CHAQALOQLARDA SON-CHANOQ DISPLAZIYASINING GENETIK ASOSLARI VA KOLLAGEN GENLARINING ROLI

Sobirova Osuda Omonbek qizi
Urganch davlat tibbiyot instituti Jamoat salomatligi
va umumiy gigiyena kafedrasi assistenti

Annotatsiya. Son-chanoq displaziyasi (developmental dysplasia of the hip — DDH) chaqaloqlik davrida son bo‘g‘imining rivojlanishi va barqarorligi buzilishi bilan kechadigan ko‘p omilli patologiya hisoblanadi. Kasallik rivojlanishida mexanik va gormonal omillar bilan bir qatorda irsiy moyillik ham muhim ahamiyatga ega. So‘nggi molekulyar-genetik tadqiqotlarda kollagen va boshqa hujayralararo matriks komponentlarini kodlovchi genlar, shuningdek, tog‘ay va suyak rivojlanishini boshqaruvchi genlarning DDH patogenezidagi ishtiroki aniqlanmoqda. Ayniqsa, COL1A1, COL2A1, COL11A2, GDF5, TGF-β1, ASPN va boshqa genlar son bo‘g‘imi shakllanishi hamda biriktiruvchi to‘qimaning mexanik xususiyatlariga ta’sir qilishi mumkin.

Kalit so‘zlar: son-chanoq displaziyasi, chaqaloqlar, genetika, kollagen, COL1A1, COL2A1, GDF5, biriktiruvchi to‘qima, SNP, irsiy moyillik.

Asosiy qism. Son-chanoq displaziyasi etiologiyasi yagona gen bilan izohlanmaydi. Hozirgi qarashlarga ko‘ra, DDH multifaktorial va poligen kasallik bo‘lib, genetik moyillik tashqi va mexanik omillar bilan birgalikda fenotip shakllanishiga ta’sir qiladi. Katta genom-assotsiatsion tadqiqotlarda DDHning irsiy komponenti mavjudligi va GDF5 lokusi bilan bog‘liqlik qayd etilgan. GDF5 bo‘g‘im, tog‘ay va suyak rivojlanishida muhim signal molekulasini kodlaydi.

Biriktiruvchi to‘qima nuqtayi nazaridan kollagen genlari alohida ahamiyatga ega. COL1A1 I-tip kollagenning α1 zanjirini kodlaydi. I-tip kollagen suyak va biriktiruvchi to‘qimaning asosiy strukturaviy komponentlaridan biri bo‘lib, uning miqdori yoki tuzilishidagi o‘zgarishlar ligamentlar, bo‘g‘im kapsulasi va suyakning mexanik xususiyatlariga ta’sir qilishi mumkin. DDH bo‘yicha ayrim tadqiqotlarda COL1A1 genining polimorfizmlari kasallik bilan bog‘liqligi tekshirilgan. Biroq ushbu assotsiatsiyalar turli populyatsiyalarda bir xil natija bermaganligi sababli, COL1A1ni mustaqil diagnostik gen sifatida baholash hozircha yetarli darajada asoslanmagan.

COL2A1 II-tip kollagenni kodlaydi va tog‘ayning asosiy matriks oqsillaridan biridir. Son bo‘g‘imi shakllanishida tog‘ay to‘qimasining normal rivojlanishi muhim bo‘lganligi sababli, COL2A1 bilan bog‘liq genetik o‘zgarishlar DDH patogenezini o‘rganishda qiziqish uyg‘otadi. Ayrim tadqiqotlarda COL2A1 polimorfizmlari va DDH o‘rtasida assotsiatsiya kuzatilgan. Shu bilan birga, bunday genetik markerlarning klinik diagnostikadagi ahamiyatini aniqlash uchun kengroq populyatsion tadqiqotlar talab etiladi.

COL11A2 ham tog‘ayning hujayralararo matriksini shakllantirishda ishtirok etuvchi kollagen genlaridan biridir. Ushbu genning ayrim polimorfizmlari DDH bilan bog‘liq bo‘lishi mumkinligi haqida ma’lumotlar mavjud. Demak, kollagen sintezi, fibrillalar tashkil topishi va ekstrasellyulyar matriksning mexanik mustahkamligi bilan bog‘liq genetik o‘zgarishlar son bo‘g‘imi barqarorligiga bilvosita ta’sir ko‘rsatishi mumkin.

DDHning genetik mexanizmlarida kollagen genlari bilan bir qatorda GDF5 alohida o‘rin tutadi. GDF5 bo‘g‘imlarning embrional rivojlanishi, tog‘ay differensiasiyasi va endoxondral suyaklanish jarayonlarini boshqaradi. GDF5 rs143383/rs143384 kabi polimorfizmlari DDH xavfi bilan bog‘liq

© Ushbu material Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) litsenziyasi asosida tarqatiladi.

bo‘lishi mumkinligi turli populyatsiyalarda o‘rganilgan. Biroq natijalar populyatsiyaga qarab farq qilishi mumkin.

Shunday qilib, chaqaloqlarda son-chanoq displaziyasining genetik mexanizmini faqat bitta kollagen geni bilan izohlash to‘g‘ri emas. COL1A1, COL2A1 va COL11A2 kabi strukturaviy genlar biriktiruvchi to‘qimaning xususiyatlarini belgilasa, GDF5, TGF-β1 va boshqa signal yo‘llari bo‘g‘im hamda tog‘ay rivojlanishini boshqaradi. Ushbu genlarning o‘zaro ta’siri mexanik yuklama va boshqa tashqi omillar bilan birgalikda DDH fenotipining shakllanishiga hissa qo‘shishi mumkin.

Xulosa. Son-chanoq displaziyasi poligen va multifaktorial tabiatga ega bo‘lgan rivojlanish patologiyasidir. Kollagen matriksining strukturaviy yaxlitligi hamda bo‘g‘im rivojlanishini boshqaruvchi genlar uning patogenezida muhim biologik asoslardan biri hisoblanadi. Kelajakdagi tadqiqotlarda genetik markerlarni ultratovush tekshiruvi va klinik ma’lumotlar bilan birlashtirish DDH xavfini erta aniqlash imkoniyatlarini o‘rganish uchun istiqbolli yo‘nalish hisoblanadi.

Foydalanilgan adabiyotlar ro`yxati

1. Kariev G.M. Bolalar travmatologiyasi va ortopediyasi. – Toshkent. — Chanoq-son bo‘g‘imi displaziyasining etiologiyasi, endogen va ekzogen omillari hamda klinik shakllari yoritilgan.

2. Qoraho‘jayev B. Bolalar kasalliklari propedevtikasi. – Toshkent: Yangi asr avlodi, 2006. – 438 b. — Bolalarda tug‘ma va rivojlanish patologiyalarini klinik baholash hamda tekshirish usullari bo‘yicha asosiy manba.

3. Molecular mechanisms and genetic factors contributing to the developmental dysplasia of the hip. *International Journal of Molecular Sciences*, 2024. — DDHda GDF5, COL1A1, COL2A1, COL11A2 va boshqa genlarning ehtimoliy rolini tahlil qiladi.

4. Developmental dysplasia of the hip: a systematic literature review of the genes related with its occurrence. *Molecular Biology Reports*, 2019. — DDH bilan bog‘liq genetik omillar va nomzod genlar bo‘yicha tizimli tahlil..

© Ushbu material Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) litsenziyasi asosida tarqatiladi.