

**MOLEKULYAR KASALLIKLAR VA FERMENTOPATIYA SINDROMI**

*Toshkent Pediatriya Tibbiyot Instituti II Pediatriya va tibbiy biologiya fakulteti  
2- kurs talabasi **Abduraxmonov Ozodbek***

*Toshkent Pediatriya Tibbiyot Instituti II Pediatriya va tibbiy biologiya fakulteti  
2- kurs talabasi **Baxtiyarova Charos***

*Ilmiy rahbarlar: Toshkent Pediatriya Tibbiyot Instituti Tibbiy kimyo, tibbiy biologiya, biokimyo kafedrası Biokimyo fani o'qituvchisi assistent Mamazulunov  
**Nurmuhammad Xasanboy og'li***

*Toshkent Pediatriya Tibbiyot Instituti Tibbiy kimyo, tibbiy biologiya, biokimyo kafedrası Biokimyo fani o'qituvchisi, assistant **Muhammedova Sevara***

**Annotasiya.** Mazkur maqolada molekulyar kasalliklar va fermentopatiya sindromi, kasallik tavsifi, rivojlanish bosqichlari va tiplari haqida ma'lumot berilgan.

**Kalit soz'lar:** molekulyar kasalliklar, fermentopatiya, sindrom, genetik, mutatsiya, protein, vitamin, ferment

**МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И СИНДРОМ  
ФЕРМЕНТОПАТИИ**

*Студент 2 курса Абдурахманов Озодбек II факультета педиатрии и  
медицинской биологии Ташкентского педиатрического медицинского  
института*

*Бахтиярова Чарос, студентка 2 курса II кафедры педиатрии и  
медицинской биологии Ташкентского педиатрического медицинского  
института*

*Научные руководители: Ташкентский педиатрический медицинский  
институт, кафедра медицинской химии, медицинской биологии, биохимии,  
доцент кафедры биохимии Мамазулунов Нурмухаммад Хасанбой оглы  
Ассистент Мухаммедова Севара, преподаватель биохимии кафедры  
медицинской химии, медицинской биологии, биохимии, Ташкентский  
педиатрический медицинский институт*

**Абстрактный.** В статье представлена информация о молекулярных заболеваниях и синдроме ферментопатии, описание заболевания, стадии и типы развития.

**Ключевые слова:** молекулярные заболевания, ферментопатия, синдром, генетический, мутация, белок, витамин, фермент.

---

**MOLECULAR DISEASES AND FERMENTOPATHY SYNDROME**

---

*2nd year student Abdurakhmanov Ozodbek of Tashkent Pediatric Medical Institute II Faculty of Pediatrics and Medical Biology*  
*Bakhtiyarova Charos, 2nd year student of the II Department of Pediatrics and Medical Biology of the Tashkent Pediatric Medical Institute*  
*Scientific supervisors: Tashkent Pediatric Medical Institute, Department of Medical Chemistry, Medical Biology, Biochemistry, Assistant Professor of Biochemistry Mamazulunov Nurmuhammad Hasanboy oqli*  
*Assistant Muhammedova Sevara, teacher of biochemistry, department of medical chemistry, medical biology, biochemistry, Tashkent Pediatric Medical Institute*

**Abstract.** This article provides information about molecular diseases and fermentopathy syndrome, disease description, stages and types of development.

**Key words:** molecular diseases, fermentopathy, syndrome, genetic, mutation, protein, vitamin, enzyme

**Kirish.** Molekulyar kasalliklar metabolizmning tug'ma xatolari, irsiy metabolik kasalliklardan kelib chiqadigan kasalliklar. Molekulyar kasalliklar 20-asr boshlarida amerikalik kimyogar L. Pauling tomonidan taklif qilingan. Ingliz shifokori L. E. Garrod bir qator irsiy kasalliklarni o'rganib ular metabolizmning ma'lum bir bosqichini boshqaradigan fermentning kamayishi yoki to'liq yo'qligi natijasida paydo bo'lishini taklif qildi. Shunday qilib, alkaptonuriya bilan og'riqan bemorlarning siydigida gomogentis kislotasining paydo bo'lishi uni oksidlovchi fermentning yo'qligi bilan, albinizm zarur fermentlardan biri - tirozinaz va boshqalar etishmovchiligi tufayli melanin pigmentlarining shakllanishidagi blokadadan kelib chiqadi. Garrodning g'oyalari bir necha o'n yillar o'tgach, universal e'tirof va o'ziga xos kimyoviy talqinni oldi. Molekulyar kasalliklarning paydo bo'lish mexanizmlarini tushunish uchun hal qiluvchi ahamiyatga ega bo'ib oddiy gen mutant bilan almashtirilganda yuzaga keladigan mikroorganizmlardagi biosintezdagi o'zgarishlarni o'rganish bo'ldi. Har bir ferment ma'lum bir metabolik reaksiyani boshqarganligi sababli, uning yo'qligi yoki o'z vazifasini bajara olmasligi, bu fermentning substrati bo'lgan moddaning biosintezi bosqichida normal metabolik jarayonning to'xtashiga olib keladi. Kasallik sintezi bloklangan mahsulot tanasida, etishmovchilik yoki bloklangan reaksiyaning to'planishi natijasida rivojlanadi, uning ko'pligi metabolik jarayonlarni buzadi.

Fermentopatiya tushunchasining paydo bo'lishiga biologik va analitik kimyo yutuqlari yordam berdi, bu izozimlarni ajratib olish va ularning tanadagi suyuqlik va to'qimalarda metabolitlarining konsentratsiyasini aniqlashga imkon berdi. Genetika

fermentopatiyalarning sababini aniqlashga, odamlarning irsiy kasalliklari xaritasini tuzishga imkon berdi. Ko'pgina kasalliklar o'zlarini fermentopatiyaning ekstremal shakli sifatida namoyon qiladi, chunki ba'zi fermentlarning faolligi yo'qligi yoki oziq-ovqat, kimyoviy yoki jismoniy stress sharoitida ularning yo'qligi patologik jarayonning shakllanishiga olib keladi.

Alimentar fermentopatiya (lot. Fermentopathia alimentaria) - surunkali ovqatlanish buzilishi, ko'pincha oqsil ochligi bilan rivojlanadi; Hereditar fermentopatiya (lotincha fermentopathia hereditaria) - rivojlanish genetik jihatdan aniqlangan etishmovchilik yoki bir yoki bir nechta fermentlarning yo'qligiga asoslangan. Shuningdek: immunologik bag'rikenglik, allergologiya anafilaktik, shok, o'ziga xoslik, irsiy kasalliklar ro'yxati.

Fermentopatiyalar tufayli kelib chiqadigan genetik jihatdan aniqlangan metabolik kasalliklar ko'plab irsiy kasalliklar asosida yotadi. Bu holda ferment (apoferment) oqsil molekulasining sintezini boshqaruvchi gen umuman yo'q bo'lishi mumkin yoki apoferment sintezlanadi, ammo ferment faolligi yo'q yoki keskin kamayadi. Gen mutatsiyalari natijasida fermentning faol markazi tuzilishidagi yoki apoenzimni koenzim bilan bog'lash qismida (ko'pincha vitamin yoki metall) aminokislotalarning ketma-ketligi o'zgarishi mumkin. Bundan tashqari, beqaror, oson parchalanadigan ferment molekulalari sintez qilinishi mumkin. Protein-fermentlar tarkibidagi bu barcha o'zgarishlar molekulyar kasalliklar yoki molekulyar patologiya deb ataladi. Gen mutatsiyasining mohiyati aniqlangan, oqsil molekulasini sintezidagi xatolar aniqlangan va tegishli mutant genlar xromosomalarga tushirilgan (ya'ni ularning lokalizatsiyasi) bo'lgan 150 dan ortiq irsiy Fermentopatiyalar ma'lum. 22 ta autosomaning birida yoki X xromomasida tashkil etilgan. Fermentopatiyaning rivojlanishiga olib keladigan gen mutatsiyalarining taxminan 75% DNK molekulasidagi asoslarning o'rni egallab, bu genetik kodning o'zgarishiga olib keladi va shunga mos ravishda polipeptid zanjirida bir aminokislota boshqasiga almashtirishga olib keladi.

Fermentopatiya (Enzimopatiya) - bu fermentlarning etishmasligi yoki yo'qligi sababli tanadagi kasalliklar yoki buzilishlarning umumiy nomi. Kasallik ham tug'ma, ham orttirilgan. Fermentopatiyaning har qanday shakli xavflidir, chunki kasallikning qisqa davom etishi bilan ham, fermentlar etishmasligi tufayli hujayralarda toksinlar to'planadi. Bunday metabolik buzulish natijasida toksinlarning salbiy ta'siridan kelib chiqqan tuzilmalar va to'qimalarda qaytarilmas jarayonlar sodir bo'ladi. Markaziy asab tizimi ferment etishmovchiligiga ko'proq moyil.

**Kasallikning tavsifi.** Har bir organizmda hujayralar barcha kerakli jarayonlarni bajarib, cheksiz ko'p turli xil reaksiyalarni hosil qiladi. Bu jarayon uchun fermentlar zarur, chunki ular reaksiyalarni kerakli zanjir bo'ylab yo'naltiradi. Fermentlar biokatalizatorlarning bir turi bo'lib, ularsiz organizmdagi reaksiyalar to'g'ri

bajarilmaydi. Agar tanadagi fermentlar bilan bog'liq muammo bo'lsa, ularning etishmasligi yoki yo'qligi sababli, asoratlar yoki hatto kasalliklar paydo bo'ladi. Shu bilan birga, muammoli biokatalizator mas'ul bo'lgan organlar yoki tizimlar bilan bog'liq muammolar yuzaga keladi. Tanadagi nosozliklar hujayralardagi qayta ishlanishi kerak bo'lgan moddalarning to'planishi, shuningdek, muvaffaqiyatsiz reaksiyalar natijasida paydo bo'lishi kerak bo'lgan mikroelementlarning etishmasligi tufayli yuzaga keladi.

**Alomatlar.** Tanadagi buzilishlarning asosiy guruhi konjenital (yoki irsiy) fermentopatiya bilan bog'liq. Kasallik ferment buzilishining etakchi turiga qarab turli xil belgilarda o'zini namoyon qilishi mumkin. Semptomlarning asosiy guruhi ovqat hazm qilish traktining buzilishi bilan bog'liq bo'lib, u yoki bu organning disfunktsiyasi orqali o'zini namoyon qiladi. Konjenital fermentopatiya bola tug'ilgandan keyin yoki tug'ilgandan bir necha kun o'tgach tashxis qilinadi. Kasallik hayotning birinchi yilida ham paydo bo'lishi mumkin, barchasi tanadagi patologik kasalliklarning og'irligiga bog'liq.

Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda xarakterli alomatlar:

*letargiya,*

*zaif emish refleksi,*

*tez-tez va kuchli regurjitatsiya,*

*konvulsiyalar.*

Organizmida qanday fermentlar etishmayotganiga qarab, fermentopatiya bir necha xil bo'lishi mumkin:

*Sariqlik va jigar kattalashishi;*

*Uzluksiz va asemptomatik qayt qilish;*

*Skelet va umurtqa pog'onasining rivojlanish patologiyalari;*

*Dispepsiya, meteorizm, diareya;*

*ko'rish va eshitish organlari faoliyatining buzilishi;*

*ongning buzilishi;*

*shox parda bulutli;*

*Teri toshmasi va mushaklar kuchsizligi;*

*Yomon hid;*

**Intellektual rivojlanishdagi kechikishlar.** Sabablari Kasallikning konjenital shaklining paydo bo'lishi yomon irsiyat yoki genetika bilan bog'liq. Bu holat tanadagi u yoki bu fermentning etishmasligi yoki yo'qligini keltirib chiqaradi. Ikkilamchi yoki orttirilgan fermentopatiya ovqat hazm qilish buzilishi, shuningdek, ichakning etarli darajada so'rilmaligi natijasida paydo bo'lishi mumkin. Ikkinchi sabab - organizmda fermentlar (mishyak, simob, siyanid, qo'rg'oshin) ishlab chiqarish va sintezini bostiradigan zararli moddalarning to'planishi. Protein ochligi, vitamin etishmasligi, ion

almashinuvining buzilishi, energiya tanqisligi fermentlarning shakllanishi va sintezida buzilishlarni keltirib chiqaradi.

Patogenetik nuqtai nazardan fermentativ nuqsonning tabiatiga va uning organizmga ta'siriga qarab quyidagi fermentopatiya turlari ajratiladi:

**I tip.** Klinik belgilar biologik muhim ferment etishmovchiligi yoki yo'qligining bevosita natijasidir.

**II tip.** Enzimatik blokada natijasida fiziologik substrat to'planadi, uning qondagi va (ikkinchi darajali) siydikdagi konsentratsiyasi keskin oshadi. Ushbu moddaning hujayralarga zarar etkazuvchi ta'siri yo'q, ammo siydikda uning yuqori konsentratsiyasi toshlarning paydo bo'lishiga olib keladi.

**III tip.** Enzimatik buzilishlar natijasida turg'un bo'lgan fiziologik substrat, fiziologik bo'lmagan konsentratsiyalarda toksik ta'sir ko'rsatadi yoki hujayralardagi yotqizilishi natijasida hujayra metabolizmini buzadi.

**IV tip.** Asosiy zanjirdagi ko'plab moddalar metabolik jarayonlarga ta'sir qilmaydigan yon zanjirlarda boshqa parchalanish mahsulotlarining izlarini hosil qiladi. Asosiy zanjir bloklanganda, bu moddalar sifat va miqdoriy jihatdan o'zgaradi va toksik xususiyatga ega bo'ladi. Bu qo'shimcha mahsulotlarni tezda yo'q qilish orqali ularning patologik ta'sirini oldini oladigan oddiy fermentativ mexanizm mavjud bo'lmagan hollarda kuzatiladi. Shu tarzda rivojlanayotgan ikkilamchi enzimopatik etishmovchilik ham nisbiy bo'lishi mumkin, xususan, asosiy fermentativ zanjirning birlamchi nuqsoni ortiqcha miqdordagi qo'shimcha mahsulotlarni ushlashga qodir bo'lgan hollarda.

**V tip.** Enzimatik blokada natijasida to'plangan substrat toksik qo'shimcha mahsulotlarni hosil qiladi.

#### ADABIYOTLAR RO'YXATI:

1. M.N.Valixanov, S.N.Dolimova, G.Umarova, P.Mirxamidova. Biologik kimyo va molekulyar biologiya (2-qism. Molekulyar biologiya) .: Toshkent, 2015.
2. Глик Б., Пастернак Дж. Молекулярная биотехнология. Принципы и применение. – М.: Мир, 2002. – 598 с.
3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика: Учеб. пособие. Изд. 2-е, испр. и доп. – Новосибирск: Изд-во Сиб. ун-та, 2003. –479 с.
4. Рыбчин В.Н. Основы генетической инженерии: Учеб. Для вузов. – СПб.: Изд-во СПбГТУ, 1999. – 522 с.
5. Tursunaliyevich F. N., Sharofiddinovich S. S. Barqaror Rivojlanishni Maktabgacha Ta'lim Yoshidagi Bolalarga Singdirish //JOURNAL OF SCIENCE, RESEARCH AND TEACHING. – 2023. – Т. 2. – №. 2. – С. 26-29.
6. Молекулярная биология клетки / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, К. Робертс, Дж. Уотсон. – М.: Мир, 1994. 6. Рис Э., Стернберг М. Введение в молекулярную биологию (от клеток к атомам). – М.: Мир, 2002.
7. Клаг У., Каммингс М. Основы генетики. – М.: Техносфера, 2007.

8. Комов В.П., Шведова В.Н. Биохимия: Учеб. – М.: Дрофа, 2008. – 638 с.
9. То‘рақulov Y.X. Биохимиya, -Т.: O‘zbekiston, 1996. 10. Valixanov M.N. Biokirayo. -Т.: Universitet, 2008. 11. Коничев А.С. Молекулярная биология. - М.: АСАДЭМА, 2005.

