

ALBINIZM KASALLIGI HAQIDA UMUMIY TUSHUNCHA

Anvarjonova Omadxon Xasanboy qizi

Shahrisabz davlat pedagogika instituti

Biologiya sirtqi 4- kurs 401- guruh talabasi

+998771525159

Dusmurodova Feruza Ravshan qizi

Shahrisabz davlat pedagogika instituti

Biologiya sirtqi 4- kurs 401- guruh talabasi

+998771563004

feruzadostmurodova4@gmail.com

Abdunazarova Zulayxo Sharifqulovna

Ilmiy rahbar: Shahrisabz davlat pedagogika instituti tadqiqotchisi

Annotatsiya. Albinizm — bu genetik o'zgarishlar natijasida organizmda pigment (melanin) yetarlicha ishlab chiqilmasligi bilan tavsiflanadigan irsiy kasallikdir. Ushbu holatda teri, soch va ko'zlar rangsiz yoki juda oq tusda bo'ladi. Albinizm har qanday irq va millat vakillarida uchrashi mumkin. Kasallikning asosiy sababi — melanin sinteziga javobgar genlarning mutatsiyaga uchrashi natijasida pigment hosil bo'lish jarayonining buzilishi hisoblanadi. Albinizmli shaxslar quyosh nurlari ta'siriga juda sezgir bo'lib, ular teri saratoni va ko'rish bilan bog'liq muammolarga ko'proq moyil bo'ladilar. Ushbu tezisda albinizmning sabablari, turlari, klinik belgilari, tashxislash va parvarishlash usullari haqida umumiy ma'lumot beriladi.

Kalit so'zlar: Albinizm, melanin, pigment yetishmovchiligi, genetik kasallik, irsiyat, teri, ko'z, quyosh sezuvchanligi, tibbiy parvarish.



ОБЩЕЕ ПОНЯТИЕ ОБ АЛЬБИНИЗМЕ

Аннотация. Альбинизм — наследственное заболевание, характеризующееся недостаточной выработкой пигмента (меланина) в организме в результате генетических изменений. При этом кожа, волосы и глаза становятся бесцветными или очень белыми. Альбинизм может возникнуть у людей любой расы и национальности. Основная причина заболевания — нарушение процесса образования пигмента в результате мутации в генах, ответственных за синтез меланина. Люди с альбинизмом очень чувствительны к солнечному свету, а также более склонны к раку кожи и проблемам со зрением. В данной диссертации представлены общие сведения о причинах, типах, клинических симптомах, диагностике и лечении альбинизма.

Ключевые слова: Альбинизм, меланин, дефицит пигмента, генетическое заболевание, наследственность, кожа, глаза, чувствительность к солнцу, медицинская помощь.

Inson organizmining tashqi ko'rinishi va fiziologik xususiyatlari genetik omillar bilan belgilanadi. Shunday genetik holatlardan biri — albinizm, ya'ni pigment (melanin) yetishmovchiligi bilan kechadigan irsiy kasallikdir. Melanin moddasi inson tanasining teri, soch va ko'z rangini shakllantiradi, shuningdek, ultrabinafsha nurlardan himoya vazifasini bajaradi. Albinizmda bu pigmentning hosil bo'lish jarayoni buziladi, natijada organizmda tabiiy rang hosil bo'lmaydi va odamning terisi, sochi hamda ko'zlari oq yoki juda och rangda bo'ladi.

Albinizm har qanday irq va millat vakillarida uchrashi mumkin bo'lib, u irsiy yo'l bilan nasldan-naslga o'tadi. Statistik ma'lumotlarga ko'ra, dunyoda har 17 000–20 000 kishidan bittasi albinizmdan aziyat chekadi. Ushbu kasallikning paydo bo'lishi genlarda yuz beradigan mutatsiyalar bilan bog'liq bo'lib, ular melaninni ishlab chiqarishga mas'ul bo'lgan fermentlar faoliyatini izdan chiqaradi.

Albinizm nafaqat tashqi ko'rinishga, balki sog'liq holatiga ham sezilarli ta'sir ko'rsatadi. Bunday insonlar quyosh nurlariga juda sezgir bo'lishadi, ularning

terisi tez kuyadi, teri saratoni rivojlanish xavfi yuqori bo'ladi. Shuningdek, albinizm ko'z tizimiga ham ta'sir etib, ko'rish qobiliyatining pasayishiga, nistagm (ko'zning ixtiyorsiz harakati) va fotofobiya (yorug'likdan qo'rquv) holatlariga sabab bo'ladi.

Shunga qaramay, albinizm bilan yashovchi insonlar to'g'ri tibbiy parvarish, quyoshdan himoyalaniş choralariga amal qilish va psixologik qo'llab-quvvatlash orqali sog'lom va faol hayot kechirishlari mumkin. Mazkur tezisda albinizm kasalligining sabablari, turlari, klinik belgilar, tashxislash usullari hamda parvarish va himoya choralariga oid umumiy ma'lumotlar yoritiladi.

Albinizm inson genetik tuzilmasidagi mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan noyob irsiy holatlardan biridir. Ushbu kasallikning eng muhim jihati — organizmda melanin pigmentining yetarli miqdorda ishlab chiqilmasligidir. Melanin nafaqat tashqi ko'rinishni belgilaydi, balki ultrabinafsha nurlardan himoya, ko'rish tizimi faoliyati va immun jarayonlarda ham muhim rol o'ynaydi. Tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, albinizmli shaxslarning ko'pchiligi quyosh nurlari ta'sirida teri kuyishiga va teri saratoni rivojlanishiga ko'proq moyil bo'ladi. Shu sababli ularning sog'lig'ini saqlashda quyoshdan himoyalaniş eng muhim choralardan biridir.

Genetik jihatdan olganda, albinizm autosom-resessiv tarzda nasldan-naslga o'tadi. Bu shuni anglatadiki, bola albinizm bilan tug'ilishi uchun har ikkala otanonada ham bu kasallikka olib keluvchi gen mavjud bo'lishi kerak. Genetik tahlillar natijalariga ko'ra, albinizmning bir necha turi mavjud: okulokutan albinizm (teri, soch va ko'zga ta'sir etuvchi shakl), okulyar albinizm (faqat ko'zga ta'sir etuvchi shakl) va qisman albinizm (pigmentning ayrim joylarda saqlanib qolgan shakli). Har bir turining klinik ko'rinishi va og'irlik darajasi turlicha bo'lishi mumkin.

Albinizmga chalingan insonlarda eng ko'p uchraydigan muammolardan biri — ko'rishning pasayishi va fotofobiya. Tadqiqot natijalariga ko'ra, bunday shaxslarning 85–90 foizida ko'rish o'tkirligi past bo'ladi, ko'p hollarda ko'z harakatlarining muvofiqlashuvi (nistagm) kuzatiladi. Zamonaviy tibbiyotda bu

holatni to'liq davolash imkoniyati mavjud emas, ammo maxsus ko'zoynaklar, kontakt linzalar, yorug'lik filtrlari va ko'rish mashg'ulotlari yordamida ko'rish qobiliyatini yaxshilash mumkin.

Teri holatiga kelsak, albinizmli insonlarda teri juda nozik va quyoshga nisbatan sezuvchan bo'ladi. Shu bois ular uchun quyoshdan himoya qiluvchi kremlar (SPF 50+), bosh kiyimlar va uzun yengli kiyimlar kiyish tavsiya etiladi. Tibbiy nazorat va dermatologik ko'riklar muntazam olib borilsa, teri kasalliklari va saraton xavfini kamaytirish mumkin.

Albinizmning ijtimoiy va psixologik jihatlari ham muhim ahamiyatga ega. Ayrim jamiyatlarda albinizmli shaxslarga nisbatan noto'g'ri tushunchalar va kamsitish holatlari mavjud bo'lib, bu ularning psixologik holatiga salbiy ta'sir ko'rsatadi. Tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, psixologik qo'llab-quvvatlash, oilaviy mehr va ijtimoiy integratsiya albinizmli insonlarning o'ziga bo'lgan ishonchini va hayot sifatini oshiradi.

So'nggi yillarda olib borilgan genetik tadqiqotlar shuni ko'rsatmoqdaki, TYR, OCA2, TYRP1 va SLC45A2 genlaridagi mutatsiyalar albinizmning asosiy sabablaridan biridir. Ushbu sohada olib borilayotgan ilmiy izlanishlar gen terapiyasi yordamida pigment sintezini tiklash imkoniyatlarini o'rganmoqda. Hozircha bu usullar amaliy tibbiyotda keng qo'llanmayapti, biroq kelajakda bu yo'nalish albinizmni davolashda muhim burilish yasashi mumkin.

Natijalar shuni ko'rsatadiki, albinizm kasalligini erta aniqlash, genetik maslahat berish, oftalmologik va dermatologik parvarish tadbirlarini to'g'ri tashkil etish orqali bemorlarning hayot sifatini sezilarli darajada yaxshilash mumkin. Eng muhim jihatlardan biri — jamiyatda albinizm haqida to'g'ri tushuncha shakllantirish va bu insonlarning huquqlarini himoya qilishdir. Albinizmli shaxslar ham boshqa fuqarolar kabi ijtimoiy hayotda faol ishtirok etishlari, ta'lim olish va mehnat qilish imkoniyatlariga ega bo'lishlari kerak.

Bundan tashqari, albinizmning ijtimoiy va psixologik jihatlari ham e'tibordan chetda qolmasligi kerak. Jamiyatda bunday insonlarni to'g'ri tushunish,



ularni kamsitishdan himoya qilish va teng imkoniyatlar yaratish albinizmli shaxslarning o'ziga bo'lgan ishonchini mustahkamlaydi.

Xulosa qilib aytganda, albinizm — bu tibbiy, genetik va ijtimoiy yondashuvni talab qiluvchi murakkab holatdir. Har bir inson, u qanday genetik xususiyatga ega bo'lishidan qat'i nazar, jamiyatning to'laqonli a'zosi sifatida qadrli va qo'llab-quvvatlanishga loyiqdir. To'g'ri parvarish, bilim va mehr bilan albinizmli insonlar ham sog'lom, faol va baxtli hayot kechirishi mumkin.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Karimova, N. (2021). *Tibbiy genetika asoslari*. Toshkent: Fan va texnologiya nashriyoti.
2. Omonova, M. (2020). "Genetik kasalliklarning klinik xususiyatlari va ularni tashxislash usullari." *O'zbekiston Tibbiyot Jurnali*, №4, 33–39.
3. To'xtayeva, S. (2022). *Inson genetik kasalliklari va irsiyat omillari*. Toshkent: O'zbekiston Milliy Universiteti nashriyoti.
4. World Health Organization (WHO). (2023). *Albinism: Key facts and global health guidance*. Retrieved from <https://www.who.int>
5. National Organization for Albinism and Hypopigmentation (NOAH). (2022). *Understanding Albinism*. New York: NOAH Publications.
6. Grønskov, K., Ek, J., & Brondum-Nielsen, K. (2007). "Oculocutaneous albinism: a review of clinical and molecular findings." *Human Genetics*, 122(5), 559–578.