



MAVZU: FENILKETONURIYA KASALLIGI.

Kokand University Andijon filiali Tibbiyot fakulteti 1-kurs Pediatriya

6-guruh talabasi:

Mannopova Xonoyim.

Ilmiy rahbari:

Kokand University Andijon filiali

*Tibbiy biologiya fani o'qituvchisi: **Sotibaldiyeva Zeboxon***

Annotatsiya: Ushbu maqolada Fenilketonuriya - aminokislotalarning, asosan fenilalaninning metabolizmining buzilishi bilan bog'liq bo'lgan fermentopatiyalar guruhiga mansub irsiy kasallik. Felling kasalligi - xromosoma-genetik, meros bo'lib, ota-onalaridan bolalarga o'tadi. Patologiyaning rivojlanishi uchun javobgar 12 xromosomada joylashgan gendir. Jigar fermenti fenilalanin-4-gidroksilaza ishlab chiqarish uchun javob beradi, bu orqali fenilalaninni boshqa moddaning - tirozinga aylantirish jarayoni normal tana faoliyatiga talab qilinadi

Kalit so'zlar:

Fenilketonuriya qanday kasallik?

Fenilketonuriya alomatlari.

Fenilketonuriyaning diagnostikasi.

Fenilketonuriya – tashxis.

Fenilketonuriyani davolash.

Kirish.

Fenilketonuriya - bu kasallik nima?

Fenilketonuriya yoki Felling kasalligi - 1934 yilda Norvegiyalik olim Felling tomonidan tavsiflangan jiddiy patologiya. Keyin Felling aql bovar qilmaydigan bir



nechta bolalarning so'rovini o'tkazdi va bemorning tanasida bo'lmaydigan oziq-ovqat bilan ta'minlangan amino kislotalar fenilalaninining ajralishi mahsulotini fenilpiruvat siydikida mavjudligini aniqladi. Fenilketonuriya tabiatan tabiatning metabolik kasalligi bilan bog'liq kasallik bo'lib, birinchi bo'lib kashf etilgan.

Fenilketonuriya - bu merosning bir turi

Felling kasalligi - xromosoma-genetik, meros bo'lib, ota-onalaridan bolalarga yuboriladi. Patologiyaning rivojlanishi uchun javobgar bo'lgan 12 xromosomada joylashgan gendir. Jigar fermenti fenilalanin-4-gidroksilaza ishlab chiqarish uchun javob beradi, bu orqali fenilalaninni boshqa moddaning - tirozinga aylantirish jarayoni (normal tana faoliyatiga talab qilinadi).

Fenilketonuriya irsiy metabolik kasallik sifatida tanilgan kam uchraydigan kasallikdir. Bu holat ferment etishmovchiligi yoki disfunktsiyasi tufayli yuzaga keladi, bu esa fenilalanin deb ataladigan aminokislotalarning organizmda odatdagidan yuqori darajada to'planishiga olib keladi. Fenilalanin odatda protein o'z ichiga olgan ovqat hazm qilish jarayonida hosil bo'lgan komponentdir. Fenilketonuriya bilan og'rigan bemorlar fenilalaninni me'yordan past darajada metabollashadi, bu esa fenilalaninning to'planishiga olib keladi. Ushbu maqolada fenilketonuriyaning belgilari, tashxisi va davolash usullari haqida ma'lumot beriladi.

Fenilketonuriya alomatlari.

Fenilketonuriya odatda tug'ilgandan keyin birinchi oylarda namoyon bo'ladi. Yangi tug'ilgan chaqaloqning skrining testlari ko'pincha chaqaloqlarga fenilketonuriya bilan erta tashxis qo'yishga yordam beradi. Biroq, ba'zi engil holatlarda semptomlar keyinroq paydo bo'lishi mumkin. Fenilketonuriya bilan og'rigan bemorlarda quyidagi alomatlar kuzatiladi:



Aqliy rivojlanishning kechikishi: Fenilalanin to'planishi miya funktsiyalariga toksik ta'sir ko'rsatishi va aqliy zaiflikka olib kelishi mumkin. Bu o'z vaqtida va samarali davolanishsiz rivojlanishi mumkin bo'lgan jiddiy holat.

Xulq-atvor muammolari: Fenilketonuriya bo'lgan bolalarda xulq-atvor muammolari, giperaktivlik, diqqat etishmasligi va o'rganishdagi qiyinchiliklar kabi alomatlar kuzatilishi mumkin.

Teri bilan bog'liq muammolar: fenilketonuriya bilan og'rigan bemorlarda terining o'ziga xos hidi bo'lishi mumkin. Terining oqarishi, ekzema yoki teri toshmasi kabi muammolar ham paydo bo'lishi mumkin.

Nevrologik simptomlar: Fenilketonuriyaning ayrim holatlarida tremor, epileptik tutilish yoki harakatni muvofiqlashtirishning buzilishi kabi nevrologik alomatlar ham kuzatilishi mumkin.

Fenilketonuriyaning diagnostikasi.

Fenilketonuriya tashxisi odatda tug'ilgandan keyin o'tkaziladigan muntazam skrining tekshiruvi bilan amalga oshiriladi. Yangi tug'ilgan chaqaloqning skrining testlari bolaning tovonidan olingan qon namunasida fenilalanin darajasini o'lchaydi. Fenilalaninning yuqori darajasi fenilketonuriya belgisi bo'lishi mumkin va qo'shimcha tekshiruvni talab qilishi mumkin. Fenilketonuriya tashxisi qo'yilgan chaqaloqlar ko'pincha aniq tashxisga ega va davolash rejasi uchun bolalar metabolizmi bo'yicha mutaxassisga yuboriladi.

Fenilketonuriya – tashxis.

Bolalardagi fenilketonuriya tez-tez tug'ruqxonada aniqlanadi, bu o'z vaqtida davolashni boshlash va bir qator qaytib kelmaydigan oqibatlarning oldini olishga imkon beradi. Tug'ilgandan 4-5 kun o'tgach, chaqaloqlar ba'zi bir jiddiy genetik kasalliklarni aniqlash uchun bo'sh qorniga mayda qon olib, ularning orasida



fenilketonuriya bor. Agar tug'ruqxona shifoxonasidan avval chiqarilgan bo'lsa, tahlil hayotning dastlabki 10 kunida istiqomat joyidagi poliklinikada o'tkaziladi.

Kamdan kam hollarda, noto'g'ri natijalar mavjudligini hisobga olib, birinchi tahlil natijalariga ko'ra tashxis hech qachon aniqlanmaydi. Mavjud patologiyani tasdiqlash uchun bir qator boshqa ishlar tayinlangan, ular orasida:

- fenilpiruvatni aniqlash uchun urinallash;
- plazmadagi fenilalanin va tirozin miqdorini aniqlash;
- jigar fermenti faoliyatini aniqlash;
- elektroensefalografiya va magnit-rezonans tomografiya.

Homilada invaziv prenatal tashxis paytida patologiya rivojlanishiga olib keladigan genetik nuqson aniqlanishi mumkin. Buning uchun villus chorion yoki amniotik suyuqlikdagi hujayralar namunalari tanlanadi va keyin DNK tahlillari o'tkaziladi. Bunday kasallik xavfi yuqori bo'lgan oilalarda, shu jumladan fenilketonuriyaga ega bo'lgan bolada bunday tekshirish tavsiya etiladi.

Fenilketonuriyani davolash

Fenilketonuriya bilan og'rigan odamlar umrbod davolanishni talab qiladi. Davolashning asosiy maqsadi fenilalaninni iste'mol qilishni cheklash va normal o'sish va rivojlanishni tiklashdir. Buning uchun ko'pchilik fenilketonuriya bemorlari past proteinli dietaga rioya qilishlari kerak. Kerakli ovqatlar ko'pincha maxsus formulalar va fenilalanin miqdori past bo'lgan ovqatlar bilan to'ldiriladi.

Ratsiondan tashqari, ba'zi bemorlariga fenilalanin metabolizmini tartibga solishga yordam beradigan dori-darmonlar ham buyurilishi mumkin. Biroq, dori



terapiyasi dietaga qo'shimcha sifatida ishlatiladi va dietani almashtira olmaydi, va yana

yangi tug'ilgan chaqaloqlarda fenilketonuriya aniqlanganda, genetik, pediatri, nevrolog, ovqatlanish mutaxassisi kabi mutaxassisliklar shifokorlarni kuzatishi kerak. Fenilketonuriyani biladiganlar - qanday kasallik, uning davolashning negizi nima uchun fenilalaninni cheklash bilan ovqatni ta'qib qilishni anglatadi. Bundan tashqari, bolaning sotsializatsiyasi uchun dori-darmonlar, massaj, fizioterapiya, psixologik va pedagogik usullar, o'rganishga tayyorgarlik ko'rish mo'ljallangan.

Xulosa

Fenilketonuriya – fenilalanin almashinuvidagi nuqson natijasida yuzaga keladigan kam uchraydigan genetik kasallik. Erta tashxis qo'yish va davolash ushbu kasallikka chalingan odamlarga sog'lom hayot kechirish imkonini beradi. Yangi tug'ilgan chaqaloqning skrining testlari fenilketonuriya bilan kasallangan chaqaloqlarni erta aniqlashga yordam beradi, past fenilalaninli diet esa bemorlarning sog'lom o'sishi va rivojlanishini ta'minlaydi. Fenilketonuriya haqida ko'proq tadqiqot va kasallikni erta aniqlash va samarali davolashni yaxshilashga va bemorlarning hayot sifatini yaxshilashga yordam beradi.

Foydalanilgan adabiyotlar.

<https://uz.unistica.com/fenilketonuriya-bu-kasallik-nima-nima-uchun-yuzaga-keladi-va-qanday-qilib-chopni-davolash-mumkin/>

<https://uz.wikipedia.org/wiki/Fenilketonuriya>

<https://medall.uz/fenilketonuriya-kasalligi-belgilari-diagnostikasi-va-davolash-usullari/>

<https://yandex.ru/images/search?lr=10335&source=serp&stypе=image&text=Fenilketonuriya%20kasalligi>

<https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/children/phenylketonuria>