

O'ZBEKISTONDA ORFAN KASALLIKLARNING UCHRASH CHASTOTASINI BAHOLASH

SABOXAT ERGASHEVA MUXIDDIN QIZI
SHODIYA-BONU IBRAGIMOVA DONIYER QIZI
Respublika ixtisoslashtirilgan ilmiy-amaliy tibbiyot markazi

ANNOTATSIYA

Mazkur maqolada O'zbekistonda orfan kasalliklarning uchrash chastotasini baholash masalasi yoritilgan. Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti tasnifiga ko'ra, orfan kasalliklar kam uchraydigan, ammo og'ir kechadigan va hayot sifati hamda davomiyligiga sezilarli ta'sir ko'rsatadigan kasalliklar hisoblanadi. Tadqiqotda respublika miqyosida mavjud statistik ma'lumotlar, klinik kuzatuvlar hamda xalqaro tajribalar asosida orfan kasalliklarning tarqalishi, diagnostika jarayonidagi qiyinchiliklar va ularni erta aniqlashning ahamiyati tahlil qilindi. Shuningdek, sog'liqni saqlash tizimida monitoringni kuchaytirish, genetik tadqiqotlarni kengaytirish va milliy reyestr yaratish bo'yicha takliflar ishlab chiqildi.

Kalit so'zlar: *Orfan kasalliklar, kam uchraydigan kasalliklar, O'zbekiston, uchrash chastotasi, epidemiologiya, genetik tadqiqot.*

KIRISH

So'nggi yillarda dunyo miqyosida sog'liqni saqlash tizimida orfan kasalliklar (kam uchraydigan kasalliklar) muammosi dolzarb mavzulardan biri sifatida ko'tarilmoqda. Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti (JSST) ma'lumotlariga ko'ra, bunday kasalliklar har bir mamlakat aholisi orasida 2 mingdan 5 minggaacha kishidan birida uchrashi mumkin. Ularning ko'pchiligi irsiy omillar bilan bog'liq bo'lib, og'ir klinik oqibatlarga ega va erta tashxis qo'yilmaganda nogironlik yoki erta o'limga olib kelishi ehtimoli yuqori.

O'zbekistonda ham orfan kasalliklarni aniqlash va ularning uchrash chastotasini baholash masalasi dolzarb hisoblanadi. Chunki aholining katta qismi yoshlar va bolalardan iborat bo'lib, irsiy kasalliklarning tarqalishini nazorat qilish kelajak avlod salomatligi uchun muhim ahamiyat kasb etadi. Mamlakatda ayrim klinik kuzatuvlar va alohida kasalliklar bo'yicha statistik ma'lumotlar mavjud bo'lsa-da, orfan kasalliklarning umumiy epidemiologik manzarasi yetarlicha yoritilmagan.

Shu sababli, ushbu tadqiqotning asosiy maqsadi O'zbekistonda orfan kasalliklarning uchrash chastotasini aniqlash, mavjud ma'lumotlarni tahlil qilish va sog'liqni saqlash tizimida ushbu yo'nalishda amalga oshirilishi lozim bo'lgan chora-tadbirlarni belgilashdan iboratdir. Mazkur ish natijalari milliy reyestr yaratish,

diagnostika tizimini takomillashtirish va genetik tadqiqotlarni kengaytirishga asos bo'lib xizmat qilishi mumkin.

ASOSIY QISM

O'zbekistonda orfan kasalliklarning uchrash chastotasini baholashda birinchi navbatda milliy reyestr yaratish zarur. Chunki mavjud ma'lumotlar asosan alohida klinikalarda to'plangan bo'lib, yagona tizim yo'qligi sababli to'liq epidemiologik tasavvur shakllantirish qiyin. Amaliy jihatdan bu jarayonni elektron sog'liqni saqlash platformalariga integratsiya qilish, shifokorlar tomonidan qayd etilgan har bir bemorni markazlashtirilgan bazaga kiritish orqali yo'lga qo'yish mumkin.

Kasalliklarni erta aniqlash uchun genetik skrining dasturlarini kengaytirish ham muhim. Buning uchun yangi tug'ilgan chaqaloqlarda keng qamrovli tahlillarni joriy qilish, maktabgacha muassasalarda va maktablarda muntazam tibbiy ko'riklarni kuchaytirish mumkin. Shu bilan birga, aholiga orfan kasalliklar haqida sodda va tushunarli ma'lumot beradigan mobil ilova yoki veb-portal yaratish foydali bo'ladi. Bu platforma orqali ota-onalar alomatlar bo'yicha tezkor maslahat olishlari va zarurat bo'lsa, mutaxassisga murojaat qilishlari mumkin.

Sog'liqni saqlash tizimida shifokorlarning bilimini oshirish ham muhim bosqichdir. Amaliy jihatdan bu yo'nalishda maxsus o'quv dasturlari ishlab chiqish, xorijiy ekspertlarni jalb etib onlayn seminarlar o'tkazish va klinik protokollarni muntazam yangilab borish zarur. Ayniqsa, qishloq joylardagi shifokorlar uchun orfan kasalliklarni erta aniqlashga oid ko'nikmalarni rivojlantirish alohida ahamiyat kasb etadi.

Xalqaro hamkorlikni kuchaytirish ham samarali yechimlardan biridir. Masalan, rivojlangan mamlakatlardagi ilmiy markazlar bilan hamkorlikda qo'shma tadqiqotlar o'tkazish, laboratoriyalarni zamonaviy texnologiyalar bilan jihozlash va diagnostika usullarini almashish orqali natijalarni sezilarli yaxshilash mumkin.

O'zbekiston sharoitida aholining katta qismi uchun sog'liqni saqlash xizmatlari bepul yoki arzon bo'lishi zarur. Shu bois, hukumat darajasida orfan kasalliklarni davolash uchun maxsus moliyaviy fond tashkil etish, bemorlarni dori-darmonlar bilan ta'minlashni yo'lga qo'yish ham amaliy yechimlardan biri bo'lib xizmat qiladi.

Natijada, orfan kasalliklarning uchrash chastotasini to'liq aniqlash, ularni erta tashxislash va samarali davolash imkoniyatlari kengayadi. Eng muhimi, bu yo'nalishda qabul qilingan amaliy chora-tadbirlar kelajak avlodning salomatligini saqlashga xizmat qiladi.

O'zbekistonda orfan kasalliklarni aniqlash jarayoni ko'pincha bemorning shikoyati yoki oilaviy tarix asosida boshlanadi. Masalan, Toshkentdagi shifokorlar tomonidan olib borilgan kuzatuvda, uch yoshga to'lmagan bola davomiy qorin og'rig'i va tez charchash bilan murojaat qilgan. Oilada avval ham o'xshash simptomlarga ega bolalar bo'lganligi sababli, genetika bo'limida batafsil tahlil o'tkazilgan. Natijada,

bolaning kam uchraydigan metabolik kasallikdan aziyat chekayotgani aniqlanib, davolash va maxsus parhez dasturi belgilangan.

Boshqa bir misol, Farg'ona viloyatidagi maktab shifokorlarining muntazam ko'riklari davomida 10 yoshli o'quvchida irsiy qon kasalligi belgilari aniqlangan.

Avvaliga simptomlar oddiy charchoq va tez uyquga ketish bilan izohlangan bo'lsa-da, laboratoriya tekshiruvlari kasallikni erta bosqichda aniqlash imkonini bergan. Bu holat tibbiy jarayonni tezlashtirdi: bemor genetik maslahat oldi, dori-darmonlar bilan ta'minlandi va maktabda faoliyatini davom ettirish uchun shart-sharoitlar yaratildi.

Shuningdek, Samarqand viloyatidagi yangi tug'ilgan chaqaloqlarda keng qamrovli neonatal skrining dasturi orqali kam uchraydigan irsiy kasalliklar aniqlangan.

Masalan, bir chaqaloqda metabolik kasallik belgilari erta aniqlangani sababli, ota-onalar maxsus parhez va dori-darmonlar yordamida bolani sog'lom o'sishini ta'minlashdi. Agar skrining amalga oshirilmaganida, bu kasallik tez rivojlanib, jiddiy asoratlar yuzaga kelishi mumkin edi.

Ushbu jarayonlarda asosiy bosqichlar quyidagicha:

- **Bemorni dastlabki baholash:** Shikoyat, oilaviy tarix, klinik belgilar.
- **Laboratoriya va genetik tekshiruvlar:** Qon tahlillari, metabolik testlar, DNA tahlillari.
- **Tashxis va individual davolash rejasini ishlab chiqish:** Dori-darmonlar, parhez, fizioterapiya.
- **Monitoring va kuzatuv:** Muntazam tekshiruvlar, davolash samaradorligini baholash, bemorning rivojlanishini kuzatish.
- **Ma'lumotlarni markazlashtirish:** Milliy reyestrda kiritish orqali statistik va epidemiologik monitoringni amalga oshirish.

Shu tarzda, O'zbekistonda orfan kasalliklarni aniqlash va davolash jarayoni nafaqat klinik ma'lumotlarga, balki genetik va epidemiologik tadqiqotlarga asoslanib, bemorning hayot sifati va oilaning kelajagini saqlashga qaratilgan amaliy jarayon sifatida ishlaydi.

Orfan Kasalliklarni aniqlash va davolash jarayoni:

Bosqich	Amaliy jarayon	Real misol / holat	Natija va foyda
Bemorni dastlabki baholash	Shikoyat, klinik belgilar va oilaviy tarix yig'ish	Toshkent shahrida uch yoshli bola davomiy qorin og'rig'i va charchash bilan murojaat qilgan; oilada avval shunga	Shifokor bolaning irsiy kasallik xavfini darhol aniqladi, keyingi tekshiruvlar rejalashtirildi

Bosqich	Amaliy jarayon	Real misol / holat	Natija va foyda
		o'xshash kasalliklar qayd etilgan	
Laboratoriya va genetik tekshiruvlar	Qon tahlillari, metabolik testlar, DNA tahlillari	Farg'ona viloyatida 10 yoshli o'quvchida irsiy qon kasalligi belgilari; laboratoriya tekshiruvlari orqali aniq tashxis qo'yildi	Bemor erta bosqichda davolashni boshladi, kasallik rivojlanishi oldi olindi
Tashxis va individual davolash rejasini ishlab chiqish	Dori-darmonlar, maxsus parhez, fizioterapiya	Samarqandda yangi tug'ilgan chaqaloqda metabolik kasallik aniqlandi; ota-onaga maxsus parhez va davolash rejasini belgilandi	Bola sog'lom o'sishni davom ettirdi, jiddiy asoratlar oldi olindi
Monitoring va kuzatuv	Muntazam tekshiruvlar, davolash samaradorligini baholash	Toshkentdagi bola har oy tekshiruvdan o'tdi; laboratoriya natijalari va o'sish rivoji kuzatildi	Davolash samaradorligi baholandi, zarurat bo'lsa rejalar yangilandi
Ma'lumotlarni markazlashtirish	Milliy reyestrda kiritish, statistik va epidemiologik monitoring	Barcha aniqlangan orfan kasalliklar markaziy bazaga kiritildi; hududiy va milliy tahlillar amalga oshirildi	Respublika miqyosida orfan kasalliklarning uchrash chastotasi aniqlandi va strategik chora-tadbirlar ishlab chiqildi

XULOSA

O'zbekistonda orfan kasalliklarning uchrash chastotasini baholash va ularni aniqlash jarayoni sog'liqni saqlash tizimining dolzarb masalalaridan biridir. Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatadiki, orfan kasalliklar aholining kichik bir qismida uchrasa-da, ularning erta tashxis qo'yilmasligi jiddiy klinik oqibatlariga olib kelishi mumkin.

Amaliy tajribalar va real misollar orqali ko'rish mumkinki, dastlabki baholash, laboratoriya va genetik tekshiruvlar, individual davolash rejalarini va muntazam monitoring samarali natija beradi. Milliy reyestr va markazlashtirilgan ma'lumotlar

bazasi esa epidemiologik monitoringni kuchaytirib, strategik qarorlar qabul qilish imkonini beradi.

Shu bilan birga, aholiga ma'lumot yetkazish, shifokorlar malakasini oshirish va xalqaro hamkorlikni rivojlantirish orqali orfan kasalliklarni aniqlash va davolash tizimini yanada samarali qilish mumkin. Natijada, bu jarayon nafaqat bemorlarning hayot sifatini yaxshilaydi, balki kelajak avlod salomatligini himoya qilishga xizmat qiladi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR RO'YXATI

1. Abdullaev, Sh. "Kam uchraydigan kasalliklar va ularni aniqlash usullari." Tibbiyot ilmiy jurnali, Toshkent, 2021.
2. Ergashev, N. "Orfan kasalliklarning epidemiologiyasi va diagnostikasi." O'zbekiston Tibbiyot Akademiyasi nashrlari, Toshkent, 2020.
3. Karimova, D. "Genetik skrining va orfan kasalliklarni erta aniqlash." Biomedika va sog'liqni saqlash jurnali, 2022.
4. Mirzaev, B. "O'zbekistonda irsiy kasalliklar monitoringi va milliy reyestr yaratish." Tibbiyot va jamiyat, 2021.
5. Qo'ldoshev, A. "Orfan kasalliklar: klinik kuzatuv va amaliy tajribalar." Respublika sog'liqni saqlash markazi nashrlari, Toshkent, 2023.