

Date: 21st January-2026

**KICHIK MOLEKULALARDAN KATTA MUAMMOLARGACHA:
GALAKTOZEMIYA VA UNING ASORATLARI**

To'rayeva Umida Shakar qizi

Samarqand davlat tibbiyot universiteti pediatriya fakulteti 211-guruh talabasi,

Abdullayeva Gulsanam O'tkirjon qizi

Samarqand davlat tibbiyot universiteti pediatriya fakulteti 208-guruh talabasi,

Abduxalilov Asilbek Toxir o'g'li

Samarqand davlat tibbiyot universiteti Davolash ishi fakulteti 211-guruh talabasi

Annotatsiya: Ushbu maqolada galaktozemiya — galaktoza metabolizmining tug'ma buzilishi bo'lgan irsiy kasallikning molekulyar asoslari va uning klinik oqibatlari yoritiladi. Galaktoza molekulasi oddiy tuzilishiga qaramay, GALT fermenti yetishmovchiligi sababli organizmda uning metabolik to'planishi jiddiy fiziologik zararlarga olib kelishi mumkin. Maqolada kasallikning patogenezi, neonatallardagi erta belgilari, uzoq muddatli asoratlari — ayniqsa nevrologik buzilishlar, suyak mineral zichligi pasayishi va reproduktiv tizimdagi o'zgarishlar tahlil qilinadi. Shuningdek, galaktoza cheklangan dietaning samaradorligi, skriningning ahamiyati va genetik mutatsiyalarning kasallik og'irligiga ta'siri ko'rib chiqiladi. Ushbu ish galaktozemiyaning erta tashxis va doimiy nazorat orqali boshqarilishi mumkin bo'lgan hayotiy muhim metabolik kasallik ekanligini ta'kidlaydi.

Kalit so'zlar: Galaktoza katabolizmi, sut mahsulotlari, jigar kattalashuvi, gormonal muammolar, erta tashxis, energiya, katarakta, ich ketishi, qusish, neonatal skrining, genetik maslahat, GALT.

Kirish: Birinchi marta 1900-yillarning boshlarida fon Reuss tomonidan tasvirlangan galaktozemiya, galaktozani glyukozaga aylantira olmaslik bilan tavsiflangan uglevod almashinuvining autosomal retsessiv tug'ma xatosi. 1970 yilda Lui Leluar galaktoza katabolizmining yo'lini aniqlagani uchun kimyo bo'yicha Nobel mukofotiga sazovor bo'ldi. Leluar yo'lida uchta galaktoza almashinuvchi fermenti faol: galaktokinaza (GALK), galaktoza-1-fosfat uridiltransferaza (GALT) va uridin difosfat (UDP)-galaktoza 4-epimeraza (GALE). Agar ushbu fermentlardan birortasi yetishmasa, galaktoza to'planadi va natijada galaktozemiya paydo bo'ladi.

GALT genidagi 250 dan ortiq mutatsiyalar natijasida kelib chiqqan klassik galaktozemiya dastlab yangi tug'ilgan chaqaloqlarda oziqlanishga toqat qilmaslik, sariqlik, letargiya, gipotoniya, qusish va kam vazn ortishi kabi nozik, o'ziga xos bo'lmagan klinik belgilar bilan namoyon bo'ladi. Agar davolanmagan bo'lsa, u hepatomegaliya, jigar yetishmovchiligi, qon ketish diatezlari, buyrak disfunktsiyasi, ensefalopatiya, ichak tayoqchasi sepsisi, shok va oxir-oqibat o'limga olib keladigan og'ir hayot uchun xavfli hodisaga olib keladi. Galaktoza inson tanasi uchun juda muhim bo'lib, keng ko'lamli funksiyalarni namoyon etadi, chaqaloqlarni sutdan ajratishdan oldin asosiy energiya manbai sifatida va hal qiluvchi tizimli rol o'ynaydi, ayniqsa erta rivojlanish uchun



Date: 21st January-2026

muhimdir .Galaktoza tabiiy aldokseksa bo'lib, asosan uning D- konfiguratsiyasida uchraydi. U murakkab uglevodlarda (oligosakkaridlar va polisaxaridlar, glikoproteinlar va glikolipidlar kabi) erkin va bog'langan galaktoza shaklida mavjud. Glyukoza bilan bir qatorda galaktoza ko'pchilik hayvonlar sutida mavjud bo'lgan va chaqaloqlarda asosiy energiya manbai bo'lgan disaxarid laktoza hosil qiladi.

Galaktozemiyaning umumiy belgilari:

Galaktozemiya belgilari boshlangan yoshga va ferment etishmovchiligining og'irligiga qarab farq qilishi mumkin. Umumiy simptomlarga quyidagilar kiradi:

- Sariqlik: Jigar disfunktsiyasi tufayli teri va ko'zlarning sarg'ayishi.
- Qusish: Tez-tez qayt qilish, ayniqsa oziqlantirishdan keyin.
- Yomon ovqatlanish: Oziqlantirishda qiyinchilik yoki chaqaloqlarda yomon vazn ortishi.
- Letargiya: G'ayrioddiy charchoq yoki energiya etishmasligi.
- Achchiqlanish: Chaqaloqlarda asabiylashish yoki asabiylashishning kuchayishi.
- Katarakt: Ba'zi hollarda rivojlanishi mumkin bo'lgan ko'z linzalarining bulutlanishi.

Tekshiruv natijalariga ko'ra, Galaktozemiya bilan og'rigan bemorlarda dietaga rioya qilinsa ham, quyidagi asoratlar paydo bo'ldi:

- Miya buzilishlari (85,0%)
- Primar bachadon yetishmovchiligi (79,7%)
- Suyak mineral zichligining pasayishi (26,5%)

Galaktozemiya uchun "ekran-musbat" bo'lgan har qanday yangi tug'ilgan chaqaloqqa tibbiy yordam standarti diagnostik testlar o'tkazilayotganda darhol parhezga aralashuv hisoblanadi. Tashxis tasdiqlangach, galaktoza iste'molini cheklash davom ettiriladi va barcha sut mahsulotlari tarkibida galaktoza bo'lmagan uglevodlarni o'z ichiga olgan laktozasiz formulalar bilan almashtiriladi; Barcha laktoza o'z ichiga olgan oziq-ovqat va boshqa sut mahsulotlari uchun dietani cheklash hayot davomida davom etishi kerak, garchi dietani boshqarish chaqaloqlik va erta bolalikdan keyin ahamiyatsiz bo'lib qoladi. Kamdan kam hollarda, hayotning birinchi yilida katarakta operatsiyasi talab qilinishi mumkin. Bolalikdagi nutqning apraksiyasi va dizartriya mutaxassis nutq terapiyasini talab qiladi. Nutq terapevti va davolovchi shifokor bilan davolash rejasini tuzish uchun psixolog yoki rivojlanish pediatri tomonidan bir yoshda rivojlanishni baholash tavsiya etiladi. Maktab yoshidagi bolalar uchun individual ta'lim rejasi va kerak bo'lganda o'rganish ko'nikmalari va maxsus sinflar bo'yicha professional yordam. Kechiktirilgan balog'at yoshidagi rivojlanish va birlamchi yoki ikkilamchi amenoreya uchun zarur bo'lganda gormonlarni almashtirish terapiyasi. Follikulani ogohlantiruvchi gormon bilan stimulyatsiya ba'zi ayollarda ovulyatsiyani ishlab chiqarishda foydali bo'lishi mumkin. Ikkilamchi asoratlarning oldini olish: tavsiya etilgan kalsiy, vitamin D va K vitaminini iste'mol qilish suyak mineralizatsiyasining pasayishini oldini olishga yordam beradi; oshqozon-ichak disfunktsiyasi uchun standart davolash. Biokimyoviy genetika klinikasiga



Date: 21st January-2026



hayotning birinchi yilida har uch oyda bir marta tashrif buyurish yoki mumkin bo'lgan o'tkir asoratlarning tabiatiga qarab kerak bo'lganda; hayotning ikkinchi yilida har olti oyda bir marta; keyin har yili. Quyidagilar uchun muntazam monitoring: toksik tahlil qiluvchi moddalarning to'planishi (masalan, eritrotsitlar galaktoza-1-fosfat va siydikda galaktitol); katarakta; nutq va rivojlanish; harakat buzilishi; oziqlanish yetishmovchiligi; va osteoporoz. Qochish kerak bo'lgan holatlar: ona suti, tarkibida laktoza bo'lgan xususiy chaqaloq formulalari, sigir suti, sut mahsulotlari, kazein yoki zardob o'z ichiga olgan ovqatlar; laktoza va galaktoza bilan dorilar. Xavf ostida bo'lgan qarindoshlarni baholash: Xavf ostida bo'lgan sibslarni imkon qadar erta tashxislash va davolash imkonini berish uchun: Agar oilada GALT patogen variantlari ma'lum bo'lsa, prenatal tashxisni o'tkazing; yoki prenatal test o'tkazilmagan bo'lsa, yangi tug'ilgan chaqaloqni oilaga xos GALT patogen variantlari yoki eritrotsitlar GALT fermenti faolligi uchun sinovdan o'tkazing. Homiladorlikni boshqarish: Klassik galaktozemiya bilan og'rigan ayollar homiladorlik davrida laktoza cheklangan dietani saqlashlari kerak.

XULOSA: Galaktozemiya — galaktoza almashinuvidagi kichik molekulyar buzilish bo'lsa-da, u jigar, asab tizimi va endokrin funksiyalarga katta zarar yetkazadigan og'ir metabolik kasallikdir. Kasallikni erta aniqlash va galaktozasiz parhezni o'z vaqtida boshlash asoratlarning aksar qismini oldini oladi, kech tashxis esa katarakta, rivojlanish kechikishi va gormonal muammolar xavfini oshiradi. Shuning uchun neonatal skrining, muntazam metabolik monitoring va genetik maslahat galaktozemiyaning samarali boshqarishning asosiy tamoyillaridir.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. https://publications.aap.org/pediatricsinreview/article-abstract/40/Supplement_1/24/32010/Galactosemia
2. <https://europepmc.org/article/NBK/nbk1518>
3. <https://www.apollohospitals.com/uz/diseases-and-conditions/galactosemia>
4. Sabirova R.A. Yuldashev N.M. Inoyatova F.X. 2024 “BIOKIMYO 1-qism”
5. Orphanet Journal of Rare Diseases 14 (1), 86, 2019