

**YANGI TUG'ILGAN CHAQALOQLARDA GENETIK
KASALIKLARNI ERTA ANIQLASH**

Mualliflar: Kozimova Zarnigor

Sirojjidinov Muhammadrizo

Hasanboyev Ziynatullo

Pediatrica yo'nalishi 25-02 guruh talabalari

ANNOTATSIYA: Ushbu ilmiy maqolada yangi tug'ilgan chaqaloqlarda genetik kasalliklarni erta aniqlash haqida tushunchalar beriladi. Neonatal skrining usul orqali bolalarda tug'ma metabolik, endokrin yoki qon kasalliklari dastlabki bosqichda aniqlanishi mumkin. Odatda chaqaloqdan kichik qon tomchisi olinadi va turli testlar orqali kasalliklar tekshiriladi. Ba'zi hollarda esa genetik testlar yoki eshitish va ko'rish tekshiruvlari ham qo'llanadi. Erta tashxis qo'yish bolaga vaqtida davolanish imkonini beradi, oilaga esa genetik maslahat beradi va kasalliklarning jiddiy oqibatlarini kamaytiradi. Shu sababli, neonatal skrining yangi tug'ilgan bolalarning sog'lom o'sishi va rivojlanishini ta'minlashda juda muhim hisoblanadi.

KALIT SO'ZLAR: Yangi tug'ilgan chaqaloq, Genetik kasalliklar, Neonatal skrining, Erta tashxis, Metabolik kasalliklar, Endokrin kasalliklar, Tug'ma gipotiroidizm, Fenilketonuriya, Galaktozemiya, Homosisteinuriya, Gemoglobinopatiyalar, Talassemiya, Silik anemiya, Tug'ma immunodefektlar, Eshitish nuqsonlari, Ko'rish nuqsonlari, Molekulyar genetik testlar, Tandem mass-spektrometriya (TMS), Qon tahlili, Davolash va profilaktika, Ota-ona genetik maslahatlari, Bolaning rivojlanishi, Og'ir asoratlarning oldini olish, Sog'lom hayot sifati.

Kirish: Genetik kasallik - bu Genetik kasalliklar insonning DNK (irsiy material) dagi xatolik yoki mutatsiya natijasida yuzaga keladigan kasalliklar. Ya'ni, kasallik irsiy omillar orqali ota-onadan bola avlodga o'tishi mumkin yoki tug'ilish vaqtida DNKda yangi mutatsiya paydo bo'lishi mumkin bo'lgan kasalliklarga



aytamiz. Bolalarda genetik kasalliklar — bu bola tugʻilgan zahotiyoyq yoki erta yoshda DNKdagi xatoliklar natijasida yuzaga keladigan kasalliklar.

Bolalarda genetik kasalliklar paydo boʻlish sabablari

Genetik kasalliklar — bu bolaning DNK (irsiy kod) dagi xatoliklar yoki mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan kasalliklar. Ular bola tugʻilishidan oldin, tugʻilgan zahotiyoyq yoki erta yoshda namoyon boʻlishi mumkin. Bolalarda genetik kasalliklar paydo boʻlishining asosiy sabablari quyidagilardir:

1. Irsiy omillar (ota-onadan oʻtish)

Eng koʻp uchraydigan sabab — ota-onadan bola avlodga genetik kasallik genlarining oʻtishi.

- **Dominant irsiy kasalliklar:** agar ota yoki onada bitta xatolik gen boʻlsa, bola kasallikka uchrashi mumkin. Masalan, **Huntington kasalligi**.
- **Resessiv irsiy kasalliklar:** bola kasallikka faqat ota va onadan ikkalasidan ham xatolik gen olganida uchraydi. Masalan, **fenilketonuriya, talassemiya**.
- **X-xromosoma bilan bogʻliq kasalliklar:** xromosoma X bilan bogʻliq genetik xatoliklar, koʻpincha oʻgʻil bolalarda namoyon boʻladi, masalan, **Duchenne muskullar distrofiyasi**.

Shuningdek, ota-onada kasallik boʻlmasa ham ular **tashuvchilar (carrier)** boʻlishi mumkin, yaʼni kasallik genini bola avlodga oʻtkazadi.

2. DNK mutatsiyalari (yangi mutatsiyalar)

Baʼzi kasalliklar ota-onadan oʻtmaydi, balki **yangi mutatsiya** sifatida paydo boʻladi.

- Bu mutatsiya tugʻilish vaqtida yoki urugʻ hujayrada yuzaga keladi.
- Mutatsiyalar tasodifiy boʻlishi mumkin yoki atrof-muhit, toksinlar, dori-darmonlar taʼsirida kelib chiqadi.
- Masalan, baʼzi **kam uchraydigan metabolik kasalliklar** va **serebral palsi** yangi mutatsiya natijasida paydo boʻladi.



3. Homiladorlik davridagi omillar

Homiladorlik davrida onaning salomatligi va atrof-muhit bolada genetik kasallik xavfini oshirishi mumkin:

- **Infektsiyalar:** homiladorlikda qizamiq, toksoplazmoz, rubella kabi infektsiyalar DNKga zarar yetkazishi mumkin.
- **Zararli dorilar va moddalar:** spirtli ichimliklar, tamaki, ba'zi dorilar yoki kimyoviy moddalar homilaning DNKsi uchun xavf tug'diradi.
- **Vitamin yetishmovchiligi:** ayniqsa **foliy kislotasi** yetishmasligi homilada asab tizimi nuqsonlariga olib kelishi mumkin.
- **Radiatsiya va toksik muhit** ham DNK mutatsiyasini keltirib chiqarishi mumkin.

4. Xromosomalardagi o'zgarishlar

Ba'zi genetik kasalliklar **xromosomal soni yoki tuzilishidagi o'zgarishlar** natijasida yuzaga keladi:

- **Daun sindromi** – 21-xromosomaning qo'shimcha nusxasi.
- **Turner sindromi** – X xromosomasining yetishmasligi.
- **Kline-felter sindromi** – qo'shimcha X xromosoma (XXY).

Bu kasalliklar ko'pincha tug'ilish vaqtida aniqlanadi va bolaning jismoniy yoki aqliy rivojlanishiga ta'sir qiladi.

Bolalarda genetik kasallik turlari:

Bolalarda genetik kasalliklar turli xil bo'lib, ular tana tizimining turli organlariga ta'sir qiladi. Ular irsiy bo'lishi. Ularning turlari

Metabolik genetik kasalliklar

Bu kasalliklar organizmda moddalar almashinuvi buzilishi bilan bog'liq. Bolada tanadagi muhim moddalarni (aminokislota, yog', shakar) parchalay olmaydi yoki to'play olmaydi.

- **Fenilketonuriya:** fenilalanin aminokislotasini parchalay olmaslik; davolanmasa, bola aqliy rivojlanishi sustlashadi.
- **Galaktozemiya:** sutdagi shakarni (galaktoz) metabolizatsiya qila olmaydi; jigar va buyrakga zarar yetishi mumkin.



- **Homosisteinuriya:** homosistein aminokislotasining ortiqcha to'planishi; qon tomirlari va asab tizimiga ta'sir qiladi.

Belgilar: o'sishning sustlashishi, qayt qilish, diareya, aqliy rivojlanish sekinligi.

Endokrin genetik kasalliklar. Bu kasalliklar gormon ishlab chiqarish tizimiga ta'sir qiladi. Tug'ilishdan oldin yoki erta yoshda namoyon bo'ladi.

- **Tug'ma gipotiroidizm:** qalqonsimon bez yetarlicha gormon ishlab chiqarmaydi; davolanmasa, aqliy va jismoniy rivojlanish sustlashadi.

- **Adrenogenital sindrom:** suv-tuz balansini va jinsiy rivojlanishni buzadi.

Belgilar: charchoq, o'sish sustligi, qorin shishishi, gormon yetishmovchiligi bilan bog'liq jismoniy o'zgarishlar.

1. **Gemoglobinopatiyalar** -bu qonda gemoglobinning tuzilishi yoki sintezi bilan bog'liq genetik kasalliklar guruhidir. Gemoglobin – bu qonda kislorod tashuvchi oqsil bo'lib, u qizil qon hujayralarida (eritrotsitlarda) mavjud. Gemoglobinopatiyalar odatda autosomal irsiy kasalliklar hisoblanadi.

Talassemiya- Alfa-talassemiya va Beta-talassemiya. Gemoglobinning alfa yoki beta zanjirlarining yetarli ishlab chiqilmasligi bilan tavsiflanadi

2. **Immunitet kasalliklari** – bu insonning immun tizimi normal ishlamasligi natijasida yuzaga keladigan kasalliklar. Immun tizimi odatda organizmni mikroblar, viruslar, zamburug'lar va boshqa zararli moddalaridan himoya qiladi. Ammo ba'zan u noto'g'ri ishlaydi va kasalliklarga olib keladi..

3. **Sensory kasalliklar** – bu insonning sezgi organlari (ko'z, quloq, burun, til, teri) yoki ularning nerv yo'llari normal ishlamasligi natijasida paydo bo'ladigan kasalliklar. Bu kasalliklar organizmning atrof-muhitdan ma'lumot olish va unga javob berish qobiliyatini buzadi.

Erta tashhis: yangi tug'ilgan chaqaloqlarda genetik kasalliklarni aniqlash

Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda genetik kasalliklarni aniqlash – bu bolaning tug'ilganidan keyin, uning sog'lig'iga xavf tug'diradigan irsiy kasalliklarni erta



bosqichda aniqlash jarayonidir. Maqsad – kasallik rivojlanishidan oldin profilaktika qilish yoki davolashni boshlash.

Nima uchun erta tashxis muhim:

Ba'zi genetik kasalliklar tug'ilgan zahotiyoq alomat bermaydi, ammo vaqt o'tishi bilan jiddiy sog'liq muammolariga olib keladi: erta tashxis bilan:

- Hayot sifatini yaxshilash
- Davolash va profilaktik choralarni erta boshlash
- Asoratlarni va jiddiy muammolarni kamaytirish

Davolash usullari:

Yangi tug'ilgan chaqoloqlarda aniqlanadigan genetik va metabolik kasalliklarni davolash jarayoni kasallik turiga va og'irlik darajasiga hamda bolaning umumiy holatiga qarab belgilanadi. Agar tashxis erta qo'yilsa davolash samaradorligi yuqori bo'ladi va keyinchalik sog'lom rivojlanish imkoniyatiga ega bo'ladi. Davolashning asosiy yo'nalishlari quyidagilardan iborat:

1. Dietoterapiya (maxsus parhez bilan davolash)

Ko'plab metabolik kasalliklarda organizm ayrim moddalarni to'g'ridan-to'g'ri qabul qila olmaydi yoki to'g'ri parchalay olmaydi. **Shu sababli maxsus dietalar buyuriladi:**

Fenilketonuriyada – fenilalanin miqdori kam bo'lgan maxsus aralashmalar beriladi; protein cheklangan parhez tavsiya qilinadi.

Galaktozemiyada – sut va sut mahsulotlari butunlay chiqarib tashlanadi, laktoza va galaktozasiz ovqatlar ko'proq qo'llaniladi.

Homosisteinuriya – metionin cheklangan, B6, B12 va foliy kislotasiga boy parhez belgilanadi.

2. Gormonal davolash

Ba'zi endokrin genetik kasalliklarda gormon yetishmovchiligi kuzatiladi. Bunday holatlarda:

- **Tug'ma gipotiroidizm**da – levotiroksin gormoni erta yoshdan boshlab beriladi natijada bola aqliy va jismoniy rivojlanishining sustlashishini oldini olishga yordam beradi.



- **Adrenogenital sindromda** – kortikosteroidlar, suv-tuz balansini tiklovchi dori vositalari qoʻllanadi.

Gormonal davolash uzoq muddatli boʻladi va mutaxassis nazorati ostida olib boriladi.

- Tashuvchilik ehtimolini
- Oldini olish strategiyalarini aniqlashda yordam beradi.

Xulosa

Yangi tugʻilgan chaqaloqlarda genetik kasalliklarni erta aniqlash va ularni oʻz vaqtida davolash bolalarning sogʻlom rivojlanishini taʼminlashda muhim ahamiyat kasib etadi. Neonatal skrining orqali metabolik, endokrin va qon bilan bogʻliq hamda boshqa tugʻma kasalliklarni dastlabki bosqichida aniqlash imkoniyati mavjud boʻlib, bu kasalliklarning ogʻir asoratlarini oldini olishga yordam beradi. Erta tashxis qoʻyilgan bolalarda dietoterapiya, gormonal terapiya, ferment yetishmovchiligini toʻldirish va simptomatik reabilitatsiya kabi davolash usullari samarali natija beradi. Bundan tashqari, zamonaviy gen terapiyasi va molekulyar davolash yoʻnalishlarining rivojlanib borayotgani kelajakda genetik kasalliklarning asosiy davolash usuliga aylanishi mumkinligini koʻrsatadi. Ota-onalarga beriladigan genetik maslahat esa kasalliklarning oilaviy takrorlanish xavfini kamaytirish va kelajak homiladorliklar uchun toʻgʻri yoʻl-yoʻriq koʻrsatishda muhim oʻrin tutadi. Shu boisdan neonatal skrining dasturlarini kengaytirish, genetik kasalliklar haqida aholi xabardorligini oshirish va zamonaviy davolash usullarini amaliyotga tatbiq etish sogʻlom avlodni shakllantirishda asosiy omillardan biridir.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. American Academy of Pediatrics. (2006). Newborn screening : Toward a uniform screening panel and system. Pediatrics,
2. Watson, M.S., Mann, M.Y., Lloyd-Puryear, M.A., Rinaldo, P., & Howell, R. R. (2006). Newborn screening: Toward a uniform screening panel and system. Genetics in Medicine
3. Scriver, C. R., & Beaudet, A. L. (2001). The metabolic and molecular bases of inherited disease (8 th ed). McGraw-Hill.



4. Kliegman, R. M., Stanton, B. F., St Geme, J. W., & Schor, N. F. (2021). Nelson Textbook of Pediatrics (22nd ed.). Elsevier.
5. Chat GPT.