



ALBINISM KASALLIGI VA UNING KELIB CHIQISH SABABLARI

Norsoatova J.J

Termez Iqtisodiyot va servis universiteti, Termez sh. Farovon massif 43-B uy

e-mail: jasminanarsatova@gmail.com

Annotatsiya. Bugungi kunda tibbiyot keng ko'lamda va jadallik bilan rivojlanmoqda, ammo bu bilan birga kasalliklar soni ham ko'paymoqda. Ayniqsa irsiy kasalliklar bilan tug'ilishlar soni ham ortib bormoqda, shu qatorda albinizm kasalligi ham. Ushbu maqola albinizm, kasallikning kelib chiqish sabablari, nasldan naslga o'tishi va uning zararli oqibatlari, kasallikning hozirgi kundagi foiz ko'rsatgichi va ushbu kasallikni yuqish yo'llari va albinizm kasalligini davolash bu kasallik bilan kurashish yo'llari haqida ma'lumot berilgan.

Kalit so'zlar. Melanin, autosoma, genlar mutatsiyasi, xromosoma, alb-OCA1, foveolyar refleksi, TRP1

ALBINISM DISEASE AND IT'S CAUSES OF ORIGIN

Norsoatova J.J

Termez University of Economics and Service, Termez city Farovon massif, 43B

e-mail: jasminanarsatova@gmail.com

Abstract. Today, medicine is developing widely and rapidly, but at the same time, the number of diseases is also increasing, especially the number of births with genetic diseases is also increasing, including albinism. This article provides information about albinism, the causes of the disease, its transmission from generation to generation and its harmful consequences, the current percentage of the disease and the ways of transmission of this disease, treatment of albinism, and ways to fight this disease.

Key words. Melanin, autosome, gene mutation, chromosome, alb-OCA1, foveolar reflex, TRP1

Заболевание альбинизма и его причины.

Норсоатова Ж.Ж

Термезкий университет экономики и сервиса, город Термез улица Фаровон

массив 43Б e-mail: jasminanarsatova@gmail.com

Аннотация. Сегодня медицина развивается широко и быстро, но в тоже время увеличивается количество заболеваний, в том числе с альбинизмом. В





данной статье представлена информация об альбинизме, причинах заболевания, его передаче от одного поколения к другому и вредных последствиях, современном проценте заболевания и путях передачи этого заболевания, а также лечении случаев альбинизма и способах борьбы с этим заболеванием.

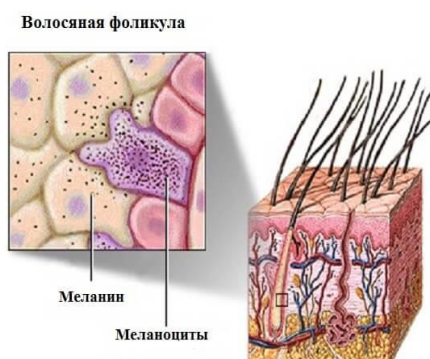
Ключевые слова. Меланин, мутация аутосомного гена, хромосома, альб-ОСА1, фовеолярный рефлекс, ТРП1

KIRISH. Albinizm (lotincha albus – oq) – irsiy kasallik sifatida qaraladi va organizmda melanin pigmentining tugma bo‘lmasligi bilan namoyon bo‘ladi. Albinizm kasalligida terida, sochda, ko‘zning rangdor pardasida rang bo‘lmaydi va ko‘zning ko‘rish qobiliyatini usaytiradi. Albinizm bir necha genokoniyalidir, ya'ni kasallardagi bir xil fenotipni, har xil genotiplar yuzaga chiqaradi. Kasallik autosoma retsessiv hisoblansada, autosoma dominant holda ham yuzaga chiqishi mumkin. Bu esa albinizm kasalligining bir xil klinik belgini namoyon qiluvchi allel bo‘lmagan genlar mutatsiyasi hisobiga paydo bo‘lishidir. Bolalik paytidayoq albinoslar yorug‘likdan qo‘rqish va undan qochishni boshlashadi. Ko‘z ichki qobig‘i retina bundan zarar ko‘radi va natijada ko‘rish qobiliyati tushib ketadi. Albinizm nasliy kasallik bo‘lgani uchun uni davolash imkonsiz.

Sabablari. Albinizm rivojlanishining asosiy sababi tirozin aminokislotalarining metabolizmining buzilishi va buning natijasida melanin pigmentining sintezi va cho‘kishining to‘liq bloklanishi yoki zaiflashishi hisoblanadi. Bu holat melanin hosil bo‘lish jarayonida bevosita yoki bilvosita ishtirok etadigan genlarda turli mutatsiyalarga olib kelishi mumkin. Misol uchun, albinizmning eng og‘ir shakli, ko‘z-teri 1A, 11-xromosomada joylashgan alb-OCA1 genidagi murakkab mutatsiya tufayli yuzaga keladi. U tirozinaza fermentining ketma-ketligini kodlaydi va bema’ni mutatsiyalar bilan uning tanadagi ishlab chiqarilishi butunlay to‘xtaydi. Natijada, melanin hosil bo‘lishi ham butunlay to‘xtaydi, bu og‘ir teri-ko‘z albinizmining sababi bo‘ladi. Bu holat autosomal retsessiv mexanizm bilan meros bo‘lib o‘tadi. Ushbu kasallikning yana bir turi – ko‘z-teri albinizm 1B – xuddi shu alb-OCA1 genining buzilishi natijasida yuzaga keladi, ammo uning faoliyati davom etadi. Yuqoridagi genning 50 dan ortiq mutatsiyasi ushbu patologiya bilan bog‘liq bo‘lib, ularning har biri tirozinaza faolligiga turli darajada ta’sir qiladi. Shuning uchun, teri-ko‘z albinizmi 1B belgilarining og‘irligi ham juda o‘zgaruvchan – to‘qimalarda melaninning deyarli to‘liq yo‘qligidan teri va sochlarning biroz uengilroq ranga ega bo‘lishiga qadar. Ba’zi hollarda patologiyani ushbu shakli bo‘lgan bemorlar quyosh botishiga qarashi



mumkin, sochlari yoshi bilan qorayadi, pigmentli dog'lar paydo bo'lishi mumkin. Ushbu kasallikning qiziqarli kichik turi haroratga sezgir albinizm bo'lib, unda tirozinaza faolligi 37 darajadan yuqori haroratlarda keskin pasayadi. Bu pigmentatsiyaning tananing sovuqroq qismlarida – qo'llar, oyoqlarda ko'proq namoyon bo'lishiga olib keladi. Bosh, ko'zlar, qo'ltiqlar ko'pincha pigmentsiz qoladi.



Klassifikatsiya

Ilgari, albinizmning barcha holatlari faqat fenotipik ko'rinishlarga bo'lingan – to'liq va to'liq bo'lmagan. Birinchisi, ko'z, teri va uning qo'shimchalarining og'ir pigmentatsiyasining buzilishi bilan tavsiflangan teri-ko'z albinizmning barcha turlarini o'z ichiga oladi. To'liq bo'lmagan shakllar kasallikning ko'z turlarini, shuningdek, terining dog'lanishiga olib keladigan patologiya turlarini o'z ichiga oladi. Hozirgi vaqtda genetik tasnif ko'proq qo'llaniladi, ular ichida albinizmning quyidagi turlari ajratiladi: **1A tipidagi teri-ko'z albinizmi** – bu alb-OCA1 genining bema'ni mutatsiyasidan kelib chiqadi, bu shunchaki uning faoliyatini «o'chiradi». Natijada, organizmda tirozinaza sintezi butunlay to'xtaydi.

- **Ko'z-teri albinizm turi 1B** – oldingi holatda bo'lgani kabi, u alb-OCA1 genidagi mutatsiyalar tufayli yuzaga keladi, ammo uning ifodalanishi mumkin. Natijada, turli darajadagi faollik bilan nuqsonli tirozinaza fermenti sintezlanadi. Bunday albinizmning namoyon bo'lishining og'irligi gen mutatsiyasining turiga bog'liq.

- **Haroratga sezgir ko'z-teri albinizm** – bu haroratga bog'liq bo'lgan o'zgaruvchan tirozinaza faolligi bilan tavsiflangan 1B turi. Teri ko'rinishlari och, oftalmik buzilishlar esa sezilarli bo'lishi mumkin. Bunday albinizmning bu xususiyatlari ko'zlarning yuqori haroratiga bog'liq – shuning uchun ulardagi tirozinaza kamroq faoldir.

- **2-toifa teri-ko'z albinizmi** hujayra ichidagi melanosomalar membranasi elementi bo'lgan P-oqsilni kodlovchi genning mutatsiyasidan kelib chiqadi. Natijada



hujayrada tirozinning tashilishi buziladi va melanin sintezi normal tirozinaza faolligi bilan ham sodir bo'lmaydi.

- **3-turdagi teri-ko'z albinizmi** TRP-1 genidagi mutatsiyalarning natijasi bo'lib, u ehtimol, eumelanin hosil bo'lishini nazorat qiladi. Faqat afrikaliklarda uchraydi, jigarrang teri va sochlarning rivojlanishiga va yengil oftalmik kasalliklarga sabab bo'ladi.

- **Ko'z albinizmi retsessiv bo'lib, X xromosomasi bilan bog'liq.** Bu hujayra ichidagi ma'lumot uzatishning ba'zi elementlari uchun mas'ul bo'lgan GPR143 genidagi mutatsiyadan kelib chiqadi.

- **Avtosomal retsessiv ko'z albinizmi** – bu hali o'ziga xos genetik kasalliklar bilan bog'lanmagan. Bunday kasallikning ba'zi holatlari ko'z-ko'z patologiyasi turlarining ko'z shakllari – 1B va 2 deb taxmin qilinadi.

Tashxislash. Ko'p hollarda albinizmni aniqlash bemor tug'ilgandan so'ng darhol bo'lishi mumkin – dermatolog terining va sochlarning pigmentatsiya holatini baholaydi, kasallikni aniqlay oladi va uning turini taxminan bilib oladi. Ushbu mutaxassisning keyingi kuzatuv patologiyani borishini kuzatish va yuzaga kelishi mumkin bo'lgan asoratlarni oldini olish uchun zarur – masalan, teri saratoni. Albinizm bilan og'rikan oftalmolog ko'pincha irisning shaffofligini ochib beradi, kattalardagi bemorlarda ko'pincha makula hududida retinal gipoplaziya aniqlanadi. Foveolyar refleks keskin kamayadi yoki umuman yo'q. To'liq bo'lmagan albinizmli odamlarda ko'z tubida depigmentatsiya o'choqlari ko'pincha topiladi. Boshqa ko'rish buzilishlari ham topiladi – nistagm, astigmatizm, miyopiya.

Davolash. Bugungi kunga qadar albinizm uchun maxsus davolash mavjud emas, faqat bemorning hayot sifatini yaxshilash uchun profilaktika choralari ishlab chiqilgan. Mavjud ko'rish darajasini saqlab qolish uchun ko'zlarni quyosh nurlaridan himoya qilish kerak – bu maxsus quyoshdan saqlaydigan ko'zoynak yoki kontakt linzalarini kiyish orqali erishiladi. Yorqin quyoshda ko'rinishdan qochish kerak yoki terini maxsus kremlar va losonlar bilan himoya qilish kerak. Agar siz ushbu tavsiyalarga amal qilsangiz, umuman olganda, albinizm uchun prognoz qulaydir – bemorlar uzoq va baxtli hayot kechirishi mumkin. Bu teri saratoni yoki retinal dekolmani kabi asoratlarni oldini olish uchun dermatolog va oftalmolog bilan muntazam maslahatlashuvlarni talab qiladi.

Xulosa. Irsiy kasalliklar genetik o'zgarishlar natijasida kelib chiqadigan kasalliklar bo'lib, ularning oldini olish va davolash zamonaviy tibbiyotning muhim yo'nalishlaridan biridir. Genetik tadqiqotlar va texnologiyalar rivojlanishi tufayli bu kasalliklarning oldini olish va davolash usullari takomillashib bormoqda. Xulosa qilib aytadigan bo'lsak, hozirgi davrda tibbiyotimiz oldida turgan asosiy vazifalardan biri





yaqin qarindoshlar orasidagi nikohlardan kelib chiqadigan zararli oqibatlar, asoratlar hisoblanadi. Bunday zararli oqibatlar ta'sirida qanchadan qancha oilalarning farzandlarini nogiron tarzida tug'ulayotganini ko'rishimiz mumkin. Bunday turdagi kasalliklarning oldini olish uchun tibbiyot- genetik konsultatsiyalari, reproduktiv markaz, skliring markazlari faoliyat ko'rsatib kelmoqda.

Foydalanilgan adabiyotlar

1 Fogel F., Matulskiy A., Genetika cheloveka, v 3-x tomax, per. s angl., M., 1990. Muxsin Zokirov.

2 "Patologiya detey starshego vozrasta" - reaksiy A. A. Baranova ostida, M, 1998. 3. Pariyskaya T. V.. Spravochnik pediatri. EKSMO. Moskva 2004 g. 4. Detskoy artrologiyasidan keyin Rukovodstvo. Qizil ostida. akad. AMN SSSR M. Ya Studenikina va porf. A. A. Yakovlevoy.- L. 1987.- S. 162-170.

4. Spravochnik pediatri. Sankt-Peterburg, Moskva, 2004 yil Xudo. 18.

5. Ismailovich S. A. "mustaqil fikrni tarbiyalashning ijtimoiy-psixologik muammolari". Ijodiy shaxs o'quv jarayonida // Markaziy Osiyo adabiyot jurnali

6. O. Daminov, M. V. Tarinova, P. X. Xolikov, A. Q. Qurbonov "Tibbiy biologiya va genetika"

7. Кадышев В.В., Ряжская С.А., Халанская О.В. и др. Клинико-генетические аспекты альбинизма // Клиническая офтальмология. - 2021; 21(3). - С. 175-180. DOI: 10.32364/2311-7729-2021-21-3-175-1800.

