



GENETIK KASALLIKLAR, ULARNING KELIB CHIQISH SABABLARI VA OLDINI OLISHNING NAZARIY ASOSLARI.

Nabiyeva Shahzoda Shavkatjon qizi

Toshkent davlat tibbiyot universiteti

2-son davolash fakulteti

116-guruh talabasi.

Ilmiy rahbar: Hudoyberdieva Marifat Osimjonovna

hudoyberdievamarifat@gmail.com

Annotatsiya. *Ushbu maqolada genetik kasalliklarning kelib chiqish mexanizmlari, ularning meros bo'lish shakllari, tashxislash usullari hamda zamonaviy davolash strategiyalari ilmiy asosda yoritilgan. Shuningdek, genetik nuqsonlarning jamiyat salomatligiga ta'siri va global miqyosda qo'llanilayotgan yangi texnologiyalar tahlil qilingan.*

Abstract. *This article scientifically examines the mechanisms of genetic diseases, their modes of inheritance, diagnostic methods, and modern treatment strategies. In addition, the impact of genetic defects on public health and the analysis of new technologies applied on a global scale are discussed.*

Kalit so'zlar: *genetik kasalliklar, mutatsiya, xromosoma, autasoma, DNK tarkibi, inson organizmi, Daun kasalligi, Marfan sindromi, Fenilketanuriya, Galaktozemiya, tibbiy biologiya.*

Keywords: *genetic diseases, mutation, chromosome, autosome, DNA composition, human body, Down syndrome, Marfan syndrome, Phenylketonuria, Galactosemia, medical biology.*

Kirish. Zamonaviy tibbiyot rivojlanishining muhim yo'nalishlaridan biri -bu tibbiy genetika bo'lib, u inson organizmida uchraydigan irsiy kasalliklarning sabablarini chuqur o'rganadi. Genetik kasalliklar nafaqat nasldan-naslga o'tadi, balki yangi mutatsiyalar natijasida ham shakllanishi mumkin. Hozirgi dunyoda 6000 dan ortiq genetik kasalliklar qayd etilgan bo'lib, ularning ko'plari erta tashxislash va zamonaviy davolash usullari yordamida nazorat ostiga olinmoqda.

Asosiy qism:

Genetik kasalliklarning sabablari.

Gen mutatsiyalari.

Mutatsiya - DNK tarkibidagi o'zgarish bo'lib, u oq protein sintezining buzilishiga sabab bo'ladi.

Xromosomal buzilishlar.

Xromosoma soni yoki tuzilishining o'zgarishi natijasida Daun, Edvards, Patau kabi sindromlar kelib chiqadi.



“Daun kasalligi” odatda 21 autasomaning oshib ketishi natijasida sodir bo’ladi. Bu kasallik autasomalar sonining o’zgarishi bilan yuzaga chiqqanligi sababli erkaklarda ham, ayollarda ham kuzatiladi. Daun kasalligining asosiy kelib chiqish sabablari onaning yoshi hisoblanadi. Onaning yoshi ulg’aygan sari uning farzadlarining Daun kasalligi bilan tug’ilish ehtimollari yuqori bo’ladi.

Daun kasalligi bilan tug’ilgan bolalarning aqli zaif, jinsiy bepusht bo’ladi. Bu kasallik bilan og’rigan bolalarning tashqi qiyofalarida o’zgarishlar sodir bo’lib, bo’yi past, burunlari kalta, quloq suprasi kichik bo’lib, til, teri, lablari quruq va ko’pincha ko’zda g’ilaylik kabi holatlar kuzatiladi.

Multifaktorial omillar.

Ba’zi kasalliklar genetik moyillik bilan birga ekologik, ovqatlanish yoki turmush tarzi bilan bog’liq boladi.

Genetik kasalliklarning turlari.

Avtosomal-dominant kasalliklar.

Misol uchun “Marfan sindromi” bu kasallik biriktiruvchi to’qimaning irsiy kasalligi hisoblanib, u organizmning turli tizmlariga, shu jumladan asab, yurak-qon tomir va tayanch-harakat tizimlariga salbiy tasir ko’rsatadi. Bu kasallik barcha irq vakillarida uchrashi mumkin. Shuningdek ayollarda ham, erkaklarda ham bir darajadagi belgilarni ko’rsatish ehtimollari yuqori.

Avtosomal-dominant kasalliklar qatoriga “Xantington kasalligi”ni ham misol tariqasida keltirsak bo’ladi. Bu kasallikda miya hujayralarining yomonlashishiga, nazoratsiz harakatlarning paydo bo’lishiga va hissiy kasalliklarga olib keladigan noyob genetik kasallik hisoblanadi.

Avtosomal-resessiv kasalliklar.

Avtosomal-resessiv kasalliklar qatoriga juda ko’p gen bilan bog’liq bo’lgan irsiy kasalliklarni misol qilib keltirsak bo’ladi. “Fenilketonuriya kasalligini” misol tariqasida oladigan bo’lsak, bu kasallikda aminokislotalarning, asosan fenilalaninning metabolizmining buzilishi bilan bog’liq bo’lgan fermentopatiyalar guruhiga mansub irsiy kasallik hisoblanadi.

“Galaktozemiya kasalligi” avtosomal-resessiv kasalliklar qatoriga kiradi. Galaktozemiya kamdan-kam uchraydigan genetik kasallik bo’lib, organizm sut va sut mahsulotlarining tarkibida mavjud bo’lgan galaktoza, shakarni qanday qayta ishlashiga ta’sir ko’rsatadi. Galaktozamiyaning eng ko’p tarqalgan shakli klassik galaktozemiya bo’lib, u ferment yetishmovchiligi natijasida kelib chiqadi.

X-xromosomaga bog’liq kasalliklar.

Masalan: “Gemofiliya kasalligi” qon ivishining buzilishidan iborat kam uchrovchi va jiddiy tug’ma kasallik bo’lib, u qonning ivish qobilyatiga ta’sir qiladi, natijada gemologiyaga ega odamlarda qon ketishi sog’lom odamlarning qon ketish jarayoniga nisbatan uzoqroq davom etadi. Gemofiliya kasalligi bilan tug’ilgan chaqaloqlarning





tug'ilish paytida kindigi kesilganda qoni ivimasligi natijasida ko'p qon yo'qotib nobut bo'lish jarayonlari kuzatilishi mumkin. Qon ketishining to'xtamasligi ozgina jarohatlangan ichki organlarda ham yuz beradi.

Genetik kasalliklarni aniqlashning nazariy asoslari.

Irsiy kasalliklar, asosan, klinikgenealogik usul bilan o'rganiladi, bunda avlodlar shajarasi tuziladi. Bu usul yordamida irsiy kasalliklar autosomal-dominant, autosomal-retsessiv va jins bilan bog'liq kasalliklarning turli yo'llar bilan nasldan-naslga o'tishi aniqlanadi. Autosomal-dominant kasalliklarda, kasallik autosomada joylashgan dominant genlar orqali nazorat qilinadi.

Autosomal-retsessiv bo'lgan irsiy kasalliklarda patologik retsessiv genlar ota-onada bo'lsa, kasal bola tug'ilish ehtimoli bor, shuning uchun bu kasalliklar har avlodda uchramaydi. Bu ehtimollik o'zgargan gen tutuvchi yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikoh ya'ni oila qurilganda oshadi. Bularga fenilketonuriya, miokloniya, oligofreniyaiknt ma'lum bir turlari va boshqalar misol bo'la oladi.

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 nasldan-naslga o'tish qonuniyatlarini o'rganib qolmay, organizmning ayrim irsiy kasalliklariga moyilligini ham aniqlash imkonini beradi.

Xulosa.

Genetik kasalliklar inson salomatligiga jiddiy ta'sir ko'rsatuvchi murakkab patologiyalar bo'lib, ularning kelib chiqish mexanizmlarini chuqur o'rganish profilaktika va davolashda muhim ahamiyatga ega. Zamonaviy genetika, xususan, gen terapiyasi, preimplantatsion diagnostika, NIPT kabi texnologiyalar yordamida ko'plab irsiy kasalliklarning oldini olish imkoniyati kengayib bormoqda. Ilmiy asoslangan profilaktika chora-tadbirlari orqali sog'lom avlodni shakllantirish -zamonaviy sog'liqni saqlash tizimining ustuvor vazifalaridan biridir.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Alberts B. *Molecular Biology of the Cell*. Garland Science, 2022.
2. Thompson & Thompson. *Medical Genetics*. Elsevier, 2022.
3. WHO. *Genes and human diseases*. World Health Organization, 2023.
4. Nussbaum R.L., McInnes R. *Medical Genetics*. 8th edition.
5. Vogel F., Motulsky A. *Human Genetics: Problems and Approaches*. Springer.