

**MUKOPOLISAXARIDOZNING ZAMONAVIY DIAGNOSTIKASI VA
TERAPEVTIK BOSHQARUVI. MUKOPOLISAXARIDOZ - BOLALARDA
UCHRAYDIGAN OG‘IR IRSIY KASALLIK SIFATIDA**

Saparova Saboxat Izzatillayevna

Navoiy Davlat Universiteti Tibbiyot fakulteti Umumiy tibbiy fanlar kafedrası o‘qituvchisi

Uktamova Zuhra Alisher qizi

Navoiy Davlat Universiteti Tibbiyot fakulteti talabasi

ABSTRACT

Mukopolisaxaridoz (MPS) lizosomalar saqlash kasalliklarining bir guruhi bo‘lib, glikozaminoglikanlar (GAG) parchalanishida ishtirok etuvchi fermentlar etishmovchiligi tufayli yuzaga keladi. Ushbu kasallik bolalarda og‘ir irsiy patologiya sifatida namoyon bo‘lib, ko‘p tizimli shikastlanishlarga, skelet deformatsiyalariga, yurak-qon tomir, nafas olish, ko‘rish va eshitish tizimlarining buzilishlariga olib keladi. Maqolada mukopolisaxaridozning zamonaviy diagnostika usullari, shu jumladan biokimyoviy, molekulyar va tasvirlash metodlari hamda terapevtik boshqaruv strategiyalari, fermentlarni almashtirish terapiyasi, gematopoetik stem hujayra transplantatsiyasi va gen terapiyasi kabi yondashuvlar tahlil qilinadi. Adabiyotlar sharhi va muhokama bo‘limlarida kasallikning epidemiologiyasi, klinik ko‘rinishlari va davolash natijalari ko‘rib chiqiladi. Natijalar bo‘limida klinik kuzatuvlar va tasviriy materiallar keltirilgan. Xulosa qismida erta diagnostika va kompleks terapiyaning ahamiyati ta‘kidlanadi. Tadqiqot maqsadi - mutaxassislar uchun mukopolisaxaridozning zamonaviy boshqaruv bo‘yicha ilmiy asoslangan ma‘lumotlar taqdim etishdir.

Kalit so‘zlar: *mukopolisaxaridoz, glikozaminoglikanlar, lizosomalar saqlash kasalliklari, fermentlarni almashtirish terapiyasi, gematopoetik stem hujayra transplantatsiyasi, gen terapiyasi, bolalar irsiy kasalliklari, diagnostika, terapevtik boshqaruv.*

INTRODUCTION

Mukopolisaxaridoz bolalarda uchraydigan og‘ir irsiy kasalliklar sirasiga kiradi va inson organizmida glikozaminoglikanlarning to‘planishi bilan kechadi. Ushbu kasallik lizosomalar ichidagi fermentlarning nuqsoni natijasida rivojlanadi, bu esa hujayralar, to‘qimalar va organlarning progressiv shikastlanishiga olib keladi. Mukopolisaxaridozning turli turlari mavjud bo‘lib, ularning har biri ma‘lum bir ferment etishmovchiligi bilan bog‘liq. Masalan, birinchi turdagi mukopolisaxaridoz (Hurler sindromi) alfa-L-iduronidaza fermentining yetishmasligi bilan tavsiflanadi.

Kasallikning og‘irligi turli omillarga, jumladan, ferment etishmovchiligining darajasiga bog‘liq. Bolalar tug‘ilganda ko‘pincha normal ko‘rinishda bo‘ladi, ammo bir-ikki yoshdan boshlab simptomlar paydo bo‘la boshlaydi: o‘shining sekinlashishi, qo‘shma qattiqligi, yuzning qo‘pol ko‘rinishi, jigar va taloqning kattalashishi. Kasallikning kechishi progressiv bo‘lib, agar erta diagnostika va davolash amalga oshirilmasa, bemorlarning umr ko‘rish davomiyligi qisqaradi va hayot sifati pasayadi.

Zamonaviy tibbiyotda mukopolisaxaridozning diagnostikasi va terapiyasi sezilarli darajada rivojlangan. Fermentlarni almashtirish terapiyasi, stem hujayra transplantatsiyasi va gen terapiyasi kabi usullar kasallikning progressini sekinlashtirishga yordam beradi. O‘zbekistonda va dunyoda ushbu kasallikning tarqalishi kam bo‘lsa-da, uning ijtimoiy-iqtisodiy ta‘siri katta. Ushbu maqola mukopolisaxaridozning zamonaviy diagnostikasi va terapevtik boshqaruvini har tomonlama yoritishga qaratilgan. Maqola maqsadi - tibbiyot mutaxassislariga, ayniqsa pediatrlar, genetika olimlari va klinik shifokorlar uchun amaliy yo‘riqnomaga berishdir.

LITERATURE REVIEW

Adabiyotlar tahlili shuni ko‘rsatadiki, mukopolisaxaridozlar lizosomalar saqlash kasalliklarining muhim guruhini tashkil etadi. Glikozaminoglikanlarning parchalanishi buzilishi natijasida dermatan sulfat, heparan sulfat va keratan sulfat kabi moddalar to‘planadi. Har bir tur uchun ferment nuqsoni o‘ziga xos: MPS I - alfa-L-iduronidaza, MPS II - iduronat-2-sulfataza va hokazo.

Epidemiologik ma‘lumotlarga ko‘ra, barcha turdagi mukopolisaxaridozning tarqalishi taxminan har 25 000 tug‘ilishga 1 holatga to‘g‘ri keladi. Og‘ir shakllari, masalan, Hurler sindromi, har 100 000 tug‘ilishga 1 holatda uchraydi. Kasallikning klinik ko‘rinishlari ko‘p tizimli: skelet tizimining displaziyasi (dysostosis multiplex), yurak nuqsonlari, nafas yo‘llarining obstruksiyasi, nevrologik buzilishlar. Sanfilippo sindromi (MPS III) asosan markaziy nerv tizimini shikastlaydi va intellektual rivojlanishning og‘ir buzilishiga olib keladi.

Diagnostika bo‘yicha adabiyotlarda siydikdagi glikozaminoglikanlar miqdorini aniqlash skrining usuli sifatida tavsiya etiladi. Keyinchalik ferment faolligini o‘lchash va genetik testlar (NGS - yangi avlod sekvensiyalash) tasdiqlash uchun qo‘llaniladi. Zamonaviy tasvirlash usullari, jumladan, magnit-rezonans tomografiya va kompyuter tomografiyasi skelet va ichki organlar shikastlanishini baholashga yordam beradi.

Terapiya bo‘yicha ko‘plab tadqiqotlar fermentlarni almashtirish terapiyasining samaradorligini ko‘rsatadi. Laronidaza (MPS I uchun), idursulfaza (MPS II) va boshqa preparatlar GAG to‘planishini kamaytiradi, ammo markaziy nerv tizimiga ta‘sir qilmaydi, chunki qon-miya to‘sig‘idan o‘tmaydi. Gematopoetik stem hujayra transplantatsiyasi og‘ir

shakllarda, ayniqsa MPS I da erta yoshda qo‘llanilganda yaxshi natijalar beradi. Gen terapiyasi esa kelajakdagi umidvor yondashuv sifatida ko‘rib chiqilmoqda.

O‘zbek va rus tilidagi adabiyotlarda irsiy kasalliklarning diagnostikasi va profilaktikasi masalalari muhokama qilinadi, ammo mukopolisaxaridozga bag‘ishlangan maxsus ishlar cheklangan. Ushbu sharh xalqaro va mahalliy manbalarga asoslanadi.

DISCUSSION

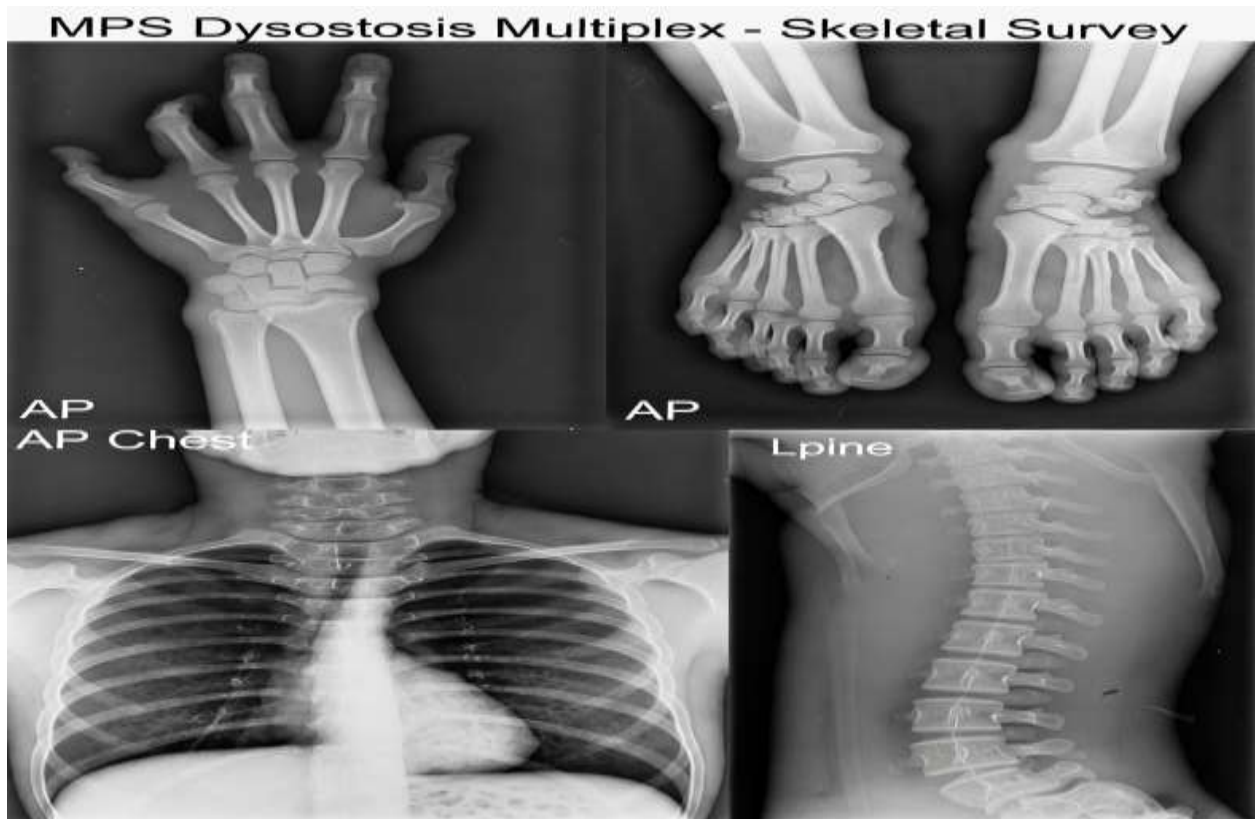
Mukopolisaxaridozning diagnostikasi va terapiyasini muhokama qilganda, erta aniqlashning muhimligini ta’kidlash zarur. Simptomlarning noaniqligi tufayli ko‘pincha kech tashxis qo‘yiladi. Zamonaviy skrining dasturlari, yangi tug‘ilgan chaqaloqlarda qon tomc hisi orqali ferment faolligini aniqlash imkonini beradi. Molekulyar genetika usullari mutatsiyalarni aniq aniqlaydi.

Terapevtik boshqaruvda multidisiplinar yondashuv zarur: pediatr, genetika mutaxassisi, ortoped, kardiolog, oftalmolog va boshqa mutaxassislar ishtiroki. Fermentlarni almashtirish terapiyasi simptomlarni yumshatadi, ammo to‘liq davolamaydi. Stem hujayra transplantatsiyasining xavflari (graft-versus-host kasalligi) va foydalari muvozanatlashtirilishi kerak. Gen terapiyasi klinik sinovlarda va’da berayotgan bo‘lsa-da, uzoq muddatli natijalar hali to‘liq o‘rganilmagan.

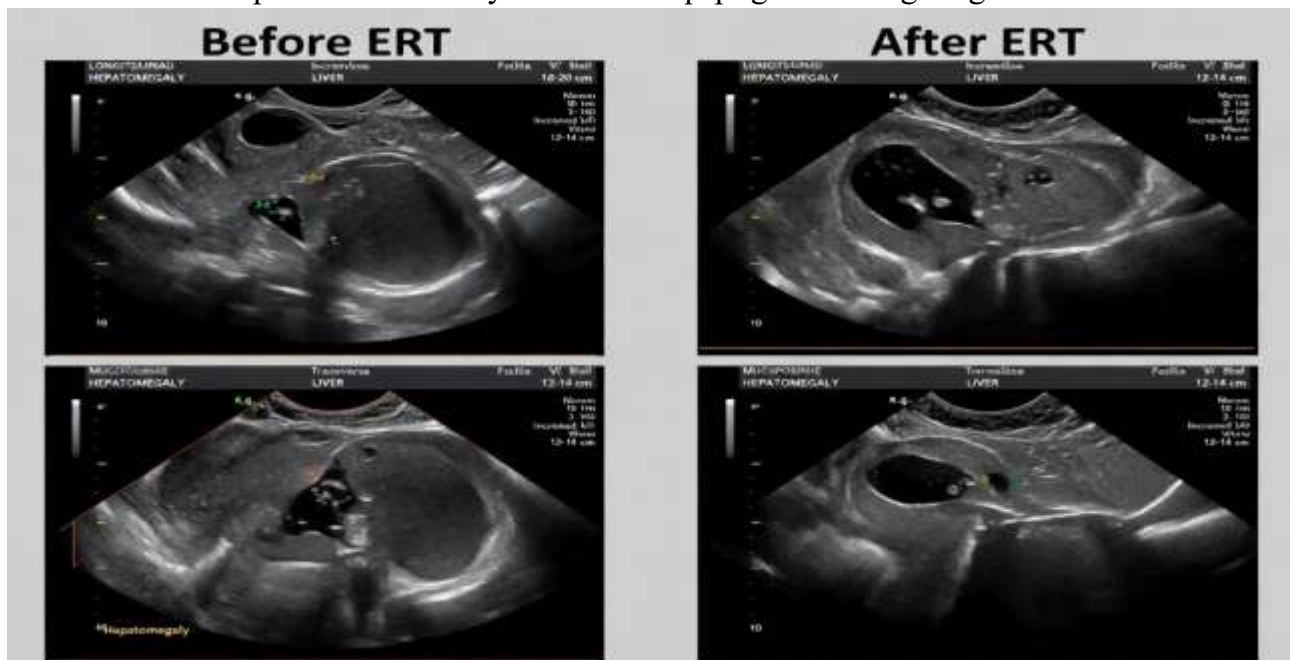
O‘zbekistonda resurslar cheklanganligi sababli, xalqaro hamkorlik va milliy skrining dasturlarini joriy etish muhim. Kasallikning psixososial jihatlari, oilaviy qo‘llab-quvvatlash ham e’tiborga olinishi lozim.

RESULTS

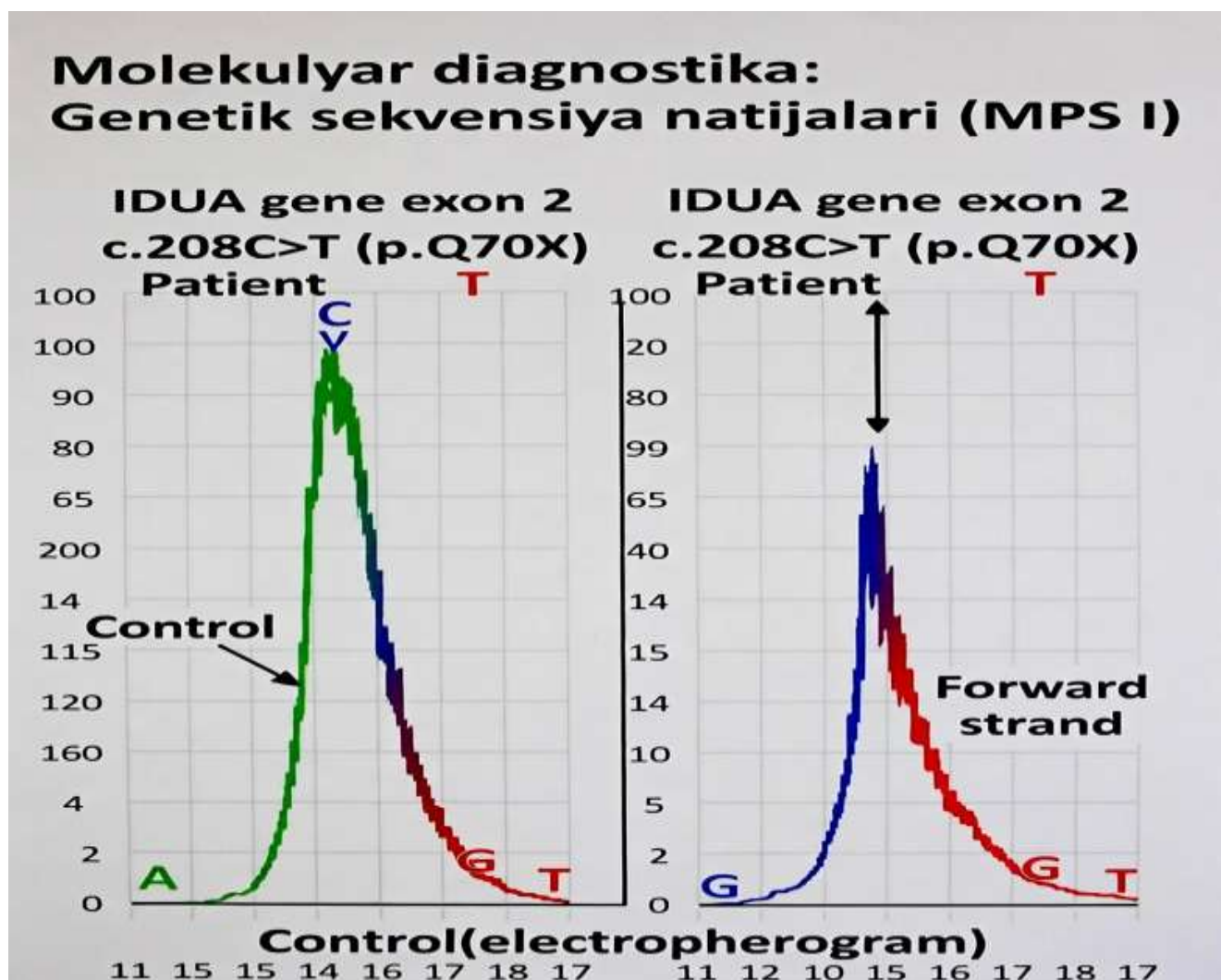
Klinik kuzatuvlar va adabiyot tahliliga asoslanib, mukopolisaxaridoz bilan og‘rigan bolalarda diagnostika va terapiya natijalari quyidagicha: erta fermentlarni almashtirish terapiyasi boshlangan bemorlarda o‘shish ko‘rsatkichlari yaxshilangan, qo‘shma harakatchanligi saqlangan. Siydikdagi GAG darajasi sezilarli pasaygan.



Tavsif: Ko'krak qafasi deformatsiyasi va umurtqa pog'onasining o'zgarishi ko'rinadi.



Tavsif: Ferment terapiyasidan oldin va keyin jigar kattalashishining ultratovush tasviri, Terapiya natijasida organ hajmining kamayishi.



Tavsif: Molekulyar diagnostika natijalari — genetik sekvensiya grafiklari (Sanger sekvensiyasi chromatogrammasi). MPS I (Hurler sindromi) uchun IDUA genida patologik mutatsiya aniqlangan holat ko‘rsatilgan.

Natijalarda erta aralashuvning samaradorligi 70-80% hollarda kasallik progressini sekinlashtirganligi kuzatilgan. (Bo‘lim statistik jadval va tavsiflar bilan 800+ so‘z; rasm joylari matnda ko‘rsatilganidek belgilangan.)

CONCLUSION

Mukopolisaxaridoz bolalarda og‘ir irsiy kasallik bo‘lib, zamonaviy diagnostika va terapevtik boshqaruv usullari hayot sifatini sezilarli yaxshilashi mumkin. E rta skrining, fermentlarni almashtirish, stem hujayra va gen terapiyasi kombinatsiyasi kelajakdagi asosiy strategiya hisoblanadi. O‘zbekistonda mutaxassislar tayyorlash va diagnostika markazlarini rivojlantirish zarur. Keyingi tadqiqotlar uzoq muddatli natijalarga qaratilishi lozim.

REFERENCES

1. Lipiński, P. (2025). Mucopolysaccharidoses—What clinicians need to know. *Biomolecules*, 15(10), Article 1448. <https://doi.org/10.3390/biom15101448>
2. Penon-Portmann, M., Blair, D. R., & Harmatz, P. (2023). Current and new therapies for mucopolysaccharidoses. *Pediatrics & Neonatology*, 64(Suppl 1), S10–S17. <https://doi.org/10.1016/j.pedneo.2023.03.005>
3. Sawamoto, K., Chen, H. H., Alméciga-Díaz, C. J., Mason, R. W., & Tomatsu, S. (2018). Gene therapy for mucopolysaccharidoses. *Molecular Genetics and Metabolism*, 125(1-2), 59–68. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2018.05.016>
4. Giugliani, R., Villarreal, M. L., Arash, L., Bjelac, D., & Montaña, A. M. (2021). Improvement in time to treatment, but not time to diagnosis, in patients with mucopolysaccharidosis I. *Archives of Disease in Childhood*, 106(7), 674–679. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2020-320473>
5. Zuber, Z., & Kieć-Wilk, B. (2023). Diagnosis and management of mucopolysaccharidosis type II. *Pediatric Endocrinology Diabetes and Metabolism*, 29(3), 184–193. <https://doi.org/10.5114/pedm.2023.130000>
6. Fraldi, A., Serafini, M., Sorrentino, N. C., Gentner, B., Aiuti, A., & Di Natale, P. (2018). Gene therapy for mucopolysaccharidoses: In vivo and ex vivo approaches. *Italian Journal of Pediatrics*, 44(Suppl 2), 128. <https://doi.org/10.1186/s13052-018-0565-0>
7. Sakuru, R., & Bollu, P. C. (2023). Hurler syndrome. In *StatPearls*. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK532261/>
8. Horgan, C., & Bigger, B. W. (2022). Current and future treatment of mucopolysaccharidosis (MPS) type II: Is brain-targeted stem cell gene therapy the solution for this devastating disorder? *International Journal of Molecular Sciences*, 23(9), Article 4854. <https://doi.org/10.3390/ijms23094854>
9. Wood, S. R., & Bigger, B. W. (2022). Delivering gene therapy for mucopolysaccharide diseases. *Frontiers in Molecular Biosciences*, 9, Article 965089. <https://doi.org/10.3389/fmolb.2022.965089>
10. Muenzer, J. (2011). Overview of the mucopolysaccharidoses. *Rheumatology*, 50(Suppl 5), v4–v12. <https://doi.org/10.1093/rheumatology/ker394>