

IRSIY KASALLIKLAR

Qurbonov A. Q., Abdunazarov Sh. Y.

Toshkent Tibbiyot Akademiyasi

ARTICLE INFO.

Kalit so'zlar: irsiy kasalliklar, gen, xromasoma kasalliklari, genetika, genom, mutatsiya, di-agnostika, profilaktika.

Annotatsiya

Ushbu maqola irsiy kasalliklar, ularning kelib chiqish sabablari, irsiy gen, xromasoma va irsiylanishga moillik kasalliklari haqida batafsil ma'lumot berilgan. Har bir irsiy kasallikni diagnostikasi, shuningdek ularni oldini olish cho-ralari haqida ma'lumotlar berilgan. Maqolada irsiy kasalliklarning molekulyar-genetik, hujayraviy asoslari yoritilgan.

<http://www.gospodarkainnowacje.pl/> © 2024 LWAB.

Kirish. Irsiy kasalliklar - bu genetik mutagen omillar ta'sirida rivojlanadigan va genotipning gen va xromasoma darajasida o'zgarishi bilan boradigan kasalliklardir. Irsiy kasalliklar tibbiyotning dolzarb muammolaridan biri hisoblanib, bu kasalliklarda gen va xromasoma darajasida bo'ladigan o'zgarishlarni molekulyar va xromasoma darajasida o'rganilib diagnostika qilinadi va profilaktika choralari ishlab chiqiladi. [1].

Irsiy kasalliklar insoniyat uchun qadimdan mavjud bo'lgan muammo bo'lib, turli davrlar va madaniyatlarda turlicha talqin qilingan. Qadimgi sivilizatsiyalarda irsiy kasalliklar afsonalar va xurofotlar bilan bog'liq holda tushuntirilgan. Lekin vaqt o'tishi bilan, ularning kelib chiqish sabablari va nasldan-naslga o'tish xususiyatlari ilmiy jihatdan o'rganila boshlandi.

Hozirgi kunda irsiy kasalliklar jamiyat uchun katta tibbiy, ijtimoiy va iqtisodiy muammoga aylanib bormoqda. Bu kasalliklarni kelib chiqish mexanizmlarini aniqlash, diagnostika qilish va davolash usullarini takomillashtirish zamonaviy tibbiyotning muhim vazifalaridan biridir

O'rganish usullari. Odamlarda uchraydigan irsiy kasalliklarni o'rganish uchun antopogenetikaning geneologik, molekulyar genetik, sitogenetik, dermatoglyfka, immunogenetik va biokimyoviy usullar qo'llaniladi. DNK sekvenirlash, polimeraza zanjir reaksiyasi (PZR) va boshqa usullar irsiy kasalliklarning molekulyar asoslarini aniqlashda muhim rol o'ynaydi [2]. Shuningdek, bioinformatika va kompyuter texnologiyalari yordamida genlarning funksiyalarini, gen va xromasoma mutatsiyalarini va ularning irsiy kasalliklar bilan bog'liqligini tahlil qilish imkoniyatlari ham mavjud [3].

Genotipning o'zgarishi bilan yuzaga chiqadigan kasalliklarga irsiy kasalliklar deyiladi. Irsiy kasalliklarning barchasi xam nasldan naslga o'tavermaydi, chunki irsiy kasalligi bo'lgan individ juda erta halok bo'ladi yoki nasl qoldirish qobiliyatiga ega bo'lmaydi. Irsiy kasalliklar tashqi muhitning mutagen omillari ta'sirida sodir bo'ladi. Irsiy kasalliklar – jinsiy hujayralarning meyozi bo'linish jarayonida xromosomalarning qutblarga notekis taqsimlanishi va strukturasi o'zgarishi sababli va DNK molekulasi gen darajasida bo'ladiga mutatsiyasi hisobiga kelib chiqadi. Bu jarayonlarga tashqi muhitning fizik, kimyoviy va biologik mutagen omillarining ta'siri sabab bo'ladi. Shu hisobiga

irsiy kasalliklar xromosoma va gen kasalliklariga bo'linadi. Shu bilan birga ayrim kasalliklarning kelib chiqishida irsiyat va tashqi muhit omillarining ta'siri ham muhim o'rin tutadi. Bu kasalliklarni multiomilli yoki irsiy moillik kasalliklari deb nomlanadi.[4]

Xromosoma kasalliklari autosoma xromosomalar va jinsiy xromosomalar sonining o'zgarishi hamda xromosoma strukturasi mutagen omil ta'sirida o'zgarishi hisobiga paydo bo'ladi. Xromosoma sonining o'zgarishi odatda hujayralarning bo'linish jarayonida xromosomalarning qutblarga bir xil taqsimlanmasligidan kelib chiqadi.[5]

Autosomalar sonining o'zgarishi hisobiga kelib chiqadigan kasalliklarga Daun sindromi misol bo'ladi. Daun kasalligi odatda 21-juft autosomaning bittaga oshib ketishi natijasida sodir bo'ladi. Bu kasallik erkaklarda ham, ayollarda ham kuzatiladi.

Kasal bolalarning bo'yi past, kallasi kichik va yumaloq, burunlari kalta, ko'z kesimi egri, quloq suprasi kichik, og'zi yarimochiq, og'zidan ko'pincha tili chiqib turadi. Til, teri, lablari quruq va ko'pincha ko'zda g'ilyalik bo'ladi. Tishlar bir tekisda bo'lmaydi. Kaft terisida faqat bitta ko'ndalang ketgan egatcha bo'ladi. Barmoq uchlari terisidagi chiziqchalarning shakli asosan ulnar tomonga ochiladigan ilmoqsimon bo'ladi. Kaftdagi atd burchak Daun kasalligida 80° va undan ham katta bo'lishi mumkin.[6]

Diagnostikasi: Daun sindromi sitogenetik va dermatoglifka metodlari bilan tashxis qilinadi.

Jinsiy xromosomalarning sonining o'zgarishi bilan boradigan irsiy kasalliklarga Klaynfelter, Shershevskiy-Terner va trisomiya X sindromlari misol bo'ladi.

Kleynfelter kasalligi. Kleynfelter kasalligi X-xromosomalar soni ortishi bilan harakterlanib erkaklarda uchraydi. Bemorning kariotipi 44 XXY, XXXY, XXXXY, XYY, XXYY, XXYYY ko'rinishda bo'ladi. Kasallikning asosiy belgilari quyidagilardir: bo'y, qo'l va oyoq uzun, yelka tor, tos suyagi keng, muskullar va urug' chiqaruvchi kanal yaxshi rivojlanmagan, urug'don juda kichik bo'lib, spermatogenez kuzatilmaydi. Ko'pchilik holatda aqliy zaiflik yuzaga keladi va ayrim holatlardagina aqliy tomondan normada bo'lishi ham mumkin. Barmoq uchlari terisidagi tasvirlar ko'pincha yoysimon bo'lib, ulardagi egatchalarning (chiziqchalarning) umumiy soni ancha kamaygan.[7]

Diagnostikasi: kasallik sitogenetik, dermatoglifka va jinsiy xromatinni aniqlash metodlari bilan tashxis qilinadi.

Irsiy gen kasalliklari DNK molekulasida gen mutatsiyalari natijasida bitta yoki bir nechta genning o'zgarishi hisobiga yuzaga chiqadi. Bitta genning o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklarni monogen, bir nechta genlarning o'zgarishidan kelib chiqadigan kasalliklarni esa poligen kasalliklar deyiladi. Gen darajasida bo'ladigan mutatsiya hisobiga oqsil (ferment) sintezi buziladi, shu sabab bu ferment biokatalizatorlik qiladigan modda almashinuvi buziladi. Irsiy gen kasalliklari qaysi moddalar almashinuvi buzilishiga ko'ra besh guruhga bo'linadi: 1. Aminokislotalar almashinuvining buzilishiga bog'liq kasalliklar (fenilketonuriya, alkoptonuriya, albinizm). 2. Uglevodlar almashinuvi buzilishiga bog'liq kasalliklar (galaktozemiya, qandli diabet, mukopolisaxaridozlar). 3. Lipidlar almashinuvi bilan bog'liq kasalliklar (leykodistrofiya, lipidozlar, gangliozidozlar). 4. Purin va pirimidin o'zgarishiga bog'liq kasalliklar (gemofiliya, o'roqsimon kamqonlik). 5. Minerallar almashinuvi buzilishi bilan bog'liq kasalliklar (gemoxromotoz, oilaviy paroksizmal shollik).

Fenilketonuriya kasalligi fenilalaningidrooksidaza fermenti sintezining buzulishi hisobiga kelib chiqadi, buning natijasida organizmda fenilalaninning pirouzum kislotasiga aylanishi buzilishi hisobiga bu kislota siydik bilan ajraladi natijada bemorning siydigida spesifik hid kuzatiladi. Kasallik autosoma-resessiv yo'l bilan irsiylanadi va u geneologik va biokimyoviy usul bilan tashxis qilinadi.[8]

Xulosa. Bugungi kunda atrof muhitning har xil mutagen omillar bilan ifloslanishi hisobiga tug'ilyotgan chaqaloqlar ichida tug'ma nuqsonli bolalar va irsiy kasallik bilan tug'ilyotganlar soni ortib bormoqda. Shu sababli bu holatlarning oldini olish maqsadida respublika Prezidentining

tuman,shahar,viloyat va respublika miqyosida prenatal markazlar tashkil qilindi. Bu markazlarning asosiy maqsadi yangi qurilayotgan oilalarga to'g'ri, malakali tibbiy-genetik maslahat berish va homilador ayollarimizni homilasi tug'ilgunga qadar malakali tibbiy-genetik prenataloglar nazoratida ushlabni to'g'ri yo'lga qo'yish hisoblanadi.

ADABIYOTLAR RO'YXATI

1. "Tibbiyot genetikasi".Nishonboyev K.N, Eshonqulov O.E., Bosimov M.Sh. Toshkent-2011.200b
2. "Tibbiyot genetikasi". Olimxo'jayeva P.R., Inog'omobova D.R. Toshkent-2011.205b
3. Tibbiy biologiya va genetika P.X.Xoliqov, A.Q.Qurbonov, A.O.Daminov, Toshkent."Fan va ta'lim" 2023y
4. Медицинская биология и генетика. Учебник для студентов медицинских вузов., П.Х.Халиков., А.К.Курбанов.,А.О.Даминов.Ташкент. ."Fan va ta'lim" 2023г
5. Biologiya.Darslik.Xoliqov P.X., Sharafiddinxo'jayev N.Sh., Olimxo'jayeva P.R. va boshqalar.Toshkent.,<<O'zbekiston Milliy ensiklopediyasi>> 2005-yil 584-bet
6. Биология.Учебник для медицинских специальных вузов., В.Н.Ярыгин и др.-Москва.,Высшая школа.,2011,2018
7. Медицинская биология и генетика.Учебник для студентов медицинских специальных высш. учебных заведений., К.Н.Нишанбаев., П.Р.Алимходжаева., Д.Х.Хамидов. - Ташкент., Узбекистан Миллий энциклопедияси.,2008г.-432 стр
8. Медицинская биология и общая генетика ., Л.П.Гаврилова и др ., Гомель 2012