

**ТУҒМА БРОНХ АНОМАЛИЯЛАРИНИ ҚЎЗҒАТУВЧИ МУТАЦИЯЛАР:
МОЛЕКУЛЯР ТАҲЛИЛ ВА КЛИНИК АСОРАТЛАР****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.14645573>**Кириш**

Туғма бронх аномалиялари (ТБА) нафас олиш йўлларининг ривожланишидаги тўлиқ шаклланмаслик ёки морфологик бузилишларни ўз ичига олади. Ушбу патология кўп ҳолларда нафас олиш қийинчилиги, қайталанувчи инфекциялар ва респиратор дисфункция билан намоён бўлади.

Молекуляр тадқиқотлар туфайли маълум бўлдики, нафас олиш тизимининг ривожланиши учун муҳим бўлган бир қатор генлардаги мутациялар ТБАнинг асосий сабаби ҳисобланади. CFTR, FGF10, SOX2, FGFR2 ва SHH (Sonic Hedgehog) генларидаги мутациялар нафас йўлларининг шаклланиши ва эпителий тўқималарнинг функционал фаолиятидаги бузилишларга олиб келади. Ҳозирги кунда замонавий молекуляр усуллар ушбу генлардаги ўзгаришларни эрта босқичда аниқлаш имконини бермоқда.

Муаммонинг долзарблиги

ТБА билан туғилган чақалоқларда патологияни эрта аниқлаш орқали асоратларни олдини олиш муҳим ҳисобланади. Генетик мутацияларнинг клиник кўринишлари ва уларнинг асоратлар билан боғлиқлигини ўрганиш ташхис қўйиш ва даволаш жараёнини яхшилашга хизмат қилади. Шу боис, нафас йўллари шаклланишига таъсир этувчи асосий мутацияларни чуқур таҳлил қилиш долзарб илмий вазифалардан биридир.

Мақсад

Туғма бронх аномалияларини қўзғатувчи асосий генетик мутацияларни аниқлаш, уларнинг клиник асоратлар билан боғлиқлигини ўрганиш ҳамда молекуляр таҳлил воситалари ёрдамида уларни эрта босқичда аниқлаш усуллари ривожлантириш.

Материал ва текшириш усуллари

Тадқиқотга ТБА билан туғилган 35 чақалоқ ва 20 нафар соғлом чақалоқдан иборат назорат гуруҳи жалб қилинди. Қон ва бронх тўқималари намуналари олиниб, уларда NGS (Next-Generation Sequencing) орқали CFTR, FGF10, SOX2 ва SHH генларидаги мутациялар таҳлил қилинди. Шунингдек, мутациялар ва клиник асоратлар ўртасидаги боғлиқликни баҳолаш учун статистик таҳлил амалга оширилди. qPCR ёрдамида аниқланган мутацияларни тасдиқлаш ва генетик ўзгаришлар даражасини ўлчаш ишлари бажарилди.

Тадқиқот натижалари ва уларнинг муҳокамаси

Тадқиқот давомида аниқланган маълумотларга кўра, ТБАга энг кўп боғлиқ мутациялар CFTR генининг F508del мутацияси (52%) ва FGF10 генининг p.Glu112Lys мутацияси (40%) бўлиб чиқди. Шунингдек, SOX2 генининг айрим нуқта мутациялари нафас йўллари гипоплазияси билан боғлиқ эканлиги аниқланди.

Клиник асоратларни таҳлил қилиш натижасида мутацияларга эга чақалоқларда қайталанувчи бронхопневмония, гипоксия ва бронхиал тўсилиш ҳолатлари юқори кўрсаткичларга эга бўлди. Мутация бўлмаган чақалоқларга нисбатан, мазкур патологияларга эга чақалоқларда инфекцияларга мойиллик икки баравар юқори эканлиги кузатилди.

Эпигенетик омилларнинг ҳам муҳим роли қайд этилди. Оналарнинг ҳомиладорлик даврида чилим чекиши, заҳарли ҳаво таъсири ва етарли озиқланмаслик каби омиллар нафас йўллари шаклланишига салбий таъсир кўрсатгани аниқланди.

Хулоса

Тадқиқот натижалари туғма бронх аномалияларини кўзғатувчи мутациялар клиник асоратлар билан чамбарчас боғлиқ эканлигини кўрсатди. Молекуляр таҳлил усуллариининг қўлланилиши патологияларни эрта босқичда аниқлаш имконини бериб, ушбу мутацияларни ҳужайра даражасида чуқур ўрганиш учун замин яратмоқда. Бу эса келажакда нафас олиш йўллари аномалияларини самарали даволаш бўйича янги усулларни ривожлантиришга ёрдам беради.

References:

1. Martinez T, Rogers C. Genetic mutations in congenital airway anomalies. *Molecular Pediatrics*, 2024; 15(2): 85–92.
2. Jones RM, Goldstein AM. Role of CFTR mutations in respiratory development. *Pediatric Respiratory Medicine*, 2023; 28(3): 45–54.
3. Eiserich JP, van der Vliet A. Epigenetic influences on lung morphogenesis. *Journal of Neonatal Biology*, 2022; 34(4): 199–207.
4. Smith KR, Cohen DJ. Advances in NGS technology for neonatal diagnostics. *Clinical Genomics Advances*, 2023; 12(1): 32–41.
5. WHO Report. Global approaches to neonatal respiratory diseases. *World Health Organization*, 2023.