

HOMILA DAVRIDA IRSIY KASALLIKLARNI OLDINI OLISH

G'affarova Ruxshona Xamidullo qizi

Qo'qon Universiteti Andijon filiali

Tibbiyot fakulteti Davolash ishi yo'nalishi 23-06-guruh talabasi

Annotatsiya: Maqolada homila davrida irsiy kasalliklarning yuzaga kelish mexanizmlari, gistologik o'zgarishlar va bu holatlarning oldini olish usullari tahlil qilingan. Irsiy mutatsiyalar natijasida paydo bo'ladigan hujayraviiy va to'qimaviy o'zgarishlar, shuningdek, ularning erta diagnostikasi va profilaktikasida embriologik, genetik va gistologik tahlillarning ahamiyati yoritilgan. Maqolada profilaktika usullari, genetik skrining va zamonaviy molekulyar diagnostika imkoniyatlari haqida to'liq ma'lumotlar keltirilgan.

Kalit so'zlar: irsiy kasalliklar, homila rivojlanishi, gistologiya, embriologiya, profilaktika, genetik skrining, mutatsiya, genetik maslahat.

Irsiy kasalliklar inson salomatligiga jiddiy ta'sir ko'rsatuvchi omillardan biri hisoblanadi. Bu kabi kasalliklarning aksariyati homila rivojlanishi davrida shakllanadi va bu jarayonda hujayraviiy, to'qimaviy hamda organik o'zgarishlar yuz beradi. Gistologiya fani tufayli homiladagi to'qimalar rivojlanishini kuzatish, anomaliyalarni erta aniqlash va ularni oldini olish imkoni yaratiladi.

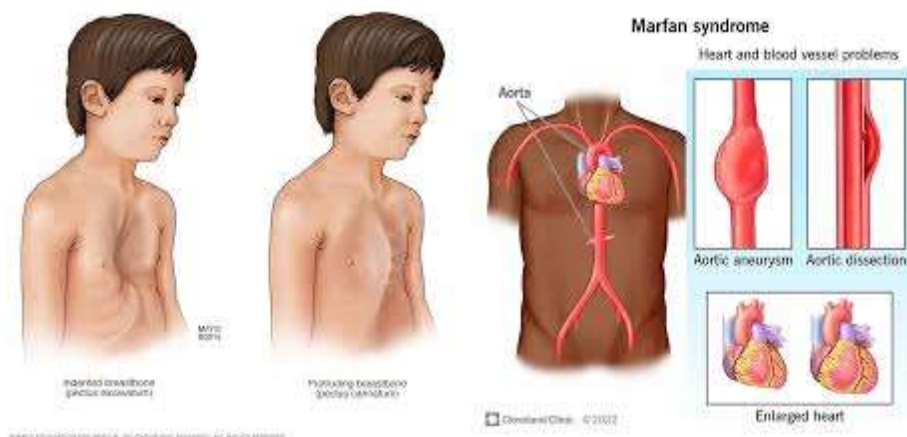
Irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari

Genetik mutatsiyalar. Genetik mutatsiyalar — bu DNK strukturasi o'zgarishlaridir, ular ko'pincha fetal rivojlanishning 1–12 haftalarida yuz beradi. Eng keng tarqalgan irsiy kasalliklar: Daun sindromi (trisomiya 21) Turner sindromi (XO karyotip) Kistofibroz, Talassemiya



Daun Turner sindromi

Nasldan-naslga o'tadigan to'qimaviy anomaliyalar. Ba'zi irsiy kasalliklar hujayra va to'qimalardagi morfologik o'zgarishlar bilan namoyon bo'ladi. Masalan, neyral nay yopilishidagi nuqsonlar, yurak devorining noto'g'ri rivojlanishi. **Marfan sindromi** — bu irsiy (genetik) kasallik bo'lib, biriktiruvchi to'qimalar strukturasi va funksiyasini buzadi. Ushbu to'qimalar butun organizm bo'ylab suyak, yurak-qon tomir tizimi, ko'z, o'pka va terida muhim rol o'ynaydi.



Kasallik sababi (etiologiyasi): Marfan sindromiga FBN1 genidagi (15-xromosomada joylashgan) mutatsiya sabab bo'ladi. Ushbu gen fibrillin-1 deb ataluvchi oqsilni kodlaydi. Fibrillin biriktiruvchi to'qimaning mustahkamligi va elastikligini ta'minlaydi. Nasldan o'tish turi: Avtosomal-dominant. Ya'ni ota-onadan biri kasallik tashuvchisi bo'lsa, bola kasallikni 50% ehtimol bilan meros qilib oladi.

Patogenez (kasallik rivojlanishi): Fibrillin-1 yetishmovchiligi tufayli: To'qimalarning elastikligi kamayadi, Kattalashgan yoki bo'shashgan aorta (yurakdan chiqadigan katta qon tomir), Suyaklar haddan tashqari o'sadi, Ko'z gavharining joylashuvi o'zgaradi (ektopiya lentis).

Klinik belgilar (simptomlar): Skelet tizimi: Uzoq va ingichka qo'l-oyoqlar (araknodaktiliya – "o'rgimchak barmoq"), Bo'y balandligi haddan ortiq, Orqa umurtqa qiyshiligi (skolioz), Ko'krak qafasining cho'kib yoki oldinga chiqib ketishi (pectus excavatum yoki carinatum).

Yurak-qon tomir tizimi: Aorta kengayishi yoki diseksiyasi – juda xavfli holat, yurak yetishmovchiligiga olib kelishi mumkin, Aortal klapan yetishmovchiligi, Mitral klapan prolapsi.

Oldini olish va profilaktika: Genetik maslahat olish (ayniqsa, nasliy holat bo'lsa), Oilaviy skrining (aka-uka va opa-singillarda tekshiruv), Homila davrida prenatal genetik testlar.

Homiladorlik va Marfan sindromi: Kasallik aniqlansa, preimplantatsion genetik diagnostika (PGD) va amniotsentez orqali bolada genetik o'zgarish bor-yo'qligi aniqlanishi mumkin. Marfan sindromi va homiladorlik haqida umumiy ma'lumot

Marfan sindromi — irsiy (autosom-dominant) biriktiruvchi to'qima kasalligi bo'lib, FBN1 geni mutatsiyasi bilan bog'liq. Kasallik asosan yurak-qon tomir tizimi, ko'z va skelet tizimini zararlaydi. Eng xavfli jihati — aorta kengayishi va yorilishi (disseksiyasi).

Marfan sindromining asosiy belgilari: Uzun bo'y, uzun qo'l-oyoqlar, "o'rgimchak barmoqlar", Ko'krak qafasi deformatsiyasi (ichkariga yoki tashqariga chiqishi), Ko'z gavhari siljishi, ko'rish pasayishi, Yurak klapanlari nuqsonlari, Aorta kengayishi, Homiladorlik nega xavfli bo'lishi mumkin?

Homiladorlik vaqtida: Qon hajmi 40–50% ga oshadi, Yurak yuklamasi ortadi, Gormonal ta'sir bilan tomir devori bo'shashadi, Bu omillar aortaga qo'shimcha bosim beradi va disseksiya xavfini oshiradi.

Qachon homiladorlik nisbatan xavfsiz?

Aorta diametri muhim mezon:

< 40 mm — nisbatan xavfsiz

40–45 mm — yuqori xavf

> 45 mm — homiladorlik tavsiya etilmaydi

Shuning uchun homiladorlikdan oldin Ehokardiyografiya shart.

Homiladorlik davrida kuzatuv, Kardiolog va akusher nazorati, Muntazam EHO tekshiruv, Qon bosimini nazorat qilish, Beta-blokatorlar ehtiyotkorlik bilan, Og'ir jismoniy zo'riqishdan saqlanish.

Bola uchun xavf. Marfan sindromi 50% ehtimol bilan bolaga o'tishi mumkin. Shu sababli genetik maslahat tavsiya etiladi.

Tug'ruq usuli. Aorta holatiga qarab: Kichik kengayishda — tabiiy tug'ruq mumkin. Katta kengayishda — kesarcha kesish afzal

Marfan sindromi bilan homiladorlik mumkin, ammo yuqori xavfli homiladorlik hisoblanadi. Eng muhimi — oldindan tekshiruv, rejalashtirish va doimiy tibbiy nazorat.

Irsiy kasalliklarni erta aniqlash va profilaktika usullari . Genetik skrining va diagnostika. Homilaning irsiy holatini aniqlash uchun quyidagi usullar qo'llaniladi:

Amniotsentez – amniotik suyuqlikni tekshirish; Xorion biopsiyasi – xorion to'qimasidan namuna olish;

Natal skrining – DNK asosida kasalliklarni aniqlash.

Preimplantatsion diagnostika. Bu usul sun'iy urug'lanish orqali hosil qilingan embrionda genetik mutatsiyalar bor-yo'qligini tekshiradi. Agar mutatsiya aniqlansa, embrion implantatsiya qilinmaydi.

Xulosa

Homila davrida yuzaga keladigan irsiy kasalliklar zahirida yotuvchi asosiy omillardan biri genetik materialdagi o'zgarishlar — ya'ni mutatsiyalardir. Bu mutatsiyalar homilaning hujayraviy darajasidan boshlab butun organizm rivojlanishiga salbiy ta'sir ko'rsatishi mumkin. Gistologik va embriologik yondashuvlar esa ushbu jarayonlarni erta aniqlash, baholash va nazorat qilish imkonini beradi. Aynan shuning uchun gistologiya fani homilaviy patologiyalarni o'rganishda va tibbiyotda kasalliklar oldini olishda muhim poydevor sanaladi.

Homila rivojlanishining dastlabki haftalarida sodir bo'ladigan xromosomal buzilishlar (masalan, trisomiya, monosomiya), gen mutatsiyalari (masalan, FBN1, CFTR, HBB genlari), shuningdek metabolik buzilishlar ko'pincha morfologik belgilar bilan birga kechadi. Bu belgilar hujayralar shakli, bo'linish sur'ati, to'qimalar o'sishi va differensiallanishidagi nomuvofiqlik tarzida namoyon bo'ladi. Ushbu o'zgarishlarni mikroskopik darajada tahlil qilish orqali mutaxassislar sog'lom yoki patologik rivojlanish ketma-ketligini baholay oladilar.

Zamonaviy prenatal skrining texnologiyalari — xususan, amniotsentez, xorion biopsiyasi, noninvaziv DNK testlar, molekulyar-genetik tahlillar yordamida homilaning sog'lig'i haqida oldindan muhim ma'lumotlar olinadi. Bunda ota-onalarga genetik maslahat berilishi, xavf darajasi baholanib, kelajak farzandning irsiy kasalliklardan holi tug'ilishi uchun imkoniyatlar yaratiladi.

Profilaktika — faqat kasallikni davolashdan iborat emas, balki uni umuman yuzaga kelmasligining oldini olishga qaratilgan yondashuvdir. Shu nuqtayi nazardan, gistologik va embriologik kuzatuvlar orqali irsiy xatarni erta bosqichda aniqlab, kerakli choralarni ko'rish — sog'lom avlod tarbiyasining kafolatidir.

Ayniqsa, tibbiyotning integratsiyalashgan yo'nalishlari — genomika, molekulyar biologiya, reproduktiv tibbiyot va hujayra texnologiyalari bu borada yangi ufqlarni ochmoqda. Har bir homilador ayol uchun individual skrining rejasi ishlab chiqish, yuqori xavfli oilalar uchun genetik monitoring olib borish, jamiyat miqyosida irsiy kasalliklar bo'yicha profilaktik dasturlar tashkil etish — yaqin kelajakning dolzarb vazifalari sirasiga kiradi. Shu sababli, homila davridagi irsiy kasalliklarning oldini olishda gistologik tahlil, genetik skrining va sog'lom turmush tarzi haqidagi tibbiy-ma'rifiy ishlar o'zaro chambarchas bog'liq bo'lib, ularni kompleks tarzda amalga oshirish kelajak avlodning salomatligini asrashda asosiy vosita bo'lib xizmat qiladi.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Abdullayev X.A., “Gistologiya”, Toshkent: 2020.
2. Johnson M.H. “Embryology and Genetics in Clinical Practice”, Cambridge University Press, 2018.
3. Ivanov A.F., “Meditsinskaya genetika”, Moskva: MEDpress-inform, 2019
4. World Health Organization. "Genomics and World Health", WHO Report, 2022.
5. American College of Medical Genetics. Guidelines on Prenatal Screening, 2021.
6. Gilbert, S.F., “Developmental Biology”, 12th ed., Sinauer Associates, 2020.