

**МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ:  
ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА**

**Researchbib Impact factor: 13.14/2024**

**SJIF 2024 = 5.444**

**Том 3, Выпуск 09, Октябрь**

**“QARINDOSHLAR O’RTASIDAGI NIKOHDAN KELIB CHIQUADIGAN  
GENETIK KASALLIKLAR.FENILKETONURIYA”**

**Rasulov Asadbek Azizqulovich**

Toshkent Davlat Universteti Termiz filliali Davolash fakulteti 3-bosqich 305-gruh  
talabasi,+998907495651 [rasulovasadbek720@gmail.com](mailto:rasulovasadbek720@gmail.com)

**Annotatsiya:** Ushbu maqola bugungi kunda qarindoshlar orasidagi nikohda ko’p uchraydiga genetik kasallik ya’ni Fenilketonuriya haqida so’z boradi.

**Аннотация:** В данной статье обсуждается фенилкетонурия — генетическое заболевание, которое сегодня часто встречается в близкородственных браках.

**Annotation:** This article discusses Phenylketonuria, a genetic disease that is common in consanguineous marriages today.

**Kalit so’zlar:** Fenilketonuriya,PKU,genetik kasallik,metabolizm,autosomal,aqliy zaiflik, nevrologik buzilishlar.

**Ключевые слова:** Фенилкетонурия, ФКУ, генетическое заболевание, метаболизм, аутосомный, умственная отсталость, неврологические расстройства.

**Key words:** Phenylketonuria, PKU, genetic disease, metabolism, autosomal, mental retardation, neurological disorders.

”Ey inson farzandi, sen ilmi va adabli bo’l. Ilm va adab senga mushfiq otangdek bo’lsin”

Mahmud az-Zamaxshariy

**Kirish.**

Fenilketonuriya yoki Felling kasalligi - 1934-yilda Norvegiyalik olim Felling tomonidan tavsiflangan jiddiy patologiya. Keyin Felling aql bovar qilmaydigan bir nechta bolalarning so'rovini o'tkazdi va bemorning tanasida bo'lmaydigan oziq-ovqat

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь

bilan ta'minlangan amino kislotalar fenilalaninining ajralishi mahsulotini fenilpiruvat siydikida mavjudligini aniqladi. Fenilketonuriya tabiatan tabiatning metabolik kasalligi bilan bog'liq kasallik bo'lib, boshqa shunday kasalliklar orasida birinchi bo'lib kashf etilga.

Muvaffaqiyatli davolash birinchi marta Angliyada (Birmingem bolalar kasalxonasi) 1950-yillarning boshlarida Horst Bickel boshchiligidagi bir guruh tibbiyot xodimlari tomonidan ishlab chiqilgan va amalga oshirilgan, ammo haqiqiy muvaffaqiyat faqat fenilalanin darajasining ko'tarilishi bilan fenilketonuriyani erta tashxislash keng qo'llanilgandan keyingina erishildi. yangi tug'ilgan chaqaloqlarning qoni (Gutri usuli, 1958-1961-yillarda ishlab chiqilgan va amalga oshirilgan).

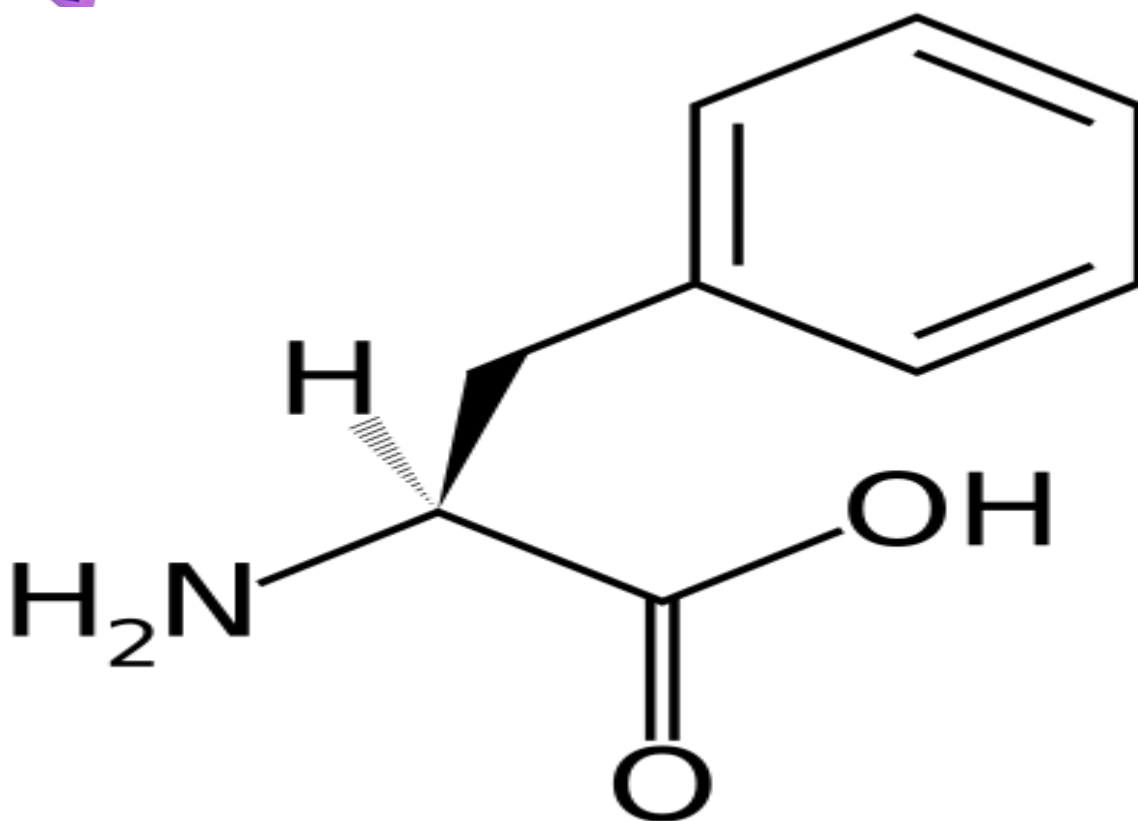
Fenilketonuriya (fenil piruvatli oligofreniya) ogir irsiy kasallik bo'lib, fenilalaninni tirozinga aylantiruvchi ferment fenilalanin- gidroqsilaza yetishmasligi tufayli vujudga keladi. Kasallik chaqaloqning birinchi kunlaridayoq namoyon boiadi. Bemor to'qimalari, qoni va siydigida fenilalanin va uning unumlari oshib ketadi; qonda fenilalanin 80 mg/dl ga yetadi (normada 1-4 mg/dl dir). Bunday sharoitda fenilalaninning ko'pgina qismi fenilpiruvatga va fenillaktatga aylanadi. Bemor bolalar aqliy va jismoniy rivojlanishdan orqada qoladi, holsizlik, titrash kabi alomatlar ro'y beradi. Kasalga fenilalanil kam bo'ladigan ovqat berib borilsa, bemorlar qonidagi va kasallik alomatlarining avj olib borishi sekinlashadi. Fenilketonuriya-aminokislotalarning asosan fenilalaninning metabolizmining buzilishi bilan bog'liq bo'lgan fermentopatiyalar guruhiga mansub irsiy kasallik. Felling kasalligi - xromosoma-genetik, meros bo'lib, ota-onalaridan bolalarga o'tadi. Patologiyaning rivojlanishi uchun javobgar 12 xromosomada joylashgan gendir. Jigar fermenti fenilalanin-4-gidroksilaza ishlab chiqarish uchun javob beradi, bu orqali fenilalaninni boshqa moddaning - tirozinga aylantirish jarayoni (normal tana faoliyatiga talab qilinadi).

МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ:  
ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь



1-rasm. Fenilalanin aminokislotasining kimyoviy strukturasi.

Felling kasalligi – fenilalanin-4-gidroksilaza yetishmovchiligi yoki yetishmovchiligiga olib keladigan gendagi mutatsiyalar tufayli fenilalaninning to'qimalari va fiziologik suyuqliklarida, shuningdek, uning tugallanmagan bo'linmalari mahsulotlarida birikma mavjud. Haddan tashqari fenilalaninning bir qismi siydikda chiqariladigan fenilketonlarga aylanadi, bu kasallikning nomi aniqlanadi.

Metabolik jarayonlarning buzilishi asosan miyaga ta'sir qiladi. Uning to'qimalarida toksik ta'sir ko'rsatiladi, yog' almashinuvi jarayonlari buziladi, asab tolalari miyalilari bajarilmaydi va neurotransmitterlarning hosil bo'lishi kamayadi. Shunday qilib, bolada aqliy barkamollikning patogenetik mexanizmlarini ishga tushiradi.

Insoniyat tarixida qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar turli sabablarga ko'ra yuzaga kelgan: ijtimoiy barqarorlikni saqlash, mulkni oilada saqlab qolish, an'anaviy qadriyatlarni davom ettirish yoki qabila va urug'lar doirasida ittifoqlarni

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь

mustahkamlash kabi omillar bunday nikohlarni qadimdan odatiy holga aylantirgan. Bugungi kunga kelib esa, ilm-fan taraqqiyoti va genetik tadqiqotlar asosida aniqlanishicha, qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar ayrim genetik kasalliklarning kelib chiqish xavfini sezilarli darajada oshiradi.

Qarindoshlar o'rtasidagi nikoh (konsangvin nikoh) dunyoning ko'plab mintaqalarida, xususan, Yaqin Sharq, Janubiy Osiyo, Shimoliy Afrika va Markaziy Osiyoda hanuzgacha keng tarqalgan. Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti (WHO) ma'lumotlariga ko'ra, ayrim mintaqalarda barcha nikohlarning 20-50% gacha qismini qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar tashkil qiladi. Konsangvin juftliklardan tug'ilgan farzandlarda irsiy kasalliklarning, xususan, **autosomal-retsessiv genetik kasalliklarning** uchrashi ehtimoli 2-2,5 barobargacha oshadi.

Bu holatning asosiy sababi-qarindosh bo'lgan ota-onalarning umumiy ajdodlardan olingan genetik mutatsiyalarga ega bo'lishidir. Agar ota va ona bir xil mutatsiyaga ega bo'lsa, farzanda bu genetik nuqsonning gomozigot holatda (ya'ni ikkala allel ham nosog'lom bo'lgan holatda) namoyon bo'lishi mumkin. Shunday kasalliklardan biri-**fenilketonuriya (PKU)** bo'lib, u **irsiy genetik kasalliklar** ichida eng ko'p uchraydigan va eng yaxshi o'rganilgan kasalliklardan biridir.

Fenilketonuriya **PAH (phenylalanine hydroxylase)** genidagi mutatsiya natijasida yuzaga keladi. Bu gen 12-xromosomada joylashgan bo'lib, organizmda fenilalanin aminokislotasini tirozinga aylantiradigan ferment ishlab chiqaradi. Ferment yetishmovchiligi natijasida fenilalanin to'planadi va markaziy asab tizimiga toksik ta'sir ko'rsatib, **irreversiv (qaytmas) nevrologik zararlar** keltirib chiqaradi. Davolanmagan PKU bolalarda aqliy zaiflik, xotira va diqqat pasayishi, ruhiy-emotsional muammolar, nutqning kechikishi holatlar bilan namoyon bo'ladi.

Qarindoshlar o'rtasidagi nikoh (konsangvin nikoh) turli ijtimoiy, madaniy va iqtisodiy omillar ta'sirida ko'plab jamoalarda hanuzgacha saqlanib qolgan bo'lsa-da, zamonaviy tibbiyot nuqtayi nazaridan bu holatning genetik xavflari alohida e'tiborni talab qiladi. Konsangvin nikohlar autosomal-retsessiv yo'l bilan meros bo'ladigan irsiy kasalliklarning avlodlarga o'tish xavfini sezilarli darajada oshiradi. Bu turdagi kasalliklarda klinik belgilarning namoyon bo'lishi uchun bolaning ikkala ota-onasidan ham mutatsiyaga uchragan genni olish zarur. Shu sababli genetik jihatdan bir-biriga

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь

yaqin bo'lgan shaxslar turmush qurgan hollarda farzandlarda irsiy kasalliklarning uchrashi ko'rsatkichi ancha yuqori bo'ladi.

Irsiy genetik kasalliklar ichida keng tarqalgan, nevrologik asoratlarni bilan kechuvchi va ijtimoiy ahamiyatga ega bo'lgan patologiyalardan biri bu **fenilketonuriya (PKU)** hisoblanadi. PKU-**fenilalanin gidroksilaza** fermentining yetishmovchiligi tufayli fenilalanin aminokislotasining organizmda metabolizmlanmasligi natijasida yuzaga keladi. Bu moddaning to'planishi markaziy asab tizimiga toksik ta'sir ko'rsatadi va bola rivojlanishida og'ir nevrologik buzilishlar, shu jumladan aqliy zaiflik, nutqning sust rivojlanishi, genetik holatlar bilan namoyon bo'ladi.

PKU autosomal-retsessiv kasallik bo'lib, uning tarqalish xavfi qarindoshlar o'rtasidagi nikohda ancha yuqori bo'ladi. Ayrim genetik tadqiqotlarga ko'ra, konsangvin nikohlar natijasida tug'ilgan farzandlarda PKU uchrashi oddiy nikohlar bilan solishtirganda 5-10 barobar ko'p bo'lishi mumkin.

Zamonaviy tibbiyotda bu kasallikni **yangi tug'ilgan chaqaloqlar skriningi** orqali erta aniqlash imkoniyati mavjud. Ko'plab rivojlangan davlatlarda PKU skriningi majburiy hisoblanadi, bu esa kasallikni erta aniqlab, parhez orqali asoratlarning oldini olish imkonini beradi. Biroq rivojlanayotgan mamlakatlarda, jumladan O'zbekistonda bu kabi skrining dasturlari hali to'liq joriy etilmagan. Ayniqsa, qarindoshlar orasidagi nikohlar yuqori bo'lgan hududlarda PKU xavfini kamaytirish uchun genetik maslahat va skrining dasturlarini kengaytirish dolzarb ahamiyat kasb etadi.

Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda fenilketonuriya aniqlanganda, genetik, pediatr, nevrolog, ovqatlanish mutaxassisi kabi mutaxassisliklar shifokorlarni kuzatishi kerak. Fenilketonuriya - qanday kasallik, uning davolashning negizi nima uchun fenilalaninni cheklash bilan ovqatni ta'qib qilishni anglatadi. Bundan tashqari, bolaning sotsializatsiyasi uchun dori-darmonlar, massaj, fizioterapiya, psixologik va pedagogik usullar, o'rganishga tayyorgarlik ko'rish mo'ljallangan. Bolalardagi fenilketonuriya davolash Fenilketonuriya - dieta

"Fenilketonuriya" tashxis qilinayotganda, bola uchun ovqatni darhol buyurish kerak. Ratsiondan proteinga (go'sht, baliq, sut mahsulotlari, yong'oqlar va boshqalar) boy oziq-ovqat mahsulotlari chiqariladi. Proteinlarga bo'lgan ehtiyoj, maxsus dietali aralashmalar va berilfen - semisintetik proteinli gidrolizat bilan boshqa mahsulotlarni

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь

(Tetrafen, Lofenalak, Nofelan) yo'qligi bilan qoplanadi. Bemorlarga proteinsiz non, makaron, guruch va boshqalar berish mumkin. Emizish cheklangan dozalarda amalga oshiriladi. Birinchi 14-15 yil davomida qonda fenilalanin tarkibining muntazam ravishda monitoringini ta'minlab, parxezga qat'iy rioya qilish aqliy noqulayliklarning rivojlanishiga to'sqinlik qiladi. Keyin ratsion biroz kengaytirilsa-da, ko'plab mutaxassislar alohida parxezni umrbod rioya qilishni tavsiya etadilar. Fenilketonuriyaning kofaktor shakli dieta bilan davolanmaydi, ammo faqat tetragidrobiopterin preparatlarini qo'llash orqali tuzatiladi.

Fenilketonuriya - davolash uchun dorilar Bolalardagi fenilketonuriya davolanishi, shuningdek, ayrim dorilarni qabul qilishni ham ko'zda tutadi, jumladan: -nootropiklar (Piratsetam, Cerebrolysin); -B guruhi vitaminlari; -mineral komplekslar; -to'qima metabolizmini yaxshilash uchun preparatlar (ATP, Riboksin); -mikrosirkulyatsiyani yaxshilovchi dorilar (Trental, Pentoksifilin).

Fenilketonuriya - hayot va kasallik uchun prognoz. Zamonaviy sharoitlarda fenilketonuriyaning qanday genetik kasalligini bilgan ota-onalarga tibbiy retseptlarga rioya qilsangiz, sog'lom farzand ko'rish imkoniyati beriladi. Tegishli davolanish imkoni bo'lmaganida, fenilketonuriya prognozi umidsizlikni keltirib chiqaradi: bemorlarda og'ir aqliy yetishmovchilik va ko'p funksional kasalliklar bilan 30 yil yashaydi.

Fenilketonuriya bilan og'rikan bemorlar uchun ruxsat etilgan fenilalanin miqdori:

Bolalar yoshi	Fenilalaninning kunlik miqdori (tana vazniga mg/kg)
2 oygacha	60
2-3 oy	60-55
3-6 oy	55-45
6-12 oy	45-35
1-1,5 yil	35-30
1,5-3 yil	30-25
3-6 yil	25-15
6 yoshdan oshgan	15-10

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь

Клиникаси.Туг'илганда, bu tashxisi qo'yilgan bola sog'lom bo'lib, 2-6 oydan so'ng birinchi alomatlar topiladi. Fenilketonuriya belgilari bolaning jasadi ko'krak suti yoki sun'iy oziqlantirish uchun aralashmalar bilan birga keladigan fenilalaninni to'planganda namoyon bo'ladi. Hozirgacha aniq alomatlar bo'lishi mumkin: ortiqcha letargiya yoki tashvish; besabab qichqiradi; mushaklarning distoni ; konvulsiyalar ; uyqu buzilishi.

Bundan tashqari, kasallikdagi chaqaloqlar tanadagi pigment melanini ishlab chiqarishni buzish bilan bog'liq bo'lgan sog'lom oila a'zolariga qaraganda yengilroq teriga, soch va ko'zlariga ega. Shifokorlar yoki g'amxo'r ota-onalar buni bilib olishlari mumkin bo'lgan yana bir tashxis belgisi siydik va terdagi fenilalaninning chiqarilishi natijasida paydo bo'lgan "sichqoncha" hididir. Birinchi qo'shimcha ovqatni kiritgandan so'ng, taxminan olti oylik davrda klinik belgilar yanada kuchayadi: -shaxsiy mavzularga e'tibor qaratish qobiliyati; -bo'layotgan narsalarga befarqlik; -yuz ifodasi yo'qligi, tabassum; -qo'llarning titrashi va boshqalar.



2-rasm. Fenilketonurik bola

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь

Bundan tashqari jismoniy anormalliklar ham e'tiborga loyiqdir: kichkina boshning kattaligi, ustun yuqori jag', o'sishning kechikishi. Sog'lom bolalar keyinchalik boshlarini ushlab turishadi, o'tirishib, o'tirishib, turishadi. Turish pozitsiyasida maxsus mavqega ega - odatiy holatda - "tikuvchilik" pozitsiyasi, qo'llari tirsaklarda doimo egilib, tizzalardagi oyoqlar. Uch yoshga etganda, davolash boshlanmagan bo'lsa, simptomatologiya o'sib bormoqda.

## Usullar (Metodologiya).

Ushbu ilmiy ishda fenilketonuriya (PKU) kasalligining genetik asoslari, klinik xususiyatlari va uning qarindoshlar o'rtasidagi nikohlarda uchrash ehtimoli tahlil qilindi. Tadqiqot deskriptiv-tahliliy metod asosida olib borildi. Asosiy maqsad — PKU kabi autosomal-retsessiv genetik kasalliklar xavfining konsangvin nikohlarda qanday ortishini aniqlash va ilmiy jihatdan asoslashdir.

Tadqiqotda xalqaro tibbiy ma'lumotlar bazalari, jumladan PubMed, Google Scholar, Scopus, va Jahon sog'liqni saqlash tashkilotining (WHO) rasmiy nashrlari asosiy manba sifatida tanlandi. 2000–2024 yillar oralig'ida chop etilgan ilmiy maqolalar va tahliliy hisobotlar o'rganilib, fenilketonuriyaning patofiziologiyasi, genetik mexanizmlari va klinik oqibatlari haqida ma'lumotlar to'plandi. PAH (phenylalanine hydroxylase) genidagi mutatsiyalarning roli, ushbu genning 12-xromosomadagi joylashuvi va ferment funksiyasi haqidagi genetik ma'lumotlarga alohida e'tibor qaratildi. Shuningdek, konsangvin nikohlar bilan bog'liq statistik ma'lumotlar O'zbekiston, Eron, Pokiston, Turkiya kabi mintaqalardan olingan epidemiologik tadqiqotlar bilan solishtirildi. PKU kasalligiga chalingan bolalarning klinik ko'rinishlari, ayniqsa, nevrologik simptomlar — aqliy rivojlanishning susayishi, nutqning kechikishi, epileptik holatlar bo'yicha mavjud tibbiy adabiyotlar asosida tahlil qilindi. PKU ni erta aniqlashda qo'llaniladigan skrining usullari va dietoterapiya asoslari (fenilalanin cheklangan parhez) hamda ularning samaradorligi bo'yicha klinik tadqiqotlar natijalari ko'rib chiqildi. Genetik maslahat xizmatlarining ahamiyati, uning qarindoshlar nikohi oldidan olib borilishi mumkin bo'lgan profilaktik vosita sifatidagi roli ham alohida o'rganildi. Shuningdek, genealogik yondashuvlar yordamida PKU kasalligi bo'lgan oilalarda genetik xavfni baholash imkoniyatlari o'rganildi. Barcha ilmiy manbalar, statistik dalillar va klinik tajribalar asosida maqolaning keyingi bo'limlariga ilmiy asos yaratildi.

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь

Maqolani tayyorlash jarayonida fenilketonuriya (PKU) kasalligi va uning qarindoshlar o'rtasidagi nikoh bilan bog'liqligini o'rganish uchun ko'p bosqichli yondashuv qo'llanildi. Avvalo, PKUning irsiy mexanizmlarini tahlil qilish maqsadida molekulyar genetika bo'yicha so'nggi yillardagi ilmiy nashrlar ko'rib chiqildi. Mutatsiyalarning turi, tarqalishi va klinik ifodalanishiga oid statistik ma'lumotlar jamlandi.

Tadqiqotda genetik xavfni hisoblash uchun autosomal-retsessiv irsiyat modeli asos qilib olindi, bunda konsangvin juftliklardan tug'ilgan farzandlar uchun kasallik yuzaga kelish ehtimoli genetik formulalar orqali hisoblab chiqildi. Ushbu hisob-kitoblarda genetik tashuvchilik koeffitsienti (carrier rate) va allel chastotasi kabi ko'rsatkichlar inobatga olindi.

Ma'lumotlar O'zbekiston sog'liqni saqlash vazirligi hisobotlari va xalqaro sog'liqni saqlash tashkilotlari tomonidan taqdim etilgan global PKU statistikasi bilan solishtirildi. Ayniqsa, aholining skrining darajasi past bo'lgan hududlarda PKU aniqlanish darajasi va bolaning aqliy rivojlanishiga salbiy ta'siriga alohida urg'u berildi. Fenilketonuriya tashxisi va monitoringi uchun foydalaniladigan biokimyoviy testlar (masalan, Guthrie testi, tandem mass-spektrometriya) texnologik nuqtayi nazardan o'rganildi. Ushbu testlarning sezuvchanligi va aniqlik darajasi tahlil qilinib, ularning sog'liqni saqlash tizimida tatbiq etilish holati baholandi. Parhez terapiyasining uzoq muddatli samaradorligi haqidagi klinik kuzatuvlar asosida, PKU bilan kasallangan bemorlarda intellektual darajaning saqlanishi va hayot sifatining yaxshilanishi holatlari solishtirildi. Genetik maslahat xizmatlarining oilalar hayotiga ijtimoiy-psixologik ta'siri haqida sotsiologik tadqiqotlar asosida xulosa chiqarildi. Bundan tashqari, PKUga chalingan bemorlar va ularning oilalari uchun tayyorlangan sog'lomlashtirish dasturlarining samaradorligi haqida ham ma'lumotlar tahlil qilindi. Qarindoshlar nikohining oldini olish bo'yicha olib borilgan targ'ibot ishlarining samarasi, ya'ni genetik xavf to'g'risida xabardorlik darajasi ham baholandi.

Shuningdek, maqolada zamonaviy gene-sequencing (gen ketma-ketligini aniqlash) texnologiyalarining PKU tashxisidagi afzalliklari, ayniqsa neonatal skriningda ularning keng qo'llanilayotgan holatlari muhokama qilindi. Tadqiqot doirasida ishlatilgan barcha manbalar ilmiy ishonchliligi, dolzarbligi va klinik ahamiyatga ega bo'lishi bo'yicha saralandi.

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь

Mamlakat	Kasallikning tarqalishi
Xitoy	1 da 1800
Finlandiya	100 000 dan 1 dan kam
Irlandiya	4500da 1
Yaponiya	120 000 dan 1
Koreya	41000 da 1
Norvegiya	1 dan 13000
Turkiya	2600da 1
Hindiston	18300-yilda 1
AQSH	1 dan 15000

**Natijalar.** Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatadiki, fenilketonuriya (PKU) kasalligi autosomal-retsessiv yo'l bilan meros bo'ladigan genetik kasalliklar sirasiga kiradi va aynan qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar mavjud bo'lgan populatsiyalarda bu kasallikning tarqalish darajasi ancha yuqoridir. Genetik tashuvchilik umumiy populyatsiyada nisbatan kam uchrasa-da, konsangvin juftliklarda ikkala ota-onada ham bir xil mutatsiyaga ega bo'lish ehtimoli ortadi. Bu esa farzandda kasallikning namoyon bo'lish xavfini sezilarli darajada oshiradi. PKUga olib keluvchi asosiy genetik omil bu **PAH (phenylalanine hydroxylase)** genidagi mutatsiyalar bo'lib, ushbu gen faoliyati buzilganda fenilalanin aminokislota organizmda to'planib, asab tizimiga toksik ta'sir ko'rsatadi. Klinik kuzatuvlar shuni ko'rsatmoqdaki, PKUga chalingan bolalarda aqliy rivojlanishning kechikishi, nutq buzilishi, epileptik xurujlar va ijtimoiy moslashuvning pasayishi kabi asoratlar ko'p hollarda uchraydi.

Dunyo miqyosida olib borilgan epidemiologik tadqiqotlar PKUning uchrash tezligi mamlakatlar kesimida farq qilishini ko'rsatadi. Masalan, Evropaning ko'plab davlatlarida PKU har 10 000–15 000 chaqaloqdan birida aniqlansa, qarindoshlar nikohi ko'p uchraydigan mamlakatlarda bu ko'rsatkich 1:3000 gacha qisqaradi. O'zbekistonda bu borada aniq statistika mavjud emas, ammo ba'zi hududlarda qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar 20–25% gacha yetishi kuzatilgan, bu esa PKU va

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь

boshqa genetik kasalliklar xavfini oshirishi mumkinligini ko'rsatadi. Biokimyoviy diagnostika vositalari, ayniqsa yangi tug'ilgan chaqaloqlar uchun skrining dasturlari (masalan, Guthrie testi, tandem mass-spektrometriya) orqali PKU erta bosqichda aniqlanadigan bo'lsa, parhez terapiyasi orqali asoratlarning oldini olish mumkin. Tadqiqotda ko'rib chiqilgan klinik holatlarda, erta tashxislangan bemorlar dietaga qat'iy rioya qilgan holatda sog'lom psixofiziologik rivojlanishni namoyon etgan, holbuki kech aniqlangan holatlarda bu asoratlar chuqurlashgan. Shuningdek, tahlil qilingan manbalar asosida aniqlanishicha, genetik maslahat xizmatidan foydalanish darajasi past bo'lgan jamiyatlarda PKU va boshqa irsiy kasalliklarning tarqalishi yuqoriligicha qolmoqda. Genetik maslahat olish imkoniyatlari mavjud bo'lgan oilalarda esa xavfli nikohlar ehtimoli kamaygan va PKU tashuvchiligi aniqlanishi orqali profilaktik choralar ko'rilgan.

Tadqiqot shuni ko'rsatdiki, aholining genetik sog'lomlik darajasi bevosita skrining dasturlarining mavjudligi, genetik maslahat xizmatlarining sifati va aholining genetik savodxonligi bilan bog'liq. PKUning oldini olishdagi asosiy omillar erta tashxis, sog'lomlashtiruvchi parhez va ijtimoiy yordam dasturlaridir. Qarindoshlar nikohining yuqori darajasi esa bu omillar ta'sirini zaiflashtiruvchi xavf sifatida namoyon bo'ladi.

## **Muhokama**

Fenilketonuriya (PKU) kasalligi va uning konsangvin nikohlar bilan bog'liqligi haqidagi tadqiqot natijalari tibbiyot va genetik salomatlik sohalarida chuqur e'tibor talab qiluvchi masalalarni yuzaga chiqarmoqda. Tadqiqotlar shuni ko'rsatmoqdaki, PKU kasalligining asosiy sababi — **PAH genidagi mutatsiyalar** bo'lib, bu genetik o'zgarishlar ikki tashuvchi ota-onaning nikohi natijasida avlodga meros bo'lishi mumkin. Bu holat ayniqsa yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar (masalan, amakivachcha, tog'avachcha) orasida kuzatilgan. Qarindoshlar nikohi mavjud bo'lgan jamiyatlarda PKU va boshqa autosomal-retsessiv kasalliklarning tarqalishi yuqori bo'lib, bu holat sog'liqni saqlash tizimlari uchun jiddiy genetik xavfni anglatadi. Konsangvin nikohlarning genetik jihatdan xavfli ekanligi xalqaro miqyosda allaqachon isbotlangan bo'lsa-da, ayrim mintaqalarda bu an'anaviy odat sifatida saqlanib qolmoqda. Bu esa genetik kasalliklarning ijtimoiy-iqtisodiy yukini yanada oshiradi.

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь

Tahlil shuni ko'rsatdiki, PKU kasalligi erta bosqichda aniqlanmasa, bola intellektual rivojlanishida chuqur nuqsonlar yuzaga keladi. Bu esa nafaqat sog'liqni saqlash tizimiga, balki oila, ta'lim va ijtimoiy tizimlarga ham bosim o'tkazadi. Vaqtida qo'yilgan tashxis va qat'iy parhez terapiyasi bilan bu asoratlarning deyarli to'liq oldi olinishi mumkinligi isbotlangan. Shunday bo'lsa-da, rivojlanayotgan mamlakatlarda, xususan, O'zbekiston kabi mintaqalarda neonatal skrining dasturlarining yetarli darajada joriy etilmagani PKU ni erta aniqlashda to'siq bo'lmoqda. Yana bir muhim jihat — aholining genetik savodxonligi. Ko'pchilik ota-onalar genetik maslahatning ahamiyatini yetarlicha tushunmaydi yoki bu xizmatlardan foydalanish imkoniga ega emas. Holbuki, konsangvin nikohdan oldin genetik maslahat olish orqali PKU yoki boshqa irsiy kasalliklar xavfini sezilarli darajada kamaytirish mumkin. Shuningdek, mavjud tibbiy protokollarni PKU uchun moslashtirish, prenatal (homiladorlik paytidagi) genetik testlarni joriy etish, va parhez terapevtik mahsulotlarning mavjudligini kengaytirish zarurati mavjud. Ayniqsa, iqtisodiy jihatdan zaif hududlarda davlat tomonidan subsidiyalangan parhez mahsulotlar bilan ta'minlash orqali bemorlarning hayot sifatini yaxshilash mumkin.

Shunday qilib, PKU kabi genetik kasalliklar masalasini hal etishda yondashuvlar kompleks bo'lishi lozim: sog'liqni saqlash tizimida skriningni joriy qilish, genetik maslahat xizmatlarini kengaytirish, aholi orasida genetik savodxonlikni oshirish, va eng asosiysi — konsangvin nikohlarning xavfini tushuntirish bo'yicha uzluksiz profilaktik chora-tadbirlar olib borilishi kerak.

## **Xulosa.**

Fenilketonuriya (PKU) — autosomal-retsessiv irsiy genetik kasallik bo'lib, PAH genidagi mutatsiyalar natijasida yuzaga keladi. Tadqiqotlar shuni ko'rsatdiki, qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar PKU kabi genetik kasalliklarning tarqalish xavfini sezilarli darajada oshiradi. Bu esa inson salomatligi va ijtimoiy hayot uchun jiddiy xavf tug'diradi. PKU kasalligining erta aniqlanishi va parhez terapiyasi asoratlarning oldini olishda muhim ahamiyatga ega. Shu bois neonatal skrining tizimini rivojlantirish, genetik maslahat xizmatlarini kengaytirish va aholining genetik savodxonligini oshirish dolzarb vazifalardan biridir. Shuningdek, konsangvin nikohlarning xavfini kamaytirish uchun sog'liqni saqlash tizimida kompleks profilaktika choralarini amalga oshirish, genetik xatarlarga oid ma'lumotlarni keng jamoatchilikka yetkazish zarur.

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 09, Октябрь

Shu tariqa, irsiy kasalliklarning oldini olish va sogʻlom avlodni taʼminlash mumkin boʻladi. Umuman olganda, fenilketonuriya va boshqa genetik kasalliklarni kamaytirishda ilmiy asoslangan genetik maslahat va erta tashxislash tizimlarini rivojlantirish muhim omil hisoblanadi.

## Foydalanilgan adabiyotlar

1. Blau, N., Shen, N., & Longo, N. (2010). **Phenylketonuria and BH4 deficiencies.** *Developmental Disabilities Research Reviews*, 16(4), 252-260.
2. Blau, N., van Spronsen, F. J., & Levy, H. L. (2010). **Phenylketonuria.** *The Lancet*, 376(9750), 1417-1427.
3. Scriver, C. R. (2007). **The PAH gene, phenylketonuria, and a paradigm shift.** *Human Mutation*, 28(9), 831-845.
4. Abdullaev, S., & Ismoilova, M. (2018). **Oʻzbekistonda fenilketonuriya kasalligining epidemiologiyasi va profilaktikasi.** *Tibbiyot va sogʻliqni saqlash*, 5(2), 45-50.
5. Qoʻldoshev, B. (2020). **Genetik kasalliklar va ularning oldini olish yoʻllari.** Toshkent: Universitet nashriyoti.
6. Mamatqulov, O., & Toshpoʻlatov, D. (2019). **Fenilketonuriya: klinik tasnifi va davolash metodlari.** *Oʻzbekistonda zamonaviy tibbiyot*, 3(4), 120-125.
7. Rasulov, B. (2022). **Qarindoshlar nikohi va genetik kasalliklar: Oʻzbekiston tajribasi.** *Sogʻliqni saqlash tahlillari*, 1(1), 15-22.