



BOLALARDA IRSIY KASALLIKLARNING KELIB CHIQISH SABABLARI VA ULARNI ERTA ANIQLASH, OLDINI OLIISH CHORA TADBIRLARI.

Soibova Kamola Xo'jayor qizi

*Buxoro Davlat Tibbiyot Instituti Pediatriya
fakulteti 4-bosqich talabasi*

Annotatsiya: *Maqolada bolalarda uchraydigan irsiy (genetik) kasalliklar, ularni erta aniqlash, oldini olish chora tadbirlari haqida so'z boradi. Irsiy kasalliklarni erta bosqichda aniqlashning ahamiyati, zamonaviy diagnostika usullari (prenatal skrining, genetik testlar) va profilaktika choralariga alohida e'tibor qaratilgan. Shuningdek, sog'lom turmush tarzini shakllantirish, genetik maslahatlar berish, oilaviy nikohlar oldidan tibbiy ko'rik o'tkazish kabi oldini olish tadbirlari haqida fikr yuritiladi. Maqola tibbiyot xodimlari, yosh izlanuvchilar va ota-onalar uchun foydali ilmiy-uslubiy manba bo'lib xizmat qiladi.*

Kalit so'zlar: *irsiyat, genetika, kasallik, skrining, oldini olish, xromosoma, tibbiy ko'rik, qarindoshlik, nasliy kasallik, homila, profilaktika, diagnostika, prenatal davr, tekshiruv, mutatsiya, salbiy ta'sirlar, genlar, radiatsiya, chaqaloq, fenilketonuriya, nikoh, genetik maslahat, sog'lom turmush tarzi.*

Kirish: Irsiy kasalliklar - irsiy axborotning buzilishi ya'ni xromosomalar yoki genlardagi mutatsiyalar tufayli paydo bo'lib, nasldan naslga o'tadi. Mutatsiyalar tashqi muhit omillari ya'ni ionlashtiruvchi nurlar, ayrim biologik faol kimyoviy birikmalar, nikohdagi yaqin qarindoshlik, hamda organizm va hujayralardagi salbiy ta'sirlar natijasida ro'y berishi mumkin.

Asosiy qism; Irsiy kasalliklarni erta aniqlash — bu bolalarda genetik kasalliklarni imkon qadar homiladorlik davrida yoki hayotining ilk bosqichlarida aniqlab, erta davolash yoki profilaktika choralarini ko'rishga yordam beradigan muhim tibbiy amaliyotdir. Irsiy kasalliklarni erta aniqlash usullari;

1. Prenatal diagnostika (homiladorlik davrida tekshiruvlar)

Homiladorlik vaqtida homiladagi genetik kasalliklarni aniqlash imkonini beradi.

Ultratovush (UZI) – homilada jismoniy nuqsonlarni aniqlashda yordam beradi.

Biokimyoviy skrining (1-trimestrda) – onaning qonida PAPP-A, beta-hCG o'lchanadi.

Amniotsintez – homila suvini tekshirish orqali genetik tahlil.

Xorion biopsiyasi – platsenta hujayralaridan genetik tahlil qilish.

NIPT (Non-invasive prenatal testing) – onaning qonidan homilaning DNKsini tahlil qilish (21, 18, 13-xromosoma sindromlari uchun xavfsiz usul).

2. Neonatal skrining (yangi tug'ilgan chaqaloqlarni tekshirish)

Barcha chaqaloqlar hayotining ilk kunlarida quyidagi irsiy kasalliklarga tekshiruvdan o'tkaziladi:



Fenilketonuriya

Vrodjeniy gipotireoz (qalqonsimon bez yetishmovchiligi)

Adrenogenital sindrom

Galaktozemiya

3. Genetik maslahat (konsultatsiya)

Nikohdan oldin yoki homiladorlik rejalashtirilayotgan juftliklarga beriladi.

Oila tarixida irsiy kasallik bo'lsa, bu ayniqsa muhim.

Genetik shifokor DNK testlari asosida xavflarni baholaydi.

4. Molekulyar-genetik testlar

PCR(polimeraza zanjir reaksiyasi) gendagi mutatsiyani tez aniqlaydi.

CGH (Comparative Genomic Hybridization)gendagi deletsiya va duplikatsiyani aniqlaydi.

Irsiy kasalliklarni oldini olish olish bo'yicha asosiy chora tadbirlar

Qarindoshlar o'rtasidagi nikohlarni kamaytirish Yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar natijasida homila bir xil nosog'lom genni ikkala tomondan meros qilib olishi mumkin. Bu esa irsiy kasalliklar xavfini bir necha barobarga oshiradi.

Jamiyatda genetik savodxonlikni oshirish

Ommaviy axborot vositalari va ta'lim orqali aholi orasida genetik xavf va irsiy kasalliklar haqida tushuncha kengaytiriladi. Bu esa oilalarni mas'uliyatli qaror qabul qilishga undaydi.

Profilaktik vaksinatsiya va sog'lom turmush tarzi

Ayrim genetik kasalliklar (masalan, immun tanqisligi bilan bog'liq) tashuvchilarda infeksiyalarni oldini olish juda muhim. Homiladorlikni rejalashtirayotgan ayollar o'z sog'lig'iga alohida e'tibor berishi zarur.

Xulosa: 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, skrining markazlari faoliyat ko'rsatib kelmoqda.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Pariyskaya T.V.. Spravochnik pediatria. EKSMO. Moskva 2004 g.

Rukovodstvo po detskoy artrologii. Pod red.akad. AMN SSSR M.Ya Studenikina i porf. A.A.Yakovlevoy.-L. 1987.-S. 162-170.

3. Spravochnik vracha obshey praktiki. Pod redaksicy akad. RAMN. -R.Paleeva. EKSMO 2002 g

4. Spravochnik pediatria. Sankt-Peterburg, Moskva, 2004 god.

5. Ibragimov Tohir, "Qandli diabetni yengish mumkinmi? Toshkent-2019.