

IRSIY KASALLIKLARNING KELIB CHIQISH SABABLARI

Aliyeva Gulnora Ibragimovna

Annotatsiya

Ushbu maqolada Irsiy kasalliklarning turlari hamda ularning kelib chiqish sabablari haqida ma'lumotlar berilgan.

Kalitso'zlar: Irsiy kasalliklar, genetik informatsiya, gemofiliya, braxidaktiliya, araxnodaktiliya, retinoblastoma.

Irsiy kasalliklar – genetik informatsiya (irsiy axborot)ning 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 (autosomdominant, autosom-retsessiv va jins bilan bog'liq kasalliklar)ning turli yo'llar bilan nasldannaslga o'tishi aniqlanadi. Autosomdominant kasalliklarda, kasallik autosomada joylashgan dominant genlar orqali nazorat qilinadi. Bunda kasallik har avlodda 50% dan ortiq hollarda uchraydi. Braxidaktiliya, araxnodaktiliya, retinoblastoma, psoriazning ma'lum bir turlari va b. shu yo'l bilan nasldannaslga 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 qurilganda oshadi. Bularga fenilketonuriya, mi-okloniya, epilepsiya, oligofreniyaiknt ma'lum bir turlari va b. misol bo'la oladi. Ma'lum bir autosomdominant va autosom-retsessiv Irsiy kasalliklar (mas, dalto-nizmnit ma'lum bir turi, gemofiliya A, sideroaxrestik anemiya va b.) jins bilan bog'liq holda nasldannaslga 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 nasldannaslga o'tish qonuniyatlarini o'rganib kolmay, 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 qomilaning nobud bo'lishiga olib keladi. Bu kasalliklar autosomalar va jinsiy xromosomalarda ro'y bergan o'zgarishlar oqibatida kelib chiqadi. Bularga Shereshevskiy-Terner (kariotipi — XO), Klaynfelter (XXY), Patau (13 trisomiya), Daun, "mushuk chinqirig'i" kabi sindrom va kasalliklar kiradi.

Umuman ko'pgina xromosoma kasalliklarida odam skeleti tuzilishi va nerv sistemasi o'zgaradi, tashqi va ichki a'zolarining tug'ma nuqsonlari, o'sishdan orqada qolish, nerv, endokrin va b. sistemalarning buzilishi kuzatiladi, bemorlarning generativ faolligi pasayadi. Gen kasalliklari nuqtali mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan moddalar almashinuviga aloqador. Hozir ularning 30 dan ortiq xili aniqlangan. Mas, yog' almashinuvining buzilishi markaziy nerv sistemasi faoliyatining o'zgarishi bilan kechadi. Bulardan eng og'iri Tey-Saks amavrotik idiotiyasidir, bunda ko'rish kurbiliyatining susayishi, esi pastlik va b. nevrologik simptomlar kuzatiladi. Uglevod almashinuvining o'zgarishiga aloqador Irsiy kasalliklardan galaktozemiya uch-raydi. Bunda galaktozani glyukozaga aylantiruvchi fermentativ jarayon o'zgaradi, galaktoza va uning mahsulotlari qujayralarda to'planib, markaziy nerv sistemasi va a'zolar faoliyatiga zarar yetkazadi. Qandli diabet ham uglevod almashinuvining buzilishiga aloqador Irsiy kasalliklardandir. Bruton kasalligida immunoglobulin fraksiyalarining sintez qilinishi buziladi, kasallik, asosan, o'g'il bolalarda uchraydi. Bunda bolalar deyarli sog'lom tug'iladi, lekin 3-4 oyligidayoq yuqumli kasalliklarga beriluvchanligi aniqlanadi. Qonga aloqador Irsiy kasalliklarga chaqaloklarning gemolitik kasalligi kiradi. Bu, asosan, ona va bola qonidagi rezus-omil hamda er-xotin qon guruxlarining mos kelmasligi oqibatida ro'y beradi.

Oq qon tanachalari – leykotsitlar patologiyasi bilan bog'liq Irsiy kasalliklarham bo'lishi mumkin. Mas, leykoz (oq qon kasalligi)ning vujudga kelishida gen mutatsiyalarining ahamiyati borligi ma'lum. Gemofiliya ham kon sistema-sining irsiy kasalligi bo'lib, bunda, asosan, qonning ivish xususiyati pasayadi; kon ivishida ishtirok etadigan ayrim oqsillar sintezi buziladi. Irsiy kasalliklarni aniqlash va oldini olish bilan tibbiygenetika shug'ullanadi. Uning asosiy vazifasi Irsiy kasalliklarning tarqalishini, oilada irsiy kasal bola tug'ilishi ehtimoli borligini aniqlashdan iborat. Odam irsiy patologiyasini o'rganishda boshqa usullar ichida sitogenetik usul alohida o'rin tutadi. Bu usul yordamida irsiyat asoslarini, odam kariotipining me'yor va patologiyasini, mutatsion va evolyusion jarayonlarning



ma'lum bir qonuniyatlarini o'rganish mumkin. O'zbekistonda "Ona va bola" shifoxonalarida tibbiy genetika xonalari mavjud, Toshkentda va viloyatlar markazlarida "Skrining" markazlari ochilgan, ularda yangi tugilgan chaqaloqlar bir necha Irsiy kasalliklarga tekshiriladi. Genetika tibbiyot uchun katta ahamiyatga ega bo'lib bormoqda. Odatdan tashqari o'zgarishlar va kasalliklar genotipga bog'liqdir. Odamlar populyatsiyasida 2000 dan ortiq irsiy kasalliklar nasldan-naslga oltishi aniqlangan. Odamdagi irsiy kasalliklar va ularning paydo bo'lish sabablarini hamda davolash usullarini tibbiyot genetikasi o'rganadi. Irsiy kasalliklar shartli ravishda ikkiga: gen va xromosoma kasalliklariga ajratiladi.

Kasallik irsiy bo'lishi uchun, uning paydo bo'lishi bilan bog'liq bo'lgan genlar va mutatsiyalar jinsiy hujayralarda, ya'ni yangi mavjudotning bir qismini tashkil etadigan sperma va yoki ovullarda bo'lishi kerak. Aks holda biz irsiy emas, balki irsiy kasallikka duch kelamiz. Genlarning tarqalish turlarida, irsiy kasalliklar qayerdan kelib chiqishini bilish uchun mutatsiyaga uchragan genni yuborishi mumkin bo'lgan genetik yuqishning ko'p usullarini hisobga olish kerak. Shu ma'noda, genetik uzatilishning ba'zi asosiy usullari quyidagicha.

1. Avtosomal dominant meros. Merosning asosiy va eng yaxshi ma'lum bo'lgan turlaridan biri avtosomal dominant meros bo'lib, unda jinsiy bo'lmagan yoki avtosomal xromosomalardan birida mutatsiya bo'ladi. Dominant gen har doim ifoda etiladigan gen bo'ladi, shuning uchun unda kasallikning paydo bo'lishi bilan bog'liq bo'lgan mutatsiya bo'lsa, u o'zini namoyon qiladi va rivojlanadi. Bunday holatda, har bir bolada kasallikni namoyon qilish ehtimoli 50% bo'ladi (dominant genni kim meros qilib olganiga qarab). U to'liq penetratsiyaga ega bo'lishi mumkin (bitta allel boshqasiga ustunlik qiladi) yoki to'liqsiz (ikkita dominant gen meros bo'lib olinadi, meros qilib olingan xususiyatlar ota-onadan kelib chiqadigan narsalarning aralashmasi).

2. Avtosomal retsessiv meros. Avtosomal retsessiv meros - bu retsessiv genda mutatsiya yoki alteratsiya bo'lganida paydo bo'ladi va bu yangi avlodga o'tadi. Endi bu o'zgarish retsessiv genda ekanligi xromosomaning bir nechta allelida mavjud bo'lmaguncha kasallik rivojlanmasligini anglatadi. Ushbu genning nusxasiga ega bo'lish buzilish paydo bo'lishi kerak degani emas. Buning paydo bo'lishi uchun genning har ikkala alleli uchun ham mutatsiyani ko'rsatishi kerak bo'ladi, ya'ni ota va ona kasallikning rivojlanishi uchun genning o'zgartirilgan nusxasini bolaga etkazishlari kerak.

3. Jinsiy aloqaga bog'liq irsiyat. Yuqtirish uchun ular jinsiy hujayralarga qo'shilishi kerak bo'lsa-da, irsiy kasalliklarning aksariyati avtosomaldir, ya'ni o'zgarish jinsiy



yo'l bilan o'tadigan xromosomalarning birida mavjud. Ammo boshqa kasalliklar jinsiy xromosomalarning nusxalari orqali uzatiladi, X yoki Y. Faqatgina genetik darajadagi erkaklar Y xromosomalarini olib yurishadi, agar bu xromosomada o'zgarishlar bo'lsa, u faqat ota-onadan erkak bolalarga yuqishi mumkin. O'zgarish X xromosomasida sodir bo'lgan taqdirda, ular jinsidan qat'iy nazar ikkala ota-onadan ham o'z farzandlariga yuqishi mumkin.

4. Polygenik meros. Genetika merosining avvalgi ikki turi monogen, ya'ni bitta genga bog'liq. Shunga qaramay, ko'pincha kasallikning boshlanishi bilan bog'liq bo'lgan bir nechta genlar mavjud. Bunday holda biz poligenik meros haqida gaplashamiz.

5. Mitoxondriyal meros. Garchi ular avvalgilar kabi taniqli yoki keng tarqalgan bo'lmasa-da, xromosomalarda mavjud bo'lgan DNKdan kelib chiqmaydigan turli xil irsiy kasalliklar va kasalliklar mavjud, ammo uning kelib chiqishi mitoxondriya deb ataladigan organoidlarda. Ushbu tuzilmalarda biz DNKni ham topishimiz mumkin, garchi bu holda u faqat onadan kelib chiqqan bo'lsa.

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, skliring markazlari faoliyat ko'rsatib kelmoqda.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Pariyskaya T.V.. Spravochnik pediatria. EKSMO. Moskva 2004 g.[1]
2. Rukovodstvo po detskoy artrologii. Pod red.akad. AMN SSSR M.Ya Studenikina i porf. A.A.Yakovlevoy.-L.1987.-S. 162-170.[2]
3. Spravochnik vracha obshey praktiki. Pod redaksicy akad. RAMN. -R.Paleeva. EKSMO 2002 g[3]
4. Spravochnik pediatria. Sankt-Peterburg, Moskva, 2004 god. 18.[4]
5. Ibragimov Tohir, "Qandli diabetni yengish mumkinmi? Toshkent-2019.[5]

