

MUKOVISTSIDOZ PATALOGIYASI BILAN CHALINGAN BOLALARDA CFTR GENINING MUTATSIYALARINI TAHLIL QILISH

Toshkent tibbiyot akademiyasi

Kurbonova.Z.Ch., Ibragimova M.I., Shomasurova G.E.

Mukovissidoz (Cystic Fibrosis) — autosomal resessiv yo‘l bilan nasldan naslga o‘tuvchi genetik kasallik bo‘lib, CFTR - (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) genidagi mutatsiyalar sabab bo‘ladi. Ushbu kasallik asosan nafas va oshqozon-ichak tizimlarida mukusning qalinlashishi bilan xarakterlanadi.

Mukovissidoz kasalligi etiologiyasi va potogemezida CFTR (Mukovitsidoz transmembrane regulyatori) genidagi mutatsiya xlor ionlarining hujayralararo transportiga ta'sir qilib, shilimshiqning haddan tashqari qalinlashishiga olib keladi. Ushbu o‘zgarishlar nafas yo‘llarida yallig‘lanish va infeksiya xavfini oshiradi, shuningdek, ovqat hazm qilish jarayonini qiyinlashtiradi. Uning klinik belgilarida nafas yo‘llarida qattiq yo‘tal, o‘pka infeksiyalari va nafas yetishmovchiligi kuzatiladi. Ovqat hazm qilish tizimida Pankreatik disfunktsiya tufayli yog‘larni hazm qilish qiyinlashadi va natijada ozish, ozuqaviy moddalar yetishmovchiligi kuzatiladi. Hamda bu kasallik natijasida pankreatik diabet rivojlanishi mumkin. Erkaklarda bepushtlikka olib kelishi mumkin. Laborator tekshiruvlarda ter tarkibidagi xlor miqdorini o‘lchash orqali bu kasallikka diagnos qo‘yishimiz mumkin chunki mukovissidoz kasalligida bu miqdor oshadi. Nafas yo‘llaridagi infeksiyalar va yallig‘lanish holatini baholash orqali davolashga Nafas olish terapiyasi: O‘pka shilimshiqclarini yumshatish uchun maxsus dorilar va ingalatsiyalar kiradi

CFTR (Mukovitsidoz transmembrane regulyatori) genining funksiyasini tiklashga qaratilgan yangi usullar, masalan, ivakaftor kabi dori vositalari. Genetik maslahat berish va tashxis qo‘yish orqali mukovissidoz xavfi yuqori oilalarga yordam berish. Davolash natijasida bemorlarning hayot sifati yaxshilanmoqda va hayot davomiyligi oshmoqda, ammo to‘liq davolanish hali mavjud emas.

Xulosa: Mukovissidoz — genetik kasallik bo‘lib, u turli tizimlarda murakkab klinik o‘zgarishlarga olib keladi. Zamonaviy diagnostika va davolash usullari kasallikni boshqarishda muhim rol o‘ynaydi, lekin hali ham kasallikni to‘liq davolash usullari talab etiladi.



FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR :

1. Boat, T. F., & Beaudet, A. L. (1999). "Cystic Fibrosis: Basic and Clinical Aspects of the Gene, the Protein, and the Disease." *Journal of Pediatrics*,

2. Cutting, G. R. (2015). "Cystic Fibrosis Genetics: From Molecular Understanding to Clinical Application." *Nature Reviews Genetics*.

