

УДК: 61.616.6.61.613-0037

## РОЛЬ КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКИХ И ГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ ИССЛЕДОВАНИЯ В ДИАГНОСТИКЕ УРОЛИТИАЗА У ДЕТЕЙ



Хакимова Лейла Рафиковна, Юсупов Шухрат Абдурасулович, Шамсиев Азамат Мухитдинович, Шамсиев Жамшид Азаматович  
Самаркандский государственный медицинский университет, Республика Узбекистан, г. Самарканд

### БОЛАЛАРДА УРОЛИТИАЗНИ ТАШХИСЛАШДА КЛИНИК, ДИАГНОСТИК ВА ГЕНЕТИК ТАДҚИҚОТ УСУЛЛАРИНИНГ РОЛИ

Хакимова Лейла Рафиковна, Юсупов Шухрат Абдурасулович, Шамсиев Азамат Мухитдинович, Шамсиев Жамшид Азаматович  
Самарканд давлат тиббиёт университети, Ўзбекистон Республикаси, Самарканд ш.

### THE ROLE OF CLINICAL DIAGNOSTIC AND GENETIC METHODS IN THE DIAGNOSIS OF UROLITHIASIS IN CHILDREN

Khakimova Leyla Rafikovna, Yusupov Shukhrat Abdurasulovich, Shamsiev Azamat Mukhitdinovich, Shamsiev Jamshid Azamatovich  
Samarkand State Medical University, Republic of Uzbekistan, Samarkand

e-mail: [lsf-3@rambler.ru](mailto: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, нефролитиазнинг қайталаниши муаммоси ҳам долзарбдир. Сўнги йилларда кўплаб тадқиқотчилар метаболик касалликларга генетик мойиллик тош ҳосил қилувчи моддалар алмашинуви билан боғлиқ деган хулосага келишди. Генетик мойиллик уролитиаз ривожланишининг асосий омилли 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 башиорат қилиш усули маълум ва муҳим афзалликларга эга.

**Калим сўзлар:** болаларда уролитиаз, хавф омиллари, ташиxis, 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 у детей является одной из важнейших проблем детской урологии. Серьезность проблемы заключается в том, что это заболевание имеет тенденцию к росту, и, самое главное, у большинства пациентов, не зависимо от методов лечения, отмечается склонность к рецидивам. У многих детей камни в почках образуются в раннем возрасте, однако заболевание протекает бес-

симптомно и поздно диагностируется (преимущественно в 5-10 лет).

Разнообразие клинических проявлений, отсутствие симптомов, характерных только для уролитиаза, превалирование общих симптомов над местными затрудняют правильную диагностику заболевания, и большинство детей с ошибочным диагнозом длительное время лечатся у

педиатров, что приводит к тяжёлым, подчас необратимым изменениям в почках.

Клиническая картина уролитиаза у детей весьма вариабельна и сопровождается симптомокомплексом, обусловленным наличием камня и воспалительным процессом в мочевых путях. В неосложненных случаях они обусловлены прохождением конкремента по мочевым путям, что сопровождается легкими или сильными болями, обусловленными спазмом и выходением камня через естественные пути. При наличии более крупных камней в мочевых путях клиническая симптоматика нефроуретеролитиаза чаще обусловливается не столько obturацией камнями чашечно-лоханочной системы или прохождением их по мочеточнику, сколько сопровождающей их патологией, т.е. калькулезным пиелонефритом или хронической почечной недостаточностью.

У большинства больных на первый план выступают симптомы мочекаменной болезни: боли в животе или поясничной области, пиурия, гематурия, отхождение камней, дизурия и периодическое повышение температуры тела. Немаловажно и то, что заболевание чаще проявлялось одним или несколькими симптомами, характер которых зависит от распространённости и активности инфекционно-воспалительного процесса, от стадии заболевания и возраста больных детей.

Ведущим клиническим проявлением мочекаменной болезни является болевой синдром. Болевые ощущения проявляются по-разному в зависимости от возраста, характера и локализации камней. Дети первых трех лет жизни на боли, связанные со спазмами мочевыводящих органов, в большинстве случаев отвечают общим беспокойством, плачем, подъемом температуры тела до 38° С и выше, иногда дизурией и даже макрогематурией. В возрасте от 4 до 11 лет дети с уролитиазом жалуются на боли в животе. Это связано с тем, что в этом возрасте почки располагаются ниже, чем у детей более старшего возраста и нет еще дифференцированной иннервации мочевых путей и органов брюшной полости. Отсюда и иррадиация болей в основном в область живота, расстройства функции желудочно-кишечного тракта. Дети более старшего возраста локализируют боль в поясничной области.

Дизурия при уролитиазе у детей значительно чаще наблюдается в раннем возрасте и реже у старших детей. Наиболее частой причиной дизурии является сочетание камней верхних и нижних мочевых путей. У больных с низко расположенными камнями мочеточников, особенно в юкставезикальном и интрамуральном отделах, отмечаются поллакиурия, никтурия, во время почечной колики — даже острая задержка мочи. Дизурия при камнях мочевого пузыря обу-

словлена раздражением слизистой оболочки или возникшим острым циститом.

Гипертермическая реакция как проявление общей реакции организма на нефролитиаз и его осложнения у детей наблюдается довольно часто, причем у детей до 3 лет она проявляется в два раза чаще, чем у детей более старшего возраста. Гипертермическая реакция свидетельствует об активной фазе течения калькулезного пиелонефрита или о пионефрозе.

Синдром интоксикации организма можно считать наиболее характерным проявлением нефролитиаза в детском возрасте. Среди детей раннего возраста острые и хронические проявления интоксикации наблюдаются чаще, чем среди детей в возрасте 3-15 лет. Острая интоксикация проявляется сухостью кожных покровов, снижением тургора тканей, анорексией. Как правило, наблюдается гипертермическая реакция с отклонениями параметров гомеостаза. Хроническая интоксикация приводит к снижению массы тела, анемии, гиповитаминозу, снижению мышечного тонуса, апатии.

Изменения мочи у детей с уролитиазом позволяют ориентировочно думать о патологии мочевых путей. Гематурия при нефролитиазе является важным диагностическим признаком и выявляется у большинства больных детей. Микроскопически она имеет место в 85% случаев. Пиурию, или лейкоцитурию, принято считать также симптомом уролитиаза, хотя правильнее рассматривать ее как симптом осложнения калькулезного пиелонефрита, пиелонефроза, цистита, уретрита. Не характерна для больных нефролитиазом протеинурия.

Среди диагностических методов мочекаменной болезни одним из важных является метод визуализации. Выбор методов исследования зависит от клинической ситуации, при этом он может быть различным, у пациентов с подозрениями на камни мочеточника или почки. При стандартном обследовании на начальных этапах осуществляется подробный сбор анамнеза и физикальное исследование, при камнях в мочеточнике, характерным является боль в пояснице, рвота, иногда повышение температуры тела, а также бессимптомное течение. В качестве первичной диагностики рекомендуется УЗИ, хотя нельзя откладывать устранение болевого синдрома и другие неотложные мероприятия до проведения процедуры визуализации. УЗИ является безопасным, воспроизводимым и недорогостоящим методом, с помощью которого можно выявить камни в чашечно-лоханочной системе, лоханочно-мочеточниковом и пузырно-мочеточниковом сегментах, а также диагностировать расширение верхних мочевых путей (ВМП). Согласно имеющимся литературным данным чувствительность УЗИ при мочеточ-

никовых камнях – 45%; специфичность – 94%, при почечных – 45/88%, соответственно. Чувствительность и специфичность обзорной урографии составляет – 44-77 и 80-88%, соответственно. При планировании КТ без контраста, обзорная урография не показана, хотя с её помощью можно дифференцировать рентгеннегативные и рентгенконтрастные камни, также полученные данные можно использовать при проведении динамического наблюдения и мониторинга. При обращении пациентов с наличием жалоб на высокую температуру тела, с единственной почкой, при сомнительном диагнозе МКБ прямым показанием является немедленное проведение методов визуализации [15, 25].

К стандартным методам диагностики при почечной колике относится проведение КТ без контрастирования. Этот метод сменил экскреторную урографию, т.к. с его помощью можно определить размеры камней, их плотность, при отсутствии камня необходимо дифференцировать с другими заболеваниями, вызывающими боли в животе. Диагностика камней преимущественно при проведении КТ без контраста, этот метод более информативен в сравнении с экскреторной урографией. С помощью КТ можно диагностировать рентгеннегативные камни, содержащие мочевую кислоту и ксантин, но камни, образованные препаратом индинавиром при данном способе не визуализируются [12, 17]. Этот метод позволяет четко определить плотность камней, их структуру, расстояние от камня до кожи, анатомические особенности, т.е. те параметры, которые оказывают непосредственное влияние на выбор метода лечения [8, 18, 24]. Необходимо отметить, что эта методика имеет свои недостатки, т.к. по ней невозможно судить о функции почек и анатомии ВМП, а также его проведение связано с высокодозной нагрузкой и облучением. Лучевую нагрузку можно снизить при использовании низкодозной КТ. Согласно результатам проспективных исследований чувствительность низкодозной КТ при диагностике МКБ составляет - 96,6%, а специфичность – 94,9% [22, 26].

*Лабораторная диагностика.* При наличии экстренных случаев с методами визуализации проводятся биохимические исследования мочи и крови. Общий анализ мочи, крови с биохимией и определением креатинина, мочевой кислоты, кальция, натрия, калия, С-реактивного белка (СРБ). При планировании оперативного вмешательства – коагулограмма. При высоком риске рецидивирования МКБ назначают тщательное обследование, со специфической оценкой метаболизма, с учетом состава камней.

Самым простым способом постановки точного диагноза считают анализ отошедшего конкремента с использованием аналитического мето-

да, определяющего минеральный состав камня. Учитывая то, что дети с МКБ имеют высокий риск повторного камнеобразования для них рекомендуются стандартные диагностические методы. Всем детям с МКБ необходимо проводить полное метаболическое исследование с учетом состава камня, при выборе метода диагностики следует учитывать возраст детей, т.к. некоторым из них может потребоваться анестезия, а также необходимо учитывать восприимчивость к ионизирующему облучению. В связи с этим, УЗИ является первичным методом диагностики у детей, т.к. его использование признано благоприятным, из-за отсутствия лучевой нагрузки и необходимости в анестезии [13, 23].

При исследовании обязательным является осмотр наполненного мочевого пузыря, прилежащих отделов мочеточников, а также восходящий отдел. Применение цветной доплерографии позволяет провести сравнительную оценку мочеточникового выброса, оценить резистивный индекс дуговых артерий обеих почек с определением степени их обструкции. Недостаток УЗИ проявляется в невозможности обнаружения камней у более 40% детей с МКБ, а также недостаточной информации о функциональной активности почек [21, 26].

Обзорная урография, как метод визуализации позволяет выявить камни, определить их рентгенконтрастность, с последующим наблюдением в динамике. Экскреторная урография также является информативной, но недостаток заключается в необходимости введения контрастного препарата. Спиральная КТ без контраста у детей является щадящей, но при этом невозможно диагностировать только 5% камней, при применении современных КТ аппаратов необходимость седации и анестезии практически отпадает [3, 5, 11].

Магнитно-резонансная урография не рекомендована при диагностике МКБ. С её помощью можно получить подробную информацию об анатомии ЧЛС, локализации обструкции или стеноза мочеточника, морфологии и почечной паренхимы.

Таким образом, при подозрении МКБ УЗИ является предпочтительным диагностическим методом выбора у детей, если по УЗИ необходимой информации получить не удастся, рекомендовано выполнение обзорной урографии или низкодозной КТ [19].

Современная урология обладает значительным арсеналом методов избавления большинства больных от камней почек и мочевыводящих путей. Однако удаление камня, не означает избавления от мочекаменной болезни. Именно поэтому проблемы метафилактики (профилактики рецидива) МКБ являются крайне актуальными. Лечение большинства состояний, при которых образуются

камни в мочевыводящих органах в настоящее время основано преимущественно на симптомах, а не на причинах. В связи с этим, актуальным представляется изучение распределения генотипов полиморфных маркеров генов рецептора витамина D, стеопонтина, Урокиназы, Фетуина-А, интерлейкина-1бетта, интерлейкина-18 у детей при МКБ [17, 27].

Полное понимание причинных факторов молекулярно-генетических изменений при МКБ, с идентификацией мутантных генов и их продуктов будет способствовать разработке рациональных протоколов диагностики, лечения и профилактики. Большое значение в диагностике МКБ имеет выявление степени участия генетических факторов. Согласно имеющимся литературным данным, на возникновение, свойственных уролитуазу обменных нарушений, существенное влияние оказывает наследственная предрасположенность в сочетании со средовыми факторами [14, 17].

Развитие МКБ генетически обусловлено структурными и функциональными особенностями обмена, нейрогуморальной регуляции, местными факторами. В проведенных эпидемиологических, клинических исследованиях зарубежные ученые [9] предполагают существование определенных генов, ответственных за возникновение МКБ, одним из которых, изучаемых в настоящее время является ген - VDR (рецептор витамина D) [20]. Наиболее значимыми полиморфизмами гена VDR, участвующими в развитии уролитуаза считают: Bsm I, Fok I, Taq I. Так, имеются данные, демонстрирующие значимость наличия генотипа ApaIAA, определяющего чувствительность к витамину D, в развитии кальциевых камней в органах мочевого выделения (Ozkaya O., 2003). Сообщается также о большей частоте встречаемости у больных уролитуазом генов HLA B13, B22 и B35 по сравнению со здоровыми лицами (Тиктинский О.Л., 2000). Также генами кандидатами являются гены стеопонтина, урокиназы, фетуина-А, интерлейкина-1бетта, интерлейкина-18. Имеются также данные, что при всех нарушениях отмечался очень высокий уровень активного продукта витамина D, 1,25-дигидроксивитамина D, увеличивающие всасываемость кальция через желудочно-кишечный тракт, снижая синтез и секрецию паратиреоидного гормона. Эти изменения в гомеостазе кальция приводят к гиперкальциемии с последующим образованием камней в почках [10].

Несмотря на множество популяционных молекулярно-генетических исследований все еще недостаточно изучены молекулярно-генетические маркеры МКБ у детей.

Возможность прогнозирования возникновения МКБ, основанная на выявлении молекулярно-генетических маркеров, имеет определенные перспективы. Знание о возможной предрасположен-

ности к развитию МКБ, которую можно определить с использованием иммуногенетических маркеров на раннем доклиническом этапе позволит провести своевременную профилактику заболевания и начать адекватное лечение.

Снижение заболеваемости уролитуазом за счет раннего эффективного выявления предрасположенности к нему, а также более эффективной послеоперационной метафилактики приведет к значительному сокращению материальных затрат на организацию и проведение лечебных мероприятий на всех этапах оказания медицинской помощи.

Болезни, сопровождающиеся образованием почечных камней, варьируют от редких, но хорошо понятных моногенных заболеваний, таких как первичная гипероксалурия до широко распространенных, но плохо изученных заболеваний, таких как семейная идиопатическая гиперкальциемия.

Определение генетического вклада в уролитуаз затруднено, из-за его многофакторной природы. Это подтверждается при образовании камней полностью или частично состоящих из оксалата кальция. Достаточно много параметров, которые вносят вклад в кристаллизацию кальция оксалата в почках или мочевом тракте, например, высокая мочевиная концентрация оксалата кальция и промоторов кристаллизации (ураты) и низкая концентрация ингибиторов кристаллизации (цитрат, уромодулин (McK 191845), остеопонтин (McK 166490) и нефрокальцин). Большинство из этих изменений детерминировано генетически или определяется факторами внешней среды [15, 17, 20].

Состояние здоровья родителей, течение беременности и постнатального периода также требуют внимания, т.к. они оказывают влияние на рост распространенности аномалий строения мочевого выделительной системы у детей.

Генетический способ прогнозирования возникновения уролитуаза позволяет выявлять предрасположенность к заболеванию в любом возрасте, практически с рождения человека, так как генотип конкретного индивида не меняется в течение жизни. Кроме того, предрасположенность к заболеванию может быть установлена с помощью указанного способа при отсутствии каких-либо клинических или биохимических проявлений, то есть на самом раннем доклиническом этапе развития патологии. Значит, чем раньше будет выявлено наличие генетического маркера, тем надежнее и своевременнее окажутся мероприятия по предупреждению заболевания.

#### Литература:

1. Аругюнов А.Е. Мочекаменная болезнь, структура заболеваемости и методов лечения. // Акту-

- альные вопросы диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваний внутренних органов. Материалы XI Терапевтического форума. Тюмень. 2020. - С.11.
2. Камалов А.А., Охоботов Д.А., Низов А.Н. и др. Роль индуцирующих факторов в формировании бляшек Рендалла и развитии мочекаменной болезни. // Уральский медицинский журнал 2018; 164 (9):10-3.
  3. Хакимова Л.Р., Юсупов Ш.А., Хусинова Ш.А., Шамсиев Ж.А. // Болаларда сийдик тош касаллигининг пайдо булиши, клиник курунишлари, диагностикаси ва даволаш хусусиятлари // Научный журнал «Проблемы биологии и медицины». Самарканд, выпуск № 1 (134), 2022 г, стр. 176-181.
  4. Хакимова Л.Р., Юсупов Ш.А., Хусинова Ш.А., Шамсиев Ж.А. // Болаларда уролитиаз ривожланишига генетик омилларнинг таъсири // Научный журнал «Проблемы биологии и медицины». Самарканд, выпуск № 2 (135), 2022 г, стр. 229-234.
  5. Хакимова Л.Р., Юсупов Ш.А., Хусинова Ш.А., Шамсиев Ж.А. // Особенности проявления уролитиаза у детей // Научно-практический журнал «Педиатрия», № 4. Ташкент, 2021 г, стр. 225-235.
  6. Юсупов Ш.А., Шамсиев А.М., Сатаев В.У., Шамсиев Ж.А., Хакимова Л.Р. // Мочекаменная болезнь у детей: диагностика и лечение // Монография. Ташкент, 2022 г, 126 стр.
  7. Юсупов Ш.А., Шамсиев А.М., Шамсиев Ж.А., Хакимова Л.Р. // Особенности клинической картины калькулёзного пиелонефрита у детей разного возраста». Научный журнал «Вестник врача // Самарканд, Выпуск № 1 (102), 2022 г, стр. 130-136.
  8. Asplin J.R., et al. Hyperoxaluria in kidney stone formers treated with modern bariatric surgery // J Urol, 2017. 177: p.565-70;
  9. Chen G., Hu C., Song Y., Xiu M., Liang W., Ou N., Liu X., Huang P. Relationship Between the ApaI (rs7975232), BsmI (rs1544410), FokI (rs2228570), and TaqI (rs731236) Variants in the Vitamin D Receptor Gene and Urolithiasis Susceptibility: An Updated Meta-Analysis and Trial Sequential Analysis // Front Genet. 2020 Apr 15;11:234
  10. Hussain T., Naushad S.M., Ahmed A., Alamery S., Mohammed A.A., Abdelkader M.O., Alkhrm N.A.N. Association of vitamin D receptor TaqI and ApaI genetic polymorphisms with nephrolithiasis and end stage renal disease: a meta-analysis // BMC Med Genet. 2019 Dec 10;20(1):193
  11. Dissayabutra T., et al. Urinary stone risk factors in the descendants of patients with kidney stone disease. // Pediatr Nephrol, 2018. 33: p.1173-84
  12. Gambaro G., et al. The Risk of Chronic Kidney Disease Associated with Urolithiasis and its Urological Treatments: A Review. // J Urol, 2017. 198: p.268-73
  13. Gilad R., et al. Interpreting the results of chemical stone analysis in the era of modern stone analysis techniques. // J Nephrol, 2017. 30: p.135-40;
  14. Imani D., Razi B., Khosrojerdi A., Lorian K., Motallebnezhad M., Rezaei R., Aslani S. Vitamin D receptor gene polymorphisms and susceptibility to urolithiasis: a meta-regression and meta-analysis. // BMC Nephrol. 2020 Jul 10;21(1):263
  15. Khakimova L.R., Yusupov Sh.A., Xusinova Sh.A., Shamsiev D.A. // Urolithiasis in Children (Literature Review) // American Journal of Medicine and Medical Sciences 2022, 12 (1): 18-25. DOI: 10.5923/j.ajmms.20221201.04.
  16. Khakimova L.R., Lapasova M.Sh., Lapasova Z.X. // The use of innovative learning methods in high educational establishments as a stage of implementation of improving the quality of the educational process // Электронный журнал «Общество и инновация». Ташкент, Специальный выпуск № 1, февраль 2022 г, стр. 121-125 .
  17. Khakimova L.R., Yusupov Sh.A. // Assessing the impact of genetic factors on the incidence of urolithiasis in the childhood population // Электронный журнал «Биомедицины и практики». Том 7, № 2, 2022 г. DOI Journal 10/26739/2181-9300.
  18. Leusmann D.B., et al. Results of 5,035 stone analyses: a contribution to epidemiology of urinary stone disease. // Scand J Urol Nephrol, 2019. 24: p.205-12;
  19. McGrath T.A., et al. Diagnostic accuracy of dual-energy computed tomography to differentiate uric acid from non-uric acid calculi: systematic review and meta-analysis. // Eur Radiol, 2020. 30: p.2791-803
  20. Mohammadi A., Shabestari A.N., Baghdadabad L.Z., Khatami F., Reis L.O., Pishkuhi M.A., Kazem Aghamir S.M. Genetic Polymorphisms and Kidney Stones Around the Globe: A Systematic Review and Meta-Analysis // Front Genet. 2022 Jun 30;13:913908
  21. Rob S., et al. Ultra-low-dose, low-dose, and standard-dose CT of the kidney, ureters, and bladder: is there a difference? Results from a systematic review of the literature. Clin Radiol, 2017. 72: p.11-23
  22. Rodger F., et al. Diagnostic Accuracy of Low and Ultra-Low Dose CT for Identification of Urinary Tract Stones: A Systematic Review. Urol Int, 2018. 100: p.375-81
  23. Somani B.K., et al. Review on diagnosis and management of urolithiasis in pregnancy: an ESUT practical guide for urologists. // World J Urol, 2017. 35: p.1637-43
  24. Wimpissinger F., et al. The silence of the stones: asymptomatic ureteral calculi. // J Urol, 2020. 178: p.1341-51
  25. Xiang H., et al. Systematic review and meta-analysis of the diagnostic accuracy of low-dose computed tomography of the kidneys, ureters and bladder

for urolithiasis // J Med Imaging Radiat Oncol, 2017. 61: p.582-94

26. Yusupov Sh.A., Khakimova L.R. // Characteristic features of the clinical picture of calculous pyelonephritis in childhood depending on age groups // Электронный журнал «Биомедицины и практики». Том 7, № 2, 2022 г, стр. 322-328. DOI Journal 10/26739/2181-9300.

27. Zhou T.B., Jiang Z.P., Li A.H., Ju L. Association of vitamin D receptor BsmI (rs1544410), FokI (rs2228570), TaqI (rs731236) and ApaI (rs7975232) gene polymorphism with the nephrolithiasis susceptibility // J Recept Signal Transduct Res. 2015 Apr;35(2):107-14. doi: 10.3109/10799893.2014.936459

**РОЛЬ КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКИХ И  
ГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ ИССЛЕДОВАНИЯ В  
ДИАГНОСТИКЕ УРОЛИТИАЗА У ДЕТЕЙ**

*Хакимова Л.Р., Юсупов Ш.А., Шамсиев А.М.,  
Шамсиев Ж.А.*

**Резюме.** Разнообразие клинических проявлений, отсутствие симптомов, характерных только для уролитиаза, превалирование общих симптомов над

местными затрудняют правильную диагностику заболевания, и большинство детей с ошибочным диагнозом длительное время лечатся у педиатров, что приводит к тяжёлым, подчас необратимым изменениям в почках. Современная урология обладает значительным арсеналом методов избавления большинства больных от камней почек и мочевыводящих путей. Однако удаление камня, не означает избавления от мочекаменной болезни. Именно поэтому проблемы метафилактики (профилактики рецидива) МКБ являются крайне актуальными. Лечение большинства состояний, при которых образуются камни в мочевыводящих органах в настоящее время основано преимущественно на симптомах, а не на причинах. В связи с этим, актуальным представляется изучение распределения генотипов полиморфных маркеров 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.