

## IRSIY VA XROMOSOMA KASALLIKLARI



*Muratova Nafisaxon Nizomjon qizi*

*Xo'jaobod Abu Ali ibn Sino nomidagi jamoat salomatligi texnikumi*

*Maxsus fani o'qituvchisi.*



### **Bolalarda tug'ma va irsiy kasalliklarni barvaqt aniqlash dasturi qabul qilindi**

Prezident Bolalarda tug'ma va irsiy kasalliklarni barvaqt aniqlash davlat dasturini tasdiqladi.

**O'zbekiston Prezidenti Shavkat Mirziyoyev 25 dekabrda qarori bilan bolalarda tug'ma va irsiy kasalliklarni barvaqt aniqlash Davlat dasturini tasdiqladi.**

2013–2017 yillarda sog'liqni saqlashning birlamchi bo'g'ini darajasida 2,1 milliondan ortiq homilador ayol tekshirildi, ularning 65 ming nafarida homila rivojlanishining tug'ma nuqsonlari aniqlanishi munosabati bilan homiladorlik to'xtatildi. Skrining markazlarida 1,1 milliondan ortiq homilador ayol tug'ishgacha bo'lgan davr tekshiruvidan o'tkazildi. Ulardan homiladorlik davri patologik kechgan 210 ming nafardan ortiq ayol dori-darmonlar bilan davolandi. Umuman olganda, homilador ayollarni tug'ishdan oldin tekshirish natijasida 21 ming nafardan ortiq rivojlanishida tug'ma nuqsonlar va irsiy kasalliklar bo'lgan bola tug'ilishining oldini olish imkonini berdi.

### **Irsiy kasalliklar**

Irsiy kasalliklar – genetik informatsiya (irsiy axborotning) 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, klinik-genealogik usul bilan o'rganiladi, bunda avlodlar shajarasi tuziladi. Bu usul yordamida irsiy kasalliklar (autosom-dominant, autosom-retsessiv va jins bilan bog'lik kasalliklarning turli yo'llar bilan nasldan-naslga o'tishi aniqlanadi. Autosom-dominant kasalliklarda, kasallik autosomada joylashgan dominant genlar orqali nazorat qilinadi. Bunda kasallik har avlodda 50 % dan ortiq hollarda uchraydi. Braxidaktiliya, araxnodaktiliya, rtinoblastoma, psoriazning ma'lum bir turlari va boshqa(lar) shu yo'l bilan nasldan-naslga o'tadi.

Autosom-retsessiv irsiy kasalliklarda 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 kurilganda oshadi. Bularga fenilketonuriya, miokloniya, [epilepsiya](#), [oligofreniyaning](#) ma'lum bir turlari va boshqa(lar) misol bo'la oladi. Ma'lum bir autosom-dominant va autosom-retsessiv irsiy kasalliklar (masalan, [daltonizmning](#) ma'lum bir turi, [gemofiliya A](#), sideroaxrstik anemiya va boshqa(lar)) jins bilan bog'lik holda nasldan-naslga 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 nasldan-naslga o'tish qonuniyatlarini o'rganib kelmay, organizmning ayrim irsiy kasalliklarga moyilligini ham aniqlash imkonini beradi.

Xromosoma va gen irsiy kasalliklari farqlanadi. Xromosoma kasalliklari, asosan, xromosoma tuzilishi va sonining o'zgarishi tufayli kelib chiqadi, bu yangi tug'ilgan bolalarda 1 % ni tashkil etadi. Xromosomadagi jiddiy o'zgarishlar, ko'pincha, organizmning hayot faolligini cheklab, rivojlanayotgan homilaning nobud bo'lishiga olib keladi. Bu kasalliklar autosomal va jinsiy xromosomalarda ro'y bergan o'zgarishlar oqibatida kelib chiqadi. Bularga Shereshevskiy-Terner (kariotipi – X0), Klaynfelter (XXY), Patau (13 trismiya), [Daun](#), «mushuk chinkirig'i» kabi sindrom va kasalliklar kiradi.

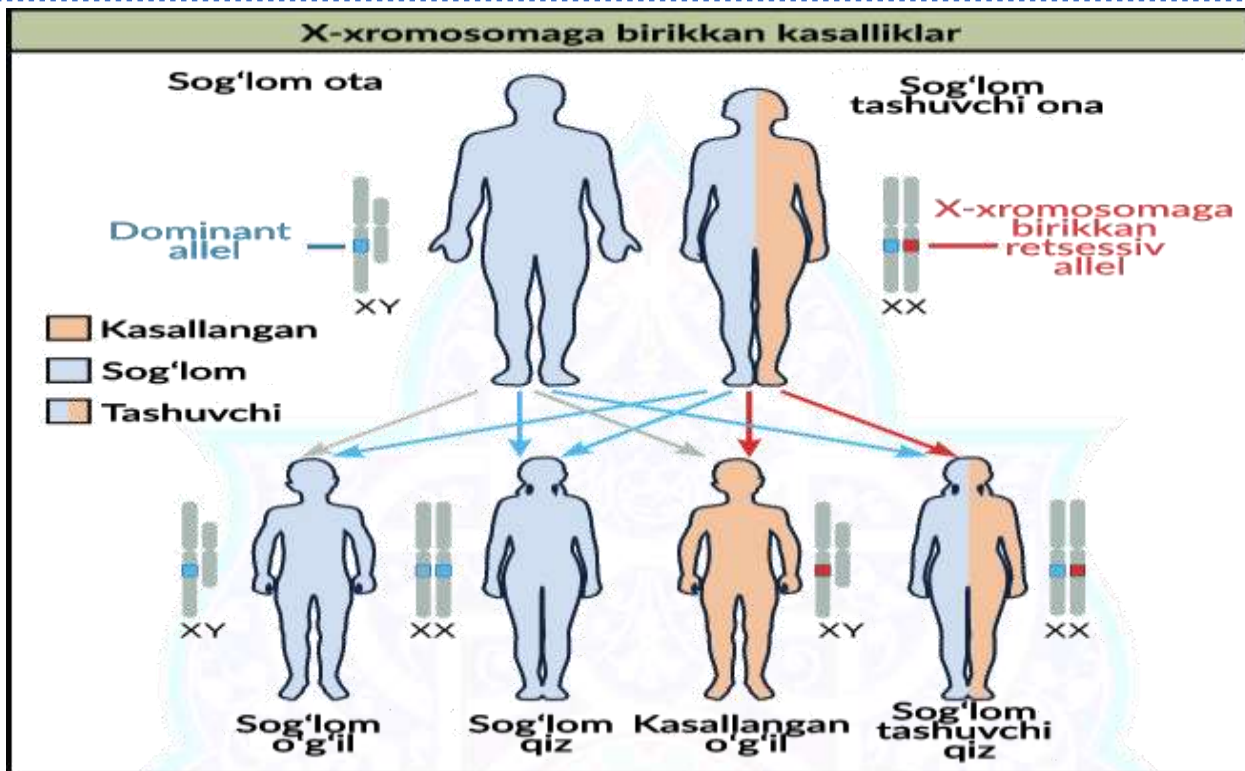
Umuman, ko'pgina xromosoma kasalliklarida odam skeleti tuzilishi va nerv tizimi o'zgaradi, tashqi va ichki a'zolarining tug'ma nuqsonlari, o'sishdan orqada qolish, nerv, endokrin va boshqa(lar) tizimlarning buzilishi kuzatiladi, bemorlarning generativ faolligi pasayadi. Gen kasalliklari nuqtali mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan moddalar almashinuviga aloqador. Hozir ularning 30 dan ortiq xili aniqlangan. Masalan, yog' almashinuvining buzilishi markaziy nerv tizimi

faoliyatining o'zgarishi bilan kechadi. Bulardan eng og'iri Tez-Saks nevrotik idiotiyasidir, bunda ko'rish qobiliyatining susayishi, esi pastlik va boshqa(lar) nevrologik simptomlar kuzatiladi.

Karbonsuv almashinuvining o'zgarishiga aloqador irsiy kasalliklardan galaktozemiya uchraydi. Bunda galaktozani glyukozaga aylantiruvchi fermentativ jarayon o'zgaradi, galaktoza va uning mahsulotlari hujayralarda to'planib, markaziy nerv tizimi va a'zolar faoliyatiga zarar yetkazadi. Qandli diabet ham karbonsuv almashinuvining buzilishiga aloqador irsiy kasalliklardandir.

Bruton kasalligida immunoglobulin fraktsiyalarining sintez qilinishi buziladi, kasallik, asosan, o'g'il bolalarda uchraydi. Bunda bolalar deyarli sog'lom tug'iladi, lekin 3-4 oyligidayoq yuqumli kasalliklarga beriluchanligi aniqlanadi.

Qonga aloqador irsiy kasalliklarga chaqaloqlarning gemolitik kasalligi kiradi. Bu, asosan, ona va bola qonidagi rezus-omil hamda er-xotin qon guruhlarining mos kelmasligi oqibatida ro'y beradi. Oq qon tanachalari – leykotsitlar patlogiyasi bilan bog'liq irsiy kasalliklar ham bo'lishi mumkin. Masalan, leykoz (oq qon kasalligining vujudga kelishida gen mutatsiyalarining ahamiyati borligi ma'lum. Gemofiliya ham qon tizimining irsiy kasalligi bo'lib, bunda, asosan, qonning ivish xususiyati pasayadi; qon ivishida ishtirok etadigan ayrim oqsillar sintezi buziladi. Irsiy kasalliklarni aniqlash va oldini olish bilan tibbiy genetika shug'ullanadi. Uning asosiy vazifasi irsiy kasalliklarning tarkalishini, oilada irsiy kasal bola tug'ilishi ehtimoli borligini aniqlashdan iborat. Odam irsiy patologiyasni o'rganishda boshqa usullar ichida sitogentik usul alohida o'rin tutadi. Bu usul yordamida irsiyat asoslarini, odam kariotipining me'yor va patologiyasini, mutatsion va evolyutsion jarayonlarning ma'lum bir qonuniyatlarini o'rganish mumkin.



### Xromosoma kasalliklari

- [xromosomalar](#) soni yoki tuzilishining o'zgarishi bilan kechadigan irsiy kasalliklar. Xromosomalardagi u yoki bu o'zgarishlar mutatsiyalarning bir turi hisoblanadi. Agarda xromosoma mutatsiyalari jinsiy hujayralar yoki urug'langan tuxum xujayralari bo'linishining birinchi bosqichlarida yuzaga kelsa, ular rivojlanayotgan organizmning ko'pgina hujayralaga o'tadi, natijada qator rivojlanish nuqsonlari kuzatiladi. Xromosomasida me'yordan tashqari o'zgarishlar bor embrionlar tug'ilgunga qadar nobud bo'ladi, o'lik tug'ilgan chaqaloqlarning 6%i xromosomalarida buzilishlar borligi aniqlangan.

Xromosoma kasalliklariga, asosan, xromosomalarning ikki xil o'zgarishi sabab bo'ladi; ulardan birinchisida xromosomalar sonining o'zgarishi kuzatiladi. Masalan, uch to'plam xromosomaligi tug'ilgan bolalar uzoq yashamaydi. Xromosoma kasalliklarining ko'pchiligida bir juft xromosomalarning birida qo'shimcha xromosomalar paydo bo'ladi (trisomiya). Ko'pincha trisomiya 21 xromosomada vujudga keladi, bunda [Daun kasalligi](#) rivojlanadi. Boshqa hollarda, jinsiy xromosomalar soni o'zgaradi, mas, xromosomalar to'plamida Xxromosomalar soni beshtagacha, Y xromosomalar — uchtagacha ko'payadi. Xromosoma kasalliklarida jinsiy a'zolar holati va jinsiy yetilishi buziladi, bepushtlik rivojlanadi. Ayrim Xromosoma kasalliklari jins bilan bog'liq bo'ladi. Masalan, ayollarda ko'proq Shereshevskiy-Terner va Xtrisomiya sindromi, erkaklarda esa Klaynfelter sindromi kuzatiladi, bunda Xxromosoma ortikcha uchraydi.

Xromosomalarni aniqlash usullari takomillashuvi bilan alohida u yoki bu xromosomatsing o'zgarishi bilan bog'liq ko'pgina tug'ma rivojlanish nuqsonlari qayd

etilmoqda. Bunda anomaliyalar kuchsizroq namoyon bo‘lib, faqatgina ayrim a‘zo va to‘qimalar bilangina bog‘liq bo‘ladi. Masalan, 13 xromosomadagi mutatsiya hisobiga bolalar ko‘zi sklerasida bir tomonlama yoki ikki tomonlama retinoblastoma (o‘sma kasalligi) rivojlanadi.

Ko‘pincha Xromosoma kasalliklari bor bolalar sog‘lom otaonalardan tug‘iladi. Xavfli guruhga, asosan, katta yoshdagi ayollar kiradi (35—40 yoshdan so‘ng), ularda Daun va Xromosoma kasalliklarilar bilan tug‘ilish bir necha bor oshib ketadi.

Hozirgi Toshkent shahrida Respublika skrining markazi va viloyat markazlarida uning filiallari mavjud, u yerda mutaxassislar homilador ayollar va yangi tug‘ilgan chaqaloqlarda irsiy kasalliklarni erta aniqlashga qaratilgan kuzatuv ishlari olib boradilar, Xromosoma kasalliklariga gumon qilinganda darhol uni oldini olish choratadbirlari amalga oshiriladi. Xuddi shu maqsadsa oilaviy poliklinika va tibbiygenetik maslahatxonalar faoliyat ko‘rsatadi.

#### Adabiyotlar:

1. Xoliqov P.X., Qurbonov A.Q. va boshqalar. Tibbiy biologiya va umumiy genetika. “Ziyo-nashr”. Toshkent. 2018 y.
2. Nishonboev K.N., Hamidov J.H., - " Tibbiy biologiya va genetika ". Davlat ilmiy nashriyoti. Toshkent. 2005 y.
3. Ярыгин М. «Биология». Учебник. М., 1999.

#### Internet saytlari

1. <http://www.medline.ru>.
2. [www.freebooks4doktors.com/fl/spec4.htm](http://www.freebooks4doktors.com/fl/spec4.htm);
3. [www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/)
4. [www.histology.narod.ru/](http://www.histology.narod.ru/)
5. <http://rsmu.ru/8894.html>
6. <http://www.dapamojnik.info/gist/>
7. [www.morphology.dp.ua/hist.php](http://www.morphology.dp.ua/hist.php)
8. <http://histologyatlas.wisc.edu/>