

O'ZBEKISTONDA MUKOVITSIDOZ KASALLIGI GENLARINI TARQALISHI

Sobirov Xolmirza Zokirjon o'g'li

Mirzo Ulug'bek nomidagi O'zbekiston Milliy Universiteti, biologiya fakulteti, biologiya fan yo'nalishi 2-bosqich (qishki) magistranti

Annotatsiya:Maqolamning mazmuni shundan iboratki, O'zbekistonda mukovitsidoz kasalligi genlarini tarqalishi mavzusi to'liq bayon etilgan. Mukovitsidoz — bu jiddiy va murakkab kasallik, shuning uchun uning statistik va genetik jihatlarini o'rganish muhim ahamiyatga ega.

Kalit so'zlar: Mukovitsidoz, kistali fibroz, ekzokrin, retsessiv, sekretiya, nafas, oshqozon, xlorid.

Mukovitsidoz – kistali fibroz, ekzokrin bezlarning nasliy kasalligi sanalib, birinchi navbatda oshqozon – ichak tizimi va nafas olish sistemasi patologiyasi bilan xarakterlanadi. Kistali fibroz (KF) irsiy kasallik bo'lib, autosomal retsessiv tarzda meros bo'lib, o'pkadan shilimshiqning normal tozalanishini buzadi, bu o'pkaning bakteriyalar, xususan, oltin stafilokokklar tomonidan kolonizatsiyasi va infektsiyasini osonlashtiradi. KF kam uchraydigan irsiy kasallik bo'lib, asosan o'pka, balki oshqozon osti bezi, jigar, buyrak va ichaklarga ham ta'sir qiladi. CF ning o'ziga xos xususiyati turli organlarda qalin shilliq qavatning to'planishi hisoblanadi. Uzoq muddatli muammolar orasida nafas olish qiyinlashuvi va tez-tez o'pka infektsiyalari natijasida shilliq yo'talish kiradi. Boshqa belgilar va alomatlar orasida sinus infektsiyalari, yomon o'sish, yog'li axlat, barmoqlar va oyoq barmoqlarini tishlash va aksariyat erkaklarda bepustlik bo'lishi mumkin. Turli odamlarda turli darajadagi alomatlar bo'lishi mumkin.

O'zbekistonda mukovitsidoz kasalligining genlari va tarqalishi haqida ba'zi muhim ma'lumotlarni keltirib o'tamiz:

1. Genetik asoslar: Mukovitsidoz X-chromosoma ustida joylashgan CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) genidagi mutatsiyalar bilan bog'liq. Bu genning zaif ishlashi natijasida tanada mukusni normal ishlab chiqarish uchun zarur bo'lgan oqsil sintezlanmaydi.

2. Tarqalish: Mukovitsidoz kasalligi jahon bo'yicha nisbatan kam tarqalgan, ammo O'zbekistonda ushbu kasallikning tarqalishi haqida aniq ma'lumotlar kam. Genetik tadqiqotlar va statisikalar olib borilishi bilan, kasallikni erta aniqlash va uning tarqalishini nazorat qilish imkoniyatlari ko'paymoqda.

3. Eslatmalar va ma'lumotlar: O'zbekiston sog'liqni saqlash tizimida mukovitsidoz kasalligiga e'tibor berilmoqda. Mutaxassislar kasallikni erta aniqlash va davolash usullarini rivojlantirish ustida ishlamoqdalar. Oila rejalashtirish jarayonida ushbu kasallik haqida ma'lumot berish zarur.

4. Davolash va rehabilitatsiya: Mukovitsidoz kasalligi davolashni talab qiladi va bu jarayonda dori-darmonlar, fizioterapiya, ovqatlanish tartibi va boshqa usullar qo'llaniladi.

O'zbekistonda bu kasallik bilan og'rigan bemorlar uchun maxsus tibbiy xizmatlar va reabilitatsiya dasturlari ishlab chiqilmoqda.

5. Tadqiqotlar va statistikalar: O'zbekistonda mukovitsidoz kasalligi bo'yicha yuritilayotgan tadqiqotlar va statistikalar, kasallikning tarqalishini yaxshiroq tushunishga yordam beradi va davolash samaradorligini oshirish uchun muhimdir.

Kistik fibroz avtosomal retsessiv tarzda meros bo'lib o'tadi. Mukovitsidozni transmembran o'tkazuvchanligi regulyatori (CFTR) oqsilini kodlovchi genning ikkala nusxasida (allelarida) mutatsiyalar mavjudligi sabab bo'ladi. Bitta ishchi nusxasi bo'lganlar tashuvchilardir va aks holda asosan sog'lomdir. CFTR ter, ovqat hazm qilish suyuqliklari va shilimshiq ishlab chiqarishda ishtirok etadi. Agar CFTR ishlamasa, odatda yupqa bo'lgan sekretsialar qalinlashadi. Kasallik ter testi va genetik tes orqali aniqlanadi. Ter testi natriy konsentratsiyasini o'lchaydi, chunki kist fibrozisi bo'lgan odamlarda g'ayritabiiy sho'r ter bo'ladi, bu ko'pincha ota-onalar farzandlarini o'payotganda tatib ko'rishlari mumkin. Dunyoning ba'zi hududlarida tug'ilgan chaqaloqlarni skrining qilish amalga oshiriladi. Mukovitsidoz autosoma – retsessiv tarzda irsiylanuvchi kasallik hisoblanib, mutatsiyaga uchragan gen 7 xromosomaning kalta yelkasida joylashgan. Bu gen CFTR oqsilini kodlaydi. Yer yuzidagi har 25 – chi inson bu anomal genning tashuvchisi hisoblanadi, lekin o'zlari kasallanmaydi. Sababi bu kasallik retsessiv tarzda irsiylanadi, ya'ni genning ikkinchi jufti normal(dominant)dir.

Kistik fibroz Yevropa merosi odamlari orasida hayotni cheklovchi eng keng tarqalgan avtosomal retsessiv kasallikdir. Qo'shma Shtatlarda taxminan 30 000 kishi CFga ega; ko'pchilik olti oylik yoshida tashxis qilinadi. Kanadada 4000 ga yaqin odamda CF bor Yevropa millatiga mansub har 25 kishidan 1 nafari va oq tanli amerikaliklarning har 30 nafardan biri CF mutatsiyasining tashuvchisi hisoblanadi. Bu guruhlarda CF kamroq tarqalgan bo'lsa-da, taxminan 46 ispaniyalikdan bittasi, 65 afrikalikdan bittasi va 90 osiyolikdan biri kamida bitta anormal CFTR geniga ega. Irlandiya 1353 yilda bir marta KF tarqalishi bo'yicha dunyoda birinchi o'rinda turadi. Texnik jihatdan kam uchraydigan kasallik bo'lsa-da, CF hayotni qisqartiruvchi eng keng tarqalgan genetik kasalliklardan biri hisoblanadi. Bu G'arb dunyosidagi xalqlar orasida keng tarqalgan. Finlyandiya bundan mustasno, bu yerda har 80 kishidan faqat bittasida KF mutatsiyasi mavjud. Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti "Yevropa Ittifoqida 2000-3000 yangi tug'ilgan chaqaloqdan bittasida CF kasalligi aniqlangan" deb ta'kidlaydi Qo'shma Shtatlarda har 3500 boladan biri KF bilan tug'iladi. 1997-yilda Qo'shma Shtatlardagi har 3300 oq tanli bolalardan biri CF bilan tug'ilgan. Aksincha, 15 000 afro-amerikalik bolalardan faqat bittasi bu kasallikka ega, osiyolik amerikaliklarda esa bu ko'rsatkich 32 000 dan bittasida pastroq edi. CFTR oqsili hujayralar devoridagi transmembran kanalni tashkil qiluvchi oqsil hisoblanadi. Bu kanal orqali turli sekretlar tarkibiga natriy va xlor ionlari qo'shiladi va ular o'zi bilan birga suvni ham olib kirgani uchun sekret konsistensiyasi normal holda bo'lib turadi. Genetik nuqson hamma ekzokrin bezlar ekskretor kanallarida natriy va xlor ionlarining reabsorbsoyasini buzilishiga olib keladi. Natijada sekret quyuq va yopishqoq, qiyin ajraluvchi tusga kirib qoladi.

Ekzokrin bezlar ishlab chiqargan sekret chiqib ketmasligi hisobiga bezlarning chiqaruv naylari kengayub ketadi, bez apparati atrofiyaga va sklerozga uchray boshlaydi. Bunda ekzokrin bezlar, asosan nafas, oshqozon – ichak tizimi va jinsiy bezlar zararlanib belgilar ham shunga xos bo'ladi. Nafas olishning buzilishi – ko'pincha bu bolalik davridan namoyon bo'la boshlaydi. Takrorlanuvchi yoki surunkali tarzda nafas yo'llarining infeksiyalari chalinib, yo'tal, xirillashlar bilan kechadi. Yo'tal nam bo'lib, ko'pincha ko'ngil aynishi, qusish va uyquning buzilishi bilan

kechadi. Nafas olish qiyinlashib nafas olish jarayoniga yordamchi nafas muskullari tortiladi, ko'krak qafasi deformatsiyaga uchrab bochkasimon shaklga kirib qoladi. Ko'p hollarda yuqori nafas yo'llari patologiyalari ham qo'shiladi – burun polipozi va rinosinusit. Oshqozon – ichak trakti tomonidan buzilishlar – oshqozon osti bezi, ichak va gepatobiliar sistema zararlanadi. Oshqozon osti bezining sekretining ajralmasligi natijasida ovqat tarkibidagi oqsillar, yog'lar va yog'da eruvchi vitaminlar so'rilishi buziladi. Safro yo'llarida safroning turib qolishi 30 foiz bemorlarda simptomsiz kechuvchi jigar fibroziga olib keladi. Bundan tashqari bemorlarda o't – tosh kasalligiga moyillik yuqori bo'ladi. 3 – 4 foiz hollarda esa bemorlarda orqaga qaytarib bo'lmas tugunchali biliar sirroz kelib chiqadi. Yangi tug'ilgan chaqaloqning mekoniy ajratmasligi va bu belgi mukovitsidoz bilan kasallanganlarning 10 – 20 foizida kuzatiladi. Ko'p hollarda mekoniy kelmasligi qorin dam bo'lishi, qusish bilan birgalikda kuzatiladi. Natijada ba'zi yangi tug'ilgan chaqaloqlarda ichak perforatsiyasiga ichrashi mumkin. Issiq ob – havoda yoki isitma chiqayotganda haddan ortiq terlash giponatriyemik yoki gipoxloremik dehidratatsiyaga olib kelishi mumkin. Shuningdek, 98 foiz erkaklarda urug'chiqaruv naylarining to'liq rivojlanmaganligi yoki obstuktiv azospermiyaning boshqa shakllari kuzatiladi. Diagnostikasi. CF diagnostikasi dastlab respirator kasalliklar, turli ovqat hazm qilish muammolari, mekoniy va boshqalarni ko'rsatadigan klinik ma'lumotlarga asoslanadi. Aniq tashxis oilaviy tarixga asoslangan genetik testni yoki terdagi xlorid kontsentratsiyasini tekshirishni o'z ichiga olishi mumkin, bu esa KF bo'lgan odamlarda nisbatan yuqori (>60 mEq / L).

Ko'pgina joylarda barcha yangi tug'ilgan chaqaloqlar hayotning dastlabki bir necha kunida mukovitsidozni aniqlash uchun skrining qilinadi, odatda immunoreaktiv tripsinogenning yuqori darajasini aniqlash uchun qon tekshiruv. Sinovlari ijobiy bo'lgan yangi tug'ilgan chaqaloqlar yoki boshqa alomatlar yoki oila tarixiga ko'ra kist fibrozisi borligiga shubha qilinganlar, keyin ter testidan o'tadilar. Pilokarpinni teriga tushirish uchun elektr toki ishlatiladi, bu terlashni rag'batlantiradi. Ter yig'iladi va tuz miqdori uchun tahlil qilinadi. Terdagi xloridning g'ayrioddiy darajada yuqori bo'lishi CFTR disfunktsiyasini ko'rsatadi; keyin odamga mukovitsidozli fibroz tashxisi qo'yiladi. Odatda, mukovitsidoz bilan bog'liq bo'lgan CFTR mutatsiyalarini aniqlash uchun genetik test ham mavjud. Ko'pgina laboratoriyalar 30-96 ta eng keng tarqalgan CFTR mutatsiyalarini sinab ko'rishlari mumkin, bu esa kistli odamlarning 90% dan ortig'ini aniqlay oladi.

- Eng aniq usul bu – molekular genetik tahlil.
- Terda xloridlar miqdorini aniqlash.

100 mgk terda 60 mmol/dan ko'p xloridlarning aniqlanishi mukovitsidoz uchun taxminiy tashxis hisoblansa, 100 mmol/dan ko'p bo'lishi aniq tashxis bo'lib xizmat qiladi. Yakuniy klinik tashxis uchun bu tekshiruv 3 martadan kam o'tkazilmasligi zarur.

- Koprologik sinama – najasda yog' kislotalari miqdori 20 – 25 mmol/sutka oshmasligi lozim.

Bemor har 3 oyda shifokor ko'rigidan o'tib turishi zarur. Bemorlarga asosan quyidagilar buyuriladi:

- Balg'amni yumshatish uchun – mukolitiklar.

- Nafas mashqlari, kinezoterapiya.
- Kortikosteroidlar.
- Yallig`lanish infeksiyalari bor bo`lsa – antibiotiklar.
- Fermentoterapiya – oshqozon ichak tizimi muammolarida.

O`pka funksiyasi va jismoniy mashqlar tolerantligining pasayishi tufayli o`pka transplantatsiyasi CF bilan kasallangan odamlar uchun zarur bo`lishi mumkin. Boshqa kasalliklarda bitta o`pka transplantatsiyasi mumkin bo`lsa-da, CF bo`lgan odamlarda ikkala o`pka ham almashtirilishi kerak, chunki qolgan o`pkada transplantatsiya qilingan o`pkani yuqtirishi mumkin bo`lgan bakteriyalar bo`lishi mumkin. Jigar kasalliklari va/yoki diabetni yengillashtirish uchun bir vaqtning o`zida oshqozon osti bezi yoki jigar transplantatsiyasi amalga oshirilishi mumkin. O`pka transplantatsiyasi o`pka funksiyasi mexanik asboblardan yordam talab qiladigan darajada pasayganda yoki kimningdir omon qolishi xavf ostida bo`lganda ko`rib chiqiladi. Merck qo`llanmasiga ko`ra, „O`pkaning og`ir kasalliklari uchun ikki tomonlama o`pka transplantatsiyasi tajriba va takomillashtirilgan texnikalar bilan yanada muntazam va muvaffaqiyatli bo`lib bormoqda. CF bilan og`rigan kattalar orasida transplantatsiyadan keyingi o`rtacha omon qolish taxminan 9 yilni tashkil qiladi.“

Mukovitsidoz — bu jiddiy va murakkab kasallik, shuning uchun uning statistik va genetik jihatlarini o`rganish muhim ahamiyatga ega. O'zbekistonda mukovitsidoz kasalligidan aziyat chekuvchi bemorlar va ularning oilalari uchun turli yordam va qo'llab-quvvatlash dasturlari ishlab chiqilmoqda.

Foydalanilgan adabiyot:

1. [otdeleniya khirurgiya lor polipy-v-nosu](#)
2. [rinosinusit-simptomy-vozbuditeli-profilaktika](#)
3. [kinezoterapiya.-vidi-kinezoterapiyi.-pokazannya-dlya-zastosuvannya.-tipovi-vpravi-dlya kinezoterapiyi./](#)
4. [CFTR belok](#)