

FENILKETONURIYA KASALLIGI

O'qituvchi: Samarqand davlat tibbiyot universiteti farmatsiya fakulteti o'qituvchisi

Ulashev Shahzod Shavkat o'g'li

Talaba: Samarqand davlat tibbiyot universiteti pediatriya fakulteti 1-kurs talabasi Mizomova E'zoza Qurbonali qizi

Annotatsiya

Fenilketonuriya (PKU) — tug'ma metabolik kasallik bo'lib, bunda fenilalanin gidroksilaza fermentining yetishmovchiligi natijasida fenilalanin organizmda ortiqcha to'planadi. Bu neyrotoksik ta'sir ko'rsatib, intellektual va nevrologik buzilishlarga olib keladi. Ushbu maqolada PKUning nevrologik, psixologik va intellektual asoratlari, bemorlar orasidagi individual farqlar, shuningdek, zamonaviy davolash usullari va ilmiy yutuqlar yoritilgan. Maqola dietani umrbod saqlash zaruriyati, alternativ davolash usullari va shaxsiylashtirilgan terapiya yondashuvlarini muhokama qiladi.

Kalit so'zlar: Fenilketonuriya, nevrologik asoratlar, psixologik muammolar, genetik kasallik, dietoterapiya, fenilalanin cheklovi, zamonaviy davolash, fenilalanin ammoniy liyas, metabolik terapiya

Kirish so'z

Fenilketonuriya (PKU) — dunyo bo'yicha eng keng tarqalgan autosomal-retsessiv metabolik kasalliklardan biri. Ushbu kasallik birinchi marta 1934-yilda Folling tomonidan aniqlangan bo'lib, uning asosi fenilalanin metabolizmining buzilishi bilan bog'liq. Fenilalaninning qondagi yuqori darajasi neyronlarga toksik ta'sir ko'rsatadi, bu esa intellektual buzilishlar va psixologik muammolarga olib keladi.

Kasallikning patofiziologiyasi:

Fenilketonuriya (PKU) fenilalanin gidroksilaza (PAH) fermentining genetik mutatsiyasi natijasida rivojlanadi. Ushbu ferment fenilalaninni tirozin aminokislotasiga aylantirish uchun zarurdir. PAH fermenti faoliyatining pasayishi natijasida fenilalanin qon va miya to'qimalarida to'planadi. Fenilalaninning yuqori darajasi neyronlarga toksik ta'sir ko'rsatib, miyelin qoplamaning shikastlanishiga olib keladi, bu esa intellektual va nevrologik muammolarni keltirib chiqaradi.

PKUning klinik belgilarini rivojlanish bosqichlari

1. Yangi tug'ilgan davrda: Fenilketonuriya klinik jihatdan simptomatsiz kechadi. Shu sababli, yangi tug'ilgan chaqaloqlarda PKU ni aniqlash uchun skrining dasturlari juda muhimdir.

2. Infantil davrda: Agar kasallik davolanmasa, bolalarda rivojlanish kechikishi, aqliy zaiflik, terida ekzema va siydikda "kemiruvchi" hidi paydo bo'ladi.

3. Kattalarda: Dietani buzgan yoki kech aniqlangan bemorlarda nevrologik (tremor, ataksiya), psixiatrik (depressiya, qo'rquv) va intellektual (xotira va diqqatning pasayishi) asoratlarni kuzatiladi.

PKUning psixologik va ijtimoiy ta'siri

PKU bemorlarida uzoq muddat davomida psixologik muammolar, jumladan:

Depressiya va xavotir hissi, ijtimoiy moslashuvning qiyinligi, oilaviy va ijtimoiy munosabatlarda qiyinchiliklar yuzaga keladi.

Davolashda muntazam dietaga rioya qilish talab qilinishi sababli, bolalar va o'smirlar o'z tengdoshlariga nisbatan o'zini cheklangan his qilishlari mumkin. Lekin

PKUni boshqarishda yangi texnologiyalar:

Biomarkerlar tahlili: Real vaqt rejimida fenilalanin darajasini kuzatish imkonini beradigan ilg'or test tizimlari ishlab chiqilmoqda. Bu bemorlarning dietasini samarali nazorat qilishga yordam beradi.

Gen terapiyasi: Gen muhandisligi asosida fenilalanin gidroksilaza (PAH) fermentining normal ishlashini tiklashga qaratilgan yondashivlar. Bu usul kasallikni ildizidan davolashga yordam bermoqda.

GMO asosidagi davolash: Maxsus o'zgartirilgan probiotiklar orqali fenilalaninni organizmdan parchalash bo'yicha tadqiqotlar olib borilmoqda.

PKUni boshqarishda dietoterapiyaning ahamiyati

PKUni davolashning asosiy usuli — fenilalanin miqdorini cheklashga asoslangan parhezdir. Bu parhezda quyidagi ovqatlarni yeyish qat'iy ma'n etiladi.

Go'sht va baliq mahsulotlari,

Sut mahsulotlari, tuxum,

Oddiy un mahsulotlari.

Bemorlar maxsus past proteinli mahsulotlar va aminokislota aralashmalarini iste'mol qilishi zarur.

PKUning O'zbekistondagi holati

O'zbekistonda PKUni aniqlash bo'yicha yangi tug'ilgan chaqaloqlar uchun milliy skrining dasturi mavjud. Biroq, kasallikning keng ko'lamli tadqiqoti va parhez mahsulotlarining yetarli darajada ta'minlanishi bo'yicha ishlar hali rivojlanish bosqichida. Maxsus davolash oziq-ovqatlari va dori vositalari ko'p hollarda import qilinadi, bu esa bemorlar va ularning oilalari uchun iqtisodiy qiyinchiliklarni keltirib chiqaradi.

Bugungi kunda PKUni boshqarishda dietoterapiya asosiy usul hisoblanadi. Ammo oxirgi yillarda ba'zi bemorlarda dietani to'xtatish foyda bersa, boshqa bemorlar bundan salbiy ta'sirlarni sezyapti. Fenilketonuriya kasalligida

Nevrologik Asoratlarni

PKU bilan bog'liq asosiy xavf dietoterapiyani to'xtatish natijasida yuzaga keladigan nevrologik asoratlardir. 1990-yilda o'tkazilgan tadqiqotlar shuni ko'rsatdiki,

dietani to'xtatgan 7 bemorda (0.4%) kvadriparez, paraplegiya, **tutqanoq**, ataksiya va tremor kabi holatlar kuzatilgan. Ushbu holatlar kam uchraydigan bo'lsa-da, ular dietani umrbod davom ettirish zarurligini ko'rsatadi.

Shuningdek, davolanmagan PKU bemorlarida uchinchi va to'rtinchi o'n yillikda og'ir psixiatrik muammolar kuzatiladi. Bunday holatlarda fenilalanin cheklovli dietani qayta boshlash ba'zan ijobiy ta'sir ko'rsatgan bo'lsa-da, ko'pchilik tadqiqotlar ushbu yondashuvning samaradorligini tasdiqlamaydi.

Individual Farqlar

PKU bilan kasallangan bemorlar orasida katta individual farqlar mavjud. Tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, yuqori funktsionallikka ega ayrim bemorlarda miyadagi fenilalanin darajasi qondagi darajadan past. Shunga ko'ra ba'zi bemorlar fenilalanin toksikligiga kamroq sezgir bo'lishi mumkin. Shu sababli, bemorlarning shaxsiy ehtiyojlarini hisobga olgan holda terapiya strategiyalarini ishlab chiqish zarur.

Zamonaviy Davolash Yondashuvlari

PKUni boshqarishda fenilalanin miqdorini cheklovchi dietoterapiya asosiy usul bo'lib qolmoqda. Ammo ushbu yondashuvni umrbod davom ettirish ko'pchilik uchun qiyin. Shu sababli zamonaviy alternativ usullar ishlab chiqilmoqda:

Fenilalanin ammoniy liyas fermenti: Ushbu ferment fenilalaninni zararsiz metabolit — sinnamik kislotaga aylantiradi va qondagi fenilalanin darajasini 30-40% ga pasaytiradi. Bu usul ayniqsa kattalar uchun istiqbolli hisoblanadi.

Gen terapiyasi: PKUni genetik darajada tuzatishga qaratilgan usul bo'lib, fenilalanin gidroksilaza genini tiklash imkoniyatini beradi.

Zamonaviy dorilar: Fenilalanin metabolizmini boshqarishga yordam beradigan modifikatsiyalangan aminokislotalar va maxsus fermentlar sinovdan o'tmoqda.

Xulosa va Kelajakdagi Tadqiqotlar

PKUni yangi tug'ilgan chaqaloqlarni tekshirish orqali erta aniqlash va boshqarish ko'plab asoratlarning oldini olishda muhim ahamiyatga ega. Shu bilan birga, dietoterapiyaning umrbod zaruriyati hamda bemorlarning individual ehtiyojlariga mos yondashuvlarni ishlab chiqish uchun qo'shimcha tadqiqotlar talab etiladi.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Alimov, A. F. "Fenilketonuriya va uning epidemiologiyasi". Tibbiyot jurnali, 2019.
2. Rasulova, N. "Fenilketonuriya bilan og'rigan bemorlarda diyet terapiya". Tibbiy xabarnoma, 2020.
3. Qodirov, B. "Fenilketonuriya: simptomlari va davolash usullari". Tibbiyot tadqiqotlari, 2018.
4. Sidiqov, M. "Fenilketonuriya: genetik asoslari va orttirilishi". O'zbekiston biologiya jurnali, 2021.
5. To'raeva, D. "Fenilketonuriya va boshqa irsiy kasalliklar". O'zbekiston tibbiy ma'lumotlari, 2022.