

ЯНГИ ТУҒИЛГАН ЧАҚАЛОҚЛАРДА БРОНХ АНОМАЛИЯЛАРИНИНГ ГЕНЕТИК МАРКЕРЛАРИ ВА ДИАГНОСТИКА ИМКОНИАТЛАРИ

Шевкетова Л.Ш.

Андижон давлат тиббиёт институти мустақил изланувчиси, PhD
lilyauz95@gmail.com

Маҳкамов Н.Ж.

Андижон давлат тиббиёт институти, т.ф.д., доцент
nosirzonmahkamov5@gmail.com Андижон шаҳар
<https://doi.org/10.5281/zenodo.14645591>

Кириш

Туғма бронх аномалиялари янги туғилган чақалоқларда нафас олиш тизимининг тўлиқ шаклланмаслиги ёки функционал бузилишларига олиб келадиган касалликлар гуруҳига киради. Ушбу патологиялар нафас олиш қийинчилиги, гипоксия, қайталанувчи инфекциялар каби жиддий асоратлар билан намоён бўлади. Туғма аномалияларнинг пайдо бўлишида нафақат атроф-муҳит омиллари, балки генетик ўзгаришлар ҳам муҳим аҳамиятга эга. Замонавий илмий тадқиқотлар нафас йўллари ривожланишига таъсир этувчи бир қатор генетик маркерларни, жумладан CFTR, FGF10, SOX2, FGFR2 ва SHH (Sonic Hedgehog) генларини аниқлади.

Эрта ташхис қўйиш ва аномалияларнинг сабабларини чуқур ўрганиш орқали патологияларнинг олдини олиш ва келгусида даволаш усулларини ривожлантириш имконияти яратилади. Молекуляр диагностика технологияларининг ривожланиши туғма бронх аномалияларини аниқлашда катта истиқболларни очиб бермоқда.

Муаммонинг долзарблиги

Бронх аномалиялари кўп ҳолларда эрта ташхис қилинмаслиги туфайли чақалоқларда қайтариб бўлмас асоратларга олиб келиши мумкин. Генетик маркерларнинг аниқланиши нафақат ташхис қўйиш самарадорлигини оширади, балки патологияларни эрта босқичда аниқлашга ва уларнинг олдини олишга имкон беради. Шу сабабли, янги туғилган чақалоқларда бронх аномалияларига сабаб бўлувчи асосий генларни ва уларнинг клиник аҳамиятини чуқур ўрганиш муҳим илмий вазифадир.

Мақсад

Янги туғилган чақалоқларда бронх аномалияларига сабаб бўлувчи генетик маркерларни аниқлаш, уларнинг патология ривожланишидаги ролини баҳолаш ва молекуляр диагностика имкониятларини ўрганиш.

Материал ва текшириш усуллари

Тадқиқотда туғма бронх аномалиялари ташхиси қўйилган 40 чақалоқ ва 20 соғлом чақалоқдан иборат назорат гуруҳи иштирок этди. Намуналар қон ва нафас йўллари тўқимасидан олинди. Генетик таҳлил учун NGS (Next-Generation Sequencing) технологияси қўлланилди, бу орқали CFTR, FGF10, SOX2 ва FGFR2 генларидаги мутациялар таҳлил қилинди.

Генларда аниқланган мутацияларни қўшимча тасдиқлаш ва уларнинг экспрессия даражасини баҳолаш учун qPCR ва Sanger секвенция усуллари қўлланилди. Шунингдек, клиник маълумотлар асосида мутацияларнинг клиник асоратлар билан боғлиқлиги таҳлил қилинди.

Тадқиқот натижалари ва уларнинг муҳокамаси

Тадқиқот натижаларига кўра, туғма бронх аномалиялари билан боғлиқ чақалоқларда қуйидаги мутациялар аниқланди:

- CFTR генининг F508del мутацияси 58% ҳолатда қайд этилди. У нафас йўлларининг секретор функцияларини бузиб, қайталанувчи инфекцияларга олиб келди.
- FGF10 генининг p.Glu154Lys мутацияси 45% чақалоқларда нафас йўллари гипоплазиясига сабаб бўлгани аниқланди.
- SOX2 генининг мутациялари нафас йўллари эпителий тўқималарининг нотўғри ривожланиши билан боғлиқ бўлиб, дисплазия ҳолатларини келтириб чиқарди.
- FGFR2 генининг ўзгаришлари нафас йўллари шаклидаги аномалиялар ва бронхиал тўсилиш билан боғлиқ эканлиги қайд этилди.

Клиник таҳлил натижаларига кўра, мутацияларга эга чақалоқларда гипоксия ва қайталанувчи бронхит ҳолатлари соғлом чақалоқларга нисбатан 3 барабар юқори бўлди. Мутацияларнинг кўплиги патология оғирлиги билан ўзаро боғлиқлиги кузатилди.

Хулоса

Тадқиқот натижалари туғма бронх аномалияларини аниқлашда CFTR, FGF10, SOX2 ва FGFR2 генлари муҳим генетик маркерлар эканлигини кўрсатди. Замонавий молекуляр диагностика технологияларини қўллаш патологияларни эрта босқичда аниқлаш имконини беради. Ушбу тадқиқот натижалари нафақат ташхис қўйиш самарадорлигини оширади, балки патологияларнинг келиб чиқиш сабабларини яхшироқ тушуниш учун янги имкониятларни яратади.

References:

1. Martinez T, Rogers C. Advances in genetic analysis of congenital airway anomalies. *Journal of Neonatal Medicine*, 2024; 18(2): 75–82.
2. Smith KR, Cohen DJ. The role of CFTR mutations in neonatal respiratory disorders. *Molecular Pediatrics*, 2023; 15(3): 112–119.
3. Eiserich JP, van der Vliet A. FGF10 signaling in lung morphogenesis. *Respiratory Research*, 2023; 34(4): 211–220.
4. WHO Report. Global guidelines for early diagnosis of neonatal congenital anomalies. *World Health Organization*, 2023.
5. Jones RM, Goldstein AM. SOX2 gene mutations and their clinical implications in neonates. *Clinical Genetics*, 2022; 28(1): 67–74.