

## IRSIY KASALLIKLAR VA ULARNING TURLARI

*Avazova Aziza Saydaliyevna*

*Sirdaryo Abu Ali ibn Sino nomidagi*

*Jamoat salomatligi texnikumi o'qituvchisi*

**Annotatsiya:** Ushbu maqolada irsiy kasalliklarning turlari, ularning kelib chiqishi va hozirda ularga kurashish yo'llari haqida, ularning zararli oqibatlari haqida ma'lumot berilgan. Bu maqolada hozirda bunday kasalliklar bilan kurashib kelayotgan mutaxassislarimizni ham ko'rishimiz mumkin.

**Kalit so'zlar:** irsiy kasalliklar, Avtosomal dominant meros, Avtosomal retsessiv meros, Polygenik meros, Mitoxondriyal meros, Kistik fibroz, Fenilketonuriya, Leber tug'ma Amauroz.

### **Kirish.**

**Irsiy kasalliklar(I.k.)** - genetik informatsiya (irsiy axborot) ning buzilishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar; asosan, xromosomalar yoki genlardagi mutatsiyalar tufayli paydo bo'lib, nasldan naslga o'tadi. Mutatsiyalar tashqi muhit omillari (ionlashtiruvchi nurlar, ayrim biologik faol kimyoviy birikmalar) hamda organizm va hujayralardagi salbiy ta'sirlar oqibatida ro'y berishi mumkin.

Irsiy kasalliklar, asosan, klinikgenealogik usul bilan o'rganiladi, bunda avlodlar shajarasi tuziladi. Bu usul yordamida I. k. (autosomdominant, autosom-retsessiv va jins bilan bog'liq kasalliklar)ning turli yo'llar bilan nasldannaslga utishi aniqlanadi. Autosomdominant kasalliklarda, kasallik autosomada joylashgan dominant genlar orqali nazorat qilinadi. Bunda kasallik har avlodda 50% dan ortiq hollarda uchraydi. Braxidaktiliya, araxnodaktiliya, retinoblastoma, psoriaznng ma'lum bir turlari va b. shu yo'l bilan nasldannaslga o'tadi.

Autosom-retsessiv I.k. da patologik retsessiv genlar ota-onada bo'lsa, kasal bola tug'ilish ehtimoli bor, shuning uchun bu kasalliklar har avlodda uchramaydi. Lekin, bu ehtimollik o'zgargan gen tutuvchi yaqin qarindoshlar o'rtasida oila qurilganda oshadi. Bularga fenilketonuriya, mi-okloniya, epilepsiya, oligofreniyaiknt ma'lum bir turlari va b. misol bo'la oladi.

Ma'lum bir autosomdominant va autosom-retsessiv I. k. (mas, dalto-nizmnit ma'lum bir turi, gemofiliya A, sideroaxrestik anemiya va b.) jins bilan bog'liq holda nasldannaslga o'tadi.

Irsiy belgilarning ayrim xususiyatlarini o'rganishda egizaklar usulidan ham foydalaniladi. Ma'lumki, egizaklar bir tuxumli yoki ikki tuxumli bo'ladi. Bir tuxumli egizaklar genotip va tashqi ko'rinishlarining bir xilligi (fenotip) hamda bir jinsga mansubligi bilan tavsiflanadi. Ikki tuxumli egizaklar genotipi har xil va bir-biridan

tashqi ko'rinishi, jinsi bilan farq qiladi. Egizaklar usuli ayrim kasalliklarning nasldannaslgga o'tish qonuniyatlarini o'rganib kolmay, organizmning ayrim I. k. ga moyilligini ham aniqlash imkonini beradi.

Vaqt o'tishi bilan tibbiyot kabi ilmlar tobora rivojlanib bormoqda, bu narsa umr ko'rish davomiyligini, uning sifati va farovonligini sezilarli darajada oshirishga imkon berdi. Shu tufayli, bugungi kunda bir vaqtlar o'lik holatga olib kelgan kasalliklarning aksariyati muvaffaqiyatli davolanishi mumkin, ayrim hollarda kasallikning o'zi ham yo'q qilingan. Shunga qaramay, tibbiyot uchun OITS, saraton yoki diabet kabi katta muammolarni keltirib chiqaradigan har xil turdagi kasalliklar mavjud. Ularga qo'shimcha ravishda, ota-bobolarimiz tomonidan yuqtirilgan va asosan davosi bo'lmagan genlar bilan bog'liq bo'lgan kasalliklarning katta guruhi mavjud (garchi ba'zida simptomlarni kamaytiradigan yoki sekinlashtiradigan yoki tuzatadigan, kamaytiradigan muolajalar topilsa ham yoki mavzuda va ularning kundalik hayotida yuzaga keladigan ta'sirni yo'q qilish). Biz to'plam haqida gapiramiz irsiy kasalliklar, biz ushbu maqola davomida aks ettiradigan kontseptsiya. Irsiy kasalliklar: ular nima?

Irsiy kasalliklar to'plami deb ataladi naslga, ya'ni ota-onadan bolalarga, genlarni yuqtirish orqali yuqish xususiyatiga ega bo'lgan kasalliklar va kasalliklar. ularni keltirib chiqaradi.

Shunday qilib, bu xromosoma, mitoxondrial yoki Mendeliya darajasida paydo bo'ladigan va otabobolarimizdan kelib chiqqan genetik mutatsiyalar mavjud bo'lgan kasalliklardir. Ota-onalardan biri uchun paydo bo'ladigan meros turiga qarab buzilish yoki kasallikni namoyon qilishi har doim ham zarur emas: ehtimol u kasallikning boshlanishiga turtki bermaydigan retsessiv gen tashuvchisi bo'lishi mumkin. u yoki u, lekin bu avlodlarda rivojlanishi mumkin.

Bunga e'tiborni qaratish muhimdir genetik kasalliklar va irsiy kasalliklar, albatta, sinonim emas. Va shunga qaramay, barcha irsiy kasalliklar genetik bo'lsa-da, haqiqat shundaki, teskari munosabatlar doimo paydo bo'lishi shart emas: oilaviy tarixisiz paydo bo'ladigan de-novo, o'zo'zidan paydo bo'ladigan mutatsiyalar natijasida kelib chiqadigan genetik kasalliklar mavjud.

Kasallik irsiy bo'lishi uchun, uning paydo bo'lishi bilan bog'liq bo'lgan genlar va mutatsiyalar jinsiy hujayralarda, ya'ni yangi mavjudotning bir qismini tashkil etadigan sperma va yoki ovullarda bo'lishi kerak. Aks holda biz irsiy emas, balki irsiy kasallikka duch kelamiz.

Genlarning tarqalish turlarida, irsiy kasalliklar qayerdan kelib chiqishini bilish uchun mutatsiyaga uchragan genni yuborishi mumkin bo'lgan genetik yuqishning ko'p usullarini hisobga olish kerak. Shu ma'noda, genetik uzatilishning ba'zi asosiy usullari quyidagicha.

**1. Avtosomal dominant meros.** Merosning asosiy va eng yaxshi ma'lum bo'lgan turlaridan biri avtosomal dominant meros bo'lib, unda jinsiy bo'lmagan yoki avtosomal

xromosomalardan birida mutatsiya bo'ladi. Dominant gen har doim ifoda etiladigan gen bo'ladi, shuning uchun unda kasallikning paydo bo'lishi bilan bog'liq bo'lgan mutatsiya bo'lsa, u o'zini namoyon qiladi va rivojlanadi. Bunday holatda, har bir bolada kasallikni namoyon qilish ehtimoli 50% bo'ladi (dominant genni kim meros qilib olganiga qarab). U to'liq penetratsiyaga ega bo'lishi mumkin (bitta allel boshqasiga ustunlik qiladi) yoki to'liqsiz (ikkita dominant gen meros bo'lib olinadi, meros qilib olingan xususiyatlar ota-onadan kelib chiqadigan narsalarning aralashmasi).

**2. Avtosomal retsessiv meros.** Autosomal retsessiv meros - bu retsessiv genda mutatsiya yoki alteratsiya bo'lganida paydo bo'ladi va bu yangi avlodga o'tadi. Endi bu o'zgarish retsessiv genda ekanligi xromosomaning bir nechta allelida mavjud bo'lmaguncha kasallik rivojlanmasligini anglatadi. Ushbu genning nusxasiga ega bo'lish buzilish paydo bo'lishi kerak degani emas. Buning paydo bo'lishi uchun genning har ikkala alleli uchun ham mutatsiyani ko'rsatishi kerak bo'ladi, ya'ni ota va ona kasallikning rivojlanishi uchun genning o'zgartirilgan nusxasini bolaga etkazishlari kerak.

**3. Jinsiy aloqaga bog'liq irsiyat.** Yuqtirish uchun ular jinsiy hujayralarga qo'shilishi kerak bo'lsa-da, irsiy kasalliklarning aksariyati autosomaldir, ya'ni o'zgarish jinsiy yo'l bilan o'tadigan xromosomalarning birida mavjud. Ammo boshqa kasalliklar jinsiy xromosomalarning nusxalari orqali uzatiladi, X yoki Y. Faqatgina genetik darajadagi erkaklar Y xromosomalarini olib yurishadi, agar bu xromosomada o'zgarishlar bo'lsa, u faqat ota-onadan erkak bolalarga yuqishi mumkin. O'zgarish X xromosomasida sodir bo'lgan taqdirda, ular jinsidan qat'iy nazar ikkala ota-onadan ham o'z farzandlariga yuqishi mumkin.

**4. Polygenik meros.** Genetika merosining avvalgi ikki turi monogen, ya'ni bitta genga bog'liq. Shunga qaramay, ko'pincha kasallikning boshlanishi bilan bog'liq bo'lgan bir nechta genlar mavjud. Bunday holda biz poligenik meros haqida gaplashamiz.

**5. Mitoxondriyal meros.** Garchi ular avvalgilar kabi taniqli yoki keng tarqalgan bo'lmasa-da, xromosomalarda mavjud bo'lgan DNKdan kelib chiqmaydigan turli xil irsiy kasalliklar va kasalliklar mavjud, ammo uning kelib chiqishi mitoxondriya deb ataladigan organoidlarda. Ushbu tuzilmalarda biz DNKni ham topishimiz mumkin, garchi bu holda u faqat onadan kelib chiqqan bo'lsa.

Shunday qilib irsiy kasalliklarga misollarni keltirib o'tsak. Minglab kasalliklarni topish mumkin bo'lgan ko'plab irsiy kasalliklar mavjud. Biroq, ba'zi bir irsiy kasalliklarga yuz va ism qo'yish uchun, quyida biz sizga jami o'nlab misollarni qoldiramiz (ularning ba'zilari taniqli).

Buyrakning tez-tez uchraydigan irsiy kasalliklaridan biri, autosomal dominant buyrak polikistik kasalligi ikkala buyrakda ham, jigar kabi boshqa organlarda ham kistalar mavjudligi bilan tavsiflanadi. Buyraklardagi toshlar, og'riq, yuqori qon bosimi,



qon tomirlari yoki yurak-qon tomir muammolari ham tez-tez uchraydi (shu jumladan mitral qopqoq prolapsasi eng keng tarqalgan usullardan biri). Bu hatto buyrak etishmovchiligining so'nggi bosqichiga olib kelishi mumkin. Bu PKD1 va PKD2 genlarining mutatsiyasiga ega bo'lgan autosomal dominant, to'liq penetran kasallik. Irsiy kasalliklar qarshi kurashda profilaktika etakchi o'rinni egallaydi. Profilaktik tadbirlarni turli yunalishlarda o'tkazish mumkin. Mutetsiya jarayonining konkret mexanizmlarini o'rganish, radiatsiya darajasi va xar-xil mutagenlar ta'siri ustidan nazorat o'rnatish profilaktik tadbirlar jumlasiga kiradi.

Hozirgi vaqtda ribbiy-genetik konsultatsiyalar o'tkazish irsiy kasalliklarning oldini olishda juda muhim ahamiyatga ega. Shu maqsadda maxsus tibbiy-genetik konsultatsiyalar yo'lga qo'yilgan yoki yirik davolash – profilaktika birlashmalari qoshida tibbiy-genetik kabenitlar ochilgan bo'lib, ularda stitologik, biokimyoviy va immunologik tekshirishlarning maxsus metodlarini qo'llash imkoniyatlari mavjud. Prenatal diagnostikani irsiy kasalliklarning oldini olishda istiqbolli usullardan deb hisoblash mumkin. Irsiy nuqsonli bola tug'ilishi gumon qilinganda xomiladorlikning 14–16 haftasida borib amniosentez o'tkaziladi va qag'anoq suyuqligidan ma'lum miqdorda olinadi. Bu suyuqlikda xomila epiteliyning qobiqdan tozalangan hujayralari bo'ladi. Bu materialni tekshirish bola tug'ilmasdanoq irsiy nuqson bor yo'qligini aniqlash imkonini beradi. Hozirgi vaqtda bu metod yordamida moddalar almashinuva bilan bog'liq 50 dan ortiq irsiy kasallik hamda barcha xromosoma kasalliklarini aniqlash mumkin. Xulosa qilib aytadigan bo'lsak, Hozirgi davrda tibbiyotimiz oldida turgan asosiy vazifalardan biri yaqin qarindoshlar orasidagi nikohlardan kelib chiqadigan zararli oqibatlar, asoratlar hisoblanadi. Bunday zararli oqibatlar ta'sirida qanchadan qancha oilalarning farzandlarini nogiron tarzida tug'ulayotganini ko'rishimiz mumkin. Bunday turdagi kasalliklarning oldini olish uchun tibbiyot-genetik konsultatsiyalari, reproduktiv markaz, skliring markazlari faoliyat ko'rsatib kelmoqda.

#### Adabiyotlar ro'yxati:

1. X. Q. Shodmonov, X. Sh. Eshmurodov, O. T. Tursunova “Asab va ruhiy kasalliklar” Toshkent – 2004
2. “Patologiya detey starshego vozrasta” – pod reaksiey A.A.Baranova, M, - 1998.
3. Pariyskaya T.V.. Spravochnik pediatria. EKSMO. Moskva 2004 g.
4. Rukovodstvo po detskoy artrologii. Pod red.akad. AMN SSSR M.Ya Studenikina i porf. A.A.Yakovlevoy.-L. 1987.-S. 162-170.
5. Spravochnik vracha obshey praktiki. Pod redaksicy akad. RAMN. -R.Paleeva. EKSMO 2002 g
6. Spravochnik pediatria. Sankt-Peterburg, Moskva, 2004 god. 18.

7. Ismailovich S. A. Socio-Psychological Problems of Educating an Independent-Minded, Creative Person in the Educational Process //CENTRAL ASIAN JOURNAL OF LITERATURE, PHILOSOPHY AND CULTURE. – 2021. – Т. 2. – №. 12. – С. 4

8. Саидов А., Джураев Р. Баркамол авлодни тарбиялаш-соғлом турмуш тарзини шакллантиришда спортнинг ўрни //Общество и инновации. – 2021. – Т. 2. – №. 2. – С. 203-208.

9. Саидов А. pedagogik mahorat: ёшлар ўртасида соғлом турмуш тарзини шакллантириш устувор вазифа сифатида //центр научных публикаций (buxdu.uz). – 2020. – Т. 2. – №. 2.