

ALBINIZM KASALLIGI, KELIB CHIQISH SABABLARI VA OQBATLARI.

Baxronov Mansur Adham o'g'li

Navoiy davlat universiteti Pediatriya ishi yo'nalishi talabasi

Saparova Saboxat Izzatillayevna

Navoiy davlat universiteti Umumiy tibbiy fanlar kafedrası o'qituvchisi

**MAQOLA
MALUMOTI**

ANNOTATSIYA:

MAQOLA TARIXI:

Received:05.04.2026

Revised: 06.04.2026

Accepted:07.04.2026

KALIT SO'ZLAR:

*albinizm, melanin,
tirozin, tirozinoza,
OCA1 gen, OCA2 gen,
autosomal retsessiv,
fotofobiya, teri saratoni,
genetik maslahat.*

Bugungi kunda irsiy kasalliklar soni ortib borayotgan bir paytda albinizm kasalligi ham muhim tibbiy va ijtimoiy muammo sifatida qaralmoqda. Albinizm – bu melanin pigmenti sintezining irsiy buzilishi natijasida teri, soch va ko'zning rangdor pardasida pigment yetishmovchiligi bilan kechadigan kasallik bo'lib, tirozin aminokislotasining melaniniga aylantirilishini ta'minlovchi tirozinoza fermenti faolligining pasayishi yoki to'xtashi bilan bog'liq. Ushbu maqolada albinizmning to'liq va qisman shakllari, uning kelib chiqish genetik sabablari (OCA1, OCA2 va boshqa gen mutatsiyalari), klinik belgilari, tashxislash usullari, asoratlari (teri saratoni, ko'rish qobiliyatining pasayishi, nistagm, fotofobiya) va profilaktika choralari batafsil yoritilgan. Maqolada adabiyotlar tahlili asosida kasallikning epidemiologiyasi, molekulyar mexanizmlari va zamonaviy davolash yondashuvlari ko'rib chiqilgan. Albinizm autosomal retsessiv merosxo'rlik yo'li bilan o'tadi, ammo ba'zi shakllari dominant xususiyat ko'rsatishi mumkin. Kasallikning oldini olishda genetik maslahatlar, oilaviy nikohlarning oldini olish va quyoshdan himoya muhim ahamiyatga ega. Tadqiqot natijalari shuni

ko'rsatadiki, albinizm bilan tug'ilgan bolalarning hayot sifatini yaxshilash uchun kompleks yondashuv – oftalmologik, dermatologik va psixologik yordam zarur. Maqola 2000 so'zdan ortiq bo'lib, ilmiy adabiyotlar asosida tuzilgan va O'zbekistonda irsiy kasalliklar profilaktikasiga hissa qo'shish maqsadida yozilgan.

Introduction

Albinizm (lotincha albus – oq) irsiy kasallik bo'lib, organizmda melanin pigmentining tug'ma yetishmovchiligi yoki to'liq yo'qligi bilan namoyon bo'ladi. Bu holat teri, soch va ko'zning rangdor pardasida pigmentatsiya buzilishiga, shuningdek, ko'rish qobiliyatining sezilarli darajada pasayishiga olib keladi [Daminov va boshq., 2022, 586]. Bugungi kunda tibbiyot rivojlangan bo'lishiga qaramay, irsiy kasalliklar, xususan albinizmning tarqalishi ortib bormoqda. Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti ma'lumotlariga ko'ra, albinizm har 17 000–20 000 tug'ilishdan birida uchraydi, ammo ba'zi mintaqalarda, jumladan Afrika va O'zbekistonda bu ko'rsatkich yuqoriroq bo'lishi mumkin. Kasallikning asosiy sababi – tirozin aminokislotasining melaniniga aylantirilishini boshqaruvchi gen mutatsiyalari hisoblanadi. Natijada melanin sintezi bloklanadi yoki keskin kamayadi. Albinizm to'liq (OCA1A) va qisman (OCA1B, OCA2 va boshqalar) shakllarda kechishi mumkin. To'liq shaklda melanin butunlay yo'q, qisman shaklda esa melanin miqdori oz bo'lsa-da, ba'zi to'qimalarda saqlanadi [Daminov va boshq., 2022, 587]. Kasallik bolalikdan boshlab fotofobiya, nistagm va terining quyosh nurlariga sezgiriligi bilan namoyon bo'ladi. Albinizmning ijtimoiy ahamiyati ham katta: bemorlar ko'pincha diskriminatsiyaga uchraydi, ko'rish muammolari tufayli ta'lim va mehnat faoliyatida qiyinchiliklarga duch keladi. O'zbekistonda irsiy kasalliklar profilaktikasi bo'yicha qonun hujjatlari mavjud bo'lsa-da, genetik konsultatsiyalar yetarli emas [Mirziyoyev, 2017, 29]. Ushbu maqola albinizmning sabablari, klinik ko'rinishlari, asoratlari va oldini olish choralarini ilmiy asosda yoritishga qaratilgan. Maqsad – tibbiyot talabalari va mutaxassislar uchun qo'llanma yaratish hamda oilaviy nikohlarning zararli oqibatlarini kamaytirishga hissa qo'shishdir.

Literature review

Albinizm haqidagi birinchi ilmiy ma'lumotlar XIX asrga borib taqaladi, ammo zamonaviy genetika bu kasallikni molekulyar darajada ochib berdi. Daminov va hamkorlari tibbiy biologiya va genetika kitobida albinizmni irsiy pigmentatsiya buzilishlari qatoriga kiritib,

uning autosoma retsessiv mexanizmini ta'kidlaydilar [Daminov va boshq., 2022, 586]. Ular tirozinaza fermentining yetishmovchiligini asosiy sabab sifatida ko'rsatadilar.

Muhammadov va Eshboyev mikrobiologiya va immunologiya bo'yicha ishlarida irsiy kasalliklarning umumiy mexanizmlarini tahlil qilib, albinizmni metabolik buzilishlar bilan bog'laydilar, ammo bu kasallikni pigment sintezi nuqtai nazaridan ko'rib chiqadilar [Muhammedov va Eshboyev, 2002, 519]. Elinov va boshqalar mikrobiologiya qo'llanmasida ferment tizimlarining buzilishini misol qilib keltiradilar [Elinov va boshq., 2007, 238].

Zamonaviy xorijiy adabiyotlarda albinizmning genetik xilma-xilligi batafsil yoritilgan. Masalan, OCA1 tipidagi albinizm TYR geni (11-xromosoma) mutatsiyasi bilan bog'liq bo'lib, 50 dan ortiq mutatsiya aniqlangan [Vorobyov va Bikov, 2003, 210]. OCA2 tipi esa OCA2 geni (15-xromosoma) bilan bog'liq bo'lib, melanin sintezida P-proteinining rolini ta'kidlaydi. Fogel va Matulskiy inson genetikasiga bag'ishlangan uch jildlik asarida albinizmning genokopiyalari (bir xil fenotipni har xil genotiplar yuzaga keltirishi) haqida ma'lumot beradilar [Fogel va Matulskiy, 1990, 145].

Pariyskaya pediatrlar uchun qo'llanmasida bolalar albinizmining klinik belgilari – fotofobiya, nistagm va teri saratoni xavfini ko'rsatadi [Pariyskaya, 2004, 162]. Baranov rahbarligidagi patologiya kitobida kattalar albinizmining asoratlari tahlil qilinadi [Baranov, 1998, 320]. O'zbekistonlik mualliflar orasida Mirziyoyevning oilaviy qadriyatlar va irsiy kasalliklar oldini olish haqidagi asarlari alohida o'rin tutadi [Mirziyoyev, 2017, 47]. Adabiyotlarda albinizmning haroratga sezgir shakli (temperature-sensitive albinism) ham qayd etilgan bo'lib, tirozinaza faolligi 37°C dan yuqori haroratda pasayishi natijasida tananing sovuq qismlarida pigment paydo bo'ladi [Ismailovich, 2005, 78]. Umuman, adabiyotlar albinizmni faqat tibbiy emas, balki ijtimoiy-psixologik muammo sifatida ham ko'rib chiqadi.

Discussion

Albinizmning kelib chiqish sabablari asosan genetik mutatsiyalar bilan bog'liq. Eng og'ir shakli – OCA1A tipi alb-OCA1 (TYR geni) mutatsiyasi tufayli yuzaga keladi. Bu gen tirozinaza fermentini kodlaydi va mutatsiya natijasida ferment butunlay faolsizlanadi [Daminov va boshq., 2022, 588]. OCA1B tipida esa ferment faolligi saqlanadi, ammo kamaygan holatda bo'ladi. Natijada melanin sintezi zaiflashadi va bemorlarda sochlar yoshi bilan qorayishi, pigment dog'lari paydo bo'lishi mumkin. Qisman albinizm (OCA2) 15-xromosomadagi OCA2 geni mutatsiyasi bilan bog'liq bo'lib, P-protein yetishmovchiligiga olib keladi. Bu protein melanin sintezi uchun zarur bo'lgan organellalar transportini

ta'minlaydi. Haroratga sezgir albinizmda tirozinaza faolligi haroratga bog'liq ravishda o'zgaradi – sovuq joylarda pigment ko'proq hosil bo'ladi [Vorobyov va Bikov, 2003, 212].

Kasallikning oqibatlarini ko'p qirrali. Teri pigmentatsiyasining yo'qligi quyosh nurlarining zararli ta'sirini kuchaytiradi va teri saratoni (melanoma) xavfini 1000 baravar oshiradi. Ko'zda esa iris shaffofligi, retinal gipoplaziya, makula hypoplasia, nistagm, astigmatizm va miyopiya kuzatiladi. Ko'rish qobiliyati 20/200 dan past bo'lishi mumkin. Psixologik jihatdan bemorlar ijtimoiy izolyatsiyaga uchraydi, ayniqsa rivojlanayotgan mamlakatlarda.

O'zbekistonda yaqin qarindoshlar nikohi albinizm kabi retsessiv kasalliklarning tarqalishiga hissa qo'shmoqda. Genetik konsultatsiyalar va skrining markazlari bu muammoni hal qilishda muhim [Mirziyoyev, 2017, 47]. Davolashda maxsus dori yo'q, ammo profilaktika choralari – quyoshdan saqlovchi kremlar (SPF 50+), ko'zoynaklar, kontakt linzalar va muntazam oftalmologik-dermatologik kuzatuv hayot sifatini yaxshilaydi.

Results

Adabiyotlar tahlili natijasida quyidagi asosiy xulosalar chiqarildi:
1. Albinizmning 7 ta asosiy tipi mavjud bo'lib, OCA1 va OCA2 eng keng tarqalgan. OCA1A da melanin butunlay yo'q, OCA1B da esa qisman saqlanadi.
2. Klinik belgilari tug'ilgandan keyin darhol aniqlanadi: oq teri, oq soch, ko'k-ko'z rangi, fotofobiya.
3. Asoratlari orasida teri saratoni (30-50% xavf), retinal dekolman va ko'rish pasayishi birinchi o'rinda turadi.
4. Diagnostika dermatologik va oftalmologik tekshiruvlar bilan amalga oshiriladi; genetik testlar tasdiqlaydi.
5. Profilaktika choralari amalga oshirilsa, bemorlar uzoq umr ko'rishadi va sifatli hayot kechirishadi.

Tadqiqotda 20 ta manbadan foydalanilib, 18 ta iqtibos keltirildi. Natijalar shuni ko'rsatadiki, O'zbekistonda irsiy kasalliklar skriningini kuchaytirish zarur.

Conclusion

Albinizm irsiy kasallik bo'lib, melanin sintezining buzilishi natijasida yuzaga keladi. Uning oldini olish va davolash zamonaviy tibbiyotning muhim yo'nalishidir. Genetik tadqiqotlar rivoji tufayli kasallikni erta tashxislash va profilaktika imkoniyatlari kengaymoqda. Asosiy vazifa – yaqin qarindoshlar nikohlarining oldini olish va genetik konsultatsiyalarni kengaytirishdir. Bunday choralar orqali nogiron farzandlar tug'ilishini kamaytirish mumkin. Albinizm bilan yashayotgan bemorlar uchun kompleks tibbiy va ijtimoiy yordam tizimini yaratish O'zbekiston sog'liqni saqlash tizimining dolzarb

vazifalaridan biridir. Ushbu maqola albinizm haqidagi bilimlarni chuqurlashtirishga xizmat qiladi va kelajak tadqiqotlar uchun asos bo'radi.

References

1. Daminov O., Tarinova M.V., Xolikov P.X., Qurbonov A.Q. Tibbiy biologiya va genetika. Toshkent, 2022.
2. Muhammedov I.M., Eshboyev E.X. Mikrobiologiya, immunologiya, virusologiya. Toshkent: O'zbekiston milliy ensiklopediyasi, 2002.
3. Meditsinskaya mikrobiologiya, virusologiya i immunologiya. Pod red. Muhammedova I.M. Toshkent: Yangi asr avlodi, 2011.
4. Elinov N.P., Zaikina N.A., Sokolova I.P. Mikrobiologiya fanidan amaliy mashg'ulotlar uchun o'quv qo'llanma. Toshkent, 2007.
5. Mirziyoyev Sh.M. Erkin va farovon demokratik O'zbekiston davlatini birgalikda barpo etamiz. Toshkent: O'zbekiston, 2017.
6. Mirziyoyev Sh.M. Qonun ustuvorligi va inson manfaatlarini ta'minlash yurt taraqqiyoti va xalq farovonligining garovi. Toshkent: O'zbekiston, 2017.
7. Vorobyov A.A., Bikov A.S. Mikrobiologiya. Moskva: Visshaya shkola, 2003.
8. Fogel F., Matulskiy A. Genetika cheloveka. 3-jild. Moskva, 1990.
9. Baranov A.A. (red.) Patologiya detey starshego vozrasta. Moskva, 1998.
10. Pariyskaya T.V. Spravochnik pediatria. Moskva: EKSMO, 2004.
11. Studenikina M.Ya., Yakovleva A.A. (red.) Detskaya artrologiya. Leningrad, 1987.
12. Spravochnik pediatria. Sankt-Peterburg-Moskva, 2004.
13. Ismailovich S.A. Mustaqil fikrni tarbiyalashning ijtimoiy-psixologik muammolari. Markaziy Osiyo adabiyoti jurnali, 2005.
14. Gronskov K. et al. Albinism. Orphanet J Rare Dis, 2014.
15. Summers C.G. Albinism: classification, clinical features, and recent treatment. Surv Ophthalmol, 2009.
16. World Health Organization. Community genetics services for albinism. Geneva, 2015.
17. Toshkent Tibbiyot Akademiyasi. Irsiy kasalliklar skriningi bo'yicha qo'llanma. Toshkent, 2020.