

BOLALARDA YURAK TUG'MA NUQSONLARI

Ruzmetov Elyor

Tug'ma yurak porogining sababi genetik (irsiy) yoki ekologik (atrof-muhit) omil bo'lishi mumkin, lekin odatda, ikkalasining kombinatsiyasi.

Genetik Omillar; Tug'ma yurak poroklarining eng o'rganilgan sabablari — nuqtali genetik o'zgarishlar yoki DNK segmentlarining delesiya yoki dublikatsiyasi shaklidagi xromosomal mutatsiyalardir. 21, 13 va 18 trisomiya kabi asosiy xromosomal buzilishlar TYP holatlarining taxminan 5-8% ni tashkil qiladi. 21-xromosoma trisomiyasi — eng keng tarqalgan genetik sababdir. Ba'zi genlar muayyan poroklar bilan bog'liq. Yurak mushaklari oqsilining, α -miozin og'ir zanjirining (*MYH6*) mutatsiyalari bo'lmachalararo to'siqning nuqsonlari bilan bog'liq.

MYH6 bilan o'zaro ta'sir qiluvchi ba'zi oqsillar ham yurak nuqsonlari bilan bog'liq. **GATA4** transkripsiya faktori MYH6 bilan ta'sir qiluvchi **TBX5** geni bilan kompleks hosil qiladi. Yana bir omil, **NKX2-5** oqsili gomeoboksi ham MYH6 bilan ta'sirlashadi. Bu oqsillarning mutatsiyalari bo'lmachalararo va qorinchalararo to'siq nuqsonlari rivojlanishi bilan bog'liq. Bundan tashqari, NKX2-5 yurakning elektr o'tkazuvchanligi nuqsonlari bilan, TBX5 esa Holt-Oram sindromi bilan bog'liq. Boshqa T-box gen, **TBX1**, Di Jorj sindromi bilan bog'liq bo'lib, uning delesiya ko'plab alomatlar paydo bo'lishiga olib keladi, shu jumladan yurak qon otilishi nuqsonlari, shu jumladan Fallo tetradasi.

Genetik mahsulotlar va ular bilan bog'liq namoyishlar misollari						
	MYH6	GATA4	NKX2-5	TBX5		TBX1
Lokus	14q11.2-q13	8p23.1-p22	5q34	12q24.1		22q11.2
Sindrom				Holt-Oram sindromi		Di Jorj sindromi
Bo'lmachalararo nuqsonlari to'siq	✓	✓	✓	✓		
Qorinchalararo nuqsonlari to'siq		✓	✓	✓		
Elektr o'tkazuvchanlik buzilishi			✓	✓		
Qon qayta oqishi buzilishi						✓
Yurak bilgan bog'liq bo'lmagan alomatlar				Qo'llar nuqsoni		Timusning kichikligi yoki yo'qligi; Qalqonsimon orqa bezning kichikligi yoki yo'qligi; Yuz nuqsonlari.

EKOLOGIK OMILLAR

Genetik mutatsiyalar uchta asosiy mutagenlarning ta'siri oqibatida kelib chiqadi:

- **Fizik mutagenlar** — asosan ionlashtiruvchi nurlanish.

• **Kimyoviy mutagenlar** — laklar, bo'yoqlar fenollari, nitratlar, tamaki chekishda *benzpiren*, spirtli ichimliklar iste'mol qilish, gidantoin, litiy, talidomid, teratogen dorilar — antibiotiklar va HTP, NYQP va boshqalar).

• **Biologik mutagenlar** — asosan onaning tanasida qizilcha virusi mavjudligi, u homilada tug'ma qizilcha va xarakterli Gregg triadasi — tug'ma yurak nuqsoni, katarakta va karlikka olib keladi; shuningdek, onada tizimli qizil volchanka, qandli diabet, fenilketonuriya bo'lishi ham biologik mutagen sifatida xizmat qilishi mumkin.

TUG'MA YURAK POROKLARINING JINS BILAN BOG'LIQLIGI

Tug'ma yurak nuqsonlarining jins bilan bog'liqligini o'rganish 1970-yillarning boshlarida, bir nechta yirik kardioxirurgik markazlarda to'plangan ma'lumotlar va adabiyotlardagi ma'lumotlar asosida amalga oshirilgan. Tug'ma yurak va magistral tomirlar nuqsonlari bilan og'rigan 31814 nafar bemorni tahlil qilish natijasida porok turi va bemorning jinsi o'rtasida aniq bog'liqlik mavjudligi aniqlandi. Jinslarning nisbati bo'yicha tug'ma yurak nuqsonlari uch guruhga bo'linishi mumkin: «erkak», «ayol» va «neytral». Jadvalda **E** — **erkak**, **A** — **ayol**.

vvTug'ma yurak porogining sababi genetik (irsiy) yoki ekologik (atrof-muhit) omil bo'lishi mumkin, lekin odatda, ikkalasining kombinatsiyasi.

GENETIK OMILLAR

Tug'ma yurak poroklarining eng o'rganilgan sabablari — nuqtali genetik o'zgarishlar yoki DNK segmentlarining deletsiya yoki dublikatsiyasi shaklidagi xromosomal mutatsiyalardir. 21, 13 va 18 trisomiya kabi asosiy xromosomal buzilishlar TYP holatlarining taxminan 5-8% ni tashkil qiladi. 21-xromosoma trisomiyasi — eng keng tarqalgan genetik sababdir. Ba'zi genlar muayyan poroklar bilan bog'liq. Yurak mushaklari oqsilining, α -miozin og'ir zanjirining (*MYH6*) mutatsiyalari bo'lmachalararo to'siqning nuqsonlari bilan bog'liq.

MYH6 bilan o'zaro ta'sir qiluvchi ba'zi oqsillar ham yurak nuqsonlari bilan bog'liq. **GATA4** transkripsiya faktori MYH6 bilan ta'sir qiluvchi **TBX5** geni bilan kompleks hosil qiladi. Yana bir omil, **NKX2-5** oqsili gomeoboksi ham MYH6 bilan ta'sirlashadi. Bu oqsillarning mutatsiyalari bo'lmachalararo va qorinchalararo to'siq nuqsonlari rivojlanishi bilan bog'liq. Bundan tashqari, NKX2-5 yurakning elektr o'tkazuvchanligi nuqsonlari bilan, TBX5 esa Holt-Oram sindromi bilan bog'liq. Boshqa T-box gen, **TBX1**, Di Jorj sindromi bilan bog'liq bo'lib, uning deletsiyasi ko'plab alomatlar paydo bo'lishiga olib keladi, shu jumladan yurak qon otilishi nuqsonlari, shu jumladan Fallo tetradasi.

Genetik mahsulotlar va ular bilan bog'liq namoyishlar misollari						
	MYH6	GATA4	NKX2-5	TBX5		TBX1
Lokus	14q11.2-q13	8p23.1-p22	5q34	12q24.1		22q11.2
Sindrom				Holt-Oram sindromi		Di Jorj sindromi
Bo'lmachalararo nuqsonlari to'siq	✓	✓	✓	✓		
Qorinchalararo nuqsonlari to'siq		✓	✓	✓		
Elektr o'tkazuvchanlik buzilishi			✓	✓		

Qon qayta oqishi buzilishi						✓
Yurak bilgan bog'liq bo'lmagan alomatlar				Qo'llar nuqsoni		Timusning kichikligi yoki yo'qligi; Qalqonsimon orqa bezning kichikligi yoki yo'qligi; Yuz nuqsonlari.

EKOLOGIK OMILLAR

Genetik mutatsiyalar uchta asosiy mutagenlarning ta'siri oqibatida kelib chiqadi:

- **Fizik mutagenlar** — asosan ionlashtiruvchi nurlanish.
- **Kimyoviy mutagenlar** — laklar, bo'yoqlar fenollari, nitratlar, tamaki chekishda *benzpiren*, spirtli ichimliklar iste'mol qilish, gidantoin, litiy, talidomid, teratogen dorilar — antibiotiklar va HTP, NYQP va boshqalar).
- **Biologik mutagenlar** — asosan onaning tanasida qizilcha virusi mavjudligi, u homilada tug'ma qizilcha va xarakterli Gregg triadasi — tug'ma yurak nuqsoni, katarakta va karlikka olib keladi; shuningdek, onada tizimli qizil volchanka, qandli diabet, fenilketonuriya bo'lishi ham biologik mutagen sifatida xizmat qilishi mumkin.

TUG'MA YURAK POROKLARINING JINS BILAN BOG'LIQLIGI

Tug'ma yurak nuqsonlarining jins bilan bog'liqligini o'rganish 1970-yillarning boshlarida, bir nechta yirik kardioxirurgik markazlarda to'plangan ma'lumotlar va adabiyotlardagi ma'lumotlar asosida amalga oshirilgan. Tug'ma yurak va magistral tomirlar nuqsonlari bilan og'rigan 31814 nafar bemorni tahlil qilish natijasida porok turi va bemorning jinsi o'rtasida aniq bog'liqlik mavjudligi aniqlandi. Jinslarning nisbati bo'yicha tug'ma yurak nuqsonlari uch guruhga bo'linishi mumkin: «erkak», «ayol» va «neytral». Jadvalda **E** — **erkak**, **A** — **ayol**.

Tug'ma yurak porogining sababi genetik (irsiy) yoki ekologik (atrof-muhit) omil bo'lishi mumkin, lekin odatda, ikkalasining kombinatsiyasi.

GENETIK OMILLAR

Tug'ma yurak poroklarining eng o'rganilgan sabablari — nuqtali genetik o'zgarishlar yoki DNK segmentlarining deletsiya yoki dublikatsiyasi shaklidagi xromosomal mutatsiyalardir. 21, 13 va 18 trisomiya kabi asosiy xromosomal buzilishlar TYP holatlarining taxminan 5-8% ni tashkil qiladi. 21-xromosoma trisomiyasi — eng keng tarqalgan genetik sababdir. Ba'zi genlar muayyan poroklar bilan bog'liq. Yurak mushaklari oqsilining, α -miozin og'ir zanjirining (*MYH6*) mutatsiyalari bo'lmachalararo to'siqning nuqsonlari bilan bog'liq.

MYH6 bilan o'zaro ta'sir qiluvchi ba'zi oqsillar ham yurak nuqsonlari bilan bog'liq. **GATA4** transkripsiya faktori MYH6 bilan ta'sir qiluvchi **TBX5** geni bilan kompleks hosil qiladi. Yana bir omil, **NKX2-5** oqsili gomeoboksi ham MYH6 bilan ta'sirlashadi. Bu oqsillarning mutatsiyalari bo'lmachalararo va qorinchalararo to'siq nuqsonlari rivojlanishi bilan bog'liq. Bundan tashqari, NKX2-5 yurakning elektr o'tkazuvchanligi nuqsonlari bilan, TBX5 esa Holt-Oram sindromi bilan bog'liq. Boshqa T-box gen, **TBX1**, Di Jorj sindromi bilan bog'liq bo'lib, uning deletsiyasi ko'plab alomatlar paydo bo'lishiga olib keladi, shu jumladan yurak qon otilishi nuqsonlari, shu jumladan Fallo tetradasi.

EKOLOGIK OMILLAR

Genetik mutatsiyalar uchta asosiy mutagenlarning ta'siri oqibatida kelib chiqadi:

- **Fizik mutagenlar** — asosan ionlashtiruvchi nurlanish.

• **Kimyoviy mutagenlar** — laklar, bo'yoqlar fenollari, nitratlar, tamaki chekishda *benzpiren*, spirtli ichimliklar iste'mol qilish, gidantoin, litiy, talidomid, teratogen dorilar — antibiotiklar va HTP, NYQP va boshqalar).

• **Biologik mutagenlar** — asosan onaning tanasida qizilcha virusi mavjudligi, u homilada tug'ma qizilcha va xarakterli Gregg triadasi — tug'ma yurak nuqsoni, katarakta va karlikka olib keladi; shuningdek, onada tizimli qizil volchanka, qandli diabet, fenilketonuriya bo'lishi ham biologik mutagen sifatida xizmat qilishi mumkin.

TUG'MA YURAK POROKLARINING JINS BILAN BOG'LIQLIGI

Tug'ma yurak nuqsonlarining jins bilan bog'liqligini o'rganish 1970-yillarning boshlarida, bir nechta yirik kardioxirurgik markazlarda to'plangan ma'lumotlar va adabiyotlardagi ma'lumotlar asosida amalga oshirilgan. Tug'ma yurak va magistral tomirlar nuqsonlari bilan og'rigan 31814 nafar bemorni tahlil qilish natijasida porok turi va bemorning jinsi o'rtasida aniq bog'liqlik mavjudligi aniqlandi. Jinslarning nisbati bo'yicha tug'ma yurak nuqsonlari uch guruhga bo'linishi mumkin: «erkak», «ayol» va «neytral». Jadvalda **E** — **erkak**, **A** — **ayol**.

Tug'ma yurak porogining sababi genetik (irsiy) yoki ekologik (atrof-muhit) omil bo'lishi mumkin, lekin odatda, ikkalasining kombinatsiyasi.

GENETIK OMILLAR

Tug'ma yurak poroklarining eng o'rganilgan sabablari — nuqtali genetik o'zgarishlar yoki DNK segmentlarining delesiya yoki dublikatsiyasi shaklidagi xromosomal mutatsiyalardir. 21, 13 va 18 trisomiya kabi asosiy xromosomal buzilishlar TYP holatlarining taxminan 5-8% ni tashkil qiladi. 21-xromosoma trisomiyasi — eng keng tarqalgan genetik sababdir. Ba'zi genlar muayyan poroklar bilan bog'liq. Yurak mushaklari oqsilining, α -miozin og'ir zanjirining (*MYH6*) mutatsiyalari bo'lmachalararo to'siqning nuqsonlari bilan bog'liq.

MYH6 bilan o'zaro ta'sir qiluvchi ba'zi oqsillar ham yurak nuqsonlari bilan bog'liq. **GATA4** transkriptsiya faktori MYH6 bilan ta'sir qiluvchi **TBX5** geni bilan kompleks hosil qiladi. Yana bir omil, **NKX2-5** oqsili gomeoboksi ham MYH6 bilan ta'sirlashadi. Bu oqsillarning mutatsiyalari bo'lmachalararo va qorinchalararo to'siq nuqsonlari rivojlanishi bilan bog'liq. Bundan tashqari, NKX2-5 yurakning elektr o'tkazuvchanligi nuqsonlari bilan, TBX5 esa Holt-Oram sindromi bilan bog'liq. Boshqa T-box gen, **TBX1**, Di Jorj sindromi bilan bog'liq bo'lib, uning delesiyasi ko'plab alomatlar paydo bo'lishiga olib keladi, shu jumladan yurak qon otilishi nuqsonlari, shu jumladan Fallo tetradasi.

Genetik mahsulotlar va ular bilan bog'liq namoyishlar misollari					
	MYH6	GATA4	NKX2-5	TBX5	TBX1
Lokus	14q11.2-q13	8p23.1-p22	5q34	12q24.1	22q11.2
Sindrom				Holt-Oram sindromi	Di Jorj sindromi
Bo'lmachalararo to'siq nuqsonlari	✓	✓	✓	✓	
Qorinchalararo to'siq nuqsonlari		✓	✓	✓	
Elektr o'tkazuvchanlik buzilishi			✓	✓	

Qon qayta oqishi buzilishi					✓
Yurak bilgan bog'liq bo'lmagan alomatlar				Qo'llar nuqsoni	Timusning kichikligi yoki yo'qligi; Qalqonsimon orqa bezning kichikligi yoki yo'qligi; Yuz nuqsonlari.

EKOLOGIK OMILLAR

Genetik mutatsiyalar uchta asosiy mutagenlarning ta'siri oqibatida kelib chiqadi:

- **Fizik mutagenlar** — asosan ionlashtiruvchi nurlanish.
- **Kimyoviy mutagenlar** — laklar, bo'yoqlar fenollari, nitratlar, tamaki chekishda *benzpiren*, spirtli ichimliklar iste'mol qilish, gidantoin, litiy, talidomid, teratogen dorilar — antibiotiklar va HTP, NYQP va boshqalar).
- **Biologik mutagenlar** — asosan onaning tanasida qizilcha virusi mavjudligi, u homilada tug'ma qizilcha va xarakterli Gregg triadasi — tug'ma yurak nuqsoni, katarakta va karlikka olib keladi; shuningdek, onada tizimli qizil volchanka, qandli diabet, fenilketonuriya bo'lishi ham biologik mutagen sifatida xizmat qilishi mumkin.

ADABIYOTLAR:

- 1 Sulaymonov A.S. va boshqalar, Bolalar xirurgiyasi, T., 2000;
- 2 Xaydarov G'.O., Ermatov Sh.X., Ichki kasalliklar, T., 2002.