UNIVERSAL JOURNAL OF MEDICAL AND NATURAL SCIENCES
ISSN 2992-8826
https://sr-journals.org/index.php/UJMANS

IRSIY KASALLIKLAR: BIOLOGIK ASOSLAR VA PROFILAKTIK STRATEGIYALAR

M.V. Elmurodova[1], U.A. Jumabaeva[2]
[1]Toshkent Davlat Tibbiyot Universiteti Gistologiya va tibbiy biologiya kafedrasi o'qituvchisi, Toshkent sh., O'zbekiston
[2]Toshkent Davlat Tibbiyot Universiteti talabasi

Annotatsiya: Irsiy kasalliklar — genlar, xromosomalar yoki mitoxondrial DNKdagi o'zgarishlar natijasida yuzaga keladigan tug'ma yoki keyinchalik namoyon bo'ladigan patologiyalar majmuasidir. Ular jamiyat sog'lig'iga sezilarli ta'sir ko'rsatadi, neonatal o'lim, nogironlik va surunkali kasalliklarning muhim sababi hisoblanadi. Mazkur maqolada irsiy kasalliklarning kelib chiqish mexanizmlari, epidemiologik ahamiyati, diagnostika qiyinchiliklari, ijtimoiy-psixologik oqibatlari hamda muammoni kamaytirish bo'yicha amaliy yondashuvlar yoritiladi.

Kalit so'zlar: Irsiy kasalliklar, genetik mutatsiya, monogen kasalliklar, poligen kasalliklar, xromosoma anomaliyalari, genom, fenilketonuriya, Daun sindromi, mutagen omillar, genetik skrining, mutagen omillar, prenatal diagnostika, amniotsentez, xorial biopsiya, tug'ma anomaliyalar, talassemiya.

Аннотация: Наследственные заболевания представляют собой совокупность врожденных или проявляющихся в последующем патологий, возникающих в результате изменений в генах, хромосомах или митохондриальной ДНК. Они оказывают значительное влияние на здоровье общества, являясь одной из основных причин неонатальной смертности, инвалидности и хронических заболеваний. В данной статье рассматриваются механизмы возникновения наследственных заболеваний, их эпидемиологическое значение, диагностические трудности, социально-психологические последствия, а также практические подходы к снижению распространенности данной проблемы.

Ключевые слова:*Наследственные заболевания, генетическая мутация, моногенные заболевания, полигенные заболевания, хромосомные аномалии, геном, фенилкетонурия, синдром Дауна, мутагенные факторы, генетический скрининг, пренатальная диагностика, амниоцентез, хориальная биопсия, врожденные аномалии, талассемия.*

Abstract: Hereditary diseases constitute a group of congenital or later-onset pathologies resulting from alterations in genes, chromosomes, or mitochondrial DNA. They have a significant impact on public health, serving as major causes of neonatal mortality, disability, and chronic diseases. This article discusses the mechanisms underlying hereditary diseases, their epidemiological significance, diagnostic challenges, socio-psychological consequences, and practical approaches aimed at reducing the burden of these conditions.

Keywords:*Hereditary diseases, genetic mutation, monogenic diseases, polygenic diseases, chromosomal abnormalities, genome, phenylketonuria, Down syndrome, mutagenic factors, genetic screening, prenatal diagnosis, amniocentesis, chorionic biopsy, congenital anomalies, thalassemia.*

Hozirgi kunda tug'ma nuqsonlarning 20–30% ini irsiy kasalliklar tashkil etadi. Qolgan 70–80% nuqsonlar asosan atrof-muhit omillari yoki ularning genetik moyillik bilan kombinatsiyasi natijasida yuzaga keladi. Neonatal o'limning 10–15% i xromosoma yoki gen mutatsiyalari bilan bog'liq. Har 1000 boladan kamida 30–50 tasi irsiy kasallik bilan tug'iladi. Genetik mutatsiyalar nafaqat og'ir patologiyalarga, balki surunkali kasalliklarning rivojlanishi (diabet, yurak kasalliklari, neoplaziyalar)da ham muhim rol o'ynaydi.

Irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari. Gen mutatsiyalari - gen darajasidagi o'zgarishlar oqsil sintezining buzilishiga, ferment yetishmovchiligiga yoki metabolik jarayonlar

izdan chiqishiga olib keladi. Masalan: Fenilketonuriya — ferment etishmasligi. Sikl-hujayrali anemiya — gemoglobin strukturasi o‘zgargan.

Xromosoma anomaliyalari. Xromosomaning soni yoki tuzilishi o‘zgarsa, og‘ir patologiyalar kelib chiqadi. Misollar: Daun sindromi (Trisomiya) Klaynfelter sindromi (47, XXY), Terner sindromi (45,XO)

Mitoxondrial mutatsiyalar. Mitoxondrial kasalliklar mitoxondrial DNK (mtDNK) va/yoki yadro DNKsidagi mitoxondrial genlar zararlanishi bilan bog‘liq bo‘lib, ular energetik almashinuv buzilishiga olib keladi.

Zamonaviy tahlillarga ko‘ra, mitoxondrial kasalliklarning minimal tug‘ilish tarqalishi taxminan 1:5000 atrofida, ya’ni 0,02 % yangi tug‘ilganlar mitoxondrial patologiya bilan tug‘ilishi mumkin. Ayrim populyatsion tadqiqotlarda bolalar va kattalarda mitoxondrial kasalliklarning minimal tarqalishi ≥9–13/100 000 aholi (≈0,009–0,013 %) deb baholangan

Irsiy kasalliklar — genlarda, xromosomalarda yoki mitoxondrial DNKda bo‘lgan o‘zgarishlar natijasida paydo bo‘lgan patologiyalar to‘plami. Ular tug‘ma hamda keyinchalik namoyon bo‘ladigan kasalliklarni o‘z ichiga oladi va nafaqat shaxsiy salomatlikka, balki jamiyat va tibbiyot tizimiga ham sezilarli ta’sir ko‘rsatadi.

Irsiy kasalliklar keng ko‘lamda tarqalgan: minglab turdagi genetik sindromlar va metabolik kasalliklar mavjud. Ular neonatal va bolalik davridagi kasalliklar, nogironliklar va ba’zan hayot uchun xavfli holatlarning muhim sababi hisoblanadi.

Sog‘liqni saqlash tizimiga iqtisodiy yuk: uzoq muddatli davolash, reabilitatsiya, genetik maslahat va diagnostika xizmatlariga ehtiyoj.

Kelib chiqish mexanizmlari (biologik jihat)

Monogen mutatsiyalar — bitta genning nuqsoni (masalan, fenilketonuriya, talassemiya). Xromosoma anomaliyalari — xromosoma soni yoki strukturasining o‘zgarishi (trisomiyalar, delesiyalar, duplikatsiyalar). Poligen va multifaktorial mexanizmlar — bir nechta gen va atrof-muhit omillari ta’siri (masalan, ko‘p surunkali kasalliklarda). Mitoxondrial mutatsiyalar — onadan o‘tuvchi DNKdagi defektlar, hujayra energetikasini buzadi.

Klinik ko‘rinish va turlarning xilma-xilligi. Belgilar juda turlicha: jismoniy anomaliyalar, rivojlanish kechikishi, nevrologik buzilishlar, metabolik disfunktsiyalar, reproduktiv muammolar va hokazo. Bir kasallik ham fenotip jihatdan o‘zgaruvchan bo‘lishi mumkin — ya’ni bir genetik mutatsiya turli odamlarda turlicha namoyon bo‘ladi.

Diagnostika va identifikatsiya bo‘yicha muammolari. Murakkablik: ba’zi kasalliklar klinik jihatdan subtil, yoki boshqa kasalliklar bilan chalkashishi mumkin. Resurs yetishmasligi: molekulyar diagnostika (PCR, gen sekvenslash), sitogenetika va kengaytirilgan skrining tahlillari ko‘p mamlakatlarda cheklangan yoki qimmat. Prenatal diagnostika murakkabligi: amniotsentez, xorial biopsiya va preimplantatsion genetik diagnostika texnik jihatdan va axloqiy jihatdan murakkab.

Tashxis qo‘yishda kechikish: kech tashxis ko‘plab bevosita aralashuv imkoniyatlarini yo‘qotadi (masalan, metabolik kasalliklarda erta davolash yomon oqibatlarni kamaytiradi).

Ijtimoiy, iqtisodiy va psixologik ta’sir. Oilaviy yuk: doimiy tibbiy parvarish, maxsus ta’lim, reabilitatsiya — oilaga moliyaviy va hissiy bosim. Stigma va noloyiq qarashlar: genetik nogironliklar bilan yashovchi shaxslar jamiyatda diskriminatsiyaga duchor bo‘lishi mumkin. Mehnat va ijtimoiy moslashuv: ba’zi genetik kasalliklar mehnatga layoqatli bo‘lmaslikka olib keladi.

Oldini olish va profilaktika bilan bog‘liq muammolar. Genetik maslahat xizmatlarining yetishmasligi: hamshira, oilaviy shifokor va genetistlar o‘rtasidagi bog‘lanish zaif. Skrining tizimlari cheklanganligi: nikoh-oldi yoki neonatal skrining keng qamrovli emas. Axloqiy va madaniy to‘siqlar: ba’zi jamiyatlarda prenatallarni tekshirish yoki abort masalalariga nisbatan qarashlar cheklovchi rol o‘ynashi mumkin.

Axloqiy, huquqiy va siyosiy muammolar. Genetik ma’lumotlarning maxfiyligi va diskriminatsiya xavfi. Preimplantatsion va prenatal diagnostika bo‘yicha qarorlar – diniy, madaniy

va huquqiy munozaralar. Genetika va sug‘urta: genetik ma’lumotlar sug‘urta kompaniyalari tomonidan noto‘g‘ri ishlatilishi xavfi.

Tadqiqot va texnologik bo‘shliqlar. Ko‘p mamlakatlarda mahalliy populyatsiyalarning genetik ma’lumotlari yetarli emas — shu sababli genetik risklarni aniq baholash qiyin.

Arzon va keng tarqalgan genetik testlar, mintaqaviy genetik registrlar, hamda tele-genetika xizmatlariga ehtiyoj bor. Gen terapiyasi va genom tahriri sohasida xavfsizlik, samaradorlik hamda etik chegaralar aniqlanishi kerak.

Amaliy tavsiyalar (muammoni yengillashtirish yo‘llari). Genetik maslahat va ta’limni rivojlantirish: oilaviy shifokorlar va jamoat salomatligi xodimlarini o‘qitish. Kengaytirilgan neonatal va nikoh-oldi skrining dasturlarini yo‘lga qo‘yish. Molekulyar diagnostika imkoniyatlarini kengaytirish — hududiy markazlar orqali arzonroq testlar. Jamiyatda genetik kasalliklarga oid xabardorlikni oshirish va stigma bilan kurashish. Genetik ma’lumotlarni himoya qilish bo‘yicha qonunchilikni takomillashtirish.

XULOSA

Irsiy kasalliklar — multifaktorli, murakkab va ko‘p qirrali muammo. Bu nafaqat tibbiy, balki ijtimoiy-iqtisodiy va axloqiy jihatlarni ham o‘z ichiga oladi. Muammoni samarali hal etish uchun diagnostika imkoniyatlarini kengaytirish, genetik maslahat va profilaktik choralarni kuchaytirish, hamda jamiyatda ma’lumot va qo‘llab-quvvatlash tizimlarini yaratish zarur. Xulosa qilib aytganda, irsiy kasalliklar nafaqat tibbiy, balki ijtimoiy, demografik, iqtisodiy va axloqiy jihatlarni ham o‘z ichiga olgan murakkab muammolar doirasidir. Ularni chuqur o‘rganish, erta aniqlash va profilaktika choralari bilan to‘g‘ri yondashish orqali ko‘plab og‘ir oqibatlarning oldini olish, aholi salomatligini yaxshilash va sog‘lom avlodni ta’minlash mumkin. Shu bois, genetik tadqiqotlar, skrining dasturlari va zamonaviy biotibbiy yondashuvlarni rivojlantirish kelajak tibbiyotining eng muhim vazifalaridan biri bo‘lib qolmoqda.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. To‘xtayev M., Tursunov Sh., Tibbiy genetika. Toshkent: O‘zbekiston Fanlar Akademiyasi nashriyoti, 2020.
2. Karimov A.A., Odam genetikasi va irsiy kasalliklar. Toshkent tibbiyot akademiyasi nashriyoti, 2018.
3. Xoliqova D., Genetika va tibbiy biologiya asoslari. Toshkent: Innovatsion rivojlanish nashriyoti, 2019.
4. J.B. Boyd, W.J. Brown. Medical Genetics. McGraw-Hill Education, 2020.
5. Nussbaum R.L., McInnes R.R., Willard H.F. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 9th Edition, Elsevier, 2021.
6. Kalia S. et al. “Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing.” Genetics in Medicine, 2020.
7. Biesecker L.G., Green R.C. “Diagnostic clinical genome and exome sequencing.” New England Journal of Medicine, 2014.
8. Rahman S. “Genetic diagnosis in mitochondrial disorders.” Journal of Internal Medicine, 2021.
9. Cooper G.M. “Parental origin of de novo mutations.” Nature Reviews Genetics, 2020.