

**IRSIY KASALLIKLAR: XROMASOMA KASALLIKLARI.
IRSIY KASALLIKLAR: GEN VA IRSIYATGA MOYIL KASALLIKLAR.**

**Kuriyazova Saodat Matkarimovna,
Sunatova Marjona Sanjarovna**

Annotatsiya. Yuzaga kelgan kasallikni davolash usulari va metodlari, Irsiy va irsiy bo'lmagan kasalliklarning yoshga bog'liqligi, Kasallikka chalingan ota-onadan tug'uladigan farzandlardagi o'zgarishlar, Keyingi avlodning sog'ligi uchun qanday kishilar o'rtasidagi nikohning mumkin emasligi, Tibbiy genetik maslahatning ahamiyati.

Kalit so'zlar : gen kasalliklari, xromasoma kasalliklari, nikoh turlari, Kasallik kelib chiqish sababi, tibbiy genetik maslahat.

Annotation. Disease Treatment: Diseases are treated with medication, surgery, therapy, and lifestyle change, early diagnosis improves outcomes, age and Disease: Hereditary diseases often appear early, while non-hereditary diseases usually develop with age, children of affected parents: Offspring may inherit genetic risks or traits; early screening helps manage health, marriage Restrictions: marriages between close relatives or individuals with genetic disorders increase risk of hereditary diseases, genetic counseling: provides information on disease risks, inheritance, and prevention, supporting healthy future generations.

Keywords: genetic diseases, chromosomal disorders, types of marriage, causes of diseases, medical genetic counseling

Ishning asosiy maqsadi: Irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini o'rganish maqsadida bemorlar ustida tibbiy klinik tekshiruvlar o'tkaziladi. Negaki irsiy kasalliklar har doim ham nasldan naslga o'tavermaydi ya'ni, tashqi muhitdagi mutagen omillarning ham roli katta. Irsiy kasallikka chalingan be'mordagi dastlabki o'zgarishlardan oqib bilsa bo'ladi, agarda, kasallik turi shifokorga ma'lum bo'lsa. Irsiy kasallikka chalingan insonlarda morfologik o'zgarishlar ya'ni kalta barmoqlilik (braxidaktiliya), ko'p barmoqlilik (polidaktiliya), quyon lab (kuru), bo'ri tanlay (xeylolizis), fiziologik o'zgarishlar, ya'ni qonning ivimasligi (gemofiliya), ranglarni ajrata olmaslik (daltonizm), qonda qand miqdorining me'yordan oshishi (qandli diabed), biokimyoviy o'zgarishlarda kishi ferment, gormon, yoki hayotiy jarayonlar uchun kerak bo'ladigan biologik faol moddalarni sintez qila olmasligida namoyon bo'ladi. Somatik hujayralarda yuzaga keladigan kasallik chaqiruvchi genlar ko'pincha nasldan-naslga o'tmaydi. Tajribalar natijasida shuni bilishimiz mumkinki: irsiy kasalliklarga chalingan shaxslar ko'p hollarda voyaga yetmasdan vafot etishadi, chunki kasalliklar kishi immun tizimining ishini susaytirib qo'yadi, va kishi surunkali kasalliklarga chalinib organizm kuchsizlanishiga sabab bo'ladi. Har bir sog'lom odamda 5 tadan 10 tagacha irsiy kasallik chaqiruvchi genlar bo'ladi. Ba'zi bir sog'lom insonlarda tashqi muhitning mutagen omillari ta'siri ostida kasallik chaqiruvchi genlar qo'zg'alishga uchraydi va kishi kasallanadi. Irsiy kasalliklar ikki turga bo'linadi: 1- gen

kasalliklari , 2- xromasoma kasalliklari. Xromasoma kasalliklari, xromasomaning strukturasining yoki soni o'zgarishi orqali yuzaga keladi . Hozirgacha insonlarda 6000 dan ortiq irsiy kasalliklar topilgan bo'lsa ulardan 2000 tasi xromasoma kasalliklari hisoblanadi. Xromasoma kasalliklari ham o'z navbatida 2 guruhga bo'linadi. 1- autosoma xromasoma kasalliklari, 2- jinsiy xromasomalarda yuzaga keladigan kasalliklardir. Autosoma xromasomaning o'zgarishi bilan bog'liq bo'lgan kasalliklar ayollarda ham erkaklarda ham uchraydi. Biroq jinsiy xromasomalarda yuzaga keladigan kasalliklar yoki ayollarda yoki erkaklarda uchraydi. Autosoma bilan bog'liq bo'lgan kasallikka: Daun sindromini misol qilib keltirishimiz mumkin Bu kasalliklarga chalingan kishilarni tashqi ko'rinishidan farqlab olsa bo'ladi. Masalan Daun sindromi ko'pincha nasldan naslga o'tmaydi va kelib chiqishining ikki xil sababi mavjud. Birinchisi xromasomadagi redublikatsiya jarayoni orqali, ikkinchisi xromasomadagi muvozanatlashgan translokatsiya jarayoni tufayli yuzaga keladi. Odatda Daun sindromiga chalingan kishilarda meyoza kuzatilmaydi, ammo farzandli bo'lganlari ham mavjud. Agarda Daun sindromining kelib chiqish sababi, xromasomadagi reduplikatsiya jarayoni tufayli yuzaga kelgan bo'lsa, bunday kishilarda farzand bo'lgan taqdirda ham avlodning 50 % i sog'lom bo'lishi mumkin lekin Daun sindromining kelib chiqish sababi xromasomadagi muvozanatli translokatsiya tufayli bo'lsa sog'lom farzandlarning tug'ilish ehtimoli kamayadi, ya'ni, 33 % ni tashkil etadi. Hozirgacha bu kasallikning davolash usullari topilmagan. Ma'lumotlarga ko'ra qishloq aholisiga qaraganda shahar aholisida bu kasallik ko'proq uchraydi ba'zan kasallikning kelib chiqish sababi onaning yoshiga ham bog'liq bo'ladi. Angliyada o'tkazilgan tadqiqot natijasiga ko'ra; 45 yoshdan oshgan onalardan tug'uladigan farzandlarda kasallikning uchrashi, 19 yoshdagi onalarning farzandlaridagidan 10 barobarga ko'p uchraydi. Afsuski, hozirgacha bu kasallikning davolash usullari topilmagan. Jinsiy xromasoma bilan bog'liq bo'lgan kasalliklarga; Edvards kasalligi va Patau sindromini misol qilib keltirishimiz mumkin.

Gen kasalliklari mutatsiya natijasida bir yoki bir nechta genlarning o'zgarishi orqali yuzaga keladi. Bitta gen keltirib chiqaradigan kasalliklarga monogen, ko'p gen keltirib chiqaradigan kasalliklarga poligen deyiladi. Asosan gen kasalliklari moddalar almashinuvining buzilishi orqali kelib chiqadi. Aminokislotalarning almashinuvi bilan bog'liq bo'lgan gen kasalliklariga; fenilketonuriya, Alkoptonuriya va Albinoz misol bo'ladi. Uglevod almashinuvi bilan bog'liq bo'lgan gen kasalliklariga; Galaktozemiya , Mukopolisaxaridoz, Gangliozidoz, Leykodistrofiya Gemofiliya kabilarni misol qilib aytishimiz mumkin.

XULOSA- Hammamizga ma'lumki geneologik usul orqali avloddan –avlodga o'tadigan kasalliklarning soni juda ko'p. Ba'zi bir gemolitik kasalliklarning kelib chiqish sabablari esa qon guruhlari bilan ham bog'liq, ya'ni, qarindoshlar o'rtasidagi nikoh sababli. Bunday vaziyatlarda otada ham onada ham kasallik keltirib chiqaruvchi gen bo'lishi mumkin va bu farzandning sog'lom bo'lish ehtimolini kamaytirib yuboradi. Shuning uchun ham qarindoshlar o'rtasidai nikoh tibbiy jihatdan irsiy kasalliklar va tug'ma nogironlik xavfini oshiruvchi omil hisoblanadi. Ko'pchilik davlatlarda 1-2 darajali qarindoshlar o'rtasida nikoh qonunan ta'qiqlangan. Afsuski mamalakatimizda hanuzgacha bunday nikohlar uchrab turadi.

1. Irsiy kasalliklarning ko'plab aniqlash usullari mavjud, biroq hammasining ham davolash usulari ma'lum emas. Masalan uzoq yillar mobaynida Qandli diabet kasalligining davosi bo'lmagan, hozirda esa sun'iy insulin orqali davolash mumkin. Opka silining ham davosi hozirgi kunda o'z yechimini topgan. Irsiy kasalliklarni aniqlashning bir necha usullari mavjud. Bulardan geneologik, biokimyoviy, immunologik, sitogenetik, dermatologik kabilardir.

2. Irsiy kasalliklarning yoshga bog'liqligi - bu genetik kasalliklarning inson hayotining ma'lum yosh davrlarida namoyon bo'lish xususiyatidir ya'ni, har bir kasallik qaysi yoshda ifodalanishi, organizm rivojlanish bosqichi va tashqi muhit omillariga bog'liq bo'ladi. Xulosa qilib aytganda kasalliklar bolalikda (Daun sindromi, fenilketonuriya, gemofiliya), yoshlik davrida (Marfan sindromi, 1-tip diabet, shizofreniya), keksalikda (Hantington kasalligi, Altsgeymer, onkologik kasalliklar) yuzaga chiqadi.

3. Irsiy kasallikka chalingan ota – onadan tug'iladigan farzandlardagi o'zgarishlar – bu ota – onaning genlarida mavjud irsiy nuqsonlar natijasida bola genotipi va fenotipida yuzaga keladigan o'zgarishlar. Ba'zi bir hollarda ota yoki onada kasallik chaqiruvchi gen bo'lsa ham farzand sog'lom bo'lishi mumkin. Chunki ba'zi kasalliklar faqat otadan yoki faqat onadan o'tishi mumkin. Tasavvur qiling masalan ixtioz bilan kasallangan erkak sog'lom ayol bilan turmush qursa va ular faqat qiz farzandli bo'lsa, bu oilada tug'uladigan qizlarning hammasi sog'lom bo'ladi, lekin o'g'il farzand tug'ulsa kasallikning avloddan – avlodga o'tish imkoniyati mavjud bo'ladi. Faqat onadan qizga o'tadigan kasalliklarga ko'rish nerv atrofiyasi, mitoxondrial sitopatiya kabi kasalliklar misol bo'ladi, bo'lar jinsiy X xromasomaga birikkan holda irsiylanadi. Faqat otadan o'gilga o'tadigan kasalliklarga ya'ni jinsiy Y xromasomaga birikkan holda irsiylanadiganlarga; gipertirixoz, ixtioz misol bo'ladi.

4. Keyingi avlod sog'lig'i uchun qanday kishilar o'rtasidagi nikoh ta'qiqlanadi degan savolga quyidagicha javob berishimiz mumkin aka- singil, opa va uka, amakivachcha bilan xolavachchalar o'rtasida, tog'avachcha va amakivachchalar yoki bir necha avlod davomida bir nasldan turmush quruvchilar o'rtasida ta'qiqlanadi. Agarda bunday nikohlarning oldini olinmasa farzandda irsiy kasalliklardan (masalan, talasseliya, fenilketonuriya, gemofiliya), tug'ma nogironlik, aqliy yoki jismoniy rivojlanish kechikishi, yurak va ichki a'zo nuqsonlari yuzaga kelishi mumkin.

5. Tibbiy genetik maslahatlarning ahamiyati - bu sog'lom avlodni dunyoga keltirish, irsiy kasalliklarning oldini olish va nasldan - naslga o'tuvchi kasalliklar xavfini kamaytirishda eng muhim profilaktik chora hisoblanadi. Boshqacha qilib aytganda tibbiy genetik maslahat – bu shifokor-genetik tomonidan oilalarga irsiy kasalliklar bo'yicha beriladigan ilmiy tibbiy tavsiyalar majmuidir.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. Xolikov P .X va boshqalar. Biologiya. Davlat ilmiy nashriyoti. Toshkent 2005.
2. Nishonboyev K. H , Hamidov J .N. Tibbiy biologiya va genetika. Davlat ilmiy nashriyoti. Toshkent 2005.
3. Yagirin M tahriri ostida. Biologiya. Darslik M . 1999

4. Xolikov P.X, Qurbonov A. Q , Daminov A. O, Tarinova M. V. Tibbiy biologiya va genetika. Tashkent 2023.
5. Nishonboyev K. H , Hamidov J.N , Alimxodjayeva P.R. Tibbiy biologiya va genetika. Tashkent 2007.