

FENILKETONURIYADA AMINOKISLOTA ALMASHINUVI BUZILISHI VA UNING ORGANIZMGA TA'SIRI

Mualliflar (Authors):

Usmonova Xurshida Xolboyevna^{1}*

Otajonova Aziza Karimjon qizi²

Sodiqova Gulsevar Zokir qizi²

Ashurova Nozima Zarif qizi²

Uralova Mahbuba Sheraliyevna²

Affiliatsiya (Affiliation):

¹Toshkent davlat tibbiyot universiteti, Tibbiy va biologik kimyo kafedrası , Toshkent, O'zbekiston

²Toshkent davlat tibbiyot universiteti, 1-bosqich talabasi, Toshkent, O'zbekiston

Annotatsiya

Ushbu maqolada fenilketonuriya kasalligida aminokislotalar almashinuvi buzilishining biokimyoviy asoslari, kasallikning kelib chiqish mexanizmlari hamda uning klinik ahamiyati yoritilgan. Fenilketonuriya irsiy fermentopatiya bo'lib, unda fenilalanin gidroksilaza fermenti yetishmovchiligi natijasida fenilalanin moddasining parchalanishi izdan chiqadi. Natijada organizmda zaharli metabolitlar to'planib, ayniqsa markaziy nerv tizimiga salbiy ta'sir ko'rsatadi. Maqolada kasallikning erta diagnostikasi, neonatal skrining dasturlarining ahamiyati, parhez terapiyasi va zamonaviy davolash usullari haqida ham ma'lumot berilgan. Fenilketonuriyani o'z vaqtida aniqlash va to'g'ri boshqarish bemorlarning sog'lom rivojlanishida muhim omil hisoblanadi.

Kalit so'zlar: Fenilketonuriya, aminokislotalar almashinuvi, fenilalanin, fenilalanin gidroksilaza, metabolik kasalliklar, irsiy fermentopatiya, neonatal skrining, biokimyoviy diagnostika

Kirish

Inson organizmi hayot faoliyatini ta'minlovchi barcha jarayonlar murakkab biologik va kimyoviy reaksiyalar asosida kechadi. Ushbu jarayonlar ichida oqsillar, uglevodlar va lipidlar almashinuvi bilan bir qatorda aminokislotalar almashinuvi ham muhim o'rin tutadi. Aminokislotalar nafaqat oqsillar sintezi uchun asosiy "qurilish materiali" hisoblanadi, balki ular fermentlar, gormonlar, neyromediatorlar va boshqa biologik faol moddalarning hosil bo'lishida ham ishtirok etadi. Shu sababli ularning almashinuvidagi har qanday buzilish organizmning turli tizimlariga jiddiy ta'sir ko'rsatadi.

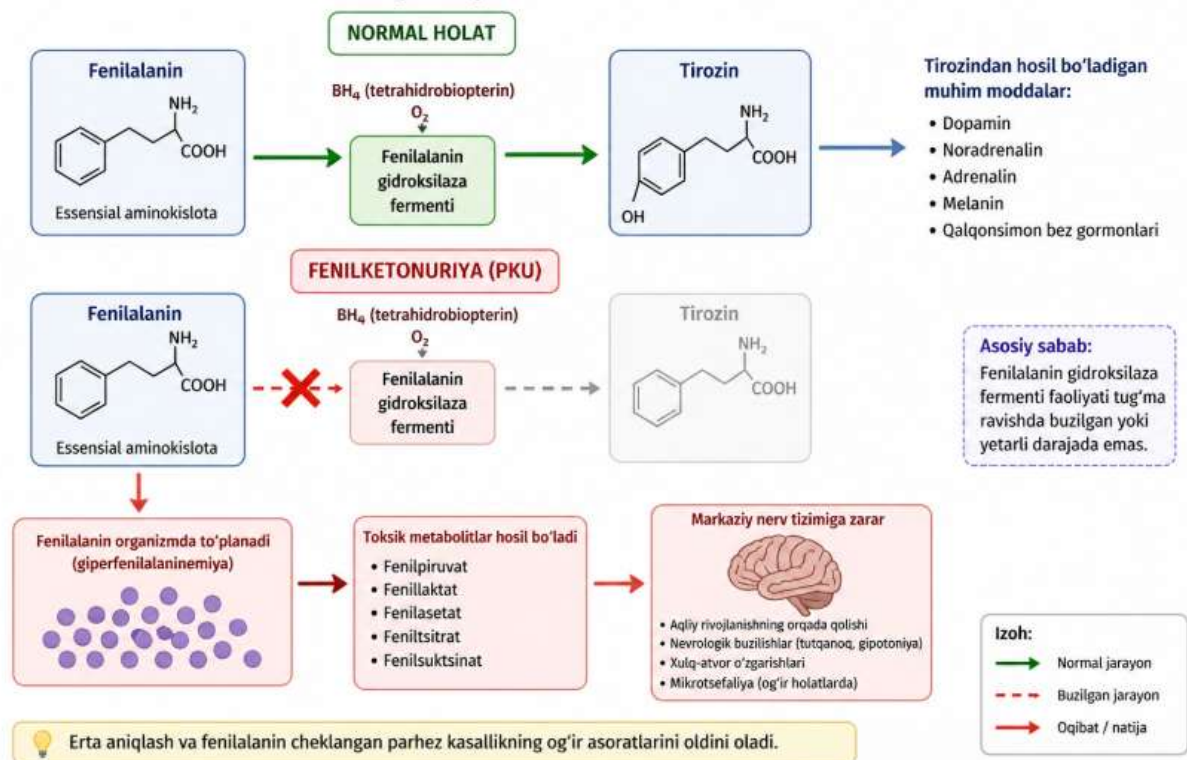
Aminokislotalar almashinuvi bilan bog'liq irsiy kasalliklar orasida fenilketonuriya alohida ahamiyatga ega. Bu kasallik fenilalanin aminokislotasining parchalanish jarayoni buzilishi natijasida yuzaga keladi. Normal sharoitda fenilalanin gidroksilaza fermenti fenilalaninni tirozinga aylantiradi, biroq ushbu ferment yetishmovchiligi yoki faoliyati buzilganda fenilalanin va uning toksik hosilalari organizmda to'planib qoladi.

Fenilketonuriya autosom-retsessiv irsiy kasallik bo'lib, u tug'ma metabolik buzilishlar guruhiga kiradi. Kasallikning eng xavfli jihati shundaki, to'plangan toksik metabolitlar markaziy nerv tizimi hujayralariga zarar yetkazadi. Natijada bolalarda aqliy rivojlanishning orqada qolishi, nevrologik buzilishlar, xulq-atvor o'zgarishlari va boshqa og'ir klinik belgilar kuzatilishi mumkin. Shu sababli fenilketonuriya erda aniqlanmasa, qaytarib bo'lmaydigan asoratlarga olib keladi.

Zamonaviy tibbiyotda ushbu kasallikni erda bosqichda aniqlash uchun neonatal skrining dasturlari joriy etilgan bo'lib, bu chaqaloqlarda kasallikni tug'ildandan so'ng darhol aniqlash imkonini beradi. Erda tashxis qo'yish orqali maxsus fenilalanin cheklangan parhez va metabolik nazorat yordamida kasallikning og'ir asoratlarini oldini olish mumkin.

Shu nuqtai nazardan, fenilketonuriya nafaqat tibbiy, balki biologik va kimyoviy jihatdan ham chuqur o'rganishni talab qiladigan dolzarb muammo hisoblanadi. Ushbu maqolada fenilketonuriyaning biokimyoviy asoslari, ferment tizimidagi o'zgarishlar, klinik belgilar hamda zamonaviy diagnostika va davolash usullari batafsil yoritiladi.

FENILKETONURIYA (PKU): FENILALANIN ALMASHINUVI BUZILISHI



Material va metodlar

Ushbu maqolani tayyorlashda fenilketonuriya kasalligining biokimyoviy, genetik va klinik jihatlarini chuqur yoritish maqsadida ilmiy va amaliy manbalardan foydalanildi. Materiallar sifatida tibbiy biokimyo, genetika va pediatriya yo'nalishlariga oid zamonaviy darsliklar, ilmiy maqolalar hamda xalqaro tibbiy tavsiyalar o'rganildi. Shuningdek, metabolik kasalliklar, ayniqsa fenilalanin almashinuviga doir laborator tahlil natijalari va klinik kuzatuvlarga asoslangan ma'lumotlar tahlil qilindi.

Tadqiqot jarayonida fenilketonuriyaning kelib chiqish mexanizmini tushuntirishda fenilalanin gidroksilaza fermenti faoliyati, aminokislotalar almashinuvi yo'llari hamda toksik metabolitlar hosil bo'lish jarayoniga oid biokimyoviy sxemalar va ilmiy modellardan foydalanildi. Bundan tashqari, kasallikning klinik ko'rinishlari va diagnostik usullarini o'rganishda neonatal skrining tizimlari, qon va siydik tahlillarida aniqlanadigan biomarkerlar ham hisobga olindi.

Metodologik jihatdan maqolada analitik va taqqoslash usullaridan foydalanildi. Analitik yondashuv orqali fenilketonuriya rivojlanishining asosiy biokimyoviy bosqichlari tahlil qilindi, ferment yetishmovchiligining oqibatlarini izohlandi. Taqqoslash usuli yordamida sog'lom organizm va fenilketonuriya bilan kasallangan organizmdagi aminokislotalar almashinuvi jarayonlari o'rtasidagi farqlar solishtirildi.

Shuningdek, adabiyotlar tahlili metodi qo'llanilib, turli ilmiy manbalarda keltirilgan ma'lumotlar umumlashtirildi va tizimlashtirildi. Bu yondashuv fenilketonuriya kasalligini faqat klinik emas, balki biokimyoviy nuqtai nazardan ham yaxlit tushunishga imkon berdi.

Umuman olganda, ushbu maqolada qo'llanilgan materiallar va metodlar fenilketonuriya kasalligining kelib chiqish sabablari, rivojlanish mexanizmi hamda diagnostika va davolash tamoyillarini ilmiy asosda yoritishga xizmat qiladi.

Xulosa

Fenilketonuriya — aminokislotalar almashinuvi bilan bog'liq murakkab irsiy metabolik kasallik bo'lib, uning asosida fenilalanin gidroksilaza fermenti faoliyatining buzilishi yotadi. Ushbu ferment yetishmovchiligi natijasida fenilalanin va uning toksik metabolitlari organizmda to'planib, ayniqsa markaziy nerv tizimi faoliyatiga jiddiy zarar yetkazadi. Bu esa kasallikning eng og'ir oqibati bo'lgan nevrologik buzilishlar va aqliy rivojlanishning orqada qolishiga olib keladi.

Tahlillar shuni ko'rsatadiki, fenilketonuriya erta bosqichda aniqlanmasa, uning asoratlari qaytarib bo'lmaydigan darajaga yetishi mumkin. Shu sababli neonatal skrining dasturlarining joriy etilishi kasallikni erta aniqlash va o'z vaqtida choralar ko'rishda muhim ahamiyatga ega hisoblanadi. Maxsus parhez terapiyasi, ya'ni fenilalanin miqdori cheklangan ovqatlanish rejimi esa bemor hayot sifatini sezilarli darajada yaxshilash imkonini beradi.

Umuman olganda, fenilketonuriya nafaqat klinik tibbiyot, balki biokimyo va genetika fanlari uchun ham dolzarb muammo bo'lib qolmoqda. Uning chuqur o'rganilishi irsiy kasalliklarni erta aniqlash, samarali davolash usullarini ishlab chiqish va kelajakda bunday metabolik buzilishlarning oldini olishga xizmat qiladi. Shu jihatdan, fenilketonuriya ustida olib boriladigan ilmiy tadqiqotlar tibbiyot rivojida muhim o'rin tutadi va inson salomatligini saqlashda katta ahamiyatga ega.

Foydalanilgan adabiyotlar :

1. Sodikov S.S., Abdurahmonov A.A. **Tibbiy biokimyo**. – Toshkent: “Tibbiyot nashriyoti”, 2020.
2. Karimov B.B. **Umumiy biokimyo asoslari**. – Toshkent: O'zbekiston Milliy universiteti nashriyoti, 2019.
3. Ismoilov N.I. **Klinik biokimyo**. – Toshkent: “Fan va texnologiya”, 2021.
4. Tibbiyot akademiyasi professor-o'qituvchilari jamoasi. **Biokimyo (o'quv qo'llanma)**. – Toshkent, 2022.
5. Raximova D.T. **Metabolik kasalliklar va ularning biokimyosi**. – Toshkent: “Tibbiyot”, 2018.
6. Nelson D.L., Cox M.M. **Lehninger Biokimyo asoslari (tarjima nashr)**. – Toshkent, 2020.
7. WHO (World Health Organization). **Phenylketonuria: Screening and Management Guidelines**. – Geneva, 2021.
8. TTA (Toshkent Tibbiyot Akademiyasi). **Tibbiy genetika va biokimyo bo'yicha ma'ruzalar to'plami**. – Toshkent, 2023.