



UDK 616.61-053.2:616-056.7

TUG'MA VA IRSIY BUYRAK KASALLIKLARIDA SURUNKALI BUYRAK KASALLIGI RIVOJLANISH XAVFINI BAHOLASH

Haydarova O'g'ilshoda Davronov qizi

"Nephrocare Health Services Central Asia " mas'uliyati cheklangan jamiyat xorijiy korxona

haydarovaogilshoda@gmail.com

Annotatsiya. Tug'ma va irsiy buyrak kasalliklari bolalar va o'smirlarda surunkali buyrak kasalligi (SKD) hamda buyrak yetishmovchiligining muhim sabablaridan hisoblanadi. Ushbu tezisda buyrak va siydik yo'llarining tug'ma anomaliyalari (CAKUT), Alport sindromi, autosom-dominant va autosom-retsessiv polikistoz kasalliklar kabi holatlarda SKD rivojlanish va progressiya xavfini baholash mezonlari tahlil qilindi. Xavfni stratifikatsiya qilishda glomerulyar filtratsiya tezligi (eGFR), albuminuriya/proteinuriya, arterial gipertenziya, takrorlanuvchi siydik yo'li infeksiyalari, obstruktiv uropatiya, buyrak parenximasi displaziyasi, oilaviy anamnez va genetik variantlar muhim prognostik omillar sifatida ko'rib chiqildi. KDIGO 2024 tavsiyalariga muvofiq eGFR hamda siydikdagi albumin/protein miqdorini muntazam nazorat qilish, yuqori xavfli bolalarda esa tez-tez monitoring o'tkazish zarurligi ta'kidlandi.

Kalit so'zlar: tug'ma buyrak kasalliklari, irsiy nefropatiya, CAKUT, surunkali buyrak kasalligi, eGFR, proteinuriya, genetik xavf, bolalar nefrologiyasi.

Аннотация. Врожденные и наследственные заболевания почек являются важной причиной хронической болезни почек (ХБП) и почечной недостаточности у детей и подростков. В тезисе проанализированы критерии оценки риска развития и прогрессирования ХБП при врожденных аномалиях почек и мочевых путей (CAKUT), синдроме Альпорта, аутосомно-доминантной и аутосомно-рецессивной поликистозной болезни почек. В качестве ключевых прогностических факторов рассмотрены расчетная скорость клубочковой фильтрации (pСКФ), альбуминурия/протеинурия, артериальная гипертензия, рецидивирующие инфекции мочевых путей, обструктивная уропатия, дисплазия почечной паренхимы, семейный анамнез и генетические варианты. Подчеркивается необходимость регулярного контроля pСКФ и



альбинурии/протеинурии в соответствии с рекомендациями KDIGO 2024, а у пациентов высокого риска — более частого мониторинга.

Ключевые слова: врожденные болезни почек, наследственные нефропатии, САКУТ, хроническая болезнь почек, рСКФ, протеинурия, генетический риск, детская нефрология.

Abstract. Congenital and hereditary kidney disorders are major causes of chronic kidney disease (CKD) and kidney failure in children and adolescents. This thesis reviews risk-assessment criteria for CKD development and progression in congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT), Alport syndrome, autosomal dominant and autosomal recessive polycystic kidney disease. Estimated glomerular filtration rate (eGFR), albuminuria/proteinuria, arterial hypertension, recurrent urinary tract infections, obstructive uropathy, renal parenchymal dysplasia, family history and pathogenic genetic variants are considered key prognostic factors. In accordance with the KDIGO 2024 guideline, regular monitoring of eGFR and albuminuria/proteinuria is essential, with more frequent assessment in children at higher risk of CKD progression.

Keywords: congenital kidney disease, hereditary nephropathy, CAKUT, chronic kidney disease, eGFR, proteinuria, genetic risk, pediatric nephrology.

KIRISH

Bolalar nefrologiyasida surunkali buyrak kasalligining etiologik tuzilishi kattalarnikidan farq qiladi. Bolalarda buyrak va siydik yo'llarining tug'ma anomaliyalari (CAKUT), irsiy glomerulopatiyalar, kistoz kasalliklar va boshqa genetik nefropatiyalar SKD hamda terminal buyrak yetishmovchiligining yetakchi sabablaridan sanaladi. CAKUT spektriga buyrak gipoplaziyasi va displaziyasi, bir tomonlama buyrak ageneziiyasi, vezikoureteral refluks, gidronefroz, posterior uretral klapanlar va boshqa obstruktiv anomaliyalar kiradi.

Kasallikning klinik kechishi bir xil emas: ayrim bemorlarda uzoq vaqt buyrak funksiyasi saqlanib qolsa, boshqalarda bolalik yoki o'smirlik davridayoq eGFRning pasayishi, proteinuriya va arterial gipertenziya paydo bo'lib, SKD bosqichma-bosqich progressiyalanadi. Shu bois tug'ma yoki irsiy tashxisning o'zi prognozni belgilash uchun yetarli emas. Har bir bemorda struktur anomaliyaning og'irligi, funksional buyrak massasi, siydik oqimining buzilishi, infeksiyalar, proteinuriya, qon bosimi va genetik fonni birgalikda baholash talab etiladi.

Tezisning maqsadi tug'ma va irsiy buyrak kasalliklarida SKD rivojlanish xavfini baholashga xizmat qiluvchi klinik, laborator, instrumental va genetik mezonlarni tizimlashtirish hamda yuqori xavfli bolalarni erta aniqlashning amaliy ahamiyatini ko'rsatishdan iborat.



ASOSIY QISM

Tug'ma va irsiy kasalliklarning SKD rivojlanishidagi o'rni.

CAKUT bolalar va o'smirlarda buyrak yetishmovchiligining eng muhim etiologik guruhlaridan biridir. Ushbu anomaliyalarda nefronlar sonining kamayishi, parenxima displaziyasi, siydik yo'llari obstruksiya yoki vezikoureteral refluks natijasida qolgan nefronlarda kompensator giperfiltratsiya yuzaga kelishi mumkin. Vaqt o'tishi bilan intraglomerulyar bosimning oshishi proteinuriya va progressiv glomerulosklerozga olib kelib, eGFRning pasayishini tezlashtiradi.

Irsiy nefropatiyalarda xavf mexanizmi kasallik turiga bog'liq. Alport sindromida IV tip kollagen genlaridagi patogen variantlar glomerulyar bazal membrana tuzilishini buzadi; proteinuriya va eGFR pasayishi kasallikning progressiyasini ko'rsatadi. Autosom-retsessiv polikistoz kasalligida erta yoshda buyraklarning kattalashishi va arterial gipertenziya, autosom-dominant polikistoz kasalligida esa kistalarning ko'payishi va oilaviy fenotip kelajakdagi buyrak funksiyasini baholashda ahamiyatga ega. Genetik tashxis individual prognoz, oila a'zolarini tekshirish va genetik maslahat uchun muhimdir.

Xavfni baholash mezonlari.

SKD xavfini baholashning asosiy laborator mezoni glomerulyar filtratsiya tezligidir. Bolalarda eGFR yosh, bo'y va zardob kreatininiga asoslangan pediatrik formulalar yordamida hisoblanadi. eGFRning vaqt bo'yicha barqaror pasayishi funksional nefron massasining kamayishini ko'rsatadi. KDIGO 2024 tavsiyalariga ko'ra SKD bo'lgan bemorlarda GFR va albuminuriya, bolalarda esa albuminuriya yoki proteinuriya kamida yiliga bir marta baholanishi, progressiya xavfi yuqori bo'lganlarda monitoring tez-tez o'tkazilishi kerak.

Albuminuriya va proteinuriya bolalarda kasallik progressiyasining muhim prognostik belgilaridir. Protein ajralishining ortishi faqat glomerulyar shikastlanish belgisi bo'lib qolmay, tubulointerstitsial yallig'lanish va fibrozni kuchaytiruvchi mustaqil patogen omil sifatida ham qaraladi. Shu sababli siydikdagi albumin/kreatinin yoki protein/kreatinin nisbatini dinamikada kuzatish prognoz uchun muhimdir.

Arterial gipertenziya SKD progressiyasini tezlashtiruvchi asosiy modifikatsiya qilinadigan xavf omillaridan biridir. Tug'ma displaziya, polikistoz kasallik va obstruktiv uropatiyada renin-angiotenzin-aldosteron tizimining faollashuvi qon bosimining ko'tarilishiga olib kelishi mumkin. Qon bosimini yosh, jins va bo'yga mos percentillar asosida baholash, zarur bo'lsa sutkalik arterial bosim monitoringidan foydalanish maqsadga muvofiq.

Instrumental baholash ultratovush tekshiruvi orqali buyrak o'lchami, parenxima qalinligi va echogenligi, kistalar, gidronefroz va siydik yo'llaridagi dilatatsiyani aniqlashni o'z ichiga oladi.



Obstruktiv uropatiya yoki refluksga shubha bo'lganda urologik tekshiruvlar talab etiladi. Takrorlanuvchi febril siydik yo'li infeksiyalari va buyrak chandiqlanishi mavjud bo'lsa, funksional zaxiraning kamayish xavfi yuqoriroq bo'ladi.

Genetik omillar tug'ma va irsiy kasalliklarda xavfni aniqroq stratifikatsiya qilish imkonini beradi. Patogen variant turi, meroslanish shakli, oilada erta buyrak yetishmovchiligi mavjudligi, eshitish yoki ko'z bilan bog'liq ekstrarenal belgilar Alport sindromi kabi kasalliklarda prognozga ta'sir qiladi. Shuningdek, sindromal CAKUT yoki oilaviy takrorlanish mavjud bo'lsa, molekulyar-genetik tekshiruv etiologik tashxis va maslahat sifatini oshiradi.

Yuqori xavf belgilarini kompleks stratifikatsiya qilish.

Amaliyotda bitta markerga emas, bir nechta ko'rsatkichning kombinatsiyasiga asoslangan yondashuv maqsadga muvofiq. eGFR pasayishi, doimiy yoki ortib boruvchi proteinuriya, nazorat qilinmaydigan arterial gipertenziya, ikki tomonlama struktur anomaliya, og'ir obstruksiya, takroriy pielonefrit, buyrak o'sishining yetarli bo'lmasligi va oilada erta buyrak yetishmovchiligi yuqori xavf belgilaridir. Bunday bolalarda nefrologik nazorat oralig'i qisqartirilishi, laborator va instrumental tekshiruvlar tezlashtirilishi kerak.

KDIGO 2024 GFR va albuminuriya kategoriyalarini SKDning og'irligi va xavfini tavsiflashda asosiy ikki mezon sifatida qo'llaydi. Biroq bolalarda etiologiya alohida ahamiyatga ega. Masalan, CAKUTli bolada eGFR nisbatan barqaror bo'lsa ham, ikki tomonlama displaziya, posterior uretral klapan yoki og'ir refluks uzoq muddatli xavfni oshiradi. Shu sababli pediatrik xavf modeli "sabab + GFR + albuminuriya/proteinuriya + klinik progressiya omillari" tamoyiliga asoslanishi lozim.

Erta xavf baholashning maqsadi faqat buyrak yetishmovchiligi ehtimolini taxmin qilish emas, balki o'zgartirilishi mumkin bo'lgan omillarni erta aniqlashdir. Qon bosimini nazorat qilish, proteinuriyani kamaytirishga yo'naltirilgan terapiya, siydik yo'llari obstruksiyasini o'z vaqtida korreksiya qilish, infeksiyalarni oldini olish, nefrotoksik preparatlardan ehtiyotkor foydalanish, normal o'sish va ovqatlanishni ta'minlash buyrak funksiyasini uzoqroq saqlashga xizmat qiladi.

XULOSA

Tug'ma va irsiy buyrak kasalliklarida SKD rivojlanish xavfi struktur nuqsonning og'irligi, funksional nefron zaxirasi, proteinuriya, arterial gipertenziya, obstruksiya, takrorlanuvchi infeksiyalar va genetik fonning o'zaro ta'siri bilan belgilanadi. Shu sababli xavfni faqat tashxis nomiga asoslanib baholash yetarli emas.

eGFR va albuminuriya/proteinuriyani muntazam kuzatish, arterial bosimni nazorat qilish, ultratovush va zarur urologik tekshiruvlardan foydalanish, oilaviy anamnez va genetik



ma'lumotlarni hisobga olish yuqori xavfli bolalarni erta aniqlash imkonini beradi. Kompleks va individual risk-stratifikatsiya SKD progressiyasini sekinlashtirish, asoratlarni kamaytirish va buyrak o'rnini bosuvchi davolashga ehtiyojni imkon qadar kechiktirishning asosiy shartlaridan biridir.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) CKD Work Group. (2024). KDIGO 2024 Clinical Practice Guideline for the Evaluation and Management of Chronic Kidney Disease. *Kidney International*, 105(Suppl. 4S), S117–S314.
2. Levin, A., et al. (2024). Executive summary of the KDIGO 2024 Clinical Practice Guideline for the Evaluation and Management of Chronic Kidney Disease. *Kidney International*, 105, 684–701.
3. Stonebrook, E., Hoff, M., & Spencer, J. D. (2019). Congenital anomalies of the kidney and urinary tract: A clinical review. *Current Treatment Options in Pediatrics*, 5(3), 223–235. <https://doi.org/10.1007/s40746-019-00166-3>
4. Yosypiv, I. V. (2023). Congenital anomalies of the kidney and urinary tract: Defining risk factors of disease progression and determinants of outcomes. *Pediatric Nephrology*.
5. Wood, E. G., et al. (2022). Urologic considerations in pediatric chronic kidney disease. *Advances in Chronic Kidney Disease*, 29(3), 250–259.
6. Kashtan, C. E., et al. (2018). Alport syndrome: A unified classification of genetic disorders of collagen IV $\alpha345$: A position paper of the Alport Syndrome Classification Working Group. *Kidney International*, 93(5), 1045–1051.
7. Cornec-Le Gall, E., Alam, A., & Perrone, R. D. (2019). Autosomal dominant polycystic kidney disease. *The Lancet*, 393(10174), 919–935.