



Хакимова Лейла Рафиқовна, Юсупов Шухрат Абдурасулович, Хусинова Шоира Акбаровна, Шамсиев Жамшид Азаматович
Самарқанд давлат тиббиёт университети, Ўзбекистан Республикаси, Самарқанд ш.

ВЛИЯНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ НА РАЗВИТИЕ УРОЛИТИАЗА В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

Хакимова Лейла Рафиқовна, Юсупов Шухрат Абдурасулович, Хусинова Шоира Акбаровна, Шамсиев Жамшид Азаматович
Самарқандский государственный медицинский университет, Республика Узбекистан, г. Самарқанд

INFLUENCE OF GENETIC FACTORS ON THE DEVELOPMENT OF UROLITHIASIS IN CHILDHOOD

Khakimova Leyla Rafikovna, Yusupov Shukhrat Abdurasulovich, Khusinova Shoira Akbarovna, Shamsiev Jamshid Azamatovich
Samarkand State Medical University, Republic of Uzbekistan, Samarkand

e-mail: lsf-3@rambler.ru

Резюме. Уролитиаз долзарб бўлиб қолмоқда, чунки у энг кенг тарқалган урологик касалликлардан бири бўлиб қолмоқда ва энг муҳими, бу касаллик ёшдан қатъий назар ўсиш тенденциясига эга. Тавсия этилган даволаш усулларининг кенг доирасига қарамасдан, сийдик-тош касаллигининг қайталаниши муаммоси ҳам долзарбдир. Сўнги йилларда кўп тадқиқотчилар метаболик касалликларга генетик мойиллик тош ҳосил қилувчи моддалар алмашинуви билан боғлиқ деган хулосага келишди. Генетик мойиллик уролитиаз ривожланишининг асосий омил бўлиб, катталардаги уролитиазнинг ривожланишида муҳим роль ўйнайдиган атроф-муҳит ва овқатланиш омиллари ҳисобланса, болаларда эса бу омиллар аҳамиятсиз бўлиб қолади. Кўп факторли касаллик бўлиб, олимлар ирсий омилларга катта эътибор беришади. ДНК таҳлили асосида молекуляр генетик белгиларни аниқлашга асосланган уролитиазнинг пайдо бўлишини башират қилиш усули маълум ва муҳим афзалликларга эга.

Калит сўзлар: болаларда уролитиаз, хавф омиллари, таъхис, ирсий омиллар, даволаш, олдини олиш.

Abstract. Urinary stone disease (USD) is still topical because it is one of the most common urological diseases and, most importantly, it tends to increase regardless of age. The problem of recurrent nephrolithiasis is also relevant, despite the wide range of treatment options available. Many researchers in recent years have concluded that genetic predisposition to metabolic disorders associated with stone metabolism is the main determinant of urolithiasis, while environmental and dietary factors, which play an important role in the development of urolithiasis in adults, remain insignificant in children. As a multifactorial disease, much attention has been paid by scientists to genetic factors. A method of predicting the occurrence of urolithiasis based on the detection of molecular genetic markers based on DNA analysis has certain and significant advantages.

Keywords: urolithiasis in children, risk factors, diagnosis, genetic factors, treatment, prevention.

Уролитиаз катталар ва болалар орасида кенг тарқалган касалликдир. Болалар 2-5% ни ташкил қилади. Ҳиндистон, Туркия, Покистон, Эрон, Жанубий Осиёнинг айрим мамлакатлари, Африка ва АҚШ шимоли каби мамлакатлар эндемик ҳисобланади [33, 39, 43, 46].

Ўзбекистоннинг болалар аҳолиси орасида уролитиаз билан касалланиш кўпайиш тенденцияси кузатилмоқда. Шундай қилиб, статистик маълумотларга кўра, сўнги 5 йил ичида ҳар йили

мингдан ортиқ янги ҳолатлар аниқланади. Болалар орасида уролитиазнинг тарқалиши 2-5% ни ташкил қилади. Ўғил болаларда касаллик кизларга қараганда тез-тез учрайди - 1: 2-1: 4 [5, 12, 25, 48].

Болалардаги уролитиаз кўп ҳолларда жарроҳлик даволашни талаб қиладиган жиддий касалликдир. Тош шаклланиши шифокорларни жарроҳлик, баъзи ҳолларда такрорий аралашувларга мурожаат қилишга ундайди, бу эса

юқори даражадаги асоратлар ва такрорланиш билан бирга келади ва буйракларнинг функционал параметрларининг тез пасайишига, болаларнинг ногиронлигига олиб келади. Болалар ногиронлиги муаммоси дунёнинг барча ривожланган мамлакатлари учун жуда долзарб бўлиб қолмоқда ва болалар саломатлиги ҳолатининг кўрсаткичидир. Тош пайдо бўлишининг сабабларини излаш ва топиш, тошни олиб ташлашнинг тежамкор усуллари ва адекват метафилактикаси бутун дунёда уролитиазни замонавий ўрганишнинг асосий йўналишлари ҳисобланади [5, 8, 11, 18, 32, 42].

Уролитиазнинг сабаби 67-92,6% ҳолларда аниқланиши мумкин. Ҳозирги вақтда сийдик-тош касаллигининг ривожланиши учун иккита омиллар гуруҳи ажратилади: экзоген ва эндоген [29, 32, 38, 42, 45]. Экзоген омилларга экология, ота-онанинг турмуш тарзи, оғир гинекологик тарих, иссиқ иқлимда яшаш, боланинг жинси ва ёши, хайвон оқсиллигига бой озиқ-овқатларни истеъмол қилиш, юқори калория диетаси, дори-дармонларни қабул қилиш киради. Эндоген омилларга сийдик тизими органларининг тузилишидаги аномалиялар, сийдик инфекцияси, метаболик касалликлар, ирсият ва генетик мойиллик киради.

Булар яхши ўрганилган ва шубҳасиз омиллардир. Аммо шуни таъкидлаш керакки, сўнгги йилларда кўплаб тадқиқотчилар тош ҳосил қилувчи моддалар алмашинуви билан боғлиқ бўлган метаболик касалликларга генетик мойиллик уролитиаз ривожланишининг асосий омили бўлиб, атроф-муҳит ва овқатланиш омиллари билан боғлиқ ва катталардаги уролитиазнинг ривожланишида муҳим роль ўйнайди, болаларда эса аҳамиятсиз бўлиб қолади деган хулосага келишди.

Замонавий адабиётда уролитиаз ривожланишининг ирсий омили кўпроқ муҳокама қилинмоқда. Касалликнинг оилавий тарихи 46-83% ҳолларда кузатилиши мумкин ва Европа мамлакатларида энг кам учрайди [12-33% ҳолларда]; Шимолий Америка болаларида бу кўрсаткич 33-69% ни ташкил қилади, энг юқори касалликни учрашиши Осие мамлакатлари болаларида [83% гача] кузатилади. Полигеник ирсий мембранопатиялар, туғма ва орттирилган энзимопатиялар, тубулопатиялар ва метаболик нефропатиялар, шунингдек, литоген моддалар алмашинуви бузилишининг айрим моноген шакллари ривожланишида генетик омилларнинг роли исботланган [4, 5, 9, 27, 34, 35, 38, 50, 51].

Замонавий урологияда беморларнинг кўпчилигини буйрак ва сийдик йўлларида тошлардан халос қилишнинг муҳим усуллари мавжуд. Бироқ, тошни олиб ташлаш уролитиаздан халос бўлишни англамайди. Шунинг учун сийдик-тош касалли-

гининг метафилактикаси [қайта пайдо бўлишининг олдини олиш] муаммолари жуда долзарбдир. Ҳозирги вақтда сийдик тошларини ҳосил қилувчи кўпгина касалликларни даволаш сабабларга эмас, балки аломатларга асосланади. Шу муносабат билан, уролитиазли ва уролитиазсиз болаларда Д витамини рецепторлари [VDR] генларининг полиморф белгиларининг генотипларининг тарқалишини ўрганиш долзарб кўринади.

Мавжуд касаллик бўлган ҳолларда, молекуляр генетик белгиларнинг уролитиазнинг такрорий шакллари билан боғланишини ўрганиш, шунингдек, фармакогенетик ўзаро таъсирларни ўрнатиш уролитиазнинг операциядан кейинги метафилактикасини янада самаралироқ қилишга ёрдам беради. Унга мойилликни эрта самарали аниқлаш, шунингдек, операциядан кейинги самарали метафилактикаси туфайли уолитиаз билан касалланишнинг камайиши даволаш тадбирларни ташкил этиш ва амалга ошириш учун моддий харажатларни сезиларли даражада камайтиришга олиб келади.

Ушбу ҳолатларнинг молекуляр сабабларини тўлиқ тушуниш, шу жумладан мутант генлар ва уларнинг ген маҳсулотларини идентификациялаш янада оқилона даволаш протоколларига олиб келиши керак. Уролитиазни ташхислашда ирсий омилларнинг иштирок этиш даражасини аниқлаш катта аҳамиятга эга. Тадқиқот натижалари ва адабиёт маълумотлари шуни кўрсатдики, уролитиазга хос бўлган метаболик касалликларнинг пайдо бўлишига атроф-муҳит омиллари билан биргалликда ирсий мойиллик сезиларли даражада таъсир қилади.

Уролитиазга ирсий мойилликни амалга ошириш метаболизмнинг генетик жиҳатдан аниқланган таркибий ва функционал хусусиятлари, нейрохуморал тартибга солиш ва маҳаллий омиллар билан боғлиқ. Ўзларининг эпидемиологик ёки клиник тадқиқотларида чет эллик олимлар уролитиазнинг пайдо бўлишида генетик омилларнинг иштирокини қайд этадилар, бу эса уролитиазнинг пайдо бўлиши учун масъул бўлган ўзига хос генларнинг мавжудлигини кўрсатади. Сийдик-тош касаллиги номзод генларидан бири витамин Д рецепторлари [VDR] генидир.

Д витамини рецепторлари VDR гени томонидан кодланган бўлиб, у генетик полиморфизм, яъни популяцияда бу геннинг турли хил аллел вариантлари мавжудлиги билан тавсифланади. Касалликларнинг ривожланишида иштирок этган энг муҳим VDR ген полиморфизмлари қуйидагилар эди: Bsm I, Fok I, Taq I. Бир нечта тадқиқотлар VDR ген полиморфизмларининг уролитиаз билан ассоциациясини ўрнатди. Сийдик чиқариш органларида калций тошларининг ривожланишида Д витаминига сезгирликни аниқлайдиган ApalAA, генотипининг мавжудлигини кўрсатадиган

маълумотлар нашр этилди. Шунингдек, уролитиаз билан оғриган беморларда HLA B13, B22 ва B35 генларининг соғлом одамларга нисбатан юқори частотаси ҳақида хабар берилган.

Бир қатор хорижий олимлар томонидан олиб борилган тадқиқотлар шуни кўрсатдики, фосфор алмашинувининг метаболик бузилишлари гипофосфатемияга ва кўпинча гиперкалциурия уролитиазга олиб келади. Ушбу бузуклик NPT2a гени сифатида кодланган буйрак натрий фосфат транспорт оксида икки хил ҳетерозигот мутациялар билан боғлиқлиги аниқланган. Бузилган генларнинг ҳар бири аниқланган. Бундай бузилишлар такрорий Уролитиазли ва буйрак фосфатининг реабсорбциясини камайтирадиган беморларда аниқланган. Қизиғи шундаки, гипофосфатемия билан боғлиқ бўлган Уролитиазнинг бошқа генетик шакллари худди шу номдаги NPT2a генида мутацияларсиз аниқланган. Бу касалликларнинг барчаси эндокрин фаол витамин Д маҳсулоти, 1,25 дихидроксивитамин Д нинг жуда юқори даражасига эга. 1,25 дихидроксивитамин Д нинг юқори даражаси ошқозон-ичак тракти орқали кальцийнинг нормал сўрилишининг юқори самардорлигига ва паратироид гормони синтезининг ва секреция пасайишига ёрдам бериши мумкин. Кальций гомеостазидаги бу физиологик ўзгаришлар гиперкалциурия фойдасига бўлиб, буйрак тошларининг пайдо бўлишига ёрдам беради.

Популяцияга асосланган кўплаб молекуляр генетик тадқиқотларга қарамай, болаларда уролитиазнинг молекуляр генетик белгилари ҳали ҳам етарли даражада ўрганилмаган. Шунингдек, диетотерапияни танлаш масалалари, айниқса беморнинг генетик ҳолатига қараб диетотерапия самардорлиги етарли даражада ўрганилмаган. Ҳамда уролитиазнинг фармакогенетик жиҳатлари, масалан, метаболизмнинг генетик жиҳатдан аниқланган функционал хусусиятларига қараб, консерватив давоси ва метафилактикаси учун фармакологик препаратларни танлаш етарли даражада ўрганилмаган.

ДНК таҳлили асосида молекуляр генетик белгиларни аниқлашга асосланган уролитиазнинг пайдо бўлишини башорат қилиш усули маълум ва муҳим афзалликларга эга. Ушбу мақсадлар учун қўлланиладиган минераллар алмашинувининг бузилишини аниқлашнинг биокимёвий усули, биринчи навбатда, мавжуд касалликни ташхислаш имконини беради, яъни етарлича узок патологик жараёнда самарали бўлади. Шу билан бирга, аниқ касаллик мавжуд бўлганда ҳам, биокимёвий ўзгаришлар субъектларнинг фақат ярмида - учдан икки қисмида аниқланиши кўрсатилди.

Уролитиазнинг пайдо бўлишини башорат қилишнинг молекуляр генетик усули ҳар қандай ёшда, деярли инсон туғилишидан бошлаб касалликка мойилликни аниқлашга имкон беради, чун-

ки маълум бир шахснинг генотиби ҳаёт давомида ўзгармайди. Бундан ташқари, ушбу усул ёрдамида ҳар қандай клиник ёки биокимёвий кўринишлар бўлмаганда, яъни патология ривожланишининг энг эрта преклиник босқичида касалликка мойиллик ўрнатилиши мумкин. Бу шуни англатадики, генетик маркернинг мавжудлиги қанчалик тез аниқланса, касалликнинг олдини олиш бўйича чора-тадбирлар қанчалик ишончли ва ўз вақтида амалга оширилади.

Шундай қилиб, биринчи қарашда, муҳим бўлмаган хавф омиллари: беморларнинг оилалари туғридан-туғри яшаш жойидаги экологик вазият, ота-оналарнинг турмуш тарзи, ҳомиладор онанинг гинекологик анамнези ва интеркуррент касалликларнинг табиати, боланинг ўзида баъзи ҳолларда сийдик тизимининг турли хил аномалиялари, тош ҳосил қилувчи моддалар алмашинувининг бузилиши ва жиддий касалликнинг ривожланиши – уролитиаз касаллигига олиб келиши мумкин.

Ҳомиладорлик ва лактация даврида оналарида уролитиаз ривожланиши учун хавф омиллари бўлган, урологик касалликлар ёки тош ҳосил қилувчи моддалар алмашинувининг бузилиши билан кечадиган касалликлар билан оғриган болалар, уларнинг сийдик йўллари ҳолатига боланинг туғилишидан бошлаб мутахассислар диққат билан эътиборини қаратишлари керак. Сийдик чиқариш тизимининг аномалиялари [уретер стриктураси, везикоуретерал рефлюкс, уретеротсел ва бошқалар] ва тош ҳосил қилувчи моддаларнинг метаболик бузилишлари аниқланганда, ҳар бир алоҳида ҳолатда даволанишга комплекс ёндашув зарур, бу эса турли профилдаги мутахассисларнинг ўзаро ҳамкорлигини талаб қилади [урологлар, эндокринологлар, гастроэнтерологлар, диетологлар, генетиклар, жарроҳлар] [5, 32, 35, 50].

Уролитиазни ўрганишнинг мураккаблиги патофизиологик жараёнларнинг хилма-хиллигининг натижасидир. Тошларнинг кимёвий табиати асрлар давомида маълум бўлсада ва тошлар одатда яхши шаклланган, кристалли тузилишга эга эканлиги маълум бўлсада, яқин вақтгача улар нима учун ҳосил бўлганлиги ва бу жараён қандай содир бўлганлиги маълум эмас.

Шуни таъкидлаш керакки, сўнгги йилларда кўплаб тадқиқотчилар тош ҳосил қилувчи моддалар алмашинуви билан боғлиқ бўлган метаболик касалликларга генетик мойиллик уролитиаз ривожланишининг асосий омили бўлиб, атроф-муҳит ва овқатланиш омиллари муҳим роль ўйнайди деган хулосага келишди. Катталардаги уролитиазнинг ривожланишидаги роли болаларда аҳамиятсиз бўлиб қолмоқда [27, 32, 48].

Генетик омилларнинг ролини ўрганиш ва калтсий, оксалатлар, системин ва сийдик кислотаси

каби сийдик таркибий қисмларининг шаклланишининг молекуляр механизмлари соҳасидаги билимларни чуқурлаштириш болаларда Уролитиазининг диагностикаси, даволаш ва олдини олишни яхшилайти.

Генетик омилларни ўрганиш, шунингдек, келажакда буйрак тошларининг шаклланишига тўсқинлик қиладиган молекуляр генетик нуқсонни бартараф этишга қаратилган даволаш тадбирларни ишлаб чиқишга имкон беради.

Бутун дунёда уролитиазни ўрганишнинг асосий йўналишлари тош пайдо бўлишининг сабабларини излаш ва топиш, тошларни олиб ташлашнинг тежамкор усуллари ва етарли метафилактикаси ҳисобланади. Сўнгги йилларда молекуляр генетика соҳасидаги билимларнинг тўпланиши уролитиазининг ривожланиш механизмларини тушунтиришга имкон берди, бу тошларни ташхислаш ва даволашда янги даврга олиб келди. Анъанавий диагностика усулларида фаркли ўларок, уролитиазининг пайдо бўлишини башорат қилишнинг молекуляр генетик усули ҳар қандай ёшда, деярли туғилишдан бошлаб, пре-клиник босқичда касалликка мойилликни аниқлашга имкон беради, чунки маълум бир шахнинг генотиби ҳаёт давомида ўзгармайди. Генетик белгининг мавжудлиги қанчалик тез аниқланса, касалликнинг олдини олиш чоралари қанчалик ишончли ва ўз вақтида амалга оширилади.

Адабиётлар:

1. Абдуллаева Г.Ж., Абдуллаев А.А., Жмырко Е. В., Мухамедов Р.С. ПЦР-технология в изучении генетического полиморфизма генов-кандидатов эссенциальной гипертонии. Доклады Академии Наук Республики Узбекистан; 3-2007.
2. Аляев, Ю.Г. Современные аспекты медикаментозного лечения пациентов с мочекаменной болезнью / Ю.Г. Аляев, В.И. Руденко // Эффективная фармакотерапия. - 2016. - № 3. - С. 41-53.
3. Бакетин, П.С. Патогенетические варианты мочекаменной болезни / П.С. Бакетин, Р.А. Моллаев, Д.А. Мазуренко, В.Е. Григорьев, фрагментов / Н.К. Гаджиев, В.Е. Григорьев, В.В. Дмитриев, Н.С. Тагиров, В.Д. Король, В.М. Обидняк, А.В. Писарев, С.С. Бровкин, Х.Н. Байрамов, С.Б. Петров // Урологические ведомости. – 2017. – Т. 7. [спецвыпуск]. – С. 26.
4. Белай, С.И. Мочекаменная болезнь: актуальность вопроса и перспективы его развития / С.И. Белай, М. А. Довбыш, И.М. Белай // Вестник ВГМУ. Украина. - 2016. - Т. 15, № 5. - С. 19-26.
5. Винниченко Л.В., Исмаилова И.А., Делягин В.М. Аспекты диагностики мочекаменной болезни. Участковый педиатр, 2017; 5: 24.
6. Гаджиев, Н.К. Метафилактика мочекаменной болезни: новый взгляд, современный подход, модельная реализация / Н.К. Гаджиев, С.С. Бровкин,

В.Е. Григорьев, В.В. Дмитриев, В.А. Малхасян, Д.Д. Шкарупа, А.В. Писарев, Д.А. Мазуренко, В.М. Обидняк, И.Н. Орлов, С.В. Попов, Н.С. Тагиров, С.В. Петров // Урология. – 2017. – No 1. – С. 124-129.

7. Голощапов Е.Т. Четвериков А.М., Белозеров Е.С. Инфекционный фактор в генезе уролитиаза. Урологические ведомости 2016;6[4]:21-6.

8. Гресь А.А., Ниткин Д.М., Юрага Т.М., Сиваков А.А. / Цистин как фактор риска камнеобразования в почках: референсные значения экскреции с мочой, этапная диагностика нарушения обмена // Урология. - 2016. - No 4. - С. 10-14.

9. Дзеранов Н.К. Современный подход к диагностике и лечению мочекаменной болезни у детей. Лечащий врач. 2016; 10: 62-5.

10. Европейская ассоциация урологов. Клинические рекомендации 2019. [European Association of Urology. Clinical guidelines 2019. [In Russ.]] Доступно по: http://asur-crimea.ru/wp-content/uploads/2019/09/89P-EAU_2019_Block_Disk.pdf.

11. Зуева Л.Ф., Жестовская С.И., Капсаргин Ф.П., Симонов К.В. Ранняя послеоперационная метафилактика на основе компонентного состава конкрементов // Материалы XVI конгресса Российского общества урологов. – Уфа, 2016. - С. 185-186.

12. Зуева Л.Ф., Капсаргин Ф.П., Симонов К.В. Определение химического состава мочевых камней методом двухэнергетической компьютерной томографии // Медицина и высокие технологии. - 2017. - No 4. - С. 13-20.

13. Зуева Л.Ф., Капсаргин Ф.П., Симонов К.В. Применение ионной хроматографии в определении анионного состава мочевых камней // Медицина и высокие технологии. - 2019. - No 1. - С. 36-42.

14. Зуева Л.Ф., Симонов К.В., Жестовская С.И., Капсаргин Ф.П. Визуализация медицинских изображений в диагностике патологии почек // Сборник трудов XVIII конгресса Российского общества урологов и российско-китайского форума по урологии. – Екатеринбург, 2018. - С. 159-160.

15. Кадыров З.А., Сулейманов С.И., В.Ш. Рамишвили, В.Г. Истратов / Клинико-биохимические аспекты патогенеза уролитиаза // Урология. - 2017. - № 6. - С. 43-49

16. Капсаргин Ф.П., Жестовская С.И., Салмина А.Б., Зуева Л.Ф., Алексеева Е.А., Цветкова Н.Н. Роль ДЭКТ в диагностике компонентного состава мочевых камней // Актуальные вопросы диагностики и лечения урологических заболеваний VI Конгресс Урологов Сибири. – Барнаул, 2017. - С. 9-11.

17. Космачевская О.В., Шумаев К.Б., Топунов А.Ф. Карбонильный стресс: от бактерий до человека. Петрозаводск: Марков Н.А., 2018. 254 с.

18. Куликовский В.Ф., Шкодкин С.В., Батищев С.А. и др. / Современные представления об эпидемиологии и патогенезе уролитиаза // Научный результат. Медицина и фармация. - 2016. - Т. 2, № 4. - С. 5-13.
19. Лопаткин Н.А. Урология: Национальное руководство. М.; 2019.
20. Лопаткин Н.А., Дзеранов Н.К. Пятнадцатилетний опыт применения ДЛТ в лечении МКБ. В кн.: Материалы Пленума Правления Российского общества урологов. [Сочи, 28–30 апр. 2003]. М.; 2003: 5–25.
21. Маликов Ш.Г., Зоркин С.Н., Акопян А.В., Шахновский Д.С. Современный взгляд на проблему лечения уролитиаза у детей. Детская хирургия. 2017; 21 [3]: 157-162. DOI: <http://dx.doi.org/10.18821/1560-9510-2017-21-3-157-162>.
22. Махмаджонов Д.М., Султонов Ш.Р., Бобоев З.А. Вопросы метафилактики нефролитиаза у детей в эндемическом очаге // Вестник Авиценны. - 2018. - Т. 20. - № 1. - С. 84–89.
23. Менделян Ш.С., Просяников М.Ю., Петров И.М. / Современные аспекты патогенеза мочекаменной болезни // Медицинская наука и образование Урала. - 2016. - Т. 17, № 4 [88]. - С. 129-133.
24. Мочекаменная болезнь у детей: клинические рекомендации. - Союз педиатров России; 2016. [Mochekamnaya bolezn' u detei: Clinical guidelines. Union of Pediatricians of Russia; 2016. [In Russ].
25. Пулатов А.Т. Уролитиаз у детей. Ленинград, М., 1990. с. 207.
26. Рапопорт Л.М., Цариченко Д.Г., Саенко В.С., Фролова Е.А. / Уратный нефролитиаз // Справочник поликлинического врача. - 2016. - № 2. - С. 52-56.
27. Саенко В.С., Лачинов Э.Л., Жантлисов Д.А. и др. Коррекция pH мочи - эффективный инструмент успешной метафилактики мочекаменной болезни. Фитотерапия // Урология. - 2020. - № 3. - С. 104–110.
28. Сулейманов, С.И. Обоснование эффективности современных методов лабораторного контроля при проведении метафилактических мероприятий у больных различными формами мочекаменной болезни / С.И. Сулейманов, З.А. Кадыров, В.Ш. Рамишвили // Клиническая лабораторная диагностика. - 2018. - №3. - С. 148–152.
29. Усупбаев А.Ч., Маматбеков Р.А., Исаев Н.А. / Современное состояние проблем мочекаменной болезни в кыргызской республике // Вестник КГМА им. И.К. Ахунбаева. - 2017. - № 3. - С. 101-111.
30. Шамсиев А.М., Ахмедов Ю.М., Юсупов Ш.А. Аномалии развития мочевых путей и мочекаменная болезнь в детском возрасте // Пробл. теорет. и клинич. медицины: Тез. докл. науч. конф. молодых ученых, посвящен. 60-летию СамМИ. - Самарканд, 1990. - с. 301-302.
31. Шерхова, Д. З. Мочекаменная болезнь: клиника, диагностика, особенности лечения [обзор литературы] / Д. З. Шерхова. - Текст: непосредственный // Молодой ученый. - 2020. - № 49 [339]. - С. 462-464.
32. Юрьева Э.А., Османов И.М., Длин В.В. и др. Наследственные и приобретенные факторы риска развития мочекаменной болезни у детей. Практика педиатра 2021;[3]:18-24.
33. Aldaqadossi HA, Shaker H, Saifelnasr M, Gaber M. Efficacy and safety of tamsulosin as a medical expulsive therapy for stones in children. Arab J Urol . 2015;13[2]:107–111. doi: 10.1016/j.aju.2015.02.007. Nouri A, Hassali MA, Hamza AA. The role of corticosteroids in the management of kidney stones disease: a systematic review. Clin Pract . 2017;14[7]:368–375. doi: 10.4172/clinical-practice.1000133.
34. Ali AI, Fathelbab TK, Abdelhamid AM, Elbadry M, Alshara L et al [2016] Transurethral pneumatic cystolithotripsy: a novel approach. J Endourol.
35. Aphishek A., Benita S., Kumari M. et al. Molecular analysis of oxalate-induced endoplasmic reticulum stress mediated apoptosis in the pathogenesis of kidney stone disease. J Physiol Biochem 2017;73[4]:561-73.
36. Bansal A, Kumar M, Sankhwar S et al [2016] Prospective randomized comparison of three endoscopic modalities used in treatment of bladder stones. Urologia 83:87–92.
37. Bargagli M, Ferraro PM, Vittori M, Lombardi G, Gambaro G, Somani B. Bargagli M, et al. Calcium and Vitamin D Supplementation and Their Association with Kidney Stone Disease: A Narrative Review. Nutrients. 2021 Dec 4;13[12]:4363. doi: 10.3390/nu13124363. Nutrients. 2021. PMID: 34959915 Free PMC article. Review.
38. Cediell, G.; Pacheco-Acosta, J.; CastiUo-Durdn, C. Vitamin D deficiency in pediatric clinical practice. Arch. Argent. Pediatr. 2018, 116, e75–e81. [Cross-Ref] [PubMed].
39. Celik H, Camtosun A, Dede O, et al. Comparison of the results of pediatric percutaneous nephrolithotomy with different sized instruments. Urolithiasis. 2017;45 [2]: 203–208. doi: 10.1007/s00240-016-0887-4.
40. Ferraro, P.M.; Taylor, E.N.; Gambaro, G.; Curhan, G.C. Vitamin D Intake and the Risk of Incident Kidney Stones. J. Urol. 2017, 197, 405–410. [CrossRef].
41. Ferroni, M.C.; Rycyna, K.J.; Averch, T.D.; Semins, M.J. Vitamin D repletion in kidney stone formers: A randomized controlled trial. J. Urol. 2016. [CrossRef] [PubMed].

42. Gadzhiev, N. "Valve"-Type Retainment of Flexible Ureteroscope in the Distal Ureter / N. Gadzhiev, V. Grigoryev, Z. Okhunov et al. // Journal of Endourology Case Reports. – 2017. Print ahead. Published online.
43. Gao X, Fang Z, Lu Ch, et al. Management of staghorn stones in special situations. Asian J Urol. 2020;7[2]:130–138. doi: 10.1016/j.ajur.2019.12.014.
44. Girón-Prieto MS, Del Carmen Cano-García M, Arrabal-Polo MÁ, et al.: Analysis of vitamin D deficiency in calcium stone-forming patients. Int Urol Nephrol. 2016, 48:1243-6. 10.1007/s11255-016-1290-3.
45. Glina FP, Castro PMV, Monteiro GGR, et al. The use of alpha-1 adrenergic blockers in children with distal ureterolithiasis: a systematic review and meta-analysis. Int Braz J Urol. 2015;41[6]:1049–1057. doi: 10.1590/s1677-5538.ibju.2015.0048.
46. Gouuru VR, Pogula VR, Vaddi SP, et al. Metabolic evaluation of children with urolithiasis. Urol Ann. 2018;10[1]:94–99. doi: 10.4103/ua.ua_98_17.
47. Grober, U.; Reichrath, J.; Holick, M.F. Live longer with vitamin D? Nutrients 2015, 7, 1871–1880. [CrossRef] [PubMed].
48. Guo RQ, Yu W, Meng YS et al [2017] Correlation of benign prostatic obstruction-related complications with clinical outcomes in patients after transurethral resection of the prostate. Kaohsiung J Med Sci 33:144–151.
49. Hu H, Zhang J, Lu Y, et al.: Association between Circulating Vitamin D Level and Urolithiasis: A Systematic Review and Meta-Analysis. Nutrients. 2017, 9:10.3390/nu9030301.
50. Iqbal N, Assad S, Hasan A, et al. Extracorporeal shock wave lithotripsy in the treatment of pediatric nephrolithiasis: Comparison of the outcome between preschool and schoolgoing children: A single-center study. Transl Surg. 2016;1[4]:91–94. doi: 10.4103/2468-5585.197491.
51. Jobs, K.; Rakowska, M.; Paturej, A. Urolithiasis in the pediatric population-current opinion on epidemiology, pathophysiology, diagnostic evaluation and treatment. Dev. Period Med. 2018, 22, 201–208.
52. Johri, N.; Jaeger, P.; Ferraro, P.M.; Shavit, L.; Nair, D.; Robertson, W.G.; Gambaro, G.; Unwin, R.J. Vitamin D deficiency is prevalent among idiopathic stone formers, but does correction pose any risk? Urolithiasis 2016. [CrossRef] [PubMed]
53. Johri, N.; Jaeger, P.; Ferraro, P.M.; Shavit, L.; Nair, D.; Robertson, W.G.; Gambaro, G.; Unwin, R.J. Vitamin D deficiency is prevalent among idiopathic stone formers, but does correction pose any risk? Urolithiasis 2017, 45, 535–543. [CrossRef].
54. Joshi MP, Zade PS, Doshi BH, Gavai MS. Paediatric ureterolithotripsy: Tips and tricks - Experience at a single center. Afr J Paediatr Surg. 2017;14[1]:1–4. doi: 10.4103/0189-6725.226199.
55. Kahwati LC, Weber RP, Pan H, et al. Vitamin D, calcium, or combined supplementation for the primary prevention of fractures in community-dwelling adults: evidence report and systematic review for the US Preventive Services Task Force. JAMA. 2018; 319[15]:1600–1612.
56. Karras, S.N.; Anagnostis, P.; Beauchet, O.; Goullis, D.G.; Annweiler, C. Vitamin D supplements and bone mineral density. Lancet 2014, 383, 1292–1293. [CrossRef].
57. Katarzyna J, Magda R, Aleksandra P [2018] Urolithiasis in the pediatric population-current opinion on epidemiology, pathophysiology, diagnostic evaluation and treatment. Dev Period Med 22[2]:201–208.
58. Kelvin S., Lockhart M. Nephrolithiasis/Urolithiasis Updated: Feb 23, 2010 <http://emedicine.medscape.com/article/381993-overview>
59. Zhao YW, Guo D, Li CY, Ouyang JM [2019] Comparison of the adhesion of calcium oxalate monohydrate to HK-2 cells before and after repair using tea polysaccharides. Int J Nanomed 14:4277–4292.

ВЛИЯНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ НА РАЗВИТИЕ УРОЛИТИАЗА В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

Хакимова Л.Р., Юсупов Ш.А., Хусинова Ш.А., Шамсиев Ж.А.

Резюме. Мочекаменная болезнь (МКБ) – сохраняет свою актуальность, поскольку остается одним из самых распространенных урологических заболеваний и самое главное, что это заболевание имеет тенденцию к росту независимо от возраста. Также актуальной является проблема рецидивирования нефролитиаза, несмотря на широкий ассортимент предлагаемых способов лечения. Многие исследователи в последние годы приходят к выводу, что генетическая предрасположенность к метаболическим нарушениям, связанными с обменом камнеобразующих веществ, является главной детерминантой развития мочекаменной болезни, в то время как экологические и диетические факторы, играющие важную роль в развитии уролитиаза у взрослых, остаются незначительными у детей. Являясь мультифакториальным заболеванием, большое внимание учёные уделяют генетическим факторам. Способ прогнозирования возникновения уролитиаза, основанный на выявлении молекулярно-генетических маркеров на основе анализа ДНК, имеет определенные и существенные преимущества.

Ключевые слова: мочекаменная болезнь у детей, факторы риска, диагностика, генетические факторы, лечение, профилактика.