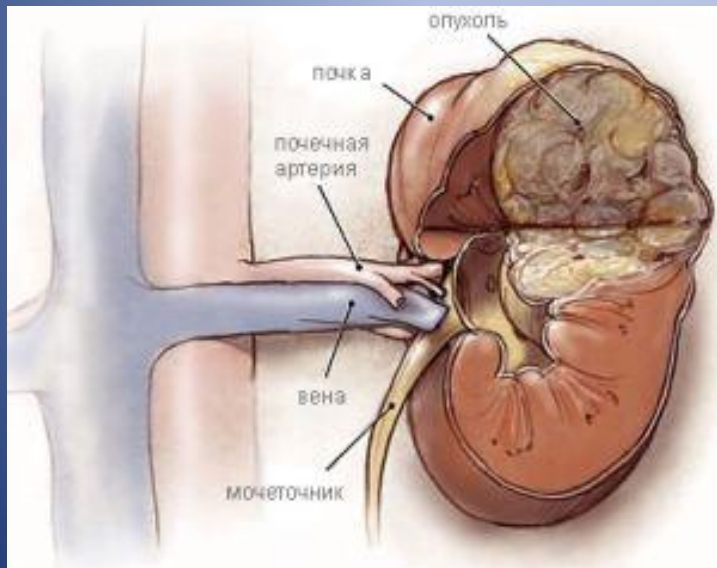
# Генетические заболевания сопровождаящиеся развитием опухоли Вильмса



Работу выполнила  
студентка 503 группы  
педиатрического факультета  
Пеленева Е.С.

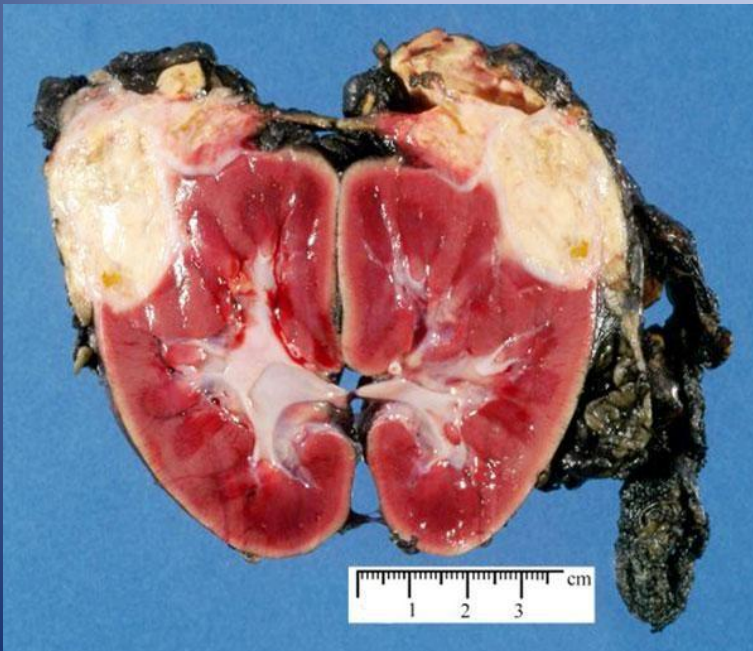
Пермь 2018

- **Нефробласто́ма** (опухоль Вильмса) — высокозлокачественная эмбриональная опухоль, происходящая из развивающихся тканей почек.
- Частота встречаемости - 1/10000 детей в возрасте от 2 до 5 лет



# Макроскопическое описание

- Опухоль имеет беловатую тонкую соединительнотканную капсулу, распластанную на поверхности почки. Поверхность опухоли бугристая, на разрезе беловатая с очагами некроза и кровоизлияний, с вторичными кистами.



# Нефрогенные островки

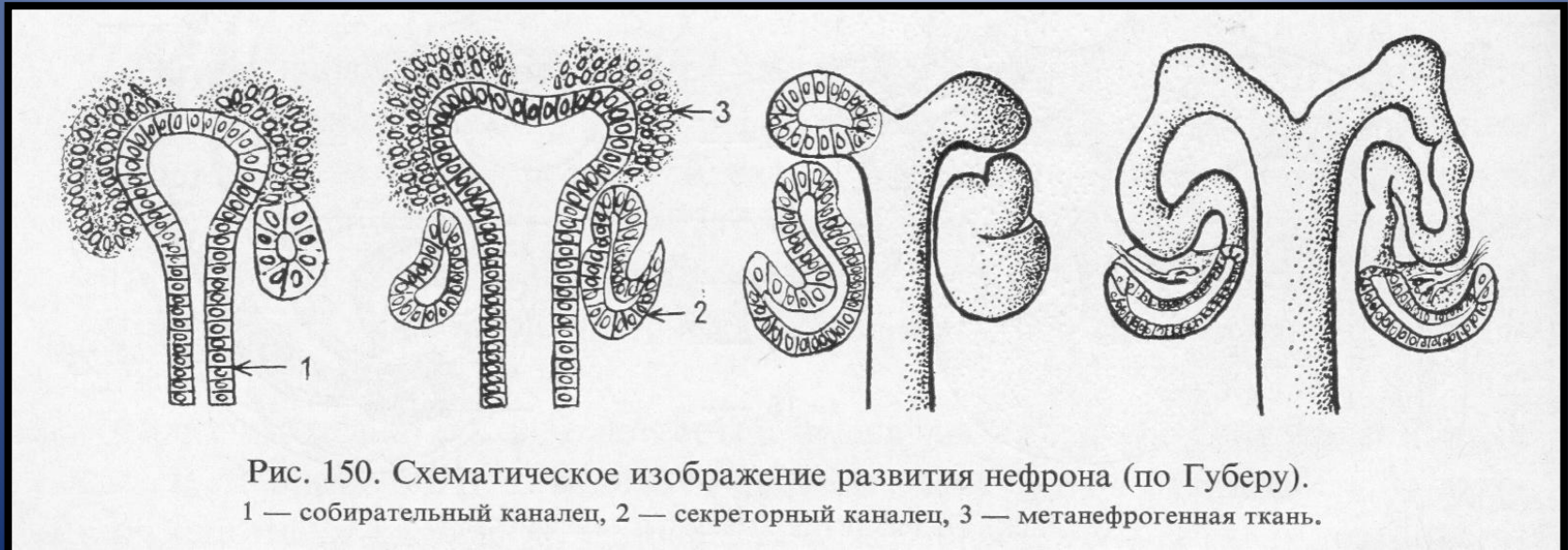
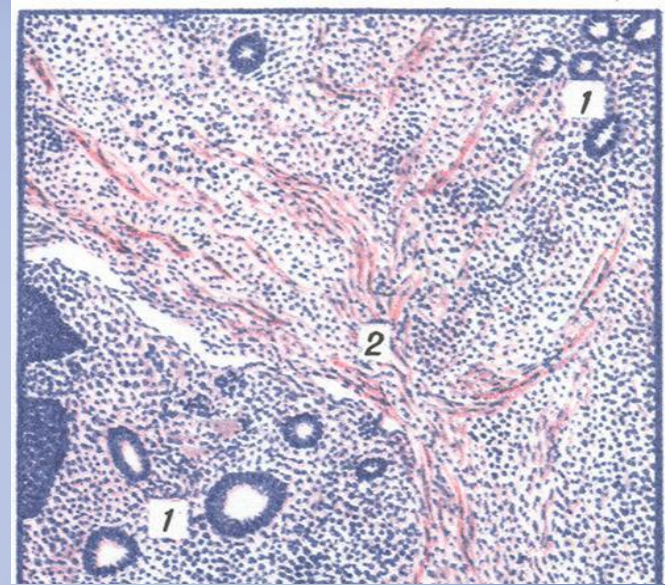
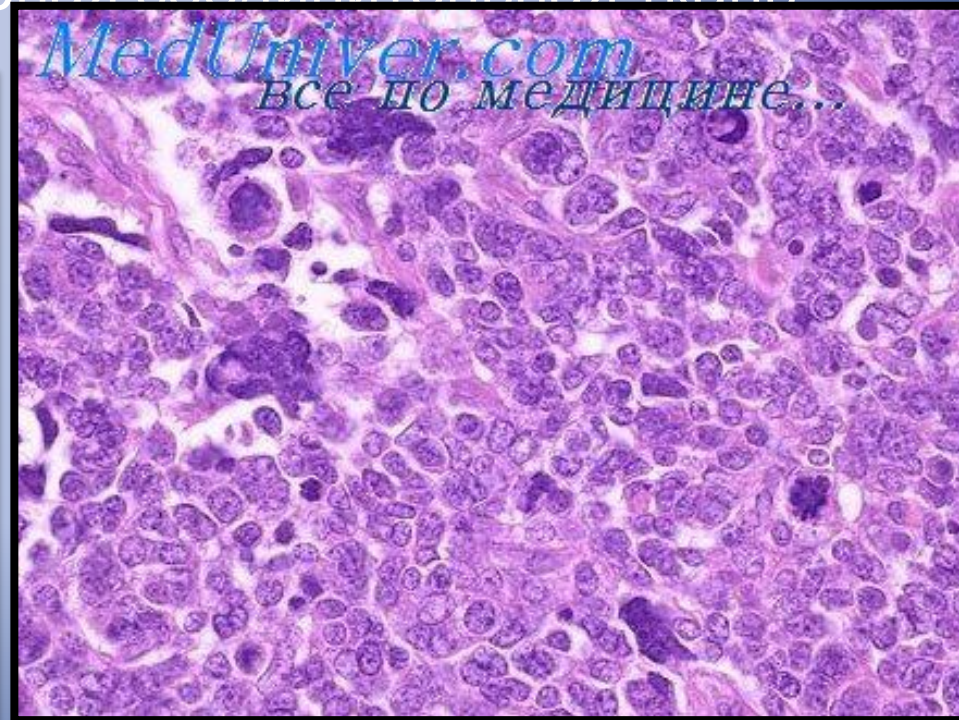
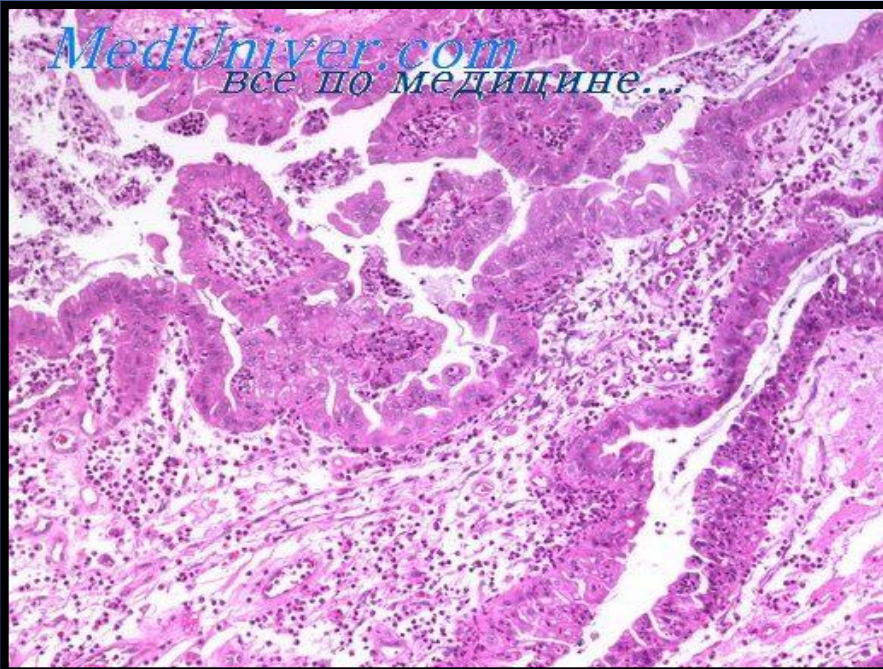


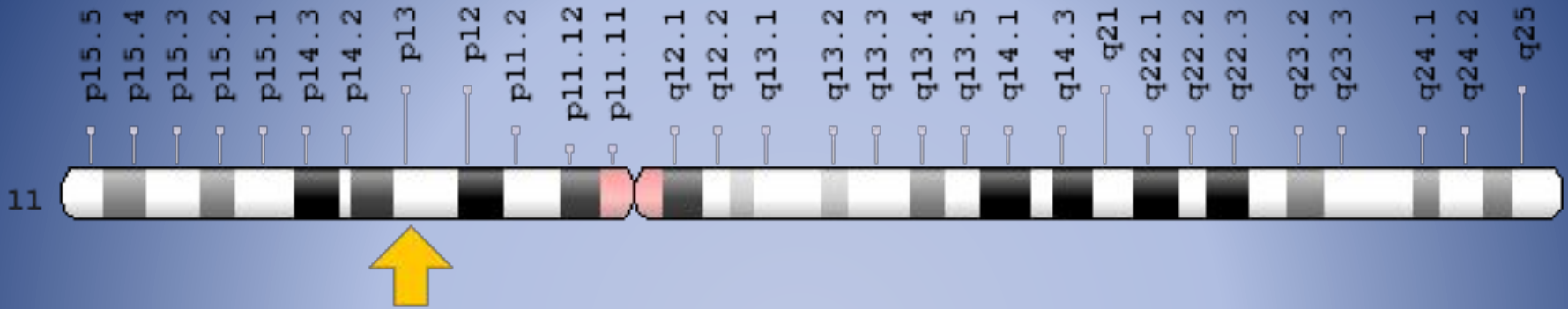
Рис. 150. Схематическое изображение развития нефрона (по Губеру).  
1 — собирательный каналец, 2 — секреторный каналец, 3 — метанефрогенная ткань.

# Микроскопическое описание

- Опухоль состоит из солидных полей и тяжей клеток с овальным и круглым ядром, в центре которых формируются трубочки, напоминающие почечные канальцы, реже встречаются образования, сходные с почечными клубочками. Между полями эпителиальных клеток располагается рыхлая незревшая соединительная ткань



# WT1-ассоциированные синдромы





- Ген WT1 (Wilm's tumor suppressor gene) является классическим примером гена-супрессора в развитии нефробластом у детей (опухоль Вилмса) и при трансформации фибробластов, стимулированной другими онкогенами. Он кодирует фактор транскрипции, который связывается с GC-богатыми последовательностями ДНК.


# WAGR-синдром

## WAGR Syndrome


Results from deletion on chromosome 11 (11p13)




**Wilms tumor**  
(Nephroblastoma)



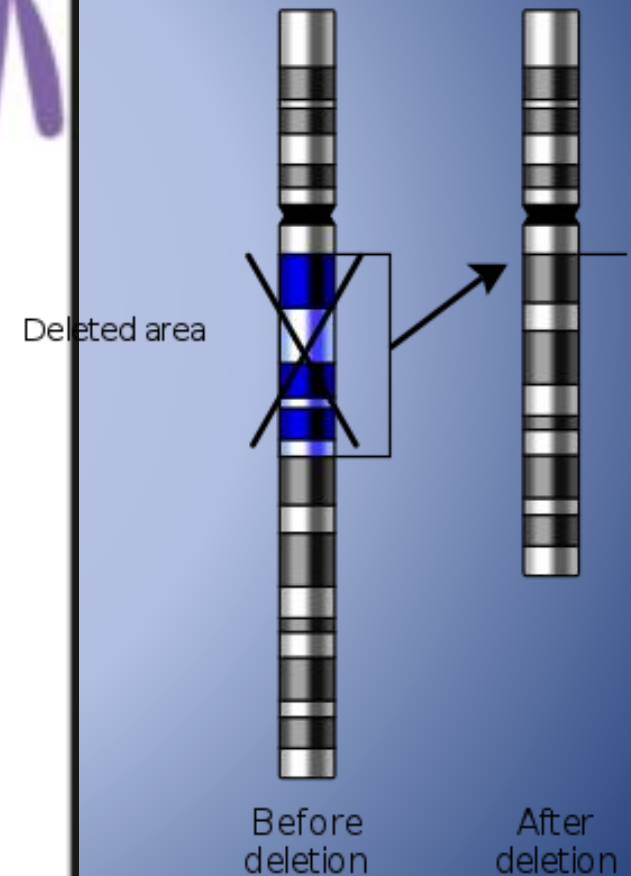
**Aniridia**

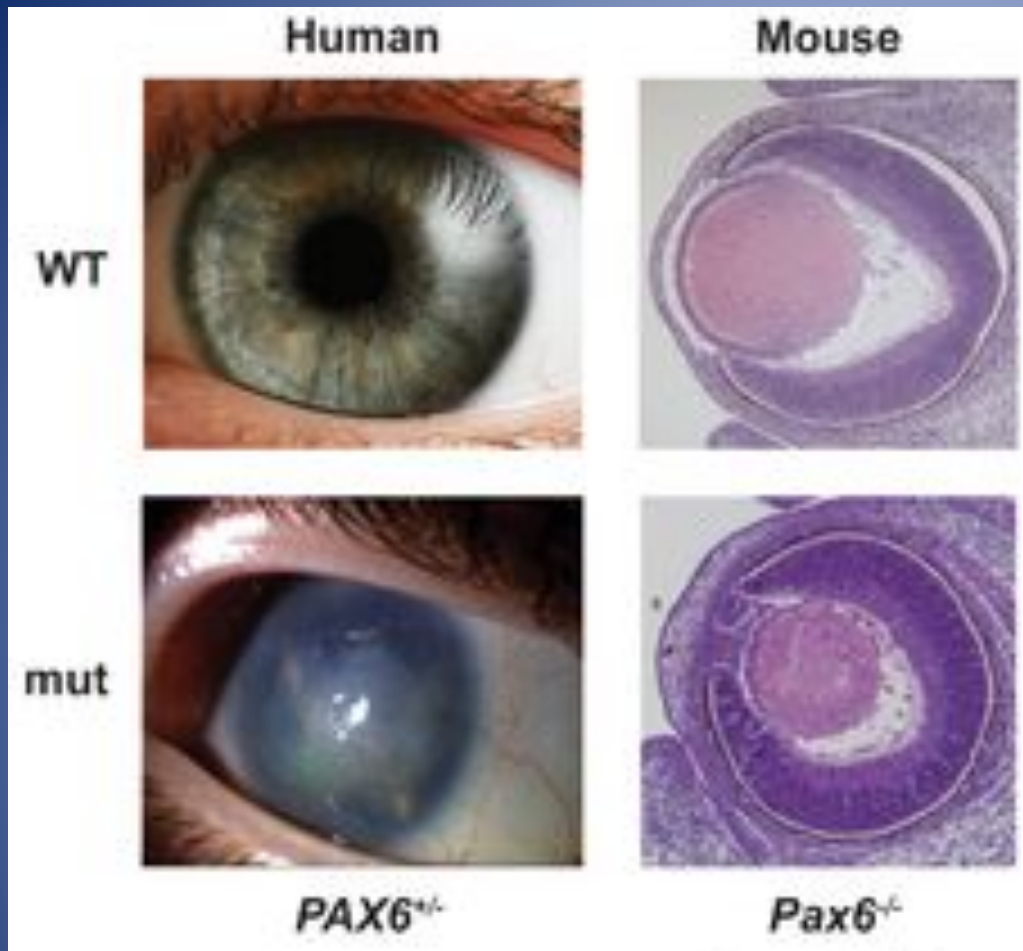


**Genitourinary anomalies**



**Mental Retardation**





Аниридия — отсутствие радужной оболочки глаза.

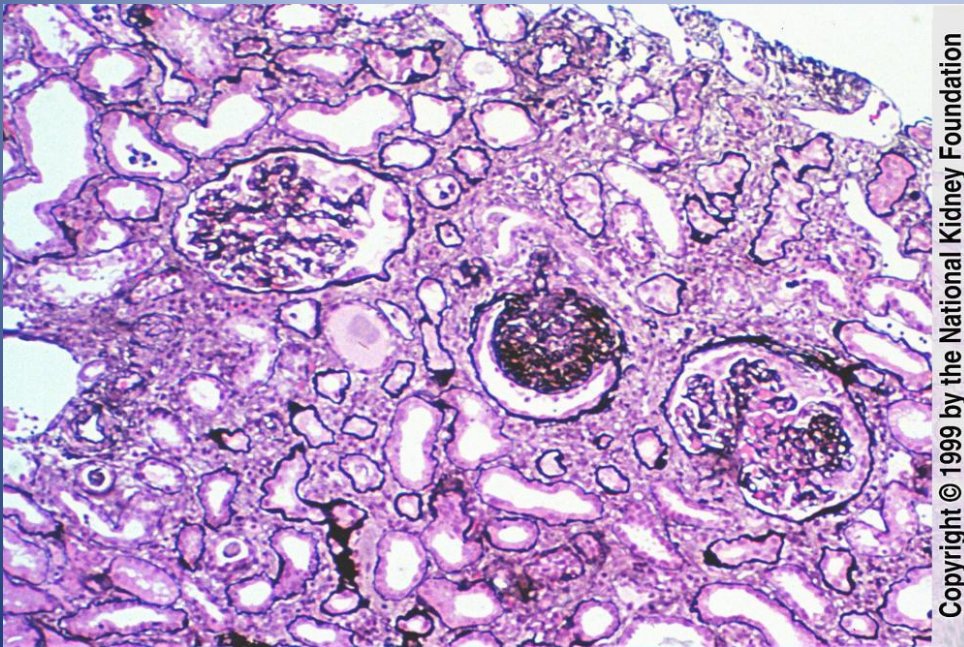


- ✓ ген WT1, ассоциированный с опухолью Вильмса,
- ✓ доминантный ген аниридии - PAX6



# Синдром Дениса - Драша

- Мальформации мочеполовой системы
- Псевдогермафродитизм
- Мезангиальный склероз почек
- Миссенс-мутации в 7-10 экзонах гена WT1, кодирующих цинк связывающие области
- Биаллельная инактивация WT1



# Синдром Беквита–Видемана

✓ мутация гена H19, расположенного на хромосоме 11p15.5

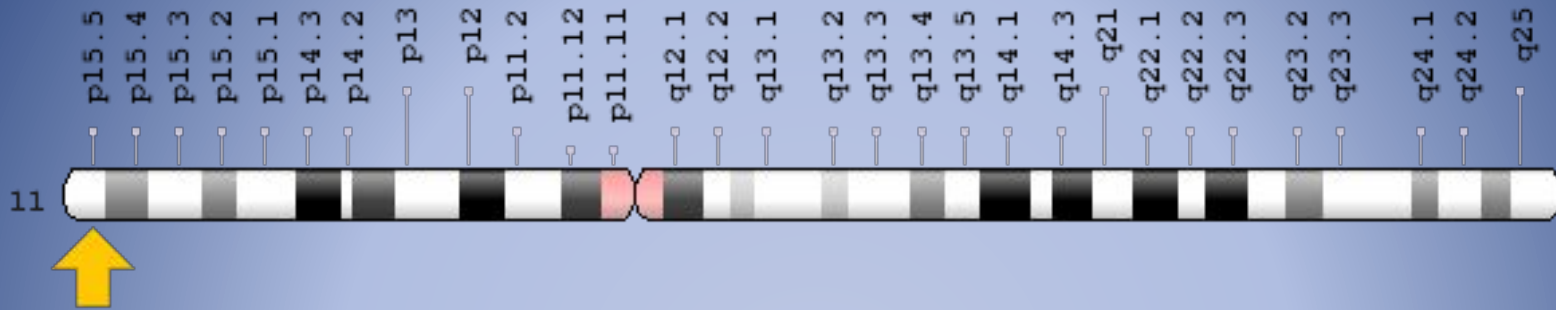
✓ феномен геномного импринтинга



## КЛИНИКА:

- Органомегалия
- Макроглоссия
- Гемигипертрофия
- Пупочная грыжа

# Синдром Беквита–Видемана



- Генетический локус располагается на 11-й хромосоме в сегменте p15.5 (WT2)
- Норма: ген IGF2 экспрессируется только с одним( отцовским) из двух родительских аллелей
- Патология:
  1. утрата импринтинга
  2. селективная делеция импринтинга материнского аллеля + дупликация транскрипционно активного отцовского аллеля

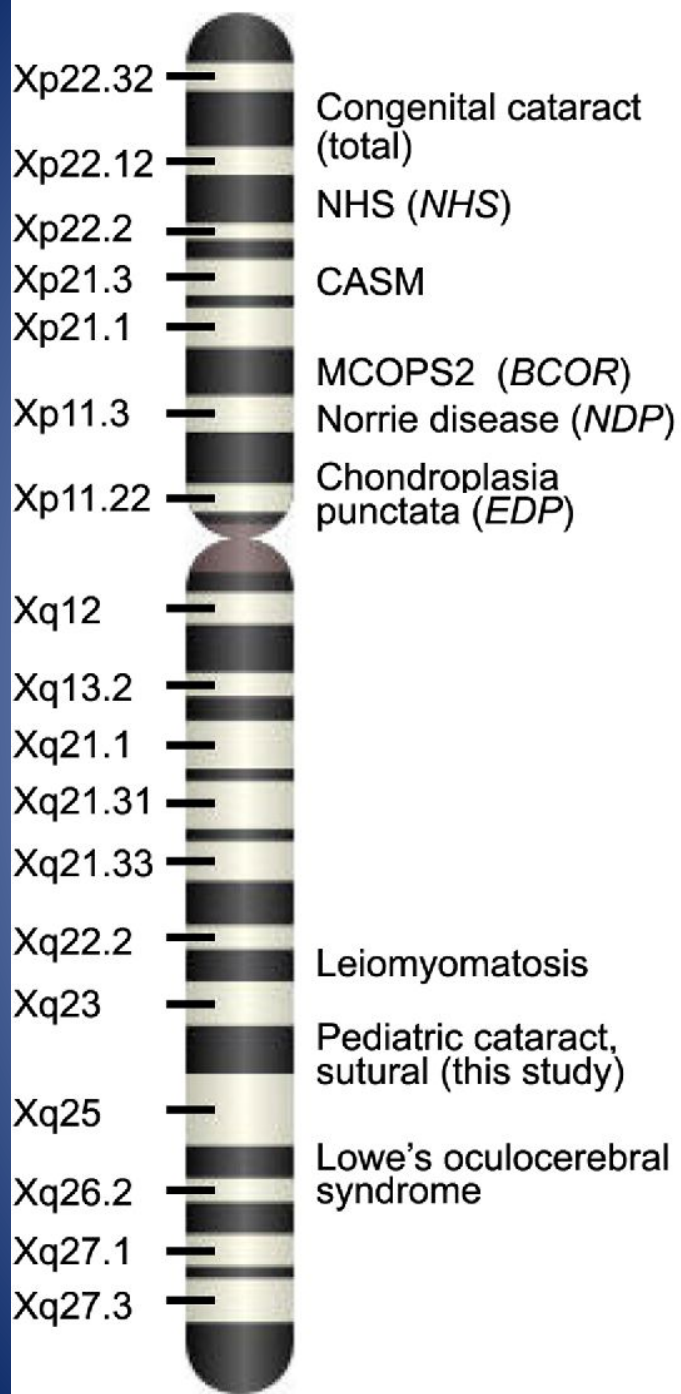
# Синдром Симпсона–Голаби–Бемеля

- Х-сцепленное рецессивное заболевание
- Заболевают преимущественно мальчики



## Клиника:

гигантизм, непропорционально большая голова с грубыми чертами лица; скелетные аномалии ; изменения конечностей; пороки сердечно-сосудистой и других систем



- Ген GPC3 находится в локусе Xq26.2.
- В 70–85% случаев его повреждения представлены точковыми мутациями
- В 15–30% — делециями одного или нескольких экзонов гена.