

## XERS KASALLIGINING BIOKIMYOVIY ASOSLARI

*Nurmaxmatova S.R**Toshkent Pediatriya Tibbiyot instituti**Pediatriya fakulteti 2-kurs talabasi**Ilmiy rahbar: Azizova.N.M*

**Mavzuning dolzarbligi:** Hozirgi kunda uglevodlar alamshinuvining buzilishi hisobiga kelib chiqadigan jigar xastaliklari ko'plab uchramoqda. Buning asosiy sababi jigar xujayralari tarkibidagi fermentlar funksiyasining buzilishi bilan bog'liq bo'lib qolmoqda. Misol uchun gepotatsit hujayralari tarkibidagi fosforilaza fermentining yetishmasligi hisobiga kelib chiqadigan Xers kasalligidir. Xers kasaligida jigar tarkibidagi fosforilaza fermentining yetishmasligi bir qancha sindromlar rivojlanishiga, jumladan gepatomegaliya, giperglikamiya holatlarini rivojlantiradi. Bunday holatlarni erta aniqlash va davolash profilaktikasini tashkil etish muhim masalalardan biri bo'lib qolmoqda.

**Maqsad va vazifalari:** Xers kasalligining biokimyoviy asoslarini o'rganishdan asosiy maqsad hozirgi kunda insonlar orasida bu kasalikni ko'plab uchrayotganligi va bu kasallik asorati sifatida rivojlanayotgan jigar xastaliklarining oldini olish va profilaktika qilishdan iborat.

**Material va uslublar:** Xers kasalligi – jigarda fosforilaza yetishmovchiligi glikogenozning yengil shakli hisoblanadi. Lekin unga o'z vaqtida ahamiyat berilmasa og'ir formasi gepotamegaliya yoki takrorlanuvchi og'ir xastalik gipoglikemiyaga sabab bo'ladi.[1] Fosforilaza fermenti jigarda muhim ahamiyatga ega bo'lib glikogenning parchalanishida ishtirok etadi. Glikogen fosforilaza fermenti ta'sirida glikogendan glukoza 1-fosfatni chiqarish uchun 1,4-glikozid bog'larni fosforillab polisaxariddan glukoza qoldiqlarini parchalaydi.[2]

Glikogen fosforilazaning ikki shakli uchraydi:

- 1) fosforillangan–faol
- 2) defosforillangan–nofaol.

Glikogenfosforilazaning bu ikki shaklining o'zaro aylanishi fosforilaza kinaza va fosfoprotienfasfataza fermentlari hisobiga amalga oshiriladi. Fosforilazaning yetishmovchiligi glikogenoz kasalliklarning VI tipdagi xers kasalligini keltirib chiqaradi.[3] Bu kasallik jigar izomorfminini kodlovchi gen PYGL ning birinchi mutatsiyasida aniqlangan. Bulardan ikkitasi qo'shilish joyi mutatsiyasi, ikkitasi noto'g'ri mutatsiya. Natijada PYGLning kodlash ketma-ketligi, ketma-ketlikning polimorfizmlari qisman PYGLning strukturasi o'zgaradi. Fosforilaza, fosforilaza b va kinaza uchun fermentlar faolligini tahlil qilish eritrotsitlar va leykotsitlarda amalga oshirilishi mumkin.[4] Bu kasallik bilan kasallangan bemor ayol jinsiga mansub

bo'lsa birinchi navbatda GSD VI uchun ma'sul bo'lgan genning malekulyar tekshiruvini amalga oshiriladi. Agar bemor odam erkak kishi bo'lsa, birinchi navbatda fosforilaza kinaza fermenti uchun ma'sul bo'lgan gen tekshiruvini amalga oshiriladi. Bemorda bu kasallik odatda erta bolalik davrida o'sishning kechikishi, sezilarli gepotomegaliya, yengil gipoglikemiya va ketozning xarakterli belgilarida namoyon bo'ladi. Agar bu kasallik davolanmasa osteoporoz rivojlanishiga sabab boladi.

**Tekshirish natijalari:** shuni hisobga olish kerakki, xers kaslligi kelib chiqishining asosiy sababchisi fosforilaza fermenti hisoblanadi. Bu fermentning yetishmovchiligi keyinchalik gepatomegaliya, og'ir formada esa gepirglikamiyaga sabab bo'lishi mumkin.

**Xulosa:** hisobga olishimiz kerak bo'lgan muhim narsa shuki, fosforilaza fermentining normada bo'lishi muhim ahamiyatga ega. Shu bittagina fermentning miqdori normadan o'zgarishi ko'plab kasalliklarning rivojlanishi uchun imkon beradi. Xers kasalligiga o'z vaqtida tashxis qo'maslik keyinchalik gepotomegaliya yoki og'ir formalarda gepirglikomeyaga zamin yaratishi mumkin. demak xulosa o'rnida shuni aytish mumkinki, ko'plab kasalliklarni aniqlash ularni davolash-prafilaktika ishlarini olib borish uchun fosforilaza fermentini biokimyoviy ahamiyatini bilishimiz zarur.

#### Adabiyotlar:

1. Zayseva.N.I Ershonov.Yu.A. Shukina.S.I. Bioximiya 2-nashr 2019
2. R.A.Sobirova, N.M.Yo'ldoshev Biokimyo 1-qism 2020
3. The American Journal of Human Genetics 62(4), 785-791, 1998 Mutations in the liver glycogen phosphorylase gene (PYGL) underlying glucogenosis type VI (Hers disease)
4. J Craigen , Helen V Firth , DCH Deputy, Elizabeth TePas Liver phosphorylase deficiency (glycogen stroge disease VI, Hers disease)