



**“ALBINIZM KASALLIGI: GENETIK MEXANIZMLARI, TURLARI VA
IJTIMOIY TA’SIRLARI”**

Yozdi: Meliqulov Javlonbek Ulug’bek o’g’li

Alfraganus Universiteti Tibbiyot fakulteti talabasi

Ilmiy rahbar: Rixsiyeva NaziraTaxirovna

Alfraganus Universiteti Klinik fanlar kafedrası dotsent

Annotatsiya: Ushbu maqolada albinizm kasalligining genetik sabablari, klinik turlari, tashxislash usullari va ijtimoiy-psixologik oqibatları ko‘rib chiqiladi. Albinizm — bu irsiy kasallik bo‘lib, unda organizmda pigment (melanin) sintezining buzilishi natijasida teri, soch va ko‘zlarda oqish rang paydo bo‘ladi. Maqolada OCA va OA shakllari, ularning farqlari, tashxis va davolash usullari ilmiy manbalar asosida tahlil qilinadi. Albinizmi bo‘lgan shaxslarning jamiyatdagi diskriminatsiyasi, ko‘rish muammolari va iqlim ta’siriga sezuvchanligi ham yoritiladi.

Kalit so‘zlar: Albinizm, melanin, irsiy kasallik, OCA, OA, genetik mutatsiya, pigmentatsiya, ko‘z kasalliklari, dermatologiya, tashxis.

Kirish: Albinizm — bu irsiy yo‘l bilan o‘tadigan va melanin pigmenti sintezining buzilishi bilan kechuvchi kasallikdir. Melanin inson organizmida teri, soch, ko‘z qorachig‘ining normal pigmentatsiyasini ta‘minlovchi asosiy pigment hisoblanadi. Albinizm butun dunyoda kam uchraydigan kasallik bo‘lib, har 17 000—20 000 tug‘ilgan chaqaloqlardan birida kuzatiladi. Bu kasallik hayot uchun xavfli bo‘lmasda, bemorlarning ko‘rish qobiliyatida buzilishlar, teri saratoni xavfining oshishi va jamiyatdagi diskriminatsiya singari muammolarni keltirib chiqaradi.

Albinizmning sabablari va genetik mexanizmi: Albinizm autosom-dominant yoki autosom-retsessiv yo‘l bilan nasldan-naslga o‘tadi. Eng keng tarqalgan shakli bu *Oculocutaneous Albinism (OCA)* bo‘lib, u 7 xil genetik turga ajratiladi: **OCA1, OCA2, OCA3, OCA4, OCA5, OCA6, OCA7**. Ularda TYR, OCA2, TYRP1, va SLC45A2 kabi genlarda mutatsiyalar aniqlangan.

TYR geni (OCA1) tirozinaz fermentini kodlaydi. Ushbu ferment melanin sintezi uchun muhim. Uning mutatsiyasi melanin ishlab chiqarilmasligiga olib keladi. **Ocular albinism (OA)** esa asosan erkaklarda uchraydi va X-xromosomaga bog‘liq tarzda meros bo‘ladi.

Klinik belgilari: Terining oppoq yoki och sariq rangi

- Sochlarning oq yoki och rangda bo‘lishi

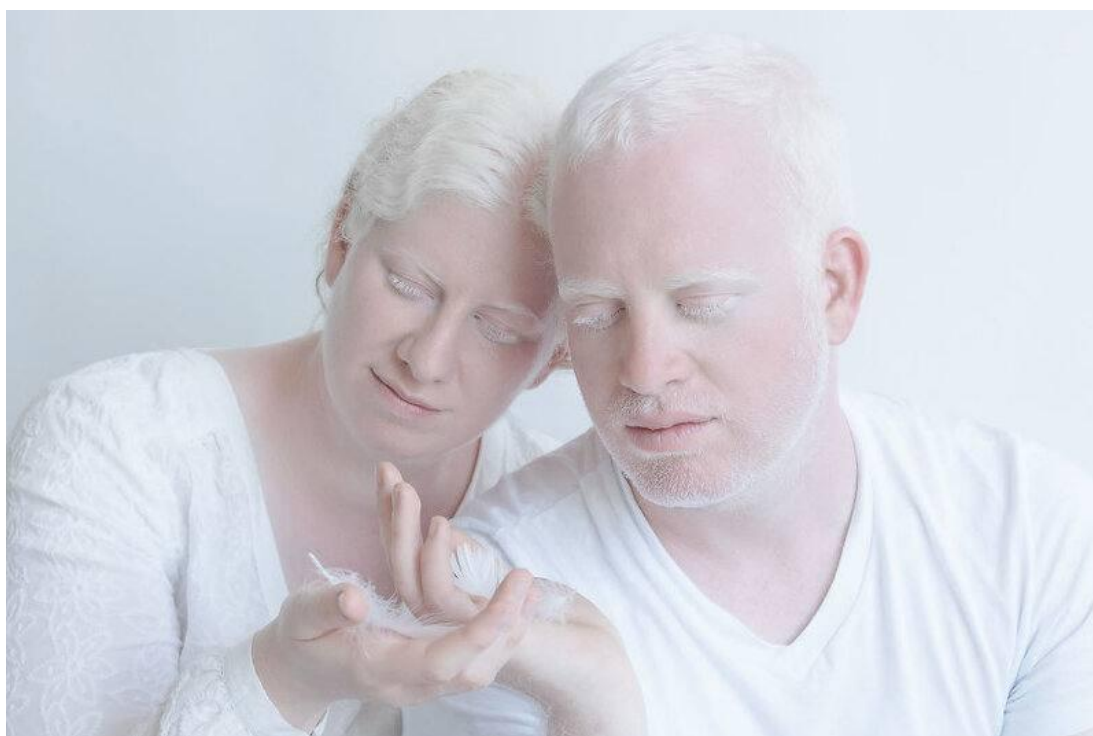




- Ko‘z qorachig‘ining rangsizligi (ba‘zida ko‘kimtir)
- Ko‘rishdagi buzilishlar: nistagmus, fotofobiya, astigmatizm
- Ko‘zda melanin yetishmasligi tufayli irisdan yorug‘lik o‘tishi

Tashxislash usullari: Klinik tekshiruv (dermatologik va oftalmologik)

- Genetik testlar orqali TYR, OCA2, TYRP1 kabi genlarda mutatsiyalarni aniqlash
- Optik koherens tomografiya (OCT) va elektroretinografiya (ERG) yordamida ko‘zning ichki tuzilishini o‘rganish



Davolash va parvarish: Albinizmni to‘liq davolash usuli mavjud emas. Asosiy maqsad — simptomlarni boshqarishi.

Quyoshdan himoyalaniş: SPF kremlar, quyoshdan saqlovchi kiyimlar

Ko‘z uchun optik vositalar: quyosh ko‘zoynaklari, linzalar

Reabilitatsiya: maxsus ko‘z mashqlari va psixologik yordam

Ijtimoiy va psixologik jihatlar: Albinizmi bo‘lgan shaxslar ayrim jamiyatlarda jiddiy diskriminatsiyaga uchrashadi. Ayniqsa, Afrikaning ayrim hududlarida albinizm sehr-jodu bilan bog‘lanadi, bu esa ularning hayotiga tahdid soladi. Albinizmi bor bolalar maktablarda kamsitilishi, jismoniy va ruhiy bosim ostida yashashi mumkin.

Xulosa: Albinizm — murakkab va ko‘p qirrali irsiy kasallik bo‘lib, u organizmdagi melanin ishlab chiqarish tizimining buzilishi bilan tavsiflanadi. U shunchaki estetik





muammo emas, balki oftalmologik va dermatologik profilaktika, psixologik yordam, jamiyatdagi inklyuzivlikni talab etuvchi holatdir. Shu boisdan albinizmi bor shaxslar uchun zamonaviy tibbiy xizmat bilan bir qatorda ijtimoiy qo‘llab-quvvatlash tizimi ham muhim ahamiyatga ega.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. Grønskov, K., Ek, J., & Brøndum-Nielsen, K. (2007). *Oculocutaneous albinism*. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2(1), 43.
2. Montoliu, L., & Kelsh, R. N. (2014). *Albinism in humans and other animals: recent advances in understanding their development, genetics, and evolution*. Pigment Cell & Melanoma Research, 27(1), 54-61.
3. Summers, C. G. (2009). *Vision in albinism*. Transactions of the American Ophthalmological Society, 107, 282.

