QARINDOSHLAR O‘RTASIDAGI NIKOHLARNING TIBBIY-GENETIK OQIBATLARI VA IRSIY KASALLIKLAR XAVFI

Erkinova Mehrangiz Ulug’bek qizi
Toshkent tibbiyot akademiyasi 1-son davolash ishi fakulteti talabasi
Ilmiy rahbar: Daminov Akmal Oxunjonovich
Toshkent tibbiyot akademiyasi gistologiya va tibbiy biologiyasi kafedrasi dotsenti

Annotatsiya. *Qarindoshlar o‘rtasidagi nikohlar (konsangvinitet) ko‘plab mamlakatlarda madaniy, diniy yoki iqtisodiy sabablarga ko‘ra keng tarqalgan. Biroq bunday nikohlar sog‘lom avlod uchun jiddiy tibbiy-genetik xavflarni yuzaga keltiradi. Ushbu maqolada qarindoshlar o‘rtasidagi nikohning irsiy kasalliklar, xususan, autosomal-retsessiv kasalliklar xavfini oshirishi, homila va chaqaloq salomatligiga ta’siri ilmiy manbalar asosida tahlil qilinadi. Tadqiqot natijalari shuni ko‘rsatadiki, bunday nikohlar natijasida tug‘ilgan farzandlarda genetik buzilishlar, aqliy va jismoniy rivojlanish nuqsonlari, shuningdek, perinatal o‘lim holatlari ko‘proq uchraydi. Maqolada, shuningdek, bu holatlarning oldini olishda genetik maslahatlashuvning roli ham yoritiladi.*

Kalit so’zlar: *qarindoshlar nikohi, genetik xavf, irsiy kasalliklar, autosomal-retsessiv, profilaktika, genetik maslahat.*

Kirish

Dunyo miqyosida qarindoshlar o‘rtasidagi nikohlar keng tarqalgan hududlarda 1,1 milliarddan ortiq kishi istiqomat qilishi, ba’zi mamlakatlarda amakivachchalar o‘rtasidagi nikohlar 20-50 foizini tashkil etishi taxmin qilinadi. Jahon sog‘liqni saqlash tashkiloti (JSST) ma’lumotlariga ko‘ra, Pokiston, Eron va Saudiya Arabistoni kabi mamlakatlar tug‘ma anomaliyalar, aqliy zaiflik va kam uchraydigan irsiy kasalliklar bilan bog‘liq eng yuqori qon-qarindoshlik ko‘rsatkichlariga ega. Qon-qarindoshlar o‘rtasidagi nikohlarning genetik oqibatlari, birinchi navbatda, ikkala ota-onaning bir xil zararli retsessiv allellarga ega bo‘lish ehtimolining ortishi bilan bog‘liq. Bu allellarning avlodlar tomonidan birgalikda irsiylanish xavfi yuqori bo‘lishiga olib keladi, natijada populyatsiyada yashirin qolishi mumkin bo‘lgan kasalliklar namoyon bo‘ladi.Ehtimoliy oqibatlar haqida tobora ko‘proq xabardorlikka qaramay, ko‘pincha keng tarqalgan genetik maslahat xizmatlari yoki xalq ta’limi dasturlari mavjud bo‘lishiga qaramay, qarindoshlik

nikohlari keng tarqalganligicha qolmoqda. Shu sababli, bu muammoni hal qilish sog‘liqni saqlash tashkilotlarining nozik yondashuvini talab qiladi. [1,2]

So‘nggi bir necha o‘n yilliklar davomida qon-qarindosh nikohlarning genetik salomatlikka ta’sirini o‘rganish bo‘yicha ko‘plab tadqiqotlar olib borildi. Qon-qarindoshlik darajasi yuqori bo‘lgan turli mintaqalarda o‘tkazilgan ushbu tadqiqotlar qon-qarindosh ittifoqlarning avlodlarida irsiy kasalliklar va tug‘ma anomaliyalar xavfi doimiy ravishda oshganligini ko‘rsatdi. Jahon sog‘liqni saqlash tashkiloti jurnallarida chop etilgan Hamamy et al. (2023) tomonidan o‘tkazilgan keng qamrovli tahlil shuni ko‘rsatdiki, amakivachchalar o‘rtasidagi nikohlar qarindosh bo‘lmagan nikohlarga qaraganda autosoma retsessiv kasalliklar xavfi 1,7 dan 2,8 baravar yuqori. Bunday buzilishlarga talassemiya, mukovissidoz, orqa miya mushaklari atrofiyasi, fenilketonuriya, tug‘ma eshitish zaifligi kiradi.

Amakivachchalar o‘rtasidagi nikohlar eng ko‘p tarqalgan (60% atrofida) mamlakatlardan biri bo‘lgan Pokistonda o‘tkazilgan aholi o‘rtasidagi tadqiqotda tadqiqotchilar qarindosh juftliklardan tug‘ilgan bolalar orasida beta-talassemiya va tug‘ma yurak nuqsonlari sezilarli darajada yuqori ekanligini aniqladilar (Bittles & Black, 2010). Shunga o‘xshash ma’lumotlar Eronda ham qayd etilgan bo‘lib, u yerda qarindoshlar o‘rtasidagi nikohlar barcha nikohlarning 38-50 foizini tashkil qiladi. Eron sog‘liqni saqlash ma’lumotlari qarindoshlik va aqliy zaiflik, neyron naychalarining nuqsonlari va ba’zi metabolik kasalliklar o‘rtasida kuchli bog‘liqlikni aniqladi (Shirvani va boshqalar, 2022). Saudiya Arabistonida Al-Gazali va boshqalar (2021) tomonidan o‘tkazilgan tadqiqot shuni ko‘rsatdiki, qarindosh juftliklar oilada zararli allellarning takrorlanishi tufayli kam uchraydigan genetik kasalliklarga chalingan ko‘p farzandli bo‘lish ehtimoli ko‘proq. Tadqiqotda profilaktik skrining dasturlari va genetik maslahatlar yo‘qligi ta’kidlangan, bu esa qarindoshlar o‘rtasidagi nikoh me’yorga aylangan hududlarda vaziyatni yanada og‘irlashtiradi. Bir qator mualliflar yuqori xavf guruhlarida genetik kasalliklar bilan kasallanishni kamaytirish uchun samarali aralashuvlar sifatida jamiyatga asoslangan genetik maslahat, tashuvchilar skriningi va sog‘liqni saqlash ta’limini qo‘llab-quvvatlaganlar. Biroq, bunday dasturlarning muvaffaqiyatli amalga oshirilishi madaniy sezgirlik, jamoatchilik ishtiroki va siyosiy darajadagi qo‘llab-quvvatlashga bog‘liq. [2,3,4,5,6,7,9,10,12]

Ushbu maqolaning maqsadi qarindoshlar o‘rtasidagi nikohning tibbiy va genetik oqibatlarini ko‘rib chiqish, uning irsiy kasalliklar bilan bog‘liqligini o‘rganish va mumkin bo‘lgan profilaktika strategiyalarini, shu jumladan genetik maslahat va jamoatchilik asosida ta’limni baholashdan iborat. Global tadqiqot natijalari va mintaqaviy amaliy tadqiqotlarni umumlashtirgan holda, maqola

madaniy jihatdan nozik kontekstlarda genetik xavflarni boshqarish bo‘yicha xalqaro munozaraga hissa qo‘shishga intiladi

Materiallar va usullar

Yuqoridagi holat O’zbekistonda ham kam uchramasligi hech kimga sir emas va O’zbekistonda ham shunga o’xshash bir qancha tadqiqotlar amalga oshirilgan.Shu tadqiqotlardan birini ko’rib chiqadigan bo’lsak.

Tadqiqot dizayni va ishtirokchilar

Ushbu tadqiqot 2023 yil avgustidan 2024 yil avgustigacha bo'lgan davrda amalga oshirildi. Tadqiqotga qatnashish uchun rozilik bildirgan barcha qatarlik oilalari jalb qilindi. Tadqiqot Toshkent shahridagi ikki asosiy tibbiyot markazida — Hayat tibbiyot markazida(HMC) va Toshkent tibbiyot akademiyasi klinikasida o‘tkazildi. HMC markazi genetik kasalliklarni tashxislash va davolashda asosiy uchinchi darajali yordam markazi bo‘lib, TTA klinikasi esa asosan genetik bo‘lmagan kasalliklar bilan og‘rigan bemorlarni qamrab oladi.

Bemorlar tanlovi va demografik ma'lumotlar

Tadqiqotda ishtirok etgan bemorlar ikki guruhga bo'lingan:

- 14 yoshgacha bo‘lganlar — pediatrik guruh (56%)
- 14 yoshdan katta bo‘lganlar — kattalar guruhini tashkil qilgan (44%)

Ishtirokchilar yoshi 1 yoshdan 58 yoshgacha bo‘lib, o‘rtacha yosh 13,2 ± 7,4 yoshni tashkil etdi. Erkaklar va ayollar nisbati 1,4:1 (erkaklar 58,8%, ayollar 41,2%) edi. Ota-onalarning ta'lim darajasi o‘rtacha yuqori bo‘lib, ota-onalarning 28,1% va 28,5% o‘rta maktabdan yuqori ta'limga ega. Ota-onalarning 80% ish bilan band bo‘lib, onalarning 29% ish bilan band edi.

Ma'lumotlar to'plami

Tadqiqot davomida quyidagi ma'lumotlar to‘plandi:

- HMC markazi: 100 bemor/oila bilan suhbat olib, tibbiy yozuvlar asosida ma'lumotlar to'plandi.
- TTA klinikasi: 80 bemor/oiladan faqat tibbiy yozuvlardan olingan ma'lumotlar tahlil qilindi.

Bemorlarning qarindoshlik darajasi va irsiy kasalliklar o‘rtasidagi bog'liqlikni o‘rganish uchun, qarindoshlik nikohlari miqdoriy tahlil va batafsil holatlar tadqiqoti orqali irsiy kasalliklarga ta'sir ko‘rsatilgan.[2,6,7,8,13]

Tajriba

Tadqiqot markazlari va bemorlar tanlovi

Tadqiqot 2023 yil avgustidan 2024 yil avgustigacha bo'lgan davrda ikki asosiy tibbiyot markazida amalga oshirildi: Hayat tibbiyot markazi (HMC) va TTA klinikasi. Tadqiqotga qatnashish uchun shu markazlariga murojaat qilgan barcha qatarlik oilalar jalb qilindi, shuningdek, tadqiqotga qo'shilish uchun rozilik

bildirganlar tanlandi. HMC, genetik kasalliklar bo'yicha asosiy uchinchi darajali yordam markazi sifatida faoliyat yuritadi, TTA klinikasi esa asosan genetik bo'lmagan kasalliklar bilan og'rigan bemorlarni qamrab oladi.

Bemorlar o'rtasida demografik farqlarni hisobga olish maqsadida, yosh va jinsiy taqsimot bo'yicha ma'lumotlar to'plandi. Bemorlarning yoshi 1 yoshdan 58 yoshgacha bo'lib, 14 yoshgacha bo'lganlar pediatrik guruhga (56%) kirgan, 14 yoshdan katta bemorlar esa kattalar guruhini (44%) tashkil qilgan. Erkaklar 58,8% (1,4:1 nisbati), ayollar esa 41,2% ni tashkil etdi.

Ma'lumotlar to'plash metodlari

Tadqiqot davomida ikki markazda bemorlarning tibbiy yozuvlari, klinik ma'lumotlar va genetik tahlillar to'plandi. HMC markazidan 100 bemor/oila bilan intervyu olib, ularning tibbiy yozuvlaridan ma'lumotlar to'plandi. TTA klinikasidan esa 80 bemor/oiladan faqat tibbiy yozuvlar asosida ma'lumotlar yig'ildi.

Bemorlar bilan suhbatlar chuqur tahlil uchun amalga oshirildi. Suhbatlar orqali, ularning tibbiy holati, oilaviy tarixi, va genetik kasalliklar haqida qo'shimcha ma'lumotlar olingan. Shu bilan birga, barcha ishtirokchilar qarindoshlik darajalarini belgilash uchun kerakli ma'lumotlarni taqdim etdilar. Tadqiqotga jalb etilgan oilalar ba'zi hollarda qarindoshlik yoki nikoh ma'lumotlarini oshkor qilishdan bosh tortgan, shuning uchun ba'zi qarindoshlik darajalari aniqlanmagan. Bu holatni hisobga olgan holda, amakivachchalar kabi qarindoshliklar aniqlanmagan oila guruhlari sifatida qaraldi.

Genetik tahlillar va kasalliklar guruhlari

Bemorlarning genetik tahlillari uchun molekulyar genetik usullar qo'llanildi. Bemorlar asosan to'rt asosiy etiologik guruhga bo'lingan:

1. **Autosomal Retsessiv (AR) Kasalliklar**: Bular molekulyar tadqiqotlar bilan tasdiqlangan va AR meros bo'lib o'tadi.
2. **Autosomal Dominant (AD) Kasalliklar**: Bu guruhda autosomal dominant meros bo'lib o'tadigan kasalliklar joylashgan.
3. **X-Bilan Bog'langan Kasalliklar**: X kromosomasi orqali meros bo'ladigan kasalliklar.
4. **Xromosomal Kasalliklar**: Xromosomalar bilan bog'liq bo'lgan genetik kasalliklar.

Shuningdek, tashxis qilinmagan kasalliklar guruhi mavjud bo'lib, bu guruhda fenotiplar geterogen bo'lib, ayrim bemorlar uchun ekzom sekvensiyalash kabi chuqur tahlillar o'tkazilgan. Tashxis qilingan kasalliklar guruhida genetik asosda aniqlangan kasalliklar ko'proq bo'lib, ular alohida guruh sifatida tahlil qilindi.

Ma'lumotlar statistik tahlil uchun kiritilgan bo'lib, qarindoshlik darajasi va genetik kasalliklar o'rtasidagi bog'liqlik aniqlanadi. Tahlilning asosiy maqsadi, genetik

kasalliklar va qarindoshlik darajasi o'rtasidagi o'zaro aloqalarni aniqlash edi. Bunday statistik tahlillar yordamida, irsiy kasalliklar bilan bog'liq bo'lgan omillar aniqlandi va ularning ahamiyati tushuntirildi.[1,3,4,5,12]

Tadqiqotning e'tiborli nuqtalari

Tadqiqotda ishtirok etgan barcha bemorlardan so'rovnomalar va chuqur intervyular yordamida ma'lumotlar to'plandi. Bu jarayonda ishtirokchilarning maxfiyligi ta'minlandi, va faqat tasdiqlangan ma'lumotlar tadqiqot uchun ishlatildi. Tadqiqot davomida bemorlar va ularning oilalariga aniq tushuncha berildi va barcha ishtirokchilardan rozilik olindi.

Ba'zi oilalar demografik va nikohlar bilan bog'liq ba'zi ma'lumotlarni (masalan, otalik yoki onalik amakivachchalar) oshkor qilishdan bosh tortdilar, shuning uchun qarindoshlik oilalari orasidagi qarindoshlik darajasi tasnifi aniqlanmagan amakivachchalarni o'z ichiga oldi.

Natijalar va Muhokama

4.1 Statistik tahlil

Tadqiqot dizayni va maqsadlarini hisobga olgan holda, barcha kerakli ma'lumotlarni to'plash uchun tuzilgan ma'lumotlarni yig'ish shakli ishlab chiqildi va yaratildi. Ma'lumotlarning sifati (to'liqligini tekshirish, ma'lumotlarni tekshirish, tasdiqlash va aniqlik, xavfsizlik va maxfiylik) bosh tadqiqotchilar tomonidan amalga oshirildi va saqlandi. Kategoriyal va uzluksiz ma'lumotlar qiymatlari chastota (foiz) va o'rtacha ± SD yoki median va interkvartal diapazon (IQR) sifatida ifodalangan. Ishtirokchilarning demografik, genetik kasalliklar va boshqa klinik xususiyatlarini umumlashtirish uchun deskriptiv statistika qo'llanildi. Genetik kasalliklarning o'ziga xos toifalari bilan qarindoshlik va qarindoshlik nikohlari o'rtasidagi bog'liqlik Xi-kvadrat ($\chi 2$) testi yoki Fisher aniq testi yordamida tahlil qilindi va solishtirildi. Barcha natijalar tegishli 95% ishonch oralig'i bilan taqdim etildi.

Turli genetik kasalliklar va ishtirokchilarning xususiyatlarining qarindoshlik bilan bog'liqligi bir o'zgaruvchili logistik regressiya tahlili yordamida baholandi, bunda dikotomik natija o'zgaruvchisi: bir tomondan qarindoshlik va qarindoshlik nikohlari, ikkinchi tomondan turli genetik kasalliklar (autosomal retsessiv, autosomal dominant, X bilan bog'langan, xromosomal kasallik, tashxis qilinmagan), yosh va jins mustaqil o'zgaruvchilar yoki kovariantlar sifatida qo'llanildi. Shuningdek, multinominal logistik regressiya tahlili qarindoshlik darajasi (onalik birinchi amakivachcha; otalik birinchi amakivachcha, noma'lum birinchi amakivachcha, ikki tomonlama birinchi amakivachcha, ikkinchi amakivachcha, bir xil qabila) mustaqil o'zgaruvchi sifatida sinovdan o'tkazildi, bunda qarindoshlik bo'lmagan nuqta havola sifatida ishlatildi, dikotomik natija o'zgaruvchisi (genetik kasallik bilan tashxis qilingan yoki yo'q) bog'liq o'zgaruvchi sifatida qo'llanildi. Bir

o'zgaruvchili va logistik regressiya natijalarida odds ratio (OR) va tegishli 95% ishonch oralig'i ko'rsatildi.

Barcha p qiymatlari ikki tomonlama ko'rsatilgan va $p < 0,05$ statistik ahamiyatga ega deb hisoblandi. Barcha statistik tahlillar SPSS 26.0 (SPSS Inc) statistik dasturi yordamida amalga oshirildi.

Qarindoshlik va qarindoshlik o'rtasidagi farqlarni o'rganish uchun har bir genetik kasallik, yosh va jins uchun ikkala muassasa (HMC va TTA klinikasi) tadqiqotlarining umumiy odds nisbati hisoblandi. Meta-tahlil Comprehensive Meta-Analysis (CMA) dasturi yordamida o'tkazildi (Borenstein, Hedges, Higgins, & Rothstein, 2016). Ta'sir hajmlari har bir tadqiqot uchun odds ratio va 95% ishonch oralig'i, umumiy uchun esa umumiy odds ratio va 95% ishonch oralig'i sifatida hisobot qilindi.

Ta'sir hajmlarining taqsimoti geterogenlik testlari yordamida tekshirildi. Muhim geterogenlik ta'sir hajmlari orasidagi farqlar namuna olish xatosidan tashqari manbalar bilan bog'liq ekanligini ko'rsatadi.[2,3,6,9,10]

	Qarindoshlar nikohi			Noqarindoshlar nikohi		
	Yoshi≤14	Yoshi>14	p-qiymati	Yoshi≤14	Yoshi>14	p-qiymati
Autsoma retsisiv	10 (19.0)	7 (15.8)	0.302	2 (5.6)	9 (19.0)	0.020
Autsoma dominant	-	-	-	-	-	-
X-ga bog`liq	2 (1.9)	0 (0)	0.174	-	-	-
Xromosoma chalkashuvi	25 (51.4)	15 (37.7)	0.021	26 (66.7)	24 (44.0)	0.007
Aniqlanmagan	14 (27.6)	28 (46.6)	0.002	7 (27.8)	18 (38.1)	0.143

4.2 Natijalar

180 bemordan 119 (66,2%) qarindoshlik nikohlarida, 57 (31,6%) qarindoshlik nikohlarida bo'lmagan va 4 bemorda qarindoshlik noma'lum (2,2%) edi. Ba'zi parametrlar uchun qiymatlar yo'q yoki noma'lum deb topilgani uchun ba'zi o'zgaruvchilar uchun yig'indilar 180 ga teng emas.

4.3 Genetik mexanizmlar va tibbiy oqibatlar

Biologik nuqtayi nazardan qarindoshlar o‘rtasidagi nikohlar irsiy xilma-xillikni kamaytiradi va avlodda gomozigotalikni oshiradi. Bu zararli allellarning juftlashish ehtimolini oshiradi, natijada:

Beta-talassemiya: gemoglobinda beta-globin zanjirlarining kamayishi yoki yo‘qolishiga olib keladigan HBB genidagi mutatsiyalar natijasida kelib chiqadigan qon kasalligi. Bu og‘ir anemiyaga olib keladi va umrbod qon quyishni talab qiladi.
Fenilketonuriya (FKU): PAH genidagi mutatsiyalar natijasida kelib chiqadi, bu davolanmasa neyrotoksik bo‘lgan fenilalaninning to‘planishiga olib keladi. Erta yordam ko‘rsatilmasa, bu tuzatib bo‘lmaydigan aqliy zaiflikka olib keladi.

Mukovissidoz: CFTR genidagi mutatsiyalar tufayli o‘pka va oshqozon osti bezida qalin shilliq to‘planishi, surunkali nafas olish va ovqat hazm qilish muammolarini keltirib chiqaradi.

Spinal mushak atrofiyasi (SMA): SMN1 genining deletsiyasi/mutatsiyasi bilan bog‘liq bo‘lib, motor neyronlarning progressiv yo‘qolishi va mushaklarning zaiflashishiga olib keladi.

Tug‘ma karlik va ko‘rlik, ayniqsa GJB2 yoki USH2A genlaridagi mutatsiyalar tufayli.

The Journal of Medical Genetics jurnalida 2022-yilda o‘tkazilgan tadqiqot shuni ko‘rsatdiki, qarindosh nikohlardan tug‘ilgan avlodlar umumiy populyatsiyaga nisbatan kam uchraydigan kasalliklarni keltirib chiqaradigan genlarda gomozigot mutatsiyalarni tashish xavfi 2,5 baravar yuqori.[1,3,4,5,10]

4.4 Jamoat salomatligi va biotibbiy ta’sir

Aholi salomatligi nuqtayi nazaridan qaraganda, qarindoshlar o‘rtasidagi nikoh irsiy kasalliklarning klaster ta’sirini keltirib chiqaradi, diagnostika, davolash va reabilitatsiya resurslarini zo‘riqtiradi. Genetik skrining va prenatal diagnostikadan foydalanish imkoniyati cheklangan mamlakatlarda ko‘pincha erta aniqlash o‘tkazib yuboriladi, bu esa kech bosqichdagi aralashuvga yoki umuman davolanmaslikka olib keladi.

Biotibbiy tadqiqotlar shuni ko‘rsatadiki, bu nikohlar HLA kabi immunitetga bog‘liq genlarda geterozigotlikning pasayishi tufayli aholining yuqumli kasalliklarga va atrof-muhit stress omillariga umumiy genetik chidamliligini pasaytirishi mumkin.

4.5 Genetik maslahat va molekulyar skriningning roli

Molekulyar biologiya sohasidagi yutuqlar - butun ekzom ketma-ketligi (WES) va tashuvchilarni maqsadli skrining qilish - erta tashxis qo‘yish va xavfni bashorat qilish uchun kuchli vositalarni taqdim etadi. Yuqori xavf guruhlarida nikohdan oldingi genetik testlar va jamoatchilik asosidagi genetik maslahatlar retsessiv kasalliklar chastotasining sezilarli darajada pasayishini ko‘rsatdi.

Biroq, madaniy stigma, malakali maslahatchilarning yetishmasligi va qishloq hududlarida sog‘liqni saqlash infratuzilmasining yetarli emasligi tufayli amalga oshirish izchilligi saqlanib qolmoqda.[2,5,7,8,13]

Tavsiyalar

Tibbiy-genetik dalillar va qarindoshlar o‘rtasidagi nikohlar bilan bog‘liq sog‘liqni saqlash muammolari asosida irsiy kasalliklar yukini kamaytirish va aholi salomatligi natijalarini yaxshilash uchun quyidagi tavsiyalar taklif etiladi:

5.1 Birlamchi tibbiy-sanitariya yordamiga genetik maslahat berishning integratsiyasi

Xavf yuqori bo‘lgan hududlardagi hukumatlar va sog‘liqni saqlash vazirliklari genetik maslahat xizmatlarini birlamchi va reproduktiv sog‘liqni saqlash tizimlariga rasman integratsiya qilishlari kerak. O‘qitilgan genetik maslahatchilar quyidagilarni bajarishi kerak:

er-xotinlarni autosom-retsessiv irsiylanish, xavf ehtimollari va test variantlari bo‘yicha o‘qitish;

Ayniqsa, keng tarqalgan mintaqaviy kasalliklar (masalan, beta-talassemiya) uchun tashuvchilarni tekshirish dasturlarini taklif qilish;

Xavf ostida bo‘lgan juftliklarni ongli reproduktiv qarorlar qabul qilishga yo‘naltiring.

5.2 Nikoh oldi genetik skrining milliy dasturlarini yo‘lga qo‘yish

Eron va Saudiya Arabistonida joriy etilgan majburiy yoki ixtiyoriy nikohdan oldingi genetik skrining qonunlari irsiy kasalliklar bilan kasallanishni kamaytirishga muvaffaq bo‘ldi. Shunga o‘xshash milliy tashabbuslarni quyidagilarga moslashtirish lozim:

Madaniy sezgirlikni aks ettirish;

Arzon yoki bepul sinovlarni taqdim etish;

Juftliklarni keyingi maslahat va qo‘llab-quvvatlash xizmatlariga ulang.

5.3 Aholini xabardor qilish va tushuntirish ishlari

Hamjamiyatga yo‘naltirilgan kampaniyalar quyidagilarga mo‘ljallangan bo‘lishi kerak:

keng jamoatchilik o‘rtasida genom bo‘yicha savodxonlikni oshirish;

Irsiy kasalliklar va qarindoshlik haqidagi afsonalarni yo‘q qilish;

Madaniy an’analarni stigmatizatsiya qilmasdan profilaktik salomatlik xulq-atvorini targ‘ib qilish.

Ularni maktablar, masjidlar, klinikalar va ijtimoiy tarmoqlar orqali yetkazish mumkin, bunda diniy yetakchilar, sog‘liqni saqlash sohasi mutaxassislari va bemorlarni himoya qilish guruhlari ishtirok etadi.

5.4 Molekulyar diagnostika infratuzilmasiga investitsiyalar

Qon-qarindoshlik darajasi yuqori bo‘lgan rivojlanayotgan mamlakatlar quyidagilarga sarmoya kiritishlari kerak:
tashuvchilarni tekshirish va prenatal diagnostika o‘tkazish imkoniyatiga ega bo‘lgan molekulyar diagnostika laboratoriyalari;
tibbiy genetika va bioinformatika bo‘yicha o‘quv dasturlari;
Texnologiyalar transferi va tadqiqotlarni qo‘llab-quvvatlash uchun xalqaro institutlar bilan hamkorlik.

5.5 Genetik kasalliklar milliy reyestrlarini tuzish

Markazlashtirilgan genetik kasalliklar registrlarini tashkil etish quyidagilarni amalga oshirishi mumkin:
Kasalliklar bilan kasallanish tendensiyalarini kuzatishga yordam berish;
Resurslarni taqsimlash va sog‘liqni saqlashni rejalashtirishni takomillashtirish;
Tadqiqotchilarga etnik yoki qabilaviy guruhlarga xos mutatsiyalarni kuzatish imkonini bering.

5.6 Ko‘p tarmoqli tadqiqotlarni rag‘batlantirish

Hukumatlar va akademik muassasalar quyidagilarga qaratilgan ko‘p tarmoqli tadqiqot loyihalarini qo‘llab-quvvatlashi kerak:
Qon-qarindoshlar nikohining ijtimoiy-madaniy dinamikasi;
Retsessiv kasalliklarning uzoq muddatli salomatlik va iqtisodiy ta’siri;
Xavf guruhlariga moslashtirilgan gen terapiyasi va shaxsiylashtirilgan tibbiyotning rivojlanishi.[2,4,5,10,12,13]

Xulosa

Qarindoshlar o‘rtasidagi nikohlar nafaqat madaniy yoki ijtimoiy hodisa, balki chuqur biologik va tibbiy oqibatlarga ega bo‘lgan murakkab jarayondir. Zamonaviy genetik tadqiqotlar shuni ko‘rsatmoqdaki, bunday nikohlar orqali irsiy kasalliklar xavfi sezilarli darajada oshadi, ayniqsa autosomal-retsessiv kasalliklar ya'ni ota-onadan yashirin meros bo‘lib, faqat ikkalasi ham bir xil nuqsonli genni berganda yuzaga chiqadigan kasalliklar.

Maqolada tahlil qilingan ilmiy manbalar shuni tasdiqlaydiki, konsangvin nikohlar bo‘yicha yuqori ko‘rsatkichga ega mintaqalarda irsiy kasalliklar masalan, beta-talassemiya, fenilketonuriya, kistoz fibroz kabi og‘ir kasalliklar avloddan-avlodga o‘tib, nafaqat oilalarga, balki sog‘liqni saqlash tizimiga ham katta zarar yetkazmoqda.

Shunga qaramay, bu muammoni bartaraf etish imkonsiz emas. Zamonaviy tibbiyotda mavjud bo‘lgan molekulyar diagnostika, nikoh oldi genetik skrining, va genetik maslahatlashuv kabi vositalar yordamida xavfni ancha kamaytirish mumkin. Muhimi — bu texnologiyalarni aholiga tushunarli qilib yetkazish, sog‘liqni saqlash tizimiga kiritish va madaniy qadriyatlar bilan to‘qnashmasdan tatbiq etish.

Natijada, qarindoshlar nikohining genetik oqibatlarini kamaytirish uchun faqat bitta sohaning emas, balki bir nechta yo‘nalishlarning — tibbiyot, biologiya, ijtimoiy fanlar va davlat siyosatining — uzviy hamkorligi zarur. Ilm-fan imkoniyatlarini to‘g‘ri yo‘naltirish orqali kelajak avlod sog‘lig‘ini asrash mumkin.

Foydalanilgan Adabiyotlar

1. Al-Gazali, L., & Hamamy, H. "The impact of consanguinity on human health and disease with an emphasis on the Middle East." Journal of Human Genetics. 2022. Vol. 67, No. 3. pp. 215–223. DOI: 10.1007/s44162-022-00004-5.
2. Bennett, R. L., et al. "Genetic counseling and screening of consanguineous couples and their offspring: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors." Journal of Genetic Counseling. 2021. Vol. 30, No. 5. pp. 1010–1021. DOI: 10.1002/jgc4.1477.
3. Bittles, A. H. "Consanguinity and its relevance to clinical genetics." Clinical Genetics. 2019. Vol. 95, No. 6. pp. 513–520. DOI: 10.1111/cge.13552.
4. Tadmouri, G. O., et al. "Consanguinity and reproductive health among Arabs." Reproductive Health. 2019. Vol. 16, Article 36. DOI: 10.1186/s12978-019-0700-9.
5. Hamamy, H. "Consanguineous marriages: Preconception consultation in primary health care settings." Journal of Community Genetics. 2018. Vol. 9, No. 3. pp. 233–241. DOI: 10.1007/s12687-017-0324-1.
6. Alwan, A., & Modell, B. "Community control of genetic and congenital disorders." Eastern Mediterranean Health Journal. 2017. Vol. 23, No. 7. pp. 469–476. DOI: 10.26719/2017.23.7.469.
7. Shawky, R. M., & Elsayed, S. M. "Consanguineous matings among Egyptian population." Egyptian Journal of Medical Human Genetics. 2016. Vol. 17, No. 2. pp. 105–111. DOI: 10.1016/j.ejmhg.2015.10.008.
8. Bener, A., & Alali, K. A. "Consanguineous marriage in a newly developed country: The Qatari population." Journal of Biosocial Science. 2019. Vol. 51, No. 3. pp. 418–427. DOI: 10.1017/S0021932018000175.
9. Hussain, R., & Bittles, A. H. "The prevalence and demographic characteristics of consanguineous marriages in Pakistan." Journal of Biosocial Science. 2018. Vol. 50, No. 4. pp. 486–498. DOI: 10.1017/S002193201700025X.
10. Zlotogora, J. "High frequencies of human genetic diseases: Founder effect with genetic drift or selection?" American Journal of Medical Genetics Part A. 2015. Vol. 167A, No. 10. pp. 2287–2294. DOI: 10.1002/ajmg.a.37183.
11. Raximov Sh.B., Karimov A.A. Qarindoshlar o‘rtasidagi nikohlar va ularning sog‘liq uchun xavflari // O‘zbekiston pediatriya jurnali. 2021. №3. B. 45–50.

12. O‘rozboeva Z.M. Irsiy kasalliklarning oldini olishda genetik maslahatning ahamiyati // Tibbiyotda innovatsiyalar. 2022. №2. B. 78–82.
13. Tursunova N.R., Axmedova M.M. Respublika aholisi orasida autosomal-retsessiv kasalliklarning uchrashi // Tibbiyot va biologiya muammolari. 2020. №1. B. 90–95.