



TUG'MA DIABET BILAN TUG'ILGAN CHAQALOQLARNING BIOKIMYOVIY KO'RSATKICHLARI

Kokand Universit Andijon filiali

Tibbiyot fakulteti davolash ishi yo'nalishi

*2-bosqich talabasi **Bo'riyeva Mohinur Diyorbek qizi***

Annotatsiya: *Ushbu maqolada neonatal (tug'ma) diabet bilan tug'ilgan chaqaloqlarning qon va siydikdagi asosiy biokimyoviy ko'rsatkichlari tahlil qilinadi. Qon glyukozasi, insulin va S-peptid darajalari, elektrolitlar muvozanati, keton jismlari, glikozuriya, hamda jigar va buyrak faoliyatiga oid ko'rsatkichlar haqida batafsil ma'lumotlar berilgan. Bundan tashqari, tug'ma diabetga sabab bo'ladigan genetik o'zgarishlar va ularning biokimyoviy ifodasi ham ko'rib chiqilgan. Maqola erta tashxis, individual davolash yondashuvlarini belgilashda amaliy ahamiyatga ega.*

Kalit so'zlar: *Tug'ma diabet, neonatal giperlikemiya, biokimyoviy tahlil, insulin tanqisligi, genetik mutatsiya, kislota-ishqor muvozanati.*

Kirish

Tug'ma yoki neonatal diabet – hayotning dastlabki 6 oyi ichida aniqlanadigan kam uchraydigan endokrin kasallik bo'lib, u insulin sekretsiasining buzilishi yoki insulin reseptorlarining funksional yetishmovchiligi bilan kechadi. Bu kasallik doimiy yoki vaqtincha shaklda namoyon bo'lishi mumkin. Tug'ma diabet asosan genetik omillar, xususan, KCNJ11, ABCC8 va INS genlaridagi mutatsiyalar bilan bog'liq. Kasallikning erta tashxisi va davosi chaqaloqning hayot sifati va kelajakdagi rivojlanishi uchun muhim sanaladi. Biokimyoviy ko'rsatkichlarni o'z vaqtida aniqlash shifokorga klinik qaror qabul qilishda yordam beradi.

Qon glyukozasi darajasi (giperglikemiya). Tug'ma diabetli chaqaloqlarda qon glyukozasi odatdagidan ancha yuqori bo'ladi.

Normada: 2.5 – 5.5 mmol/l

Tug'ma diabetda: 10 mmol/l dan yuqori

Klinik ahamiyati: Yuqori glyukozani aniqlash — kasallikni dastlabki bosqichlarida ko'rsatadi.

Doimiy giperglikemiya asab tizimiga zarar yetkazib, intellektual rivojlanishga ta'sir qilishi mumkin. Davolashda insulinga bo'lgan ehtiyojni belgilash uchun doimiy monitoring zarur.

Insulin va S-peptid darajasi. Insulin sekretsiasining pasayishi neonatal diabetning muhim belgisi hisoblanadi.

Insulin: $< 2 \mu\text{ED/ml}$

C-peptid: $< 0.5 \text{ ng/ml}$

Qo'shimcha ma'lumot: C-peptid darajasi past bo'lishi – insulinning endogen ishlab chiqarilmayotganidan dalolat beradi. Exogen insulin berilayotgan chaqaloqlarda C-peptid kuzatilmaydi, chunki u faqat endogen insulin ajralganda hosil bo'ladi.

Keton jismlari va metabolik asidoz. Keton jismlari organizm energiyani yog'lardan olganida paydo bo'ladi.

Ketonemiya (qonda ketonlar): +++

Ketonuriya (siydikda ketonlar): mavjud

Qon pH: < 7.3 – metabolik asidoz belgisi

Muhim jihatlar: Keton — insulin tanqisligi va hujayralarga glyukozaning kira olmasligi bilan bog'liq.

Davolanmagan holatlarda chaqaloqda ketaasidotik koma rivojlanishi mumkin.



Glikozuriya (siydikda glyukoza mavjudligi). Glikozuriya — siydikda glyukozaning mavjud bo'lishi. Glikozuriya – bu siydikda glyukoza (qand) borligining aniqlanishi holatidir.



Normada sogʻlom odam siydigida glyukoza boʻlmaydi, chunki bu modda buyrak naborlarida toʻliq reabsorbsiya qilinadi. Glyukozuriya paydo boʻlishi, odatda, qonda glyukoza darajasi buyrakning filtratsiya chegarasidan oshganida yoki buyrak naychalarining reabsorbsiya funksiyasi buzilganida kuzatiladi.

Normal holat va buyrak chegarasi. Qon plazmasida glyukoza darajasi: 3.3 – 5.5 mmol/l (normal). Buyrak glyukozani oʻtkazish chegarasi (renal threshold): taxminan 8.9 – 10 mmol/l . Agar glyukoza bu darajadan yuqori boʻlsa, u siydik orqali tashqariga chiqadi – yaʼni glikozuriya yuzaga keladi.

Glikozuriyaning sabablari

1. Diabetik glikozuriya – Qandli diabetda qondagi glyukoza darajasi yuqori boʻlishi sababli buyrak filtratsiya chegarasi oshadi va glyukoza siydikka chiqadi.
2. Buyrak (renal) glikozuriya – Buyrak naychalarida glyukozani qayta soʻrib olish funksiyasi buzilganda yuz beradi. Qondagi glyukoza normada boʻlsa ham, siydikda glyukoza paydo boʻladi. Kam uchraydigan irsiy kasallik.
3. Fiziologik glikozuriya – Homiladorlik, stress, koʻp miqdorda glyukoza isteʼmol qilganda yoki ogʻir jismoniy mashqlardan soʻng vaqtinchalik ravishda kuzatiladi.
4. Endokrin kasalliklarda– Kushing sindromi, feoxromotsitoma, akromegaliya kabi kasalliklarda kortizol, adrenalın va boshqa gormonlar glyukozani oshirib, glikozuriyani chaqirishi mumkin.

Yengil glikozuriya: 1+ (100–250 mg/dl)

Oʻrtacha glikozuriya: 2+ (250–500 mg/dl)

Ogʻir glikozuriya: 3+ (500–1000 mg/dl va undan ortiq)

Glikozuriya mavjudligi qandli diabetning erta belgisi boʻlishi mumkin. Siydik test chiziqchalari (test-striplar) orqali aniqlanadi. Qon glyukozasi bilan birgalikda baholansa, tashxis aniqroq qoʻyiladi.

Glikozuriya — bu organizmda glyukozani meʼyorda saqlab turolmaslik belgisi boʻlib, u koʻplab kasalliklarning ilk belgilaridan biridir. Ayniqsa, qandli diabet yoki buyrak funktsiyalarining buzilishlari bilan bogʻliq holatlarda aniqlanadi.

Glikozuriyani aniqlash orqali erta tashxis qoʻyish va davo choralarini oʻz vaqtida boshlash mumkin.



Sog'lom chaqaloqlarda siydikda glyukoza aniqlanmaydi. Glikozuriya darajasi:
2+ yoki 3+

Ahamiyati: Og'ir hiperglikemiya holatlari siydikda glyukozaning chiqishiga olib keladi. Bu chaqaloq organizmining kompensator mexanizmlarini ishga tushirganini bildiradi.

Elektrolitlar muvozanati. Asosiy elektrolitlar:

Natriy (Na⁺): 130 mmol/l dan past – giponatriemiya

Kaliy (K⁺): < 3.5 mmol/l – gipokalemiya

Xlor (Cl⁻): past yoki normada

Qo'shimcha ma'lumot: Suv yo'qotilishi, qusish va diareya elektrolitlar balansiga jiddiy ta'sir ko'rsatadi. Elektrolitlar yurak ritmi va mushak faoliyatiga ta'sir qiladi.

Buyrak va jigar faoliyat ko'rsatkichlari

Buyrak ko'rsatkichlari:

Kreatinin: 80–120 mkmol/l dan oshishi mumkin

Mochevina: 6–10 mmol/l

Jigar ko'rsatkichlari:

ALT, AST: yengil ko'tarilishi kuzatiladi

Izoh: Metabolik stress va suvsizlanish tufayli bu ko'rsatkichlar o'zgaradi.

Buyraklar glyukozani chiqarishda yuklama ostida bo'ladi.

Genetik o'zgarishlar bilan bog'liq biokimyoviy o'zgarishlar. Ko'pchilik tug'ma diabet holatlari quyidagi genlar mutatsiyasi bilan bog'liq:

KCNJ11 – insulin sekretsiyasini boshqaruvchi KATP kanal komponenti

ABCC8 – SUR1 komponenti

INS – insulin geni

Tahlil orqali aniqlanadi: DNK-sekvenirlash, Molekulyar diagnostika

Ahamiyati: Ayrim genetik holatlar sulfonilurea dorilariga yaxshi javob beradi. Bu holatlarda insulin o'rniga og'iz orqali dori berish mumkin.

Xulosa

Tug'ma diabet – bu chaqaloqlarda erta aniqlanishi zarur bo'lgan jiddiy kasallik bo'lib, o'z vaqtida aniqlanmagan holatlarda og'ir metabolik buzilishlarga



olib keladi. Ushbu kasallikda biokimyoviy tahlillar muhim tashxisiy vosita hisoblanadi. Qon glyukozasi, insulin, S-peptid, keton jismlari, elektrolitlar, jigar va buyrak ko'rsatkichlarining doimiy nazorati orqali kasallikning kechishi, davo samarasini baholash, va kelajakdagi asoratlarning oldini olish mumkin.

Bundan tashqari, genetik testlar yordamida sababchi mutatsiyalar aniqlanib, individual davolash strategiyasi ishlab chiqiladi. Chaqaloqning hayot sifatini saqlab qolish uchun neonatolog, endokrinolog va laborator shifokor o'rtasida yaqin hamkorlik muhim rol o'ynaydi. Har bir chaqaloq uchun personalizatsiyalashgan yondashuv asosida muomala qilinishi lozim.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. Støy, J., Edghill, E. L., Flanagan, S. E., et al. (2007). "Insulin gene mutations as a cause of permanent neonatal diabetes." *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 104(38), 15040–15044. <https://doi.org/10.1073/pnas.0707291104>
2. Greeley, S. A. W., Naylor, R. N., Philipson, L. H., & Bell, G. I. (2011). "Neonatal diabetes mellitus: a model for personalized medicine." *Trends in Endocrinology and Metabolism*, 22(8), 464–472. <https://doi.org/10.1016/j.tem.2011.06.002>
3. De León, D. D., & Stanley, C. A. (2007). "Permanent neonatal diabetes mellitus." *Reviews in Endocrine and Metabolic Disorders*, 8(3), 193–199.
4. Hattersley, A. T., & Ashcroft, F. M. (2005). "Activating mutations in Kir6.2 and neonatal diabetes: new clinical syndromes, new scientific insights, and new therapy." *Diabetes*, 54(9), 2503–2513.
5. American Diabetes Association. (2024). "Standards of Medical Care in Diabetes—2024." *Diabetes Care*, 47(Supplement_1), S1–S244. <https://doi.org/10.2337/dc24-S001>
6. International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes (ISPAD). (2022). "ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2022: Neonatal diabetes." *Pediatric Diabetes*, 23(Suppl. 27), 27–42.
7. Gloyn, A. L., & Pearson, E. R. (2014). "Diagnosis and management of neonatal diabetes." *Current Opinion in Pediatrics*, 26(4), 435–441.



8. Hussain, K. (2010). "Neonatal and infancy-onset diabetes mellitus: genetic and clinical characteristics." *Clinical Endocrinology*, 72(3), 350–358.
9. Temple, I. K., & Shield, J. P. H. (2002). "Transient neonatal diabetes, a disorder of imprinting." *Journal of Medical Genetics*, 39(12), 872–875.
10. *Uzbek Endocrinology Journal* (2022). "Neonatal diabet kasalligida laborator tahlillarning diagnostik ahamiyati." – Toshkent: Tibbiyot ilmiy markazi nashriyoti.