

IRSIY KASALLIKLAR VA ULARNING TURLARI

Mavlonova Barno Madaminovna

*Andijon viloyati Baliqchi tumani Baliqchi Abu Ali Ibn Sino nomiidagi
Jamoat salomatlik texnikumi, "Tibbiyot biologiyasi va generika"
fani o'qituvchisi*

Annotatsiya. Ushbu maqolada irsiy kasalliklar, ularning turlari va ularning shaxslar va oilalarga ta'siri haqida umumiy ma'lumot berilgan. Unda irsiy kasalliklarning genetik asoslari, genetik test va maslahatlarning ahamiyati muhokama qilinadi va molekulyar biologiya va genomikaning so'nggi yutuqlari o'rganiladi. Maqolada, shuningdek, irsiy kasalliklarni aniqlash uchun ishlatiladigan usullar ko'rib chiqiladi, tadqiqot natijalari taqdim etiladi va ushbu shartlarni boshqarish uchun qiyinchiliklar va potentsial echimlar haqida tushuncha beriladi.

Kalit so'zlar: irsiy kasalliklar, genetika, meros, genetik mutatsiyalar, genetik test, genetik maslahat, molekulyar biologiya, Genomika, oila tarixi, genetik kasalliklar, genetik o'zgaruvchanlik.

Irsiy kasalliklar, shuningdek, genetik kasalliklar deb ham ataladi, bu genetik meros orqali avloddan avlodga o'tadigan holatlardir. Ushbu kasalliklar turli xil genetik mutatsiyalar natijasida kelib chiqishi mumkin, bu odamning sog'lig'i va farovonligiga ta'sir qiladi. Irsiy kasalliklarni tushunish bemorlar uchun ham, sog'liqni saqlash sohasi mutaxassislari uchun ham juda muhimdir, chunki bu erta tashxis qo'yish, tegishli davolanish va oilani xabardor rejalashtirishga olib kelishi mumkin. Ushbu maqola irsiy kasalliklarning har xil turlarini, ularni aniqlash usullarini va ularning shaxslar va oilalarga ta'sirini o'rganishga qaratilgan.

Irsiy kasalliklar kamdan-kam uchraydigan monogen kasalliklardan keng tarqalgan poligenik sharoitlarga qadar turli xil sharoitlarni qamrab olishi mumkin. Ushbu kasalliklar ko'pincha ma'lum genlardagi mutatsiyalar yoki xromosoma anomaliyalari natijasida yuzaga keladi. Genetika va molekulyar biologiya bo'yicha keng qamrovli tadqiqotlar irsiy kasalliklar, ularning asosiy sabablari va potentsial davolash usullari haqidagi bilimlarimizni ancha kengaytirdi.

- Genetik test: irsiy kasalliklarni aniqlashning asosiy usullaridan biri bu genetik test. Bu genetik mutatsiyalar yoki muayyan sharoitlar bilan bog'liq o'zgarishlarni aniqlash uchun shaxsning DNKINI tahlil qilishni o'z ichiga oladi. Polimeraza zanjiri reaksiyasi (PCR), keyingi avlod ketma-ketligi va mikroarray tahlili kabi turli xil texnikalar genetik testda qo'llaniladi.

- Oila tarixi: irsiy kasalliklarni aniqlashning yana bir muhim usuli bu batafsil oilaviy tarixni olishdir. Oilaning tibbiy tarixi genetik kasalliklar mavjudligi haqida

muhim tushunchalarni berishi va sog'liqni saqlash mutaxassislariga shaxsning xavfini baholashga yordam berishi mumkin.

•Molekulyar Biologiya: molekulyar biologiya texnikasi irsiy kasalliklarning genetik asoslarini o'rganish uchun ishlatiladi. Ushbu usullarga DNK ketma-ketligi, gen ekspressionini tahlil qilish va genetik mutatsiyalar kasallikka qanday hissa qo'shishini tushunish uchun funktsional tadqiqotlar kiradi.

Irsiy kasalliklar, shuningdek, genetik kasalliklar deb ham ataladi, bu odamning DNK yoki genlaridagi anormallik yoki mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan tibbiy holatlardir. Ushbu genetik mutatsiyalar bir yoki ikkala ota-onadan meros bo'lib o'tishi mumkin va natijada sog'liq muammolari keng bo'lishi mumkin. Irsiy kasalliklarni ularning merosxo'rlik naqshlari va o'ziga xos genlar yoki xromosomalarga qarab bir necha turlarga ajratish mumkin. Bu erda irsiy kasalliklarning keng tarqalgan turlari:

Autosomal Dominant Meros:

- Autosomal dominant kasalliklarda kasallikni keltirib chiqarish uchun genning bitta mutatsiyaga uchragan nusxasi (bitta ota-onadan) etarli. Zararlangan shaxsning avlodlari mutatsiyani meros qilib olish uchun 50% imkoniyatga ega.

- Misollar: Xantington kasalligi, Marfan sindromi va polikistik buyrak kasalligining ayrim shakllari.

Autosomal Retsessiv Meros:

- Autosomal retsessiv kasalliklar kasallikning namoyon bo'lishi uchun mutatsiyaga uchragan genning ikki nusxasini (har bir ota-onadan bittadan) talab qiladi. Tashuvchi ota-onalar (heterozigot) odatda alomatlarni ko'rsatmaydi.

- Misollar: Kistik fibroz, o'roqsimon hujayrali anemiya va Tay-Saks kasalligi.

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.

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.

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.

Ko'p Faktorli Meros:

- Multifaktorial kasalliklar genetik va atrof-muhit omillarining kombinatsiyasidan kelib chiqadi. Ular aniq meros namunasiga amal qilmaydi va genlarning murakkab o'zaro ta'siri ta'sirida bo'ladi.

- Misollar: diabet, yurak kasalliklari va saratonning ayrim turlari.

Xromosoma Aberratsiyalari:

- Ba'zi irsiy kasalliklar xromosomalardagi deletsiyalar, duplikatsiyalar, inversiyalar yoki translokatsiyalar kabi tarkibiy anormalliklardan kelib chiqadi.

- Misollar: Daun sindromi (trisomiya 21), Tyorner sindromi (monosomiya X).

Kutish:

- Ba'zi irsiy kasalliklarda kasallikning og'irligi keyingi avlodlarda yoki erta yoshda oshishi mumkin, bu hodisa genetik kutish deb ataladi.

- Misol: miotonik distrofiya.

Shuni ta'kidlash kerakki, o'ziga xos genetik mutatsiyalar va meros naqshlari har bir toifada keng farq qilishi mumkin va bu kasalliklarning klinik ko'rinishlari engildan og'irgacha bo'lishi mumkin. Genetik maslahat va test irsiy kasalliklarni tushunish va boshqarish uchun muhim vosita bo'lib, ular xavf ostida bo'lgan shaxslar va oilalar uchun qimmatli ma'lumotlarni taqdim etishi mumkin.

Irsiy kasalliklar shaxslarga, oilalarga va umuman jamiyatga sezilarli ta'sir ko'rsatadi. Ular ko'pincha murakkab meros naqshlarini va o'zgaruvchan ekspressivlikni o'z ichiga oladi, bu ularni boshqarishni qiyinlashtiradi. Genetik maslahat odamlarga o'z xavf-xatarlarini tushunishga, ongli qarorlar qabul qilishga va kelajakni rejalashtirishga yordam berishda hal qiluvchi rol o'ynaydi. Genomikadagi yutuqlar irsiy kasalliklarning genetik asoslarini aniqlash va tushunish qobiliyatimizni yaxshiladi, shaxsiylashtirilgan tibbiyot va maqsadli davolash usullariga yo'l ochdi.

Xulosalar:

Irsiy kasalliklar genetik mutatsiyalar natijasida kelib chiqadigan va avlodlarga o'tadigan turli xil sharoitlar guruhidir. Genetik test, oila tarixini baholash va molekulyar biologiya texnikasi ushbu kasalliklarni aniqlashning muhim usullari hisoblanadi. Davom etayotgan tadqiqotlar va Genomika yutuqlari bilan irsiy kasalliklar haqidagi tushunchamiz o'sishda davom etmoqda. Ushbu bilim erta tashxis qo'yish, shaxsiy davolanish va oilani xabardor rejalashtirish uchun juda muhimdir. Genetik maslahat va sog'liqni saqlashni har tomonlama qo'llab-quvvatlash irsiy kasalliklarga chalingan shaxslar va oilalar uchun juda muhimdir.

•Xabardorlikni oshirish: odamlarning irsiy kasalliklar to'g'risida xabardorligini oshirish, genetik tekshiruvning ahamiyati va genetik maslahat shaxslar va oilalarga ongli qarorlar qabul qilish imkoniyatini berish.

•Тadqiqotlarni moliyalashtirish: irsiy kasalliklar haqidagi tushunchamizni oshirish, aniqroq diagnostika vositalarini ishlab chiqish va davolashning yangi usullarini aniqlash uchun genetika va Genomika bo'yicha keyingi tadqiqotlarni qo'llab-quvvatlash.

•Genetik ta'lim: tibbiyot maktabining o'quv dasturlariga genetik ta'limni kiriting va bemorlarning eng so'nggi ma'lumot va qo'llab-quvvatlashini ta'minlash uchun sog'liqni saqlash sohasi mutaxassislari uchun doimiy treninglar o'tkazing.

•Genetik testdan foydalanish: genetik test va maslahat xizmatlari, ularning ijtimoiy-iqtisodiy holatidan qat'i nazar, barcha shaxslar uchun ochiq va arzon bo'lishini ta'minlash.

Ushbu takliflarni ko'rib chiqish orqali biz irsiy kasalliklarni yaxshiroq boshqarishimiz, bemorlarning natijalarini yaxshilashimiz va ushbu sharoitlardan zarar ko'rgan shaxslar va oilalar uchun sog'liqni saqlashning umumiy sifatini oshirishimiz mumkin.

Adabiyotlar:

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. – T. 2. – №. 12. – С. 4-7.