

FENILKETONURIYA: ERTA TASHXIS VA DAVOLASHNING AHAMIYATI

Azamjanova F

Kokand University Andijon filiali "Tibbiy va biologik kimyo" kafedrası

Zoxidov M

Kokand University Andijon filiali Davolash yo'nalishi talabasi

Annotatsiya: Fenilketonuriya — bu genetik asosda yuzaga keladigan, fenilalanin metabolizmini buzadigan va natijada asab tizimi va rivojlanishga salbiy ta'sir ko'rsatadigan kasallikdir. Maqolada fenilketonuriya kasalligining sabablarini, uni aniqlash va tashxislash usullarini, shuningdek, davolashning asosiy yondashuvlari haqida so'z boradi.

Kalit so'zlar: Fenilketonuriya, genetik kasallik, fenilalanin metabolizmi, nevrologik asoratlar, erta tashxis, dietetik davolash, ozuqa modifikatsiyasi, maxsus dietalar, mental retardatsiya, kasallikning genetika, yangi tug'ilgan chaqaloqlarda skrining, kasallikni boshqarish, gen terapiyasi.

KIRISH

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.

Asosiy qism.

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 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 etilgan.

Etiologiyasi

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.

Kasallikni davlatlar kesimida qancha bolaga nisbatan kasallanish darajasi jadvali:

Mamlakatlar Kasallikni tarqalishi

Xitoy 18000 /1

Finlandiya 100 000/1

Irlandiya 4500 /1

Yaponiya 120 000 /1

Koreya 41 000 /1
Turkiya 2 600/1
AQSH 15 000/1
O'zbekiston 10 000/1
Klinikasi.

Tug'ilganda, bu tashxisi qo'yilgan bola sog'lom bo'lib, 2-6 oydan so'ng birinchi alomatlar topiladi. Fenilketonuriya belgilari bolaning jasi 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.

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.

Diagnostikasi.

Bolalardagi fenilketonuriya tug'ruqxonada aniqlanadi, bu o'z vaqtida davolashni boshlash va bir qator qaytib kelmaydigan oqibatlarining oldini olishga imkon beradi.

Tug'ilgandan 4-5 kun o'tgach, chaqaloqlar ba'zi bir jiddiy genetik kasalliklarni aniqlash uchun och holatida qon olib, ularning orasida fenilketonuriya borligi aniqlanadi.

Agar tug'ruqxona shifoxonasidan avval chiqarilgan bo'lsa, tahlil hayotning dastlabki 10 kunida istiqomat joyidagi poliklinikada o'tkaziladi.

Kamdan kam hollarda, noto'g'ri natijalar mavjudligini hisobga olib, birinchi tahlil natijalariga ko'ra tashxis hech qachon aniqlanmaydi.

Mavjud patologiyani tasdiqlash uchun bir qator boshqa ishlar tayinlangan, ular orasida: -fenilpiruvatni aniqlash uchun urinallash; -plazmadagi fenilalanin va tirozin miqdorini aniqlash; -jigar fermenti faoliyatini aniqlash; -elektroensefalografiya va magnit-rezonans tomografiya.

Homilada invaziv prenatal tashxis paytida patologiya rivojlanishiga olib keladigan genetik nuqson aniqlanishi mumkin.

Buning uchun villus xorion yoki amniotik suyuqlikdagi hujayralar namunalari tanlanadi va keyin DNK tahlillari o'tkaziladi.

Bunday kasallik xavfi yuqori bo'lgan oilalarda, shu jumladan fenilketonuriyaga ega bo'lgan bolada bunday tekshirish tavsiya etiladi.

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 (Tetrafen, Lofenalak, Nofelan) yo'qligi bilan qoplanadi.

Bemorlarga proteinsiz non, makaron, guruch va boshqalar berish mumkin. Emizish cheklangan dozalarda amalga oshiriladi.

Birinch 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 tetragidrobioplerin 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 bilan og'rigan bemorlar uchun ruxsat etilgan fenilalanin miqdori[10]

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

Xulosa.

Fenilketonuriya bilan kasallangan bolalar uchun maxsus dietalar va fenilalanin darajasini boshqarish orqali kasallikning asoratlarini oldini olish mumkin.

Kasallikni boshqarish va davolashda innovatsion yondashuvlar, jumladan, gen terapiyasining rivojlanishi, kasallikning kelajakda samarali davolanishi uchun katta imkoniyatlar yaratadi.

Shunday qilib, fenilketonuriya kasalligini erta tashxislash va davolash bolalar hayoti sifatini yaxshilashda muhim ahamiyatga ega.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR VA SAYTLAR:

Folling, A. Ueber Ausscheidung von Phenylbrenztraubensaure in den Harn als Stoffwechselanomalie in Verbindung mit Imbezillitaet(olm.) // Ztschr. Physiol. Chem. : magazin. — 1934. — Bd. 227. — S. 169—176.

Liu, S.R.; Zuo, Q.H. Newborn screening for phenylketonuria in eleven districts(ingl.) // Andoza:Hn3 : journal. — 1986. — Vol. 99. — P. 113—118.

Guldborg, P., Henriksen, K. F., Sipila, I., Guttler, F., de la Chapelle, A. Phenylketonuria in a low incidence population: molecular characterization of mutations in Finland(ingl.) // Andoza:Hn3 : journal. — 1995. — Vol. 32. — P. 976—978.

DiLella, A. G., Kwok, S. C. M., Ledley, F. D., Marvit, J., Woo, S. L. C. Molecular structure and polymorphic map of the human phenylalanine hydroxylase gene(ingl.) // Biochemistry : journal. — 1986. — Vol. 25. — P. 743—749.

Aoki, K.; Wada, Y. Outcome of the patients detected by newborn screening in Japan(ingl.) // Acta Paediatr. Jpn. : journal. — 1988. — Vol. 30. — P. 429—434.