



**O‘ZBEKISTON RESPUBLIKASIDA LOR A‘ZOLARINING  
TUG‘MA VA IRSIY PATOLOGIYALARINING  
TARQALISHI**

**Д.М. Набиева**  
**O‘zbekiston Respublikasi Toshkent Davlat**  
**Tibbiyot Universiteti Otolaringologiya kafedrası.**

**Annotatsiya:** Ishning maqsadi 2014–2025 yillar oralig‘ida O‘zbekiston Respublikasida (O‘zbekiston) tug‘ma va irsiy LOR (quloq, burun, tomoq) a‘zolari patologiyalarining tarqalishi haqidagi mavjud ma‘lumotlarni tizimlashtirishdan iborat bo‘ldi. Tadqiqotda, ayniqsa, tug‘ma/irsiy eshitish zaifligi va LOR sohasi bilan bog‘liq kraniofasial nuqsonlar (lab va tanglay yorilishi) hamda burun va hiqildoqning kam uchraydigan tug‘ma anomaliyalari qisqacha ko‘rib chiqilgan.

**Kalit so‘zlar:** tug‘ma yuqori lab va tanglay yorilishi, bolalar, burun, burun bo‘shlig‘i qo‘shimcha bo‘shliqlari.

**Аннотация:** Целью работы было систематизировать доступные на 2014–2025 гг. данные о распространённости врождённых и наследственных патологий ЛОР-органов в Республике Узбекистан (РУз), с акцентом на врождённую/наследственную тугоухость и краниофациальные пороки, затрагивающие ЛОР-сферу (расщелины губы и нёба), а также краткий обзор редких врождённых аномалий носа и гортани.

**Ключевые слова:** врожденная расщелина верхней губы и неба, дети, нос, придаточные пазухи носа.

**Abstract:** The aim of this study was to systematize the data available for 2014–2025 on the prevalence of congenital and hereditary ENT pathologies in the Republic of Uzbekistan (RUz), with an emphasis on congenital/hereditary hearing



loss and craniofacial defects affecting the ENT sphere (cleft lip and palate), as well as a brief overview of rare congenital anomalies of the nose and larynx.

**Keywords:** congenital cleft lip and palate, children, nose, paranasal sinuses.

### **Kirish**

Tugʻma va irsiy LOR (quloq, burun, tomoq) patologiyalari bolalik davrida uchraydigan sezgi buzilishlari ichida eng keng tarqalgan guruhlardan biri hisoblanadi. Ularning ichida eshitishning tugʻma yoki irsiy nuqsonlari, shuningdek, LOR sohasiga taʼsir etuvchi kraniofasial nuqsonlar — lab va tanglay yoriqlari, burun va halqumning kam uchraydigan tugʻma anomaliyalari alohida ahamiyatga ega. Soʻnggi yillarda Oʻzbekiston Respublikasida ushbu patologiyalarni erta aniqlash, ularni genetik va epidemiologik jihatdan oʻrganish, shuningdek, bolalarda eshitish qobiliyatini yoʻqotishning oldini olish boʻyicha qator chora-tadbirlar amalga oshirilmoqda. 2014–2025 yillar oraligʻidagi mavjud maʼlumotlarni tahlil qilish shuni koʻrsatadiki, Oʻzbekistonda yangi tugʻilganlarda eshitish qobiliyati buzilishining tasdiqlangan holatlari 1000 ta chaqaloqqa oʻrtacha 3,3 holatdan (0,33%) toʻgʻri keladi. Bu koʻrsatkich toʻliq ishlaydigan UIHL (universal newborn hearing loss identification) tizimiga ega mamlakatlardagi oʻrtacha darajadan yuqoriroq boʻlib, eshitish qobiliyatini yoʻqotish holatlarining taxminan 50–60% ini genetik omillar tashkil etadi. Qolgan holatlar esa homiladorlik davridagi infeksiyalar, perinatal shikastlanishlar va boshqa tashqi omillar bilan bogʻliq.

Qoraqalpogʻiston Respublikasi boʻyicha 2017–2021 yillar orasida lab va tanglay yoriqlari bilan kasallanish 1000 ta tugʻilgan chaqaloqqa 0,76–1,3 holatni tashkil etgani aniqlangan. Bu koʻrsatkich ilgari keltirilgan 1:700–1:850 oraligʻidagi xalqaro maʼlumotlarga yaqin. 2020–2021 yillar maʼlumotlariga koʻra, respublikada



22 mingga yaqin eshitish qobiliyati zaif shaxslar mavjud bo'lib, ular uchun 20 ta ixtisoslashtirilgan maktab-internatlar faoliyat yuritadi.

So'nggi yillarda eshitish nuqsonlarini erta aniqlash va rehabilitatsiya qilish yo'nalishida sezilarli yutuqlarga erishilmoqda. Xususan, 2023–2024 yillarda yangi tug'ilgan chaqaloqlar uchun **universal audiologik skrining dasturi** ishga tushirildi, koxlear implantatsiya imkoniyatlari kengaytirilmoqda. Shu bilan birga, qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar ulushi yuqoriligi sababli, yangi tug'ilganlarda tug'ma nuqsonlarning muhim qismi genetik omillar bilan bog'liq bo'lishi kuzatilmoqda. Ushbu tadqiqotning maqsadi 2014–2025 yillar davomida O'zbekiston Respublikasida tug'ma va irsiy LOR patologiyalarining tarqalishi haqidagi mavjud ma'lumotlarni tizimlashtirish, ularning asosiy etiologik omillarini aniqlash hamda diagnostika va profilaktika imkoniyatlarini baholashdan iborat.

### **Materiallar va usullar**

Nashrlar va hisobotlarni maqsadli qidirish (2014–2025) quyidagilarga qaratildi:

O'zbekistonda yangi tug'ilgan chaqaloqlarning eshitish skriningini monitoring qilish; TTK uchun mintaqaviy baholash; Infratuzilma va ijtimoiy statistika bo'yicha rasmiy manbalar; Kam uchraydigan tug'ma LOR anomaliyalarining xalqaro mezonlari.

### **Natijalar**

1) Tug'ma / irsiy eshitish qobiliyatini yo'qotish va yangi tug'ilgan chaqaloqni skrining

• Ma'lumotlariga ko'ra tarqalganlik: O'zbekiston Respublikasi uchun 2025-yilgi nashrda eshitish qobiliyatining buzilishining 1372 ta tasdiqlangan holati (0,33%) va 1000 tirik tug'ilgan chaqaloqqa 3,3 tani tashkil etadi. Ushbu qiymatlar



keng qamrovli qamrab olinmaganligi sababli o'rtacha / og'ir eshitish qobiliyatini yo'qotish uchun global hisob-kitoblarning yuqori diapazonida joylashgan va kengaytirilgan erta tashxis va aralashuv zarurligini tasdiqlaydi. [5]

- Genetik sabablar: Pediatrik populyatsiyada genlar 50-60% holatlar uchun javobgardir, bu tibbiy genetik maslahat va testlarga murojaat qilish uchun muhimdir. [8]

- Infratuzilma ko'rsatkichlari: Fuqarolik tahliliga ko'ra (2020–2021), O'zbekistonda 22 000 ga yaqin eshitish qobiliyati zaif insonlar va 20 ta ixtisoslashtirilgan nogironlar/karlar maktab-internatlari mavjud bo'lib, bu holatning jiddiy ijtimoiy aks ettiradi. [3]

- 2023–2024 yillarga mo'ljallangan yangi tug'ilgan chaqaloqlarni universal audiologik skriningdan o'tkazish siyosati va joriy etilishi (Sog'liqni saqlash vazirligi va xayriya jamg'armalari tashabbusi) e'lon qilindi, bu esa patologiyalarni erta aniqlash va yordamchi texnologiyalardan foydalanish imkoniyatlarini oshirishi imkon beradi. [10]

2) LOR funktsiyalariga ta'sir qiluvchi kraniofasiyal anomaliyalar (lab va tanglay kemtigi)

- Qoraqalpog'iston (2017–2021): 190 558 ta tug'ilgan chaqaloqlar orasida 254 ta yuz-jag' anomaliyalari qayd etilgan bo'lib, lab/tanglay kemtigi bilan kasallanish 1000 kishiga  $0,76 \pm 0,5$  dan (2017-yilda minimal) 100 dan 10 000 gacha o'zgarib turadi. avvalroq mintaqada 1:700–1:850 kasallanish qayd etilgan. Bu ma'lumotlar global ma'lumotlar bazasiga mos keladi ( $\approx 1:700-1:1000$ ).

3) Boshqa tug'ma LOR anomaliyalari (kamdan-kam hollarda)



Milliy reestrning hisob-kitoblari kam; Biz xalqaro havolalarga e'tibor qaratamiz:

- Choanal atreziya/stenoz: tarqalish darajasi  $\approx 0,82-0,92$  10000 tirik tug'ilgan chaqaloqqa (ya'ni  $\sim 1:10,000-1:12,000$ ); bir tomonlama va ikki tomonlama nisbat  $\approx 2: 1$ ; ko'pincha boshqa malformatsiyalar bilan bog'liq; darhol neonatal davolashni talab qiladi.

- Tug'ma laringeal parda: juda kam uchraydi, barcha tug'ma laringeal anomaliyalarning  $<5\%$ ; turli manbalarga ko'ra, taxminan  $1:10\ 000$  tug'ilishda sodir bo'ladi; chaqaloqlarda stridorning sababi sifatida muhim ahamiyatga ega. [6]

4) Tug'ma anomaliyalarning epidemiologiyasi va qarindoshlik nikohlarining o'rni.

- O'zbekiston Respublikasida tug'ma anomaliyalar bilan kasallanishning umumiy darajasi: tahliliy tahlilga ko'ra (Toshkent va viloyatlar) — 1000 tirik tug'ilgan chaqaloqqa  $8,5-16,8$ ; Toshkent namunalarida yuqoriroq ro'yxatga olish ko'rsatkichlari qayd etilgan.

- Qarindoshlik nikohlari xavf omili sifatida: rasman ma'lum qilinishicha, 2023 yilda nogironlik patologiyasi bo'lgan chaqaloqlarning qariyb 10 foizi qarindosh bo'lgan ota-onalardan tug'ilgan; yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar ham qayd etiladi. Bu autosomal retsessiv nuqsonlar (shu jumladan irsiy eshitish qobiliyatini yo'qotish) xavfini ko'rsatadigan adabiyotlar bilan bog'liq.

Kraniofasiyal nuqsonlar (yoriqlar) LOR azolarining funktsiyalariga (nafas olish, artikulyatsiya, o'rta quloqni ventilyatsiya qilish) ta'sir qiluvchi anomaliyalarning eng katta guruhi bo'lib qolmoqda, mintaqaviy farqlar (Qoraqalpog'iston) ekologik va ijtimoiy omillarning rolini va mintaqaviy dasturlarga ehtiyojni ta'kidlaydi. [2,7]



### Xulosa

O'zbekiston Respublikasida tug'ma va irsiy LOR patologiyalarining og'irligi katta klinik ahamiyatga ega. Bu, bolalarda eshitish qobiliyatining yo'qolishi (tasdiqlangan 3,3%; irsiy sabablarning kutilgan nisbati  $\geq 50\%$ ) va kraniofasiyal nuqsonlar (ba'zi hududlarda taxminan 0,8-1,3%) uchrashida aniq ifodalanadi. Eshitish skriningini kengaytirish, genetik diagnostikani rivojlantirish va reestrlarni yuritish erta nogironlikni yanada kamaytirish, bolalarda nutq va kognitiv natijalarni yaxshilash uchun asosiy qadamdir.

### Adabiyot

1. Пшенникова, В.Г. Поиск мутаций в генах GJB6 (Cx30) и GJB3(Cx31) у глухих пациентов с моно- аллельными мутациями / В.Г. Пшенникова, Н.А. Барашков, А.В. Соловьев и др. // Генетика. 2017.№ 6. С. 705-715.
2. Ткачук Е. А., Семинский И. Ж. Классификация наследственных заболеваний(ЛЕКЦИЯ) //Байкальский медицинский журнал. – 2023. – Т. 2. - №2.
- 3.. Аскарлова У. М. Духовно-нравственные качества личности как факторы.Подготовки их к социальной ЖИЗНИ //Novainfo. Ru. – 2016. – Т. 3. – №. 42. – С. 262-265.
4. Дербенцева Д.М., Криничная Н.В. Наследственные болезни человека: классификация, методы диагностики, профилактические меры (обзорная статья) // Актуальные вопросы биологии и медицины. – С. 222.
5. Mamashokirovna A. U. Development of the spiritual and moral values of orphanage pupils // Образование через всю жизнь: непрерывное образование в интересах устойчивого развития. – 2015. – Т. 2. – №. 13 (eng). – С. 403-405



6. Руденская, Г.Е. Ганглиозидоз GM2 у взрослых: первое российское наблюдение и обзор литературы / Г.Е. Руденская, А.М. Букина, Т.М. Букина, С.Н. Иллариошкин, С.А. Ключников, Е.Ю. Воскобоева, Е.Ю. Захарова // Медицинская генетика. - 2015. - Т. 14, № 12.-С. 39-46.

7. Соловьев, А.В. Реконструкция SNP-гаплотипов с мутацией с.-23+1G>A гена GJB2 человека в различных популяциях Евразии / А.В. Соловьев, Н.А. Барашков, М.С. Бады-Хоо и др.// Генетика. 2017. № 8. - С. 988-993.

8. Liu, J. Matrix Metalloproteinase Inhibitors as Investigational and Therapeutic Tools in

Unrestrained Tissue Remodeling and Pathological Disorders / J. Liu, R. A. Khalil // Prog. Mol. Biol. Transl. Sci. - 2017. - Vol. 148. - P. 355-420.

9. Manuck, T.A. Racial and ethnic differences in preterm birth: A complex, multifactorial problem/T.A. Manuck// Semin Perinatol. - 2017. - Vol. 41, N8. - P. 511-516.

10. Coutinho, M.F. Less Is More: Substrate Reduction Therapy for Lysosomal Storage Disorders / M.F. Coutinho, J.I. Santos, S. Alves // Int J Mol Sci. - 2016. - V. 17, № 7. - Article ID 1065.