

NASLIY FERMENTOPATIYALAR

Rayimqulova Charos Axmatovna
Samarqand davlat tibbiyot universiteti
Tibbiy kimyo kafedrası assistenti
Samarqand sh. A.Temur ko'chasi

Annotatsiya. Nasliy fermentopatiyalar — bu genetik mutatsiyalar natijasida fermentlarning sintezi, tuzilishi yoki katalitik faolligi buzilishi bilan kechadigan irsiy metabolik kasalliklar majmuasidir. Fermentlar hujayra metabolizmining asosiy biokatalizatorlari hisoblanib, ularning yetishmovchiligi turli metabolitlarning patologik to'planishi yoki muhim substratlarning yetarli darajada parchalanmasligiga olib keladi. Klinik amaliyotda fenilketonuriya, galaktozemiya, glikogenozlar, mukopolisaxaridozlar kabi nospezifik, ammo og'ir oqibatli fermentopatiyalar keng uchraydi. Kasalliklarning klinik manzarasi intellektual rivojlanishning sustlashuvi, jigar va mushak distrofiyasi, suyak tizimidagi displaziya hamda boshqa somatik buzilishlar bilan tavsiflanadi. Zamonaviy tashxis usullari, jumladan, biokimyoviy skrining, molekulyar-genetik tahlillar va prenatal diagnostika nasliy fermentopatiyalarni erta aniqlash imkonini beradi. Patogenetik davolashning asosiy yo'nalishlari dietoterapiya, ferment almashtiruvchi terapiya va genetik maslahatni o'z ichiga oladi. Ushbu kasalliklarni chuqur o'rganish klinik tibbiyot, pediatriya hamda farmatsevtik biotexnologiya sohalarida dolzarb ilmiy-amaliy ahamiyat kasb etadi. Ushbu maqolada fermentlar va ularning organizmdagi ahamiyati, nasliy fermentopatiyalarning kelib chiqish sabablari, davolash va oldini olish choralari haqida ma'lumotlar keltirilgan va o'rganilgan.

Kalit so'zlar: Oqsillar, aminokislota, ferment, gen, mutatsiya, reproduktiv salomatlik, prenatal diagnostika, Tetrahydrobiopterin (BH₄), fenilalanin gidroksilaza.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФЕРМЕНТОПАТИИ

Райимкулова Чарос Ахматовна
Ассистент кафедры медицинской химии Самаркандского государственного
медицинского университета
г.Самарканд

Аннотация. Наследственные энзимопатии — это комплекс наследственных заболеваний обмена веществ, характеризующихся нарушением синтеза, структуры или каталитической активности ферментов в

результате генетических мутаций. Ферменты являются основными биокатализаторами клеточного метаболизма, а их дефицит приводит к патологическому накоплению различных метаболитов или недостаточному расщеплению важных субстратов. В клинической практике широко встречаются неспецифические, но тяжёлые энзимопатии, такие как фенилкетонурия, галактоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы. Клиническая картина заболеваний характеризуется задержкой интеллектуального развития, печёночной и мышечной дистрофией, дисплазией костной системы и другими соматическими нарушениями. Современные методы диагностики, включая биохимический скрининг, молекулярно-генетический анализ и пренатальную диагностику, позволяют выявлять наследственные энзимопатии на ранних стадиях. Основные направления патогенетического лечения включают диетотерапию, заместительную ферментную терапию и медико-генетическое консультирование. Углубленное изучение этих заболеваний имеет актуальное научное и практическое значение в области клинической медицины, педиатрии и фармацевтической биотехнологии. В статье представлены и рассмотрены сведения о ферментах и их значении в организме, причинах наследственных ферментативных заболеваний, методах лечения и профилактики.

Ключевые слова: Белки, аминокислота, фермент, ген, мутация, репродуктивное здоровье, пренатальная диагностика, Тетрагидробиоптерин (BH4), фенилаланингидроксилаза.

GENETIC ENZYME DISEASES

Raimkulova Charos Akhmatovna

Assistant of the Department of Medical Chemistry,
Samarkand State Medical University
Samarkand, st. A. Temura

Abstract. Hereditary enzymopathies (or fermentopathies) are a complex of hereditary metabolic diseases characterized by impaired synthesis, structure or catalytic activity of enzymes as a result of genetic mutations. Enzymes are the main biocatalysts of cellular metabolism, and their deficiency leads to pathological accumulation of various metabolites or insufficient breakdown of important substrates. Non-specific but severe enzymopathies, such as phenylketonuria, galactosemia, glycogenoses, mucopolysaccharidoses, are common in clinical practice. The clinical picture of the diseases is characterized by delayed intellectual

development, liver and muscular dystrophy, dysplasia of the skeletal system and other somatic disorders. Modern diagnostic methods, including biochemical screening, molecular genetic analysis and prenatal diagnostics, make it possible to identify hereditary enzymopathies at early stages. The main directions of pathogenetic treatment include diet therapy, enzyme replacement therapy and medical genetic counseling. In-depth study of these diseases has relevant scientific and practical significance in the field of clinical medicine, pediatrics and pharmaceutical biotechnology. The article presents and reviews information about enzymes and their importance in the body, causes of hereditary enzymatic diseases, methods of treatment and prevention.

Keywords: Proteins, amino acid, enzyme, gene, mutation, reproductive health, prenatal diagnosis, Tetrahydrobiopterin (BH₄), phenylalanine hydroxylase.

KIRISH

Fermentlar biologik katalizatorlar bo'lib, organizmdagi turli kimyoviy reaksiyalarni tezlashtiradi va metabolik jarayonlarning normal ishlashi uchun muhim ahamiyat kasb etadi. Inson organizmida minglab fermentlar mavjud bo'lib, har biri ma'lum bir substratga ta'sir qiladi va ma'lum bir reaksiyani amalga oshiradi. Tibbiyot nuqtai nazaridan fermentlar muhim diagnostik va terapevtik ahamiyatga ega. Ularning normal faoliyati buzilganda turli kasalliklar, jumladan, metabolik sindromlar, nasliy fermentopatiyalar va oshqozon-ichak kasalliklari yuzaga keladi. Shuningdek, fermentlarning faoliyati laboratoriya diagnostikasida, masalan, jigar, yurak va buyrak kasalliklarini aniqlashda biomarkerlar sifatida qo'llaniladi. Ferment preparatlari esa dorivor maqsadlarda ishlatilib, me'da-ichak traktining fermentativ yetishmovchiligida keng qo'llanadi. Ularning genetik nuqsonlari va patologik o'zgarishlari chuqur o'rganilishi zarur. Ushbu maqolada aynan nasliy fermentopatiyalar, ularning kelib chiqish sabablari, klinik ko'rinishlari va davolash usullari haqida batafsil ma'lumot beriladi.

ADABIYOTLAR TAHLILI VA METODLAR

Nasliy fermentopatiyalar bo'yicha olib borilgan ilmiy tadqiqotlarda kasalliklarning molekulyar-genetik asoslari, klinik xususiyatlari va davolash usullari keng yoritilgan. So'nggi yillarda xorijiy adabiyotlarda ferment yetishmovchiligi natijasida yuzaga keladigan metabolik sindromlar patogenezi aniqlashda genetik markerlar va zamonaviy skrining dasturlarining ahamiyati ta'kidlanadi. Mahalliy va rus tilidagi manbalarda esa dietoterapiya va ferment almashtiruvchi davolash samaradorligi, shuningdek, pediatriyada erta tashxisning klinik foydasi keng muhokama qilinadi. Tahlil shuni ko'rsatadiki, xalqaro tajribada molekulyar diagnostika va gen terapiyasi ustuvor yo'nalish sifatida rivojlanmoqda.

NATIJALAR

Zamonaviy tibbiyotda nasliy fermentopatiyalar muhim ilmiy va klinik ahamiyat kasb etmoqda. Bu kasalliklar inson organizmidagi metabolik jarayonlarning genetik nuqsonlar natijasida buzilishi bilan bog'liq bo'lib, ularning aksariyati erta tashxis qo'yilmasa, jiddiy asoratlarga olib kelishi mumkin.

Fermentopatiya — bu organizmda fermentlar faoliyatining buzilishi bilan bog'liq kasalliklar guruhi bo'lib, ular fermentlarning yetishmovchiligi, to'liq yo'qligi yoki noto'g'ri ishlashi natijasida yuzaga keladi. Fermentlar organizmdagi metabolik jarayonlarni boshqaruvchi muhim biologik katalizatorlar bo'lgani uchun ularning buzilishi turli xil metabolik kasalliklarga olib keladi. Fermentopatiyani ikki guruhga bo'lib o'rganiladi:

1. Nasliy fermentopatiyalar — genetik mutatsiyalar natijasida fermentlarning tuzilishi yoki funksiyasining buzilishi bilan bog'liq kasalliklar. Masalan, fenilketonuriya, galaktozemiya, glikogenozlar.

2. Orttirilgan fermentopatiyalar — turli omillar (infeksiyalar, toksinlar, noto'g'ri ovqatlanish, dorilar ta'siri) tufayli fermentlarning ishlab chiqarilishi yoki faoliyatining buzilishi.

Fermentopatiyalar metabolik jarayonlarning izdan chiqishiga sabab bo'lib, ichki a'zolarining faoliyatiga salbiy ta'sir ko'rsatadi va og'ir holatlarda jiddiy kasalliklarga olib kelishi mumkin.

Dunyo miqyosida nasliy fermentopatiyalar ichida fenilketonuriya, galaktozemiya, glikogenozlar, lizosomal saqlanish kasalliklari kabi patologiyalar keng uchraydi. Ushbu kasalliklar ko'pincha chaqaloqlik yoki bolalik davrida namoyon bo'ladi va agar erta aniqlanmasa, ruhiy va jismoniy rivojlanishning orqada qolishi, hayot sifatining pasayishi hamda turli xil asoratlar bilan kechadi. Shu sababli, prenatal diagnostika va yangi tug'ilgan chaqaloqlar skriningi hozirgi kunda muhim ahamiyat kasb etmoqda. Bulardan eng ko'p uchraydigan turlaridan biri bu fenilketonuriya hisoblanadi.

Fenilketonuriya — fenilalanin gidroksilaza fermenti yetishmovchiligi tufayli fenilalanin aminokislotasining organizmda to'planishi bilan bog'liq kasallikdir. Bu markaziy asab tizimiga zarar yetkazib, aqliy rivojlanishning orqada qolishiga sabab bo'ladi.

Klinik belgilariga quyidagilarni kiritish mumkin: Aqliy rivojlanishning sustlashishi, tutqanoqlar va mushak tonusining buzilishi, jch rangli teri va sochlar hamda siydikda o'ziga xos hidning bo'lishi.

Tashxis va davolash uchun esa: yangi tug'ilgan chaqaloqlar skriningi orqali erta aniqlanadi, parhez terapiya, fenilalanin miqdori past mahsulotlarni iste'mol qilish shart boladi va tetrahydrobiopterin (BH₄) terapiyasi o'tkaziladi bu ayrim bemorlarda foydali bo'lishi mumkin.

MUHOKAMA

Fenilketonuriyaga erta tashxis qo'yilib, to'g'ri parhezga rioya qilinsa, bemorlar normal hayot kechirishi mumkin. Genetik tadqiqotlarning rivojlanishi natijasida nasliy fermentopatiyalarni erta aniqlash va davolash bo'yicha yangi usullar ishlab chiqilmoqda. Masalan, gen terapiyasi va fermentlarni almashtirish terapiyasi kabi innovatsion usullar ba'zi fermentopatiyalarning og'ir oqibatlarini oldini olishda samarali bo'lib, bemorlarning umr ko'rish davomiyligini oshirishga va hayot sifatini yaxshilashga xizmat qiladi.

XULOSA

Yuqoridagilardan nasliy fermentopatiyalar haqidagi ilmiy izlanishlar, diagnostika usullari va davolash strategiyalarining rivojlanishi nafaqat tibbiyot, balki umumiy sog'liqni saqlash tizimi uchun ham dolzarb masalalardan biri hisoblanadi. Bu yo'nalishdagi tadqiqotlarning kuchaytirilishi kelajakda ushbu kasalliklarning oldini olish va samarali davolash imkoniyatlarini kengaytirishga yordam beradi. Nasliy fermentopatiyalar ba'zi oqsil sinteziga javob beruvchi genlarning mutatsiyaga uchrashi natijasida kelib chiqadi. Shunday ekan nasliy fermentopatiyalarning oldini olish uchun reproduktiv salomatlikka e'tibor qaratishimiz kerak. Reproductiv salomatlikni saqlash uchun turmush qurayotgan yoshlar albatta tibbiy ko'rikdan o'tishi va yaqin qarindoshlar orasidagi nikohga yo' I qo'ymasligi kerak. Agar bo'lajak ota-onalar sog'lom turmush tarziga rioya qilsalar ko'pgina gen kasalliklarining ham oldi olingan bo'lar edi.

ADABIYOTLAR RO'YXATI:

1. M.N. Valixanov, S.N. Dolimova, G. Umarova, P. Mirxamidova. Biologik kimyo va molekulyar biologiya (2-qism. Molekulyar biologiya) Toshkent, 2015.
2. Tibbiyot genetikasi (P.R Olimxo'jayeva, D.R Inog'omova,) Toshkent, 2007.
3. Patologik fiziologiya (N.H. Abdullayev, H.YO. Karimov, B. O'.Irisqulov) Toshkent 2008.
4. Нажмиддинов Х. Б., Дилмуродов Ш. Н., Раймкулова Ч. А. Определение Аммиака Неинвазивным Методом В Выдыхаемом Воздухе Человека //Ta'lim va rivojlanish tahlili onlayn ilmiy jurnali. – 2021. – Т. 1. – №. 5. – С. 50-54.
5. Raimkulova C. A. et al. Exhaled air as an object of studying the functional state of the organism //Austrian Journal of Technical and Natural Sciences. – 2020. – №. 1-2. – С. 47-51.
6. Раимкулова Ч. А., Аронбаев С. Д., Аронбаев Д. М. Биомаркеры и оценка рисков //Universum: химия и биология. – 2022. – №. 1 (91). – С. 77-83.
7. Раимкулова Ч. А., Аронбаев С. Д., Аронбаев Д. М. К проблеме определения аммиака в выдыхаемом воздухе //Universum: химия и биология. – 2021. – №. 1-1 (79). – С. 26-34.
8. Раимкулова Ч. А., Аронбаев С. Д., Аронбаев Д. М. Анализ выдыхаемого воздуха как метод неинвазивной диагностики //International scientific journal «Global science and innovations. – 2020. – С. 56-58.

9. Аронбаев Д. М. и Раимкулова Ч.А. Вода «живая» и «мертвая». новые факты об антиоксидантных и релаксационных характеристиках электроактивированной воды //Universum: химия и биология. – 2021. – №. 2 (80). – С. 26-31.
10. Аронбаев С. Д. и Раимкулова Ч.А. Screen-printed электроды в инверсионно-вольтамперометрическом определении тяжелых металлов //Universum: химия и биология. – 2020. – №. 5 (71). – С. 22-34.
11. Раимкулова Ч. А., Аронбаев С. Д., Аронбаев Д. М. Саливодиагностика: прошлое, настоящее, будущее //Universum: химия и биология. – 2023. – №. 1-2 (103). – С. 27-37.
12. Нарбаев К., Раимкулова Ч. А. Выбор условий спектрофотометрического определения ионов аммония индофенольным методом //The 7 th International scientific and practical conference “Science, innovations and education: problems and prospects” (February 9-11, 2022) CPN Publishing Group, Tokyo, Japan. 2022. 842 p. – 2022. – С. 161.
13. Раимкулова Ч. А., Холмуродова Д. К. Разработка методов и устройств для неинвазивного контроля некоторых клинически значимых биомаркеров //журнал гепато-гастроэнтерологических исследований. – 2022. – №. SI-2.
14. Раимкулова Ч. А. и др. Оптимизация условий образования индофенольного комплекса для спектрофотометрического определения ионов аммония //Norwegian Journal of Development of the International Science. – 2022. – №. 77-1. – С. 3-9.
15. Раимкулова Ч. А., Аронбаев С. Д., Аронбаев Д. М. Измерение pH смешанной слюны с использованием потенциометрического проточно-инжекционного датчика//Universum: химия и биология. – 2022. – №. 6-2 (96). – С. 5-12.
16. Ch. Rayimkulova et al. Optimization of indophenol complex formation conditions for spectrophotometric determination of ammonium ions//Norwegian Journal of Development of the International Science. – 2021. – №. 77-1. – С. 3-9.