

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 4, Выпуск 01, Января

## ALBINIZM KASALLIGI ETIOLOGIYASI, PATOGENEZI VA UNI DAVOLASH

**Xudoyberdiyev Humoyun**

Toshkent davlat tibbiyot universiteti Termiz filiali

Pediatriya fakulteti 5-bosqich talabasi

**Ilmiy rahbar: Borotov Mexroj Abdusattorovich**

Toshkent davlat tibbiyot universiteti Termiz filiali

Tibbiy psixologiya, nevrologiya va psixiatriya kafedrasasi assistenti

[mexrojjon0228@gmail.com](mailto:mexrojjon0228@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. Bu maqolada albinizm bilan tug'ilish sabablari, ular natijasida kelib chiqadigan fiziologik va morfologik o'zgarishlar, kasallik diagnostikasi va davolash usullari haqidadir. Irsiy kasalliklar bilan tug'ilishlar har avlodda 50% dan ortiq odamda uchrashi kuzatilmoqda. Bu esa, shuni anglatadiki, har ikki chaqaloqdan biri shunday kasalliklar bilan tug'ilmoqda. Homilador ayollarda tabiiy abortlar va chaqaloqlarning o'lik tug'ilishlar soni ko'rsatkichni oshmasligiga olib keladi. Ushbu maqolada albinizm nima ekanligi, uning profilaktikasi, davolash chora- tadbirlari, kasallik o'zini qanday namoyon etishi va shu kabi holatlarni o'z ichiga oladi.

**Kalit so'zlar:** Albinizm, albinos, teri, harorat, pediatr, pigment, melanin, saraton, davolash, oftalmolog, to'qima, Nistagmus, Srtabismus, Fotofobi, Astigmatizm.

### **Kirish**

Irsiy kasalliklar- Genetik ma'lumotlarning buzilishi natijasida kelib chiqadigan kasallikdir. Ular asosan, xromosoma yoki genlardagi mutatsiyalar tufayli paydo bo'lib, nasildan-nasilga o'tadi. Mutatsiyalar tashqi muhit omillari hamda organizm va hujaylardagi nojo'ya ta'sir oqibatida ro'y berishi mumkin. Bunga atmosferaning buzilishi, kimyoviy mahsulotlarning ko'payib ketishi, har xil nurlar, biologik faol

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 4, Выпуск 01, Января

moddalar va kimyoviy birikmalarning salbiy ta'sirlari oqibatida ro'y berish mumkin. Irsiy kasalliklar, asosan, klinikgenealogik usul bilan o'rganiladi, bunda avlodlar shajarasi tuziladi. Genetik mutatsiyalar natijasida organizmlarda turli mutatsiyon o'zgarishlar yuzaga keladi.

## Albinizm



Albinizm (lotincha albus- oq) irsiy kasallik sifatida qaraladi va organizmda melanin pigmentining tug'ma bo'lmasligi bilan namayon bo'ladi. Albinizm kasalligida terida, sochda, ko'zning rangdor pardasida rang bo'lmaydi va ko'zning ko'rish qobiliyatini susaytiradi. Albinizm bir necha genokopiyalidir, ya'ni kasallardagi bir xil fenotipni har xil genotiplar yuzaga chiqaradi. Kasallik autosoma retsessiv hisoblansada, autosoma dominant holatda ham yuzaga chiqishi mumkin. Bu esa albinizm kasalligining bir xil klinik belgini namoyon qiluvchi allel bo'lmagan genlar mutatsiyasi hisobiga

paydo bo'lishini ko'rsatadi. Albinizmning qisman va to'liq shakllari bemorlarda uchraydi. To'liq albinizm autosomadagi retsessiv gen ishtrokida yuzaga keladi. Bemorlarda teri va sochda pigment mavjud bo'lmagani hisobiga ular oq tusda bo'ladi, ko'zning rangdor pardasida rang yo'qligi uchun qon tomirlar ko'rinib turadi va shuning uchun ko'z qizil tusda bo'ladi. Qisman albinizm esa autosomadagi dominant gen bilan yuzaga chiqadi.

Qisman albinizmda terining ayrim yerlarida oq dog'lar ya'ni pigmentsiz joylar kuzatiladi. Ayrim holatlarda soch oq bo'lib, teri va ko'z pigmentli bo'ladi. Faqat ko'zda pigmentning bo'lmaslik holati ham kuzatiladi. Bunday kishilarga yorug'lik tez ta'sir qiladi. Albinizmning ayrim hollarida eshtmaslik va ba'zi a'zolar rivojlanishida qator kamchiliklar kuzatiladi.



Albinizmning ayrim hollarida eshtmaslik va ba'zi a'zolar rivojlanishida qator kamchiliklar kuzatiladi.

## Kelib chiqish sabablari

Terining rangi genetik jihatda aniqlanadi. Albinizmning mavjudligi terining, sochlarning va ko'zlarning rangi uchun mas'ul bo'lgan genlarning mutatsiyasini ko'rsatadi. Ushbu

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 4, Выпуск 01, Января

mutatsiyalar tirozinaza fermentining faolligiga olib keladi, buning natijasida melanin pigmentini ishlab chiqarishning asosiy regulyatori bo'lgan aminokislotalar tirozin sintezlanadi. Melanogenez sxematik va juda soddalashtirilgan tarzda ko'rinadi.

Ko'rish bilan bog'liq kasallik belgilari

Albinizmning muhim belgilaridan biri ko'rishning buzilishi hisoblanadi. Bunda kasallik bemorlarda turlicha ifodalanadi.

Nistagmus- tez, beixtiyor oldingi va orqa ko'z harakatlari.

Srtabismus- ikkala ko'zning bir xil nuqtada turmasligi yoki bir xil harakatlanishi.

Uzoqni ko'ra olmaslik.

Fotofobi- yorug'likka sezgirlik, ba'zida kunduzgi ko'rlikka aylanadi.

Astigmatizm- ko'zning old yuzasi yoki ko'zning ichki qismining g'ayratabiy egriligi, bu esa ko'rish funksiyasining pasayishiga olib keladi.



## **Kasallik diagnostikasi**

Tashxis bola tug'ilgandan keyin darhol amalga oshiriladi. Pediater teri va sochlarning pigmentatsiyasi holatini boholaydi va oftalmolog bir yoki boshqa vizual patologiyaning mavjudligini aniqlaydi. Genetik mutaxassis genlar ketma-ketligini o'tkazish orqali albinizm tashxisini tasdiqlashi mumkin. Bola kasallik bilan tug'ilganda kasallikning, ya'ni patologiyaning irsiy xususiyatini aniqlash va anamnezni to'plash juda muhimdir. Noyob va qimmat usul, ammo kasallikning prognozini aniqlashtirishga imkon beradigan usul to'qimalarda (masalan, soch follikulalarida) tirozinaza faolligini aniqlashdir. To'qimalarda tirozinaza faolligi

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 4, Выпуск 01, Января

qanchalik yaxshi saqlanib qolsa, albinizm boshqa belgilarining og'irlik darajasi shunchalik past bo'ladi. Melanin yetishmasligi tufayli albinizmli odamlarda teri saratoni xavfi yuqori bo'ladi.

## **Davolash usullari**

Bugungi kunga qadar albinizm uchun o'ziga xos davolash mavjud emas, shuning uchun shifokorlarning harakati bemorlarning ko'rish keskinligini tuzatishga va teri patologiyalarining oldini olishga qaratilgan. Albinizm bilan og'irgan odamlarda birinchi navbatda ko'zaynak va kontakt linzalari yordamida ko'rishni to'g'irlash taklif etiladi, chunki ularning terisi melanin tomonidan ta'minlanmagan ultrabinafsha nurlanishidan tabiiy himoyaga ega emas. Albinozlar quyoshdan toblana olishmaydi, shuning uchun ular kuyishdan qochishi va teri saratoni rivojlanishi xavfini kamaytirish uchun terisini quyoshdan himoya qilishlari kerak. Melanin yetishmasligi tufayli albinizmli odamlarda teri saratoni xavfi yuqori bo'ladi.

## **Prafilaktikasi**

Hech qanday maxsus profilaktika ishlab chiqilmagan, faqat bemorning hayot sifatini yaxshilash uchun profilaktika choralari mavjud. Albinizm bilan og'irgan bemorlarga ko'zlarini quyoshdan himoyalovchi ko'zoynaklar bilan quyosh nurlaridan himoya qilish tavsiya etiladi. Yorqin quyoshda bo'lish tavsiya etilmaydi va har qanday holatda siz teringizni yuqori SPF bilan maxsus quyosh kremi bilan himoya qilishingiz kerak. Kasallik asoratlarini kamaytirish uchun dermatolog va oftalmolog bilan muntazam tekshiruvdan o'tish muhimdir. Anomaliya yer yuzida taxminan 10-20 kishidan bir nafarida uchraydi va millat yoki jinsga bog'liq emas.

## **Xulosa**

Bugungi kunda albinozlarni butunlay davolash metodlari o'ylab topilmadi. Terida pigment yo'qligi kishilarning shu kasallik bilan kurashishga undamoqda.

Albinozlar davolash hozirgi tibbiyot matodlarida, bemorni ko'rish qobiliyatini yaxshilashga qaratilgan. Teri kasalliklarini oldini olish muhim o'rinlarda turmoqda. O'zbekistonda bu kasallik bilan chalingan albinozlar uchramaydi deyish xato fikirdir. Barcha mamlakatlarda 13- iyun albinozlar kuni deb yuritiladi va ular uchun alohida jamiyat ham ochilgan. Shuni aytib o'tish kerakki AQSHda to'liq albinizmli kishilar yashaydigan qishloq bor. Ular faqatgina kechasigina tirikchilik qiladilar, kunduzi esa uylaridan chiqmaydilar.[1] Amerikalik olimlar ularni tibbiy ko'rikdan o'tkazib

# МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 4, Выпуск 01, Января

turishadi. Hozirgi kunda bu kasallik davosi topilmagan bo'lsada, ular uchun teriga surtiladigan dori yaratdilar. Bu dori badanga surilgach, odam quyoshda 2 soat yurishi mumkin.

## **Foydalanilgan adabiyotlar:**

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

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

Бутов Ю. С. Дерматовенерология. Национальный руководство . Краткое издания / под ред. Ю. С. Бутова, Ю. К. Скрипкина, О. Л. Иванова. – М.: ГЭОТАР-Медиа , 2020.-896 с.

Ласкутов И. А. Симптомы и синдромы в офтальмологии / Ласкутов И. А., Беликова Е. И., Корнеева А. В. – М.: ГЭОТАР- Медиа, 2021.-256 с .

<https://www.genokarta.ru/disease/Albinizm>