

AMINOKISLOTALAR ALMASHINUVI BUZILISHI OQIBATIDA KELIB CHIQUADIGAN KASALLIKLAR

Sanayeva Dilnura Sadriddin qizi

Qarshi Davlat Universiteti Tibbiyot fakulteti talabasi

Annotatsiya: Ushbu maqolada aminokislotalar almashinuvi buzilishi oqibatida kelib chiqadigan kasalliklar, asoratlari kelib chiqish sabablari, kasalliklarni aniqlash, davolash va oldini olish usullari tahlil qilinadi. Shuningdek, xalqaro va milliy tajribalar asosida kasalliklarning oldini olish choralariga e'tibor qaratilgan. Maqolada statistik ma'lumotlar, bu kasalliklarga qarshi kurash, biopolimerlar almashinuvi haqida so'z boradi.

Kalitso'zlar: Metabolik kasalliklar, biopolimerlar, diagnostika, biokimyo, profilaktika, fenilketonuriya, statistika

Mavzuning dolzarbligi: Hozirgi zamon tibbiyoti va biologiyasining asosiy muommolaridan biri bu metabolizmning buzilishi va u keltirib chiqaradigan kasalliklar, ularni o'z vaqtida davolash oldini olish asoratlarini to'liq o'rganishdir. Aminokislotalar inson organizmda juda muhim rol o'ynaydi, xususan strukturada, energiya, signal, himoya, zaxira, turli fermentativ reaksiyalarda muhim rol o'ynaydi. Bugungi kunda nafaqat aminokislotalar, balki deyarli barcha biopolimerlarimizni organizmdagi metabolizmi buzilgan, buning natijasida metabolik kasalliklarimiz soni yildan yilga ortib bormoqda, ular orasida nasliy turlari bilan bir qatorda orttirilganlari ham nisbatan ko'p uchramoqda. Zamonaviy tibbiyot sohasida bu kabi metabolik o'zgarishlarni o'rganish va bu kabi muommolarga yechim topish kabi vazifalar hali hamon o'rganilmoqda.

Asosiy qism: Aminokislotalar oqsillarning monomeri hisoblanadi. Ular organizmda struktura, qurilish, himoya, regulyatorlik, signal, zaxira, energiya,

fermentativ jarayonlarda qatnashib bu jarayonda katalizatorlik qilish kabi funksiyalarni bajaradi. Ular halqali va halqasiz aminokislotalar turlariga bo'linadi. Shuningdek almashinmaydigan va almashinadigan turlari ham mavjud bo'lib, almashinmaydigan turi inson organizmida sintezlanadi yani tashqi muhitdan qabul qilinmaydi organizmni o'zida bo'lishi kerak bo'ladi. Odam organizmi uchun 8 (triptofan, fenilalanin, metionin, lizin, valin, treonin, izoleysin va leysin) almashinmaydigan A bor. O'simliklar o'zi uchun zarur bo'lgan barcha azotli birikmalarni sintezlash qobiliyatiga ega. Aminokislotalar sintezi jarayonida ammiakli azot organik birikmalarga aylanadi. O'simliklarda hosil bo'lgan Aminokislotalar uzluksiz almashinib turadi. Ular asosan, oqsillar sintezi uchun sarflanadi, shuningdek, dekarboksillanishi, azot asoslari va boshqa birikmalar sintezi uchun ishlatilishi, aminogruppani ajratib yuborishi, to'liq oksidlanishi va organizm uchun energiya manbai bo'lib xizmat qilishi mumkin. Ko'pchilik Aminokislotalar tibbiyotda, chorvachilikda, shuningdek oziq-ovqat va mikrobiologiya sanoatida qo'llanadi. Hozir Aminokislotalardan o'g'it sifatida ham foydalanilmoqda. Aminokislotalar almashinuvi buzilishi oqibatida kelib chiqadigan kasalliklarga quyidagilarni misol qilishimiz mumkin: Fenilketonuriya, Albinizm, Tirozinemiya, Parkinsonizm va Parkinson, Xartnup, Alkoptonuriya kabilar. Bu kasalliklarda asosan aminokislotalarni hazmlanish jarayonida gen mutatsiyasi oqibatida ushbu gen ishlab chiqaradigan ferment sintezi buziladi natijada aminokislota bir shakldan ikkinchisiga o'ta olmasdan to'planib qoladi. Organizmda yig'ilib qolishi natijasida yuqorida sanab o'tgan kasalliklarimiz kelib chiqadi. Fenilketonuriya kasalligida fenilalanin aminokislotalari almashinuvi buzilishi oqibatida kelib chiqadi. Fenilalanin-tirozin-dopa-dopamin ketma ketligida Fenilalaninidan tirozin hosil bo'lishi uchun fenilalanin gidroksilaza fermenti kerak bo'ladi. Bu ferment paH geni tomonidan ishlab chiqariladi, gen mutatsiyasi oqibatida ferment ishlab chiqarilmaydi, natijada aminokislota yigilib qoladi fenilalaninidan fenilpiruvat-pirouzum kislota hosil bo'ladi.

Belgilari: -Aqliy va jismoniy rivojlanishdan orqada qoladi

-Buyrak yetishmovchiligi

- Yurak yetishmovchiligi
- teri sarg`ish tusga kirishi
- sichqon hidi kelishi(bunga sabab fenilpiruvat to`planishi)
- qonda fenilalanin darajasining ortib ketishi(normada 1-2mg)

Diagnostikasi:-Fenilalanin darajasi monitoring qilinadi

- paH genida mutatsiya tekshiriladi
- qon tahlil(qondagi fenilalanin darajasi aniqlanadi normada 1-2mg bo`lishi kerak o`zgargan holda fenilketonuriya tashxisi qo`yiladi)

- Davolash:
- Parxezga rioya qilish
 - Davolovchi oziq ovqatlar
 - Fenilalanin darajasini monitoring qilish
 - Dori vositalari

Alkaptonuriya kasalligi

Etiologiyasi-gomogentizin dioksigenaza irsiy nuqsoni

Patogenezi-gomogentizin o`zgarmaganligi uchun teri,ko`z,shilliq qavatlar,siydik va bo`gimlarda to`planadi.U havoda oksidlanib to`plangan joylarda qora rangli alkapton moddasi hosil qiladi.Buyrakda gomogentizin toshlar bo`g`imda oxronoz artrit kelib chiqishi kuzatiladi.

Belgilari:-gomogentizin to`planishi bilan 30 yoshlarda klinik belgilar yuzaga chiqadi teri shilliq qavatlar qorayadi siydikda ham qorayish kuzatiladi bo`g`imlarda og`riq paydo bo`ladi

Diagnoz va davolash: Siydikda alkapton mavjud bo'lsa shu kasallik tashxisi qo'yiladi. Tirozin va fenilalanin mahsulotlarini ratsiondan chiqarish orqali kasallik belgilarini yengillashtirish mumkin.

Alomatlari: -Qora siydik

-Ohronozis

-Bo'g'imlarda va umurtqa pog'onasida og'riq

-Yurak va buyrak toshlari

Xulosa:

Hozirgi kunda metabolik kasalliklar soni sezilarli darajada ortganini kuzatishimiz mumkin. Bu kasalliklar sonini kamaytirish borasida tibbiyot xodimlari ko'plab izlanishlar olib bormoqda. Barcha kasalliklarni vaqtida to'g'ri tashxis qo'yish, davolash kasallikni tezroq tugatilishiga, bemorni sog'lom hayotga tezroq qaytishiga sabab bo'ladi. Shunday qilib organizmda biomolekulalar xususan: oqsil, yog', uglevod, nuklein kislotalar muhim ahamiyatga ega. Aminokislotalar organizmdagi deyarli barcha metabolik jarayonlarda tugridan tug'ri va faol ishtirok etadi, shuningdek organizmga ma'lum miqdorda energiya ham beradi. Inson tanasi uchun aminokislotalarning qiymati yuqori. Ushbu oziq moddalar mutlaqo barcha organlarning va umuman butun organizmning ishini qo'llab quvvatlaydi. Aminokislotalarning yetishmasligi uning alohida organlarining emas, balki insonning sog'ligining umumiy yomonlashishiga olib keladi.

Foydalanilgan adabiyotlar ro'yxati

1. *Folling, A. Ueber Ausscheidung von Phenylbrenztraubensaure in den Harn als Stoffwechselanomalie in Verbindung mit Imbezillitaet^(olm.) // Ztschr. Physiol. Chem. : magazin. — 1934. — Bd. 227. — S. 169—176.*
2. *↑ Liu, S.R.; Zuo, Q.H. Newborn screening for phenylketonuria in eleven districts^(ingl.) // Andoza: Hn3 : journal. — 1986. — Vol. 99. — P. 113—118.*

3. ↑ Guldberg, P., Henriksen, K. F., Sipila, I., Guttler, F., de la Chapelle, A. Phenylketonuria in a low incidence population: molecular characterization of mutations in Finland^(ingl.) // [Andoza:Нп3](#) : journal. — 1995. — Vol. 32. — P. 976—978.
4. ↑ DiLella, A. G., Kwok, S. C. M., Ledley, F. D., Marvit, J., Woo, S. L. C. Molecular structure and polymorphic map of the human phenylalanine hydroxylase gene^(ingl.) // Biochemistry : journal. — 1986. — Vol. 25. — P. 743—749.
5. ↑ Aoki, K.; Wada, Y. Outcome of the patients detected by newborn screening in Japan^(ingl.) // Acta Paediatr. Jpn. : journal. — 1988. — Vol. 30. — P. 429—434.
6. ↑ Lee, D.H.; Koo, S.K.; Lee, K.S.; Yeon, Y.J.; Oh, H.J.; Kim, S.W.; Lee, S.J. ; Kim, S.S.; Lee, J.E.; Jo, I.; Jung, S.C. The molecular basis of phenylketonuria in Koreans^(ingl.) // [Andoza:Нп3](#). — 2004. — Vol. 49. — P. 617—621.
7. ↑ „[www.rikshospitalet.no](#)“. 2011-yil 1-aprelda asl nusxadan [arxivlangan](#). Qaraldi: 2022-yil 31-may.
8. ↑ „[emedicine.medscape.com](#)“.
9. ↑ О. В. Кербилов, М. В. Коркина, Р. А. Наджаров, А. В. Снежневский „Разновидности олигофрений. Фенилпировиноградная олигофрения“, . Психиатрия, 2, М.: Медицина, 1968 — 403-бет.
10. ↑ Принципы лечения детей, больных фенилкетонурией. — Екатеринбург, 2005,