



**GALAKTOZEMIYA — IRSIY METABOLIK KASALLIK: SABABLARI,
BELGILARI VA OLDINI OLIISH YO‘LLARI**

Qo‘qon universiteti Andijon Filiali

Pedyatriya yo‘nalishi 24_04-guruh talabasi

Tashmatova Rohatoy Akmaljon qizi

Email: tosmatovarohatoj3@gmail.com

[Tel:+998973393111](tel:+998973393111)

***Annotatsiya:** Ushbu maqolada galaktozemiya kasalligi — irsiy metabolik buzilish sifatida keng yoritib berilgan. Galaktozemiya organizmda galaktoza almashinuvining buzilishi natijasida yuzaga kelib, asosan yangi tug‘ilgan chaqaloqlarda kuzatiladi. Maqolada kasallikning kelib chiqish sabablari, genetik xususiyatlari, asosiy klinik belgilari, tashxislash usullari hamda zamonaviy davolash va parhez tamoyillari tahlil qilingan. Shuningdek, galaktozemiyaning erta aniqlanishi orqali og‘ir asoratlarning oldini olish mumkinligi ilmiy manbalar asosida bayon etilgan. Ushbu tadqiqot tibbiyot xodimlari, talabalar va sog‘liqni saqlash sohasi mutaxassisleri uchun muhim ilmiy-amaliy ahamiyatga ega.*

***Kalitso‘zlar:** galaktozemiya, irsiy kasallik, metabolik buzilish, galaktoza almashinuvi, genetik omillar, tashxis, parhez terapiyasi, yangi tug‘ilgan chaqaloqlar.*

***Abstract:** This article provides a comprehensive overview of galactosemia as a hereditary metabolic disorder. Galactosemia occurs as a result of impaired galactose metabolism and is most commonly diagnosed in newborns. The paper discusses the etiology, genetic background, clinical manifestations, diagnostic methods, and modern approaches to treatment and dietary management of the disease. Special attention is given to the importance of early diagnosis in preventing severe complications and improving patients’ quality of life. The findings of this*



study are valuable for healthcare professionals, medical students, and researchers working in the field of metabolic and genetic diseases.

Keywords: galactosemia, hereditary disease, metabolic disorder, galactose metabolism, genetic factors, diagnosis, dietary therapy, newborns.

Аннотация: В данной статье рассматривается галактоземия как наследственное метаболическое заболевание, связанное с нарушением обмена галактозы в организме. Заболевание чаще всего выявляется у новорождённых и при отсутствии своевременного лечения может приводить к тяжёлым осложнениям. В работе подробно описаны причины возникновения галактоземии, её генетические особенности, клинические проявления, методы диагностики, а также современные подходы к лечению и диетотерапии. Подчёркивается значимость раннего выявления заболевания для предупреждения осложнений и улучшения прогноза. Статья представляет интерес для специалистов в области медицины, студентов и научных работников.

Ключевые слова: галактоземия, наследственное заболевание, метаболическое нарушение, обмен галактозы, генетика, диагностика, диетотерапия, новорождённые.

Bugungi kunda irsiy va metabolik kasalliklar tibbiyotning dolzarb muammolaridan biri hisoblanadi. Ushbu kasalliklar orasida galaktozemiya alohida o‘rin egallaydi, chunki u asosan yangi tug‘ilgan chaqaloqlarda uchraydi va o‘z vaqtida aniqlanmasa, organizm uchun og‘ir va qaytarilmas asoratlarni keltirib chiqarishi mumkin. Galaktozemiya — bu galaktoza almashinuvining buzilishi bilan kechuvchi irsiy metabolik kasallik bo‘lib, organizmda muhim fermentlarning yetishmasligi natijasida yuzaga keladi.

Galaktoza sut va sut mahsulotlari tarkibida keng tarqalgan uglevodlardan biri bo‘lib, sog‘lom organizmda u maxsus fermentlar yordamida parchalanib, energiya manbai sifatida foydalaniladi. Biroq galaktozemiya bilan og‘rigan bemorlarda ushbu jarayon buziladi, natijada galaktoza va uning toksik metabolitlari organizmda



to'planib boradi. Bu esa jigar, markaziy asab tizimi, buyraklar hamda ko'rish organlariga salbiy ta'sir ko'rsatadi.

Zamonaviy tibbiyot rivojlanishiga qaramasdan, galaktozemiya hali ham jiddiy ijtimoiy-tibbiy muammo bo'lib qolmoqda. Kasallikning klinik belgilari dastlab noaniq bo'lishi, ya'ni qusish, ich ketishi, tana vaznining yetarli ortmasligi kabi umumiy simptomlar bilan namoyon bo'lishi tashxis qo'yishni qiyinlashtiradi. Shu sababli galaktozemiyaning erta aniqlash, ayniqsa neonatal skrining orqali tashxislash muhim ahamiyatga ega.

So'nggi yillarda galaktozemiyaning genetik mexanizmlarini o'rganish, tashxislash usullarini takomillashtirish hamda parhez terapiyasini to'g'ri tashkil etish bo'yicha ko'plab ilmiy tadqiqotlar olib borilmoqda. To'g'ri va o'z vaqtida davolash choralarini ko'rish orqali bemorlarning hayot sifati sezilarli darajada yaxshilanadi va og'ir asoratlarning oldi olinadi. Ayniqsa, sut va sut mahsulotlarini cheklashga asoslangan maxsus parhez kasallikni nazorat qilishda muhim o'rin tutadi.

Mazkur ishning asosiy maqsadi galaktozemiya kasalligining kelib chiqish sabablari, patogenez mexanizmlari, klinik belgilari hamda oldini olish yo'llarini ilmiy jihatdan yoritib berishdan iborat. Ushbu mavzuni o'rganish tibbiyot talabalari, amaliy shifokorlar va sog'liqni saqlash sohasi mutaxassislari uchun muhim bo'lib, galaktozemiya oid bilimlarni chuqurlashtirishga xizmat qiladi.

Shuni alohida ta'kidlash joizki, galaktozemiya autosom-retsessiv yo'l bilan irsiylanadigan kasallik bo'lib, kasallik rivojlanishi uchun ota-onaning har ikkisi ham nosog'lom gen tashuvchisi bo'lishi talab etiladi. Ushbu holat galaktozemiyaning oilaviy holatlarda uchrash ehtimolini oshiradi va genetik maslahat berishning ahamiyatini yanada kuchaytiradi. Aholi orasida kasallikning kam uchrashi ko'pincha uning yetarli darajada o'rganilmasligiga sabab bo'lib, bu esa erta tashxis qo'yish imkoniyatlarini cheklaydi.

Galaktozemiyaning eng keng tarqalgan klassik shakli galaktoza-1-fosfat uridiltransferaza fermenti yetishmovchiligi bilan bog'liq bo'lib, aynan ushbu ferment galaktozaning glyukozaga aylanish jarayonida muhim rol o'ynaydi. Ferment



faolligining pasayishi natijasida galaktoza-1-fosfat organizm to'qimalarida to'planadi va hujayralarning normal faoliyatiga zarar yetkazadi. Ayniqsa, jigar hujayralarida bu jarayon gepatomegaliya, sariqlik va jigar yetishmovchiligi kabi klinik holatlarga olib kelishi mumkin.

Kasallikning klinik kechishi bemorning yoshiga, ferment yetishmovchiligi darajasiga va parhezga rioya qilinishiga bevosita bog'liqdir. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda galaktozemiya ko'pincha hayotning dastlabki kunlarida namoyon bo'lib, sut bilan oziqlanish boshlanganidan so'ng holat tezda og'irlashadi. Agar o'z vaqtida sut mahsulotlari ratsiondan chiqarilmasa, sepsis, katarakta, intellektual rivojlanishning sustlashuvi kabi og'ir asoratlarga yuzaga kelishi mumkin.

Hozirgi kunda ko'plab mamlakatlarda galaktozemiyaning aniqlash maqsadida majburiy neonatal skrining dasturlari joriy etilgan. Ushbu skrining usullari orqali kasallikni klinik belgilar paydo bo'lishidan oldin aniqlash va zudlik bilan parhez terapiyasini boshlash imkoniyati yaratiladi. Bu esa kasallikning prognozini yaxshilash va bemorning jamiyatga moslashuvini ta'minlashda muhim ahamiyat kasb etadi.

Shu bilan birga, galaktozemiya bilan og'irgan bemorlarni uzoq muddatli kuzatuv ostida saqlash, ularning psixomotor rivojlanishini baholash hamda asoratlarning oldini olish tibbiyot amaliyotida dolzarb masalalardan biri bo'lib qolmoqda. Kasallikni faqat parhez bilan cheklab bo'lmasligi, balki kompleks yondashuv — ya'ni pediatr, genetik, nevrolog va dietolog hamkorligida davolash zarurligi ilmiy manbalarda qayd etilgan.

Yuqoridagilardan kelib chiqib, galaktozemiya kasalligini chuqur o'rganish, uning patogenetik mexanizmlarini tahlil qilish va samarali profilaktik choralarini ishlab chiqish hozirgi zamon tibbiyotining muhim vazifalaridan biri hisoblanadi. Ushbu kasallikka oid ilmiy izlanishlar nafaqat bemorlarning hayot sifatini yaxshilashga, balki irsiy metabolik kasalliklarning oldini olish bo'yicha yangi yondashuvlarni shakllantirishga xizmat qiladi.

Tadqiqot metodologiyasi



Mazkur tadqiqot ishida galaktozemiya kasalligini irsiy metabolik buzilish sifatida har tomonlama o'rganish maqsadida kompleks ilmiy-uslubiy yondashuv qo'llanildi. Tadqiqot jarayonida nazariy va amaliy metodlar uyg'unligi asosida kasallikning kelib chiqish sabablari, patogenez mexanizmlari, klinik belgilari, tashxislash usullari hamda profilaktika va davolash tamoyillari tahlil qilindi.

Tadqiqotning nazariy qismi doirasida ilmiy adabiyotlarni tahlil qilish va umumlashtirish metodidan foydalanildi. Xususan, galaktozemiya bo'yicha xalqaro va mahalliy ilmiy maqolalar, monografiyalar, tibbiy qo'llanmalar hamda Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti va boshqa nufuzli tibbiy muassasalarning tavsiyalari o'rganildi. Ushbu manbalar orqali galaktozemiyaning genetik asoslari, ferment yetishmovchiligi bilan bog'liq mexanizmlari va kasallikning turli shakllari haqida tizimli ma'lumotlar jamlandi.

Tadqiqotda qiyosiy tahlil metodi yordamida galaktozemiyaning klassik va noan'anaviy shakllari, ularning klinik kechishi va asoratlari o'zaro solishtirildi. Shuningdek, kasallikning turli yosh davrlarida namoyon bo'lish xususiyatlari, yangi tug'ilgan chaqaloqlar va katta yoshdagi bemorlarda uchraydigan belgilar o'rtasidagi farqlar tahlil qilindi. Bu yondashuv kasallikning individual kechishiga ta'sir etuvchi omillarni aniqlash imkonini berdi.

Amaliy qismda tibbiy-statistik metodlardan foydalanilib, galaktozemiya bilan bog'liq mavjud klinik kuzatuvlar va epidemiologik ma'lumotlar tahlil qilindi. Neonatal skrining natijalari, laborator tekshiruvlar (galaktoza darajasi, ferment faolligi ko'rsatkichlari) va klinik tashxis ma'lumotlari umumlashtirildi. Ushbu ma'lumotlar asosida kasallikni erta aniqlashning ahamiyati hamda davolash samaradorligiga ta'sir etuvchi omillar baholandi.

Shuningdek, induksiya va deduksiya metodlari yordamida alohida klinik holatlardan umumiy xulosalar chiqarildi va nazariy bilimlar amaliy ma'lumotlar bilan asoslandi. Analitik yondashuv orqali galaktoza almashinuvining buzilishi natijasida yuzaga keladigan patofiziologik jarayonlar chuqur o'rganildi va ularning klinik belgilarga ta'siri izohlandi.



Tadqiqot davomida tizimli yondashuv metodi qo'llanilib, galaktozemiya kasalligi yagona biologik, genetik va klinik jarayonlar majmui sifatida ko'rib chiqildi. Bu esa kasallikni faqat alohida belgilar asosida emas, balki organizmning umumiy funksional holati bilan bog'liq holda baholash imkonini berdi. Olingan natijalar ilmiy mantiq asosida tahlil qilinib, asoslangan xulosalar shakllantirildi.

Mazkur tadqiqot metodologiyasi galaktozemiya kasalligini chuqur va har tomonlama o'rganishga xizmat qilib, ilmiy xulosalarning ishonchliligi va amaliy ahamiyatini ta'minlashga qaratilgan.

Tadqiqot natijalari

O'tkazilgan tadqiqot natijaliga ko'ra, galaktozemiya irsiy metabolik kasallik sifatida organizmda ko'plab tizim va a'zolarga salbiy ta'sir ko'rsatishi aniqlandi. Ilmiy adabiyotlar va mavjud klinik ma'lumotlar tahlili galaktozemiya kasalligining asosan galaktoza almashinuvini ta'minlovchi fermentlar yetishmovchiligi bilan bog'liqligini tasdiqladi. Xususan, galaktoza-1-fosfat uridiltransferaza fermenti yetishmovchiligi kasallikning eng og'ir va keng tarqalgan shakliga sabab bo'lishi aniqlangan.

Tadqiqot jarayonida o'rganilgan ma'lumotlar shuni ko'rsatdiki, galaktozemiya ko'pincha hayotning dastlabki kunlarida klinik belgilari bilan namoyon bo'ladi. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda sut bilan oziqlanish boshlanganidan so'ng qusish, ich ketishi, tana vaznining yetarli ortmasligi, sariqlik va umumiy holsizlik kabi belgilar kuzatiladi. Ushbu simptomlar o'z vaqtida baholanmaganda jigar shikastlanishi, sepsis va metabolik buzilishlarning chuqurlashuviga olib kelishi mumkin.

Tahlil natijalari shuni ko'rsatdiki, neonatal skrining orqali galaktozemiyaning erta aniqlash kasallikning og'ir asoratlarini sezilarli darajada kamaytiradi. Skrining natijalariga asoslangan holda erta boshlangan parhez terapiyasi, ya'ni galaktoza va laktoza tutuvchi mahsulotlarni ratsiondan chiqarish bemorlarning klinik holatini barqarorlashtirishga xizmat qiladi. Bunday holatlarda jigar faoliyatining



yaxshilanishi, umumiy metabolik ko'rsatkichlarning me'yorga yaqinlashuvi kuzatilgan.

Shuningdek, tadqiqot davomida galaktozemiya bilan og'riqan bemorlarni uzoq muddatli kuzatish natijalari tahlil qilindi. Olingan ma'lumotlarga ko'ra, parhezga qat'iy rioya qilingan holatlarda bemorlarning hayot sifati nisbatan yuqori bo'lib, jismoniy rivojlanish ko'rsatkichlari barqaror saqlanadi. Biroq ayrim hollarda, hatto parhezga amal qilingan taqdirda ham, nutq rivojlanishining sekinlashuvi, o'rganish qobiliyatining pasayishi va nevrologik muammolar kuzatilishi mumkinligi aniqlandi.

Natijalar shuni ko'rsatadiki, galaktozemiyaning kechishi individual xususiyatlarga, ferment yetishmovchiligi darajasiga va davolash choralari qanchalik erta boshlanganiga bevosita bog'liqdir. Klassik galaktozemiya shaklida asoratlar xavfi yuqori bo'lsa, yengil shakllarda kasallik nisbatan yengil kechadi. Shu bilan birga, genetik omillar kasallikning klinik namoyon bo'lishida muhim rol o'ynashi tasdiqlandi.

Olingan ilmiy natijalar galaktozemiya kasalligini faqat laborator va klinik ko'rsatkichlar asosida emas, balki bemorning umumiy holati, rivojlanish darajasi va uzoq muddatli prognozi bilan bog'liq holda baholash zarurligini ko'rsatadi. Tadqiqot natijalari kasallikni erta aniqlash, to'g'ri parhez terapiyasini tashkil etish va kompleks tibbiy yondashuvni qo'llash muhim ekanligini yana bir bor tasdiqladi.

Adabiyotlar tahlili

Galaktozemiya kasalligini o'rganishga bag'ishlangan ilmiy tadqiqotlar so'nggi yillarda sezilarli darajada ko'paygan bo'lib, bu irsiy metabolik kasalliklarning tibbiyotdagi ahamiyati ortib borayotganidan dalolat beradi. Ilmiy adabiyotlarda galaktozemiya asosan galaktoza almashinuvining buzilishi bilan bog'liq bo'lgan autosom-retsessiv irsiy kasallik sifatida ta'riflanadi. Ko'pgina mualliflar kasallikning patogenezida asosiy rolni galaktoza metabolizmida ishtirok etuvchi fermentlar yetishmovchiligi o'ynashini ta'kidlaydi.



Xorijiy va mahalliy manbalarda galaktozemiyaning klassik shakli eng ko'p uchraydigan va klinik jihatdan og'ir kechuvchi tur sifatida qayd etilgan. Ilmiy tadqiqotlar natijalariga ko'ra, galaktoza-1-fosfat uridiltransferaza fermenti yetishmovchiligi galaktozaning parchalanmasdan organizm to'qimalarida to'planishiga olib keladi. Bu holat jigar, markaziy asab tizimi, buyraklar va ko'rish organlarida toksik ta'sir ko'rsatib, ko'plab klinik belgilarni yuzaga keltiradi.

Xulosa va takliflar

O'tkazilgan tadqiqot natijalari galaktozemiya irsiy metabolik kasallik sifatida tibbiyot amaliyotida muhim ahamiyatga ega ekanligini ko'rsatdi. Galaktozemiya galaktoza almashinuvining buzilishi natijasida yuzaga kelib, organizmda fermentlar yetishmovchiligi bilan tavsiflanadi va asosan yangi tug'ilgan chaqaloqlarda uchraydi. Tadqiqot davomida o'rganilgan ilmiy manbalar va tahlillar kasallikni erta aniqlash va o'z vaqtida davolash choralarini ko'rish orqali og'ir asoratlarning oldini olish mumkinligini tasdiqladi.

Tahlil natijalariga ko'ra, galaktozemiyaning klinik kechishi bemorning yoshiga, ferment yetishmovchiligi darajasiga hamda parhez terapiyasiga rioya qilinishiga bevosita bog'liqdir. Neonatal skrining dasturlarining joriy etilishi kasallikni dastlabki bosqichlarda aniqlash imkonini berib, parhezga asoslangan davolashni erta boshlashga xizmat qiladi. Bu esa jigar shikastlanishi, nevrologik buzilishlar va boshqa jiddiy asoratlar rivojlanish xavfini sezilarli darajada kamaytiradi.

Tadqiqot shuni ko'rsatdiki, galaktozemiya bilan og'irgan bemorlarni faqat parhez bilan davolash yetarli emas, balki ularni uzoq muddatli tibbiy kuzatuv ostida saqlash zarur. Kompleks yondashuv, ya'ni pediatr, genetik, nevrolog va dietolog mutaxassislar hamkorligida olib boriladigan davolash bemorlarning hayot sifatini yaxshilashda muhim rol o'ynaydi. Shu bilan birga, genetik maslahat berish va otionalarni kasallik haqida xabardor qilish profilaktikaning muhim yo'nalishlaridan biri hisoblanadi.



Yuqoridagilardan kelib chiqib, quyidagi takliflar ilgari suriladi: birinchidan, galaktozemiya erta aniqlash maqsadida neonatal skrining dasturlarini yanada takomillashtirish va ularni keng miqyosda joriy etish zarur; ikkinchidan, tibbiyot xodimlari va ota-onalar o'rtasida galaktozemiya kasalligi bo'yicha tushuntirish va ma'rifiy ishlarni kuchaytirish lozim; uchinchidan, galaktozemiya bilan og'rigan bemorlar uchun individual parhez rejalarini ishlab chiqish va ularga doimiy rioya etilishini ta'minlash muhim ahamiyatga ega.

Shuningdek, kelgusida galaktozemiya kasalligini chuqurroq o'rganishga qaratilgan ilmiy tadqiqotlarni kengaytirish, uning genetik mexanizmlarini aniqlash va yangi davolash usullarini ishlab chiqish maqsadga muvofiqdir. Ushbu takliflar amaliyotga joriy etilgan taqdirda, galaktozemiya bilan bog'liq asoratlarni kamaytirish va bemorlarning sog'lom hayot kechirish imkoniyatlarini oshirishga erishiladi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. Bosch A.M. *Classical galactosaemia revisited*. Journal of Inherited Metabolic Disease, 2006, 29(4), 516–525.
2. Berry G.T. *Galactosemia: when is it a newborn screening emergency?* Molecular Genetics and Metabolism, 2012, 106(1), 7–11.
3. Fridovich-Keil J.L., Walter J.H. *Galactosemia*. In: Valle D. et al. (eds.) The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. McGraw-Hill, New York, 2014.
4. Holton J.B., Walter J.H., Tyfield L.A. *Galactosaemia*. In: Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment. Springer, Berlin, 2011, 135–146.
5. Leslie N.D. *Insights into the pathogenesis of galactosemia*. Annual Review of Nutrition, 2003, 23, 59–80.
6. World Health Organization. *Newborn screening for inborn errors of metabolism*. WHO Press, Geneva, 2018.