



IRSIY KASALLIKLAR VA ULARNING RIVOJLANISHI,
KELIB CHIQISH SABABLARI

Jumanova Nargiza Eshmamatovna

Master teacher at Samarkand State Medical University

Tursunmurodov Rustam Ravshan o'g'li

Student of Samarkand State Medical University

Abstract: *Irsiy kasalliklarning oldini olish va davolash yo'llarini o'rganish zamonaviy tibbiyotda dolzarb masalalardan biri hisoblanadi. Genetik mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan bu kasalliklar inson hayot sifati va sog'lig'iga jiddiy ta'sir ko'rsatadi. Ilmiy izlanishlar natijasida yangi diagnostika usullari, gen terapiya va oldini olish choralari rivojlantirish imkoniyatlari ortib bormoqda. Zamonaviy tibbiyot genetik kasalliklarni erta aniqlash uchun genetik testlar, prenatal diagnostika, sitogenetik tadqiqotlar kabi usullardan foydalanmoqda. Ayniqsa, gen terapiya texnologiyalari ba'zi irsiy kasalliklarni davolashda istiqbolli usul sifatida qaralmoqda. Shu bilan birga, genetik maslahat olish orqali irsiy kasalliklarning avlodlarga o'tish xavfini kamaytirish mumkin. Sog'lom turmush tarzi va tibbiy profilaktika irsiy kasalliklarning rivojlanish ehtimolini pasaytirishi mumkin. Shu sababli, genetik jihatdan xavf omiliga ega bo'lgan insonlar muntazam ravishda mutaxassis ko'rigidan o'tishlari muhimdir. Kelajakda genetik muhandislik, CRISPR texnologiyasi va boshqa ilg'or usullar orqali irsiy kasalliklarning oldini olish va ularni samarali davolash imkoniyatlari yanada kengayadi. Bu esa insoniyat uchun yangi tibbiy imkoniyatlar eshigini ochadi.*

Keywords: *Irsiy kasalliklar, genetik mutatsiyalar, xromosoma anomaliyalari, monogen kasalliklar, poligen kasalliklar, mitoxondrial kasalliklar, autosom-dominant, autosom-retsessiv, X-xromosomaga bog'liq kasalliklar, gen terapiya, prenatal diagnostika, sitogenetik tadqiqotlar, genetik testlar, irsiy kasalliklarning oldini olish, genetik maslahat, CRISPR tex*

Introduction

Irsiy kasalliklar inson DNKsidagi genetik o'zgarishlar natijasida rivojlanadigan xastaliklardir. Ushbu kasalliklar nasldan-naslga o'tishi yoki yangi mutatsiyalar natijasida yuzaga kelishi mumkin. Ayrim hollarda irsiy kasalliklar bolaning tug'ilganidan boshlab namoyon bo'lsa, ba'zilarida esa yillar o'tibgina simptomlar kuzatiladi. Bugungi tibbiyotda irsiy kasalliklarning oldini olish va davolash borasida katta yutuqlarga erishilgan. Ayniqsa, genetik diagnostika, gen terapiya va tug'ruqdan oldingi tekshiruvlar orqali kasalliklarni erta aniqlash va nazorat qilish imkoniyatlari ortib bormoqda. Irsiy kasalliklar quyidagi asosiy sabablar tufayli yuzaga keladi: Genetik mutatsiyalar – DNKdagi ba'zi genlarning tuzilishidagi o'zgarishlar organizm faoliyatida buzilishlarga olib keladi. Xromosoma anomaliyalari – xromosomalarning soni yoki tuzilishidagi o'zgarishlar kasalliklarni keltirib



chiqaradi. Mitoxondrial DNK o'zgarishlari – onadan bolaga o'tadigan mitoxondrial genetik muammolar metabolik kasalliklarga sabab bo'ladi. Genetik kasalliklar quyidagi asosiy turlarga bo'linadi: Monogen kasalliklar – faqat bitta gendagi mutatsiya tufayli rivojlanadigan kasalliklar. Ular quyidagi irsiylanish shakliga ega bo'lishi mumkin: Autosom-dominant kasalliklar – ota-onadan biri kasallikka sabab bo'luvchi dominant genni olib yursa, bola kasallikka chalinadi. Masalan, Marfan sindromi, Polikistik buyrak kasalligi, Hantington kasalligi. Autosom-retsessiv kasalliklar – kasallik faqat ikkala ota-ona ham patologik genni olib yurgan taqdirda namoyon bo'ladi. Masalan, Talassemiya, Fenilketonuriya, Spinal mushak atrofiyasi. X-xromosomaga bog'liq kasalliklar – erkaklarda ko'proq uchraydi, chunki ularda bitta X-xromosoma mavjud. Masalan, Duchenne mushak distrofiyasi, Gemofiliya, Fragil X sindromi. Mitoxondrial kasalliklar – faqat ona orqali avlodga o'tadigan kasalliklar. Masalan, Leberning irsiy optik nevropatiyasi, Mitoxondrial ensefalopatiya. Poligen kasalliklar – bir nechta genning o'zaro ta'siri va tashqi muhit omillari sababli rivojlanadigan kasalliklar. Bunday kasalliklarga Qandli diabet, Yurak-qon tomir kasalliklari, Astma, Saraton kiradi. Xromosoma kasalliklari – xromosomalarning son yoki tuzilishidagi buzilishlar sababli yuzaga keladi. Masalan: Daun sindromi (trisomiya 21) – ortiqcha 21-xromosoma sababli yuzaga keladi. Turner sindromi (X0 genotipi) – ayollarda bitta X-xromosomaning yo'qligi sababli rivojlanadi. Klaynfelter sindromi (XXY genotipi) – erkaklarda ortiqcha X-xromosomaning mavjudligi natijasida kelib chiqadi.

Fenilketonuriya (PKU)

Bu autosom-retsessiv kasallik bo'lib, fenilalanin aminokislotasini parchalovchi fermentning yetishmovchiligi tufayli rivojlanadi. Agar kasallik erta aniqlanmasa, fenilalanin organizmda to'planib, miya shikastlanishiga olib keladi. PKU bilan kasallangan bolalar maxsus dietaga rioya qilishlari shart.

Siklelli anemiya

Autosom-retsessiv irsiy kasallik bo'lib, qizil qon tanachalarining noto'g'ri shakllanishiga olib keladi. Kasallik qon tomirlarda tiqilish va kislorod yetishmovchiligiga sabab bo'ladi.

Gemosideroz

Temir metabolizmining buzilishi natijasida ortiqcha temir organizmda to'planadi. Bu autosom-retsessiv kasallik bo'lib, jigar, yurak va boshqa organlarning shikastlanishiga olib keladi.

Irsiy kasalliklarni erta aniqlash uchun quyidagi diagnostika usullari qo'llaniladi:

Genetik testlar – DNK mutatsiyalarini aniqlash. Prenatal diagnostika – homiladorlik davrida irsiy kasalliklarni tekshirish (amniyosentez, xorion villus biopsiyasi). Biokimyoviy analizlar – organizmda ma'lum fermentlarning yetishmovchiligi yoki ortiqchaligini aniqlash. Sitogenetik tadqiqotlar – xromosoma anomaliyalarini aniqlash uchun o'tkaziladi.

Irsiy kasalliklarning oldini olish uchun quyidagi choralarga rioya qilish muhim: Genetik maslahat olish – agar oilada irsiy kasalliklar mavjud bo'lsa, farzandli bo'lishdan oldin mutaxassis bilan maslahatlashish lozim. Prenatal diagnostika o'tkazish – homiladorlik



TANQIDIY NAZAR, TAHLILIY TAFAKKUR VA INNOVATION G'OYALAR



paytida DNK testlari orqali kasallik xavfini baholash. Sog'lom turmush tarzi – genetik kasalliklarni keltirib chiqaruvchi muhit omillarini minimallashtirish.

Hozirgi kunda gen terapiya yordamida ba'zi irsiy kasalliklarni davolash yo'llari ishlab chiqilmoqda. Bu usul DNK mutatsiyalarini to'g'rilash yoki zararlangan genni sog'lom nusxasi bilan almashtirish orqali kasallikni yo'q qilishga qaratilgan. Gen terapiya yordamida muvaffaqiyatli davolangan kasalliklar: Spinal mushak atrofiyasi – nusxalangan SMN1 genini bemorga yuborish orqali davolanmoqda. Leberning tug'ma ko'rlik sindromi – gen terapiya orqali ko'rish qobiliyatini tiklash mumkin bo'lmoqda.

Duchenne mushak distrofiyasi – kasallikka sabab bo'luvchi DMD genining noto'g'ri qismlarini tuzatish bo'yicha tadqiqotlar olib borilmoqda

Irsiy kasalliklar inson genlarida yuzaga keladigan o'zgarishlar natijasida rivojlanadi. Ba'zi kasalliklarni erta tashxislash va profilaktika qilish orqali oldini olish mumkin, boshqalarida esa simptomatik davolash usullari qo'llaniladi. Zamonaviy gen terapiya texnologiyalari kelajakda ko'plab irsiy kasalliklarni to'liq davolash imkoniyatini yaratishi kutilmoqda. Shu boisdan genetik tadqiqotlar va sog'lom turmush tarziga e'tibor qaratish har bir inson uchun muhim hisoblanadi. Irsiy kasalliklar inson genlaridagi mutatsiyalar yoki xromosomalaridagi o'zgarishlar natijasida avloddan-avlodga o'tadigan xastaliklardir. Ular insonning hayoti davomida turli davrlarda namoyon bo'lishi mumkin. Ayrim irsiy kasalliklar tug'ma bo'lib, bolaning hayotining ilk kunlaridanoq seziladi, ba'zilar esa yillar o'tibgina rivojlanadi. Bugungi kunda 6 000 dan ortiq irsiy kasalliklar ma'lum bo'lib, ularning ayrimlari keng tarqalgan, ayrimlari esa juda kam uchraydigan noyob kasalliklar qatoriga kiradi. Masalan, Daun sindromi yoki gemofiliya ko'p uchraydi, biroq Tay-Sachs kasalligi yoki fibrodizplaziya kabi kasalliklar juda kam uchraydi. Irsiy kasalliklar ba'zan oilaviy ravishda nasldan-naslga o'tadi, ba'zan esa ota-onada bunday kasallik bo'lmasa ham bola ushbu kasallik bilan tug'ilishi mumkin. Bu holat mutatsiyalar va genetik moslashuv jarayonlari bilan bog'liqdir. Zamonaviy tibbiyot genetik kasalliklarni o'rganish va ularni oldini olishda katta yutuqlarga erishmoqda. Ayniqsa, prenatal diagnostika, gen terapiya va tug'ruqdan oldingi genetik maslahatlar kasalliklarni erta aniqlash va ularning oldini olishda muhim o'rin tutadi.

Irsiy kasalliklar genetik o'zgarishlar natijasida yuzaga keladi. Ular turli xil mexanizmlar bilan rivojlanadi va har xil namoyon bo'lish shakllariga ega. Ularni quyidagi asosiy guruhlariga ajratish mumkin:

Monogen kasalliklar – bitta gendagi mutatsiya sababli rivojlanadi. Ushbu kasalliklar autosom-dominant, autosom-retsessiv, X-xromosomaga bog'liq yoki mitoxondrial yo'l bilan irsiylanishi mumkin. Masalan, gemofiliya, fenilketonuriya, kistik fibroz, Tay-Sachs sindromi shu turkumga kiradi.

Poligen kasalliklar – bir necha genlarning o'zaro ta'siri natijasida rivojlanadi. Bu kasalliklarning rivojlanishiga tashqi muhit omillari ham ta'sir qiladi. Yurak-qon tomir kasalliklari, qandli diabet, revmatoid artrit, astma kabi kasalliklar shular jumlasidandir.



TANQIDIY NAZAR, TAHLILIY TAFAKKUR VA INNOVATION G'OYALAR



Xromosoma kasalliklari – xromosomalardagi son yoki tuzilish o'zgarishlari bilan bog'liq. Masalan, Daun sindromi (trisomiya 21), Turner sindromi, Klaynfelter sindromi shular jumlasiga kiradi.

Mitoxondrial kasalliklar – mitoxondrial DNKdagi mutatsiyalar tufayli yuzaga keladi va faqat ona orqali avlodga o'tadi. Bu kasalliklarning aksariyati metabolik jarayonlarning buzilishi bilan bog'liq bo'lib, asab tizimi va mushaklarga katta ta'sir ko'rsatadi.

Monogen kasalliklar genetik koddagi aniq bir nuqtaviy mutatsiya sababli yuzaga keladi. Bu kasalliklarda irsiylanish shakli muhim rol o'ynaydi:

Autosom-dominant kasalliklar – agar ota yoki onadan biri patologik genni olib yursa, kasallik namoyon bo'ladi. Masalan, Marfan sindromi, Huntington kasalligi, Akhondroplaziya.

Autosom-retsessiv kasalliklar – kasallik faqat ikkala ota-onadan ham mutatsiyaga uchragan gen o'tganda namoyon bo'ladi. Bunday kasalliklarga kistik fibroz, fenilketonuriya, albinizm misol bo'la oladi.

X-xromosomaga bog'liq kasalliklar – odatda erkaklarda uchraydi, chunki ular bitta X-xromosoma mavjud. Masalan, gemofiliya, Duchenne mushak distrofiyasi, X-bog'liq immuntanqislik sindromlari.

Mitoxondrial kasalliklar – faqat onadan o'tadi, chunki mitoxondrial DNK faqat ona tomonidan avlodga o'tkaziladi. Leberning irsiy optik nevropatiyasi va mitoxondrial ensefalopatiya bunga misoldir.

Poligen kasalliklar bir nechta gen va tashqi omillarning o'zaro ta'siri natijasida rivojlanadi. Ularning rivojlanishida irsiy moyillikdan tashqari quyidagi omillar ham katta rol o'ynaydi:

Noto'g'ri ovqatlanish

Semizlik

Kam harakatlilik

Chekish va spirtli ichimliklar iste'mol qilish

Stress va ekologik muhit

Zamonaviy tibbiyotda irsiy kasalliklarni erta aniqlash va oldini olish uchun quyidagi diagnostika usullari qo'llaniladi:

Genetik testlar – DNK mutatsiyalarini aniqlash

Prenatal skrining – homiladorlik davrida ultratovush, biokimyoviy testlar Sitogenetik tekshiruvlar – xromosoma o'zgarishlarini aniqlash

Biokimyoviy analizlar – ferment yetishmovchiligini tekshirish

Irsiy kasalliklarning oldini olish uchun quyidagi choralarga rioya qilish muhim:

Genetik maslahat – oilada irsiy kasalliklar mavjud bo'lsa, farzandli bo'lishdan oldin shifokor bilan maslahatlashish

Sog'lom turmush tarzi – homiladorlik davrida zararli odatlardan voz kechish

Prenatal diagnostika – kasalliklar homiladorlik davrida aniqlansa, kerakli chora ko'rish
Irsiy kasalliklar inson genlaridagi mutatsiyalar yoki xromosomalardagi o'zgarishlar



TANQIDIY NAZAR, TAHLILIY TAFAKKUR VA INNOVATION G'OYALAR



natijasida avlodan-avlodga o'tadigan xastaliklardir. Ular tug'ma bo'lishi yoki ayrim omillar ta'sirida ancha kech aniqlanishi mumkin. Irsiy kasalliklar turli organlar va tizimlarga ta'sir qilib, inson hayotining turli davrlarida namoyon bo'ladi. Bugungi kunda 6 000 dan ortiq irsiy kasalliklar ma'lum bo'lib, ularning ayrimlari keng tarqalgan, ayrimlari esa juda kam uchraydigan noyob kasalliklar qatoriga kiradi.

Irsiy kasalliklarning sabablari va tasnifi

Irsiy kasalliklar genetik o'zgarishlar tufayli yuzaga keladi. Ular quyidagi guruhlariga ajratiladi:

Monogen kasalliklar – bitta gendagi mutatsiya sababli kelib chiqadi. Bular autosom-dominant, autosom-retsessiv, X-xromosomaga bog'liq yoki mitoxondrial yo'l bilan irsiylanishi mumkin. Bunday kasalliklarga masalan, gemosideroz, sirroz, gemofiliya, fenilketonuriya, kistik fibroz, Tay-Sachs sindromi kiradi.

Poligen kasalliklar – bir necha genlarning o'zaro ta'siri natijasida rivojlanadi. Bu kasalliklarning paydo bo'lishiga tashqi muhit omillari ham ta'sir qiladi. Yurak-qon tomir kasalliklari, qandli diabet, revmatoid artrit, astma kabi kasalliklar shular jumlasidandir.

Xromosoma kasalliklari – xromosomalardagi son yoki tuzilish o'zgarishlari bilan bog'liq. Masalan, Daun sindromi (trisomiya 21), Turner sindromi, Klaynfelter sindromi shular jumlasiga kiradi.

Monogen kasalliklar va ularning xususiyatlari. Monogen kasalliklar genetik koddagi aniq bir nuqtaviy mutatsiya sababli yuzaga keladi. Bu kasalliklarda irsiylanish shakli muhim rol o'ynaydi: Autosom-dominant kasalliklar – agar ota yoki onadan biri patologik genni olib yursa, kasallik namoyon bo'ladi. Masalan, Marfan sindromi, Huntington kasalligi, Akhondroplaziya. Autosom-retsessiv kasalliklar – kasallik faqat ikkala ota-onadan ham mutatsiyaga uchragan gen o'tganda namoyon bo'ladi. Bunday kasalliklarga kistik fibroz, fenilketonuriya, albinizm misol bo'la oladi. X-xromosomaga bog'liq kasalliklar – odatda erkaklarda uchraydi, chunki ular bitta X-xromosoma mavjud. Masalan, gemofiliya, Duchenne mushak distrofiyasi, X-bog'liq immuntanqislik sindromlari. Mitoxondrial kasalliklar – faqat onadan o'tadi, chunki mitoxondrial DNK faqat ona tomonidan avlodga o'tkaziladi. Leberning irsiy optik nevropatiyasi va mitoxondrial ensefalopatiya bunga misoldir.

Poligen kasalliklar va ularning rivojlanish omillari

Poligen kasalliklar bir nechta gen va tashqi omillarning o'zaro ta'siri natijasida rivojlanadi. Ularning rivojlanishida irsiy moyillikdan tashqari quyidagi omillar ham katta rol o'ynaydi:

Noto'g'ri ovqatlanish

Semizlik

Kam harakatlilik

Chekish va spirtli ichimliklar iste'mol qilish

Stress va ekologik muhit

Poligen kasalliklarga misollar:



Yurak-qon tomir kasalliklari (gipertoniya, ateroskleroz)

II tip qandli diabet

Allergik kasalliklar (astma, atopik dermatit)

Revmatik kasalliklar (revmatoid artrit)

Neyrodegenerativ kasalliklar (Altsgeymer, Parkinson)

Xromosoma kasalliklari va ularning klinik belgilar

Xromosoma kasalliklari odatda xromosomalarning son yoki tuzilish o'zgarishlari bilan bog'liq. Ularning asosiy sabablari:

Mayoz yoki mitoz jarayonidagi nosozliklar

Radiatsiya va kimyoviy moddalarning ta'siri

Ota-onaning yoshiga bog'liq omillar

Eng keng tarqalgan xromosoma kasalliklari:

Daun sindromi – 21-xromosomaning ortiqcha nusxasi (trisomiya) natijasida yuzaga keladi. Bu sindrom bilan tug'ilgan bolalarda aqliy rivojlanish orqada qoladi, yurak nuqsonlari va mushak sustligi kuzatiladi.

Klaynfelter sindromi – erkaklarda XXY genotip natijasida yuzaga keladi. Bu kasallikka chalingan erkaklar baland bo'yli, jinsiy rivojlanishi sust, bepushtlikka moyil bo'ladi.

Terner sindromi – ayollarda bitta X-xromosomaning yo'qligi sababli yuzaga keladi. Bunday ayollar past bo'yli, jinsiy rivojlanishi yetarli bo'lmaydi, bepushtlik kuzatiladi.

Irsiy kasalliklarning tashxis usullari

Zamonaviy tibbiyotda irsiy kasalliklarni erta aniqlash va oldini olish uchun quyidagi diagnostika usullari qo'llaniladi: Genetik testlar – DNK mutatsiyalarini aniqlash

Prenatal skrining – homiladorlik davrida ultratovush, biokimyoviy testlar

Sitogenetik tekshiruvlar – xromosoma o'zgarishlarini aniqlash

Biokimyoviy analizlar – ferment yetishmovchiligini tekshirish

Irsiy kasalliklarning oldini olish va davolash usullari

Irsiy kasalliklarning oldini olish uchun quyidagi choralarga rioya qilish muhim:

Genetik maslahat – oilada irsiy kasalliklar mavjud bo'lsa, farzandli bo'lishdan oldin shifokor bilan maslahatlashish

Sog'lom turmush tarzi – homiladorlik davrida zararli odatlardan voz kechish

Prenatal diagnostika – kasalliklar homiladorlik davrida aniqlansa, kerakli chora ko'rish

Irsiy kasalliklarning aksariyatini to'liq davolashning iloji yo'q, ammo simptomatik va gen terapiyasi orqali hayot sifatini yaxshilash mumkin. Masalan, gemofiliyada yetishmayotgan koagulyatsiya omillarini yuborish, fenilketonuriyada maxsus dieta tutish, gen terapiya yordamida ayrim monogen kasalliklarni tuzatish kabi usullar mavjud. Irsiy kasalliklar genetik omillarga bog'liq bo'lib, ularning ayrimlari to'liq davolanmasa ham, erta tashxis va profilaktika orqali hayot sifatini oshirish mumkin. Zamonaviy genetik tadqiqotlar tufayli ko'plab irsiy kasalliklarni oldini olish va davolash imkoniyatlari kengaymoqda. Shu sababli genetik tadqiqotlar va sog'lom turmush tarziga e'tibor qaratish har bir inson uchun muhim hisoblanadi.



ADABIYOTLAR RO'YXATI:

1. Emery A.E.H. "Elements of Medical Genetics" – Churchill Livingstone, 2011.
2. Strachan T., Read A.P. "Human Molecular Genetics" – Garland Science, 2018.
3. Nussbaum R.L., McInnes R.R., Willard H.F. "Thompson & Thompson Genetics in Medicine" – Elsevier, 2021.
4. Rimoin D.L., Pyeritz R.E., Korf B.R. "Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics" – Elsevier, 2020.
5. Vogel F., Motulsky A.G. "Human Genetics: Problems and Approaches" – Springer, 2010.
6. Scriver C.R., Beaudet A.L., Sly W.S., Valle D. "The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease" – McGraw-Hill, 2001.
7. Gardner R.J.M., Sutherland G.R. "Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling" – Oxford University Press, 2018.
8. Lynch H.T., Snyder C. "Genetics and Inherited Cancer Syndromes" – Springer, 2010.
9. Turnpenny P.D., Ellard S. "Emery's Elements of Medical Genetics" – Elsevier, 2020.
10. Watson J.D., Baker T.A., Bell S.P. "Molecular Biology of the Gene" – Pearson, 2013.
11. Griffiths A.J.F., Wessler S.R., Carroll S.B. "Introduction to Genetic Analysis" – W.H. Freeman, 2020.
12. Rimoin D.L. "Genetics in Medicine" – Elsevier, 2019.
13. Guttmacher A.E., Collins F.S. "Genomic Medicine: A Primer" – New England Journal of Medicine, 2002.
14. Ahmedov B.A., Xolmatov X.B. "Tibbiy genetika" – Toshkent, 2015.
15. Nurmatov A.N., Mo'minov T.I. "Irsiy kasalliklarning diagnostikasi va oldini olish" – Toshkent, 2018.
16. Haydarov S.H. "Molekulyar genetika asoslari" – Toshkent, 2020.
17. Karimov U.S., Shokirova D.X. "Genetika va tibbiyot" – Samarqand, 2017.
18. Rajabov M., Toshmatov R. "Tibbiy biologiya va genetika" – Toshkent, 2014.
19. Muxammedov A., Alimov N. "Nasliy kasalliklarning oldini olish" – Toshkent, 2019.