

MUKOVITSIDUZ BILAN KASALLANGAN BOLALARDA GEN TERAPIYASIDA BIOINFORMATIKANING O'RN

Saidov A.B

*ALFRAGANUS Universiteti davolash fakultetining 2-bosqich talabasi,
O'zbekiston, Toshkent*

Ilmiy rahbar: Atabekova U.A.

1-sonli terapevtik yo'nalishlar kafedrasida assistenti

Dolzarbli. Bioinformatika bugungi kunda eng tez rivojlanayotgan ilmiy sohalardan biri hisoblanadi. Bioinformatika fanining global miqyosda o'sishiga turtki bo'layotgan omillar qatoriga nuklein kislotalar va oqsillarni ketma-ketlikda o'rganishga bo'lgan qiziqishning ortib borishi, davlat va xususiy tashkilotlar tomonidan ko'rsatilayotgan tashabbuslar, proteomika va genomika sohasidagi tezkor taraqqiyot, molekulyar biologiya hamda dori vositalarini ishlab chiqish bo'yicha tadqiqotlarning kengayishi kiradi.

Tadqiqot maqsadi: an'anaviy klinik usullar (yangi tug'ilgan bolalarni skrining qilish, ter bezlari testi, genetik tahlil)ni zamonaviy bioinformatik yondashuvlar bilan integratsiyalash orqali bolalarda mukovitsidozni erta aniqlashni optimallashtirish. Bioinformatik yondashuvlar yordamida CFTR genidagi asosiy mutatsiyalarni tezkor aniqlash, natijalarni aniq talqin qilish va genom variantlari hamda klinik belgilarning katta hajmdagi ma'lumotlarini tahlil qilish orqali shaxsiylashtirilgan tashxis va davolash strategiyalarini ishlab chiqish imkoniyati yaratiladi.

Materiallar va usullar. Mukovitsidozni tashxislash quyidagi klinik-laborator ko'rsatkichlar asosida amalga oshirildi: neonatologik skrining (IRT), ter bezlari testi (iontoforez), CFTR genini ketma-ket o'rganish va ANNOVAR, ClinVar, MutationTaster, SIFT dasturlaridan foydalanib variantlarga annotatsiya berish.

Natijalar va muhokama. Mukovitsidoz (MQ) — autosoma-retsessiv kasallik bo'lib, CFTR genidagi mutatsiyalar tufayli yuzaga keladi. Bu dunyoda eng ko'p uchraydigan irsiy kasalliklardan biridir. CFTR genidagi o'zgarishlar xlor ionlarining hujayra membranalarini orqali o'tishini buzadi, bu esa nafas yo'llari, jigar, oshqozon osti bezi va ichaklarda shilliq moddaning to'planishiga, yallig'lanish reaksiyalariga olib keladi. Gen terapiyasi CFTR genining to'liq sog'lom nusxasini bemorning hujayralariga kiritish orqali bemorlarga yordam berishi mumkin. Bu terapiya CFTR oqsilining faoliyatini tiklaydi.

9 yoshli bemor Nizomitdinova N.da surunkali yo'tal va steatoriya bilan bog'liq belgilar kuzatilgan. Tekshiruv davomida teridagi xlor darajasi oshgan (85 mmol/l) hamda $\Delta F508$ gomoizigot mutatsiyasi aniqlangan. Bioinformatik tahlil bu mutatsiyaning

patogenligini tasdiqladi va mukovisqidoz tashxisini aniqlashtirish imkonini berdi. Davolash Pediatriya ilmiy-tadqiqot institutida olib borildi. Quyidagi dori vositalari tavsiya qilindi: Pulmozim, ovqat bilan birga har safar 5 kapsuladan Kreon 10, Neksium 20 mg – 3 hafta davomida. Shuningdek, bemorning ratsioniga vitaminlar hamda makro- va mikroelementlar kiritildi. Bir necha davolash kurslaridan so‘ng bemorning ahvoli ancha yaxshilandi: nafas olish yengillashdi, ovqat hazm qilish va oziq moddalarning o‘zlashtirilishi yaxshilandi, vazni va o‘sishi normallashti. Hozirda u doimiy oilaviy shifokor nazoratida. Kasallik qaytalanish ehtimoliga qarab, davolash kursi takrorlanishi mumkin.

Xulosa. Gen terapiyasi — nosoz genlar tufayli yuzaga keluvchi kasalliklarni davolashga qaratilgan ilg‘or yo‘nalishlardan biri bo‘lib, bu kasalliklar nogironlikka yoki hatto o‘limga olib kelishi mumkin. Gen terapiyasining asosiy vazifasi — inson tanasidagi genetik ma‘lumotlarni o‘zgartirish yoki sog‘lom genlarni kiritish orqali irsiy axborotni tuzatish va kasalliklarga ta’sir o‘tkaza oladigan “o‘choqlar”ni izlashdir.