BOLALARDA STEROIDGA TURG'UN NEFROTIK SINDROMNING KECHISHI VA GENEALOGIK NASLLANISHI.

Boydedayev Xurshiddin Xusniddin o'g'li

Andijon Davlat Tibbiyot Instituti 2-bosqich magistranti.

Annotatsiya: Steroidga turg'un nefrotik sindrom (STNS) bolalar nefrologiyasida muhim klinik muammolardan biri bo'lib, standart glyukokortikoid terapiyasiga yetarli javobning kuzatilmasligi, proteinuriyaning saqlanib qolishi va uzoq muddatli istiqbolda surunkali buyrak kasalligi rivojlanishi xavfining yuqoriligi bilan tavsiflanadi. Hozirgi ilmiy qarashlarga ko'ra, STNS etiologiyasi va patogenezi geterogen bo'lib, immunologik mexanizmlar bilan bir qatorda podotsitlar tuzilishi va funksiyasining buzuvchi genetik omillar ham muhim ahamiyatga ega. Ayniqsa, erta yoshda namoyon bo'luvchi, oilaviy xarakterga ega yoki qarindoshlar o'rtasidagi nikoh mavjud bo'lgan holatlarda irsiy shakllarga e'tibor qaratish zarur.

Kalit so'zlar:steroidga turg'un nefrotik sindrom, nefrotik sindrom, proteinuriya, podotsit, genetik omillar, genealogik anamnez, irsiy nefrotik sindrom.

Nefrotik sindrom bolalarda glomerulyar filtratsiya to'sig'ining buzilishi natijasida rivojlanadigan klinik-laborator sindrom bo'lib, massiv proteinuriya, gipoalbuminemiya va shishlar bilan namoyon bo'ladi. Bolalik davridagi nefrotik sindromlarning katta qismi glyukokortikoid terapiyasiga javob beradi. Biroq ayrim bemorlarda yetarli muddat va adekvat dozadagi steroid terapiyasiga qaramay, to'liq remissiyaga erishilmaydi. Bunday holat steroidga turg'un nefrotik sindrom sifatida baholanadi.

STNS klinik jihatdan kasallikning og'irroq kechishi va buyrak zararlanishining yuqori xavfi bilan ajralib turadi. Doimiy yoki qaytalanuvchi proteinuriya glomerulyar tuzilmalarning davomli shikastlanishiga olib kelishi mumkin. Natijada buyrak funksiyasining pasayishiga olib kelishi mumkin.

STNSning muhim xususiyati unung genetik jihatdan geterogenligi hisoblanadi. Tadqiqotlarda steroidga turg'un bemorlarning bir qismida pododsit faoliyati bilan

bog'liq genlardagi patogen variantlar aniqlangan. Jumladan, NPHS1, NPHS2, WT1 va boshqa genlarning mutatsiyalari monogenetik STNS shakllari bilan bog'langan. Kasallikning geneologik xususiyatlarini baholash ayniqsa oilaviy holatlarda muhimdir. Bir oilada bir nechta qarindoshda proteinuriya , gematuriya, surunkali buyrak kasalligi yoki nom'alum etiologiyali buyrak yetishmovchiligining uchrashi irsiy nefropatiyaga shubhani kuchaytiradi. Shuningdek, qarindoshlar o'rtasidagi nikoh, kasallikning erta yoshda boshlanishi va buyrak kasalligining bir necha avlodlarda kuzatilishi genetik etiologiyani aniqlash uchun muhim klinik belgilar hisoblanadi.

Monogenetik STNS da irsiylanish turi turli genlarga bog'liq ravishda farq qiladi. Ayrim shakllar autosoma-retsessiv, ayrimlari esa autosoma-dominant yoki X-xromosomaga bog'liq tarzda nasldan-naslga o'tishi mumkin. Masalan, autosoma-retsessiv shakllarda klinik jihatdan sog'lom bo'lgan ota-ona patogen variant tashuvchisi bo'lishi mumkin va bunday oilalarda kasallik aka-uka yoki opa-singillarda takrorlanishi ehtimoli mavjud. Shu sababli faqat bemorning ota-onasida kasallik mavjud yoki mavjud emasligiga asoslanish genetik etiologiyani baholash uchun yetarli emas.

STNSning klinik kechishi ham genetik etiologiyaga qarab farqlanishi mumkin. Genetik shakllarda steroid terapiyasiga javobning yo'qligi, persistent proteinuriya va buyrak funksiyasining pasayishi kuzatilishi mumkin. Bunday holatlarda immunosupressiv davolashning samarasi cheklangan bo'lishi ehtimoli mavjud. Shu sababli kasllikning genetik sababini erta aniqlash bemorni uzoq muddatliboshqarish, keraksiz immunosupressiv davolashni kamaytirish, prognozni baholash va oilaga genetik maslahat berish nuqtai nazaridan muhimdir.

Shuningdek, genetik tekshiruv natijalari bemorning qarindoshlarini tibbiy kuzatuvga olish masalasida ham ahamiyatlidir. Irsiy STNSga shubha qilingan oilalarda qarindoshlarda proteinuriyani erta aniqlash buyrak kasalligining klinik jihatdan namoyon bo'lishidan oldin xavf guruhini belgilsh imkonini beradi. Genetik

tekshiruv natijalari klinik va genealogik ma’lumotlar bilan birgalikda baholash kasallikning individual prognozini aniqlashga yordam beradi.

Bolalarda STNS klinik kechishi og’ir, etiologiyasi ko’p omilli va genetik jihatdan geterogen kasallikdir. STNS da bemorning geneologik anamnezini chuqur o’rganish, oiladagi buyrak kasalliklari, qarindoshlik aloqalari va kasallikning avlodlar bo’yicha takrorlanishini aniqlash genetik havfni baholashning muhim qismidir.