

**BUXORO HUDUDIDA YASHOVCHI TUG'MA YURAK NUQSONI BO'LGAN
BOLALARDA MTR A2756G; RS1805087 GENOTIPLARI**

SADULLOYEVA IRODA KURBONOVNA

Buxoro Davlat Tibbiyot instituti

Kalit so'zlar: Tug'ma yurak nuqsonlari, bolalar, MTR a2756g, rs1805087, gen polimorfizmi, genotip

Dolzarbliigi: Tug'ma yurak nuqsonlari (TYN) yosh bolalar nogironligining asosiy sabablaridan biri bo'lib, erta o'limga olib kelishi mumkin[1,3]. Tug'ma yurak nuqsonlari rivojlanishining patogenezida ijtimoiy, irsiy, tibbiy omillar, shuningdek, atrof-muhit omillarining o'zni muhimdir.

Folat sikli murakkab jarayon bo'lib, ushbu sikl foliy kislotasi hosilalariga ega bo'lgan fermentlar tomonidan boshqariladi.

Folat siklida ishtirok etadigan fermentlarning ishlashi uchun bir qator genlar mas'ul bo'lib(MTHFR, MTR va MTRR), agar odam ushbu genlarning ma'lum turlarini(polimorfizmlar) olgan bo'lsa, u holda ferment faolligi kamayishi mumkin[2].

Folat sikli genlarining polimorfizmlarini molekulyar genetik o'rganish natijalari shu genga aloqador kasalliklarni bashorat qilish va oldini olish imkoniyatini sezilarli darajada kengaytiradi.

Maqsad: Buxoro viloyatida yashovchi tug'ma yurak nuqsoni bo'lgan bolalarda MTR A2756G rs1805087 genotiplarining tarqalishini o'rganish;

Materiallar va usullar: Ushbu tadqiqotda Fallo Tetradas(TF), Qorinchalar aro to'siq nuqsoni(QTN) va bo'lmachalar aro to'siq nuqsoni(BTN) kabi tug'ma yurak nuqsoni bo'lgan 176 nafar bola ishtirok etdi. Nazorat guruhi 97 nafar sog'lom bolalardan iborat edi. Tadqiqotda 1 yoshdan 12 yoshgacha bo'lgan bolalar ishtirok etdi. O'zbekiston Respublikasi Fanlar akademiyasi Odam immunologiyasi va genomikasi institutining Hujayra terapiyasi bo'limida bolalarning molekulyar genetik tadqiqotlari o'tkazildi.

Olingan natijalarni baholash va statistik ma'lumotlarni qayta ishlashni amalga oshirish uchun Microsoft Excel dasturiy paketi va Arlequin 3.5.2 statistik dasturiy ta'minot to'plami qo'llanildi.

Natijalar va muhokamalar: MTR A2756G tahlili o'tkazilganda tug'ma yurak nuqsoni bo'lgan bolalar guruhida taqdim etilgan jadvalga ko'ra, MTR A2756Gning allel taqsimotini baholashda; rs1805087 nazorat guruhiga nisbatan, statistik jihatdan muhim farqlar aniqlandi ($p < 0,001$) (ishlatilgan usul: Pearson Xi-kvadrat). 1-jadvaldagi ma'lumotlardan ko'rinib turibdiki, allel A himoya qiymatiga ega, allel G esa ushbu patologiyaning rivojlanishiga aniq himoya qiymatiga ega. MTR A2756G genotiplarini tahlil qilish; rs1805087 A/G va G/G genotiplari uchun sezilarli xavf qiymatini ko'rsatdi. O'z navbatida, A/A genotipi ushbu namunadagi muhim himoya genotipi ekanligi kuzatildi (2-jadval).

1 Jadval.

MTR A2756G rs1805087ning allel variantlarining tahlili

MTR A2756G rs1805087 alleli	TYN, %	MTR A2756G rs1805087 alleli	Nazorat guruhi, %	χ^2	OR (95% CI)
A	70,17	A	89,69	26,99 7 (p=0)	0.161 >0.27> 0.453
G	29,83	G	10,31		2.208 >3.698> 6.196

2 Jadval.

MTR A2756G; rs1805087 genotipini guruhlarga bog'liq holda tahlili

Ko'rsatkichlar	Genotip	Guruh		O.R. Wald 95% CI	χ^2 (p)
		TYN, n=176	Nazorat guruhi, n=97		

MTR A2756G; rs1805087	A/A	95 (54,0)	80 (82,5)	0.137 >0.249> 0.455	22.069 (p=3.0E-6)
	A/G	57 (32,4)	14 (14,4)	1.485 >2.84> 5.431	10.474 (p=0.00121)
	G/G	24 (13,6)	3 (3,1)	1.45 >4.947> 16.883	7.801 (p=0.005223)

* – Ko'rsatkichlar farqining statistik ahamiyati ($p < 0,05$)

Xulosa: Shunday qilib, TF, QTN va BTN kabi tug'ma yurak nuqsonlari bo'lgan asosiy guruhdagi bolalarda MTR A2756G genlarining allel variantlari va genotipik birikmalarining paydo bo'lish chastotasida sezilarli farqlar aniqlandi. Tug'ma yurak nuqsonlari MTR A2756G genotipi bilan ijobiy bog'liq bo'lib rs1805087 A/G va G/G Folat sikli genlarining T/T polimorfizm variantlari.

Adabiyotlar

1. Association between MTR A2756G polymorphism and susceptibility to congenital heart disease: A meta-analysis Wanru Liu, Jing Wang, Lin-jiao Chen-Published: July 8, 2022 <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0270828>.
2. Murphy R.P., Donoghue C., Nallen R.J. et al. Prospective evaluation of the risk conferred by factor V Leiden and thermolabile methylenetet- rahydrofolate reductase polymorphisms in preg-nancy // *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2000. Vol. 20 (1). P. 266-270].
3. **Study on Environmental Causes and SNPs of MTHFR, MS and CBS Genes Related to Congenital Heart Disease** Hui Shi 1, Shiwei Yang 2, Yan Liu 1, Peng Huang 3, Ning Lin 1, Xiaoru Sun 1, Rongbin Yu 3, Yuanyuan Zhang 3, Yuming Qin 2, Lijuan Wang 1 [PMC4452709](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/4452709/) DOI: [10.1371/journal.pone.0128646](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0128646)]