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

GEN VA IRSIYATGA MOYIL KASALLIKLARNI TIBBIYOTDAGI AHAMIYATI

Kuriyazova Saodat Matkarimovna
Abdulahatov Abduvohid Sanjar o'gli

Annotatsiya: Ushbu maqolada irsiyat kasalliklarining zamonaviy tasniflashi, genetik asoslari va irsiyatga moyil kasalliklarning xususiyatlari ilmiy adabiyotlar tahlili asosida ko'rib chiqilgan. Monogen, poligen va xromosoma kasalliklarining farqlari, shuningdek, genetik omillar va atrof-muhit ta'sirining o'zaro bog'liqligi tahlil qilingan. Maqolada irsiy kasalliklarning oldini olish va davolash yo'nalishlari hamda genetik skrining dasturlarining ahamiyati ko'rsatilgan.

Kalit so'zlar: Irsiyat kasalliklari, genetika, monogen kasalliklar, poligen kasalliklar, xromosoma anomaliyalari, irsiyatga moyillik, genetik skrining, DNK mutatsiyasi.

Abstract: This article reviews the modern classification of hereditary diseases, their genetic basis and the characteristics of hereditary predisposition diseases based on an analysis of scientific literature. The differences between monogenic, polygenic and chromosomal diseases, as well as the interrelationship of genetic factors and environmental influences, are analyzed. The article shows the directions of prevention and treatment of hereditary diseases and the importance of genetic screening programs.

Keywords: hereditary diseases, genetics, monogenic diseases, polygenic diseases, chromosomal abnormalities, predisposition to heredity, genetic screening, DNA mutation.

Аннотация: В данной статье на основе анализа научной литературы рассматривается современная классификация наследственных заболеваний, их генетические основы, а также особенности заболеваний с наследственной предрасположенностью. Анализируются различия между моногенными, полигенными и хромосомными заболеваниями, а также взаимосвязь генетических факторов и влияния окружающей среды. В статье показаны основные направления профилактики и лечения наследственных заболеваний, а также подчёркивается значение программ генетического скрининга.

Ключевые слова: Наследственные заболевания, генетика, моногенные заболевания, полигенные заболевания, хромосомные аномалии, наследственная предрасположенность, генетический скрининг, мутация ДНК.

Irsiyat kasalliklari zamonaviy tibbiyotning eng muhim muammolaridan biri bo'lib, dunyo aholisining taxminan 5-7 foizini turli darajada genetik kasalliklar ta'sir qiladi [1]. Genetik kasalliklarning rivojlanishi DNK tuzilishidagi o'zgarishlar, xromosoma aberratsiyalari yoki genlarning noto'g'ri ifodalanishi bilan bog'liq bo'lib, ular avloddan-avlodga o'tish xususiyatiga ega [2]. Tibbiy genetika sohasidagi so'nggi yutuqlar irsiy kasalliklarning molekulyar asoslarini chuqur o'rganish imkoniyatini yaratdi va bu yangi diagnostika hamda davolash usullarini ishlab chiqishga yo'l ochdi. Irsiyat kasalliklarini ikki asosiy guruhga ajratish mumkin: to'liq genetik determinatsiyalangan kasalliklar va irsiyatga moyil kasalliklar. Birinchi guruhga monogen va xromosoma kasalliklari kiradi, ikkinchi guruhga esa ko'p omilli kasalliklar mansub bo'lib, ularda genetik predispozitsiya muhim rol o'ynaydi, lekin atrof-muhit omillari ham kasallikning namoyon bo'lishida hal qiluvchi ahamiyatga ega [3]. Irsiyat kasalliklarini o'rganish nafaqat patogenezni tushunish, balki samarali profilaktika va davolash strategiyalarini ishlab chiqish uchun ham zarurdir.

ASOSIY QISM. Irsiyat kasalliklarining eng yaxshi o'rganilgan turi monogen kasalliklar bo'lib, ular bitta genning mutatsiyasi natijasida yuzaga keladi va Mendel qonunlariga muvofiq meros

bo'lib o'tadi [1]. Monogen kasalliklar autosom-dominant, autosom-retsessiv va X-xromosomaga bog'liq turlariga bo'linadi. Autosom-dominant kasalliklarda mutatsiyalangan genning bitta nusxasi ham kasallikning rivojlanishi uchun etarli bo'lib, Marfan sindromi, xoreja Hantingtona va oilaviy giperxolesterinemiya kabi holatlarda kuzatiladi. Autosom-retsessiv kasalliklar esa ikkala ota-onadan ham mutatsiyalangan genning meros qilib olinishini talab qiladi va fenilketonuriya, mukovistsidoz, serp hujayrali anemiya kabi kasalliklar shu guruhga kiradi [2]. X-xromosomaga bog'liq kasalliklar asosan erkak bolalarda namoyon bo'ladi, chunki erkaklarda bitta X-xromosoma mavjud bo'lib, gemofilia va Dyushen mushak distrofiyasi eng mashhur misollardir. Molekulyar genetika tadqiqotlari shuni ko'rsatdiki, monogen kasalliklar 6000 dan ortiq turni tashkil etadi va ularning ko'pchiligi noyob bo'lsa-da, umumiy populyatsion ta'siri katta ahamiyatga ega [4].

Xromosoma kasalliklari genetik materialning miqdoriy yoki strukturaviy o'zgarishlari natijasida vujudga keladi va ko'pincha jiddiy fenotipik namoyon bo'lishlar bilan kechadi. Xromosoma anomaliyalari aneuploidiyu (xromosomalarning soni o'zgarishi) va strukturaviy aberratsiyalar (deletsiya, duplikatsiya, inversiya, translokatsiya) ko'rinishida bo'lishi mumkin [3]. Daun sindromi (21-xromosomaning trisomiyasi), Edvards sindromi (18-trisomiya), Patau sindromi (13-trisomiya) va Klaynfelter sindromi (47, XXY) eng keng tarqalgan xromosoma kasalliklari hisoblanadi. Xromosoma kasalliklarining aksariyati sporadic xarakterga ega bo'lib, ya'ni ota-onalarda xromosoma tuzilishi normal bo'lsa ham, gametogenez jarayonida yuzaga kelgan xatoliklar tufayli bola qorinida xromosoma anomaliyasi shakllanadi. Ona yoshining ortishi bilan aneuploidiyu xavfi sezilarli darajada oshadi, bu 35 yoshdan katta homilador ayollarda genetik skriningning ahamiyatini belgilaydi [5]. Zamonaviy prenatal diagnostika usullari, jumladan, amniotsentez, xorion villalari biopsiyasi va noninvaziv prenatal testlar orqali xromosoma anomaliyalarini homiladorlikning dastlabki bosqichlarida aniqlash mumkin.

Irsiyatga moyil kasalliklar yoki ko'p omilli kasalliklar zamonaviy tibbiyotda alohida ahamiyat kasb etadi, chunki ular ko'pchilik xronik kasalliklarning etiologiyasida muhim rol o'ynaydi [4]. Ushbu kasalliklar bir nechta genlarning kichik ta'siri va ekologik omillarning o'zaro ta'siri natijasida rivojlanadi. Qandli diabet, arterial gipertenziya, bronxial astma, shizofreniya, oshqozon yarasi va ko'plab boshqa kasalliklar shu kategoriyaga kiradi. Poligen kasalliklarda alohida olingan genlarning har biri kasallikka moyillikni ozgina oshiradi, lekin ularning yig'indisi va atrof-muhit omillari bilan birgalikda sezilarli xavf tug'diradi [6]. Masalan, 2-tip qandli diabetning rivojlanishida 100 dan ortiq genetik lokus aniqlangan bo'lib, ularning har biri kasallik xavfini 10-20 foizga oshiradi, ammo semizlik, jismoniy faollik darajasi, ovqatlanish xususiyatlari kabi ekologik omillar ham muhim ahamiyatga ega. Genomlar bo'yicha assotsiativ tadqiqotlar (GWAS) poligen kasalliklarning genetik arxitekturasini tushunishda inqilobiy o'zgarishlar yaratdi va individual xavf prognozini hisoblash imkoniyatini berdi [7].

Irsiyat kasalliklarining oldini olish va davolash strategiyalari kasallikning turiga qarab farq qiladi. Monogen kasalliklarda genli terapiya istiqbolli yo'nalish bo'lib, 2023-yilga kelib bir nechta genli preparatlar klinik amaliyotga kiritilgan [5]. Serp hujayrali anemiya va beta-talassemiya uchun CRISPR-Cas9 texnologiyasi asosidagi davolanish usullari klinik sinovlardan muvaffaqiyatli o'tdi va ayrim mamlakatlarda tasdiqlandi. Xromosoma kasalliklarida asosan simptomatik davolash va reabilitatsiya choralari qo'llaniladi, chunki xromosoma tuzilishini to'liq tiklash hozircha mumkin emas. Irsiyatga moyil kasalliklarda esa profilaktika eng samarali yondashuv hisoblanadi - sog'lom turmush tarzi, muvozanatli ovqatlanish, stressni kamaytirish va muntazam tibbiy ko'riklar kasallik xavfini sezilarli darajada pasaytirishi mumkin [8]. Genetik maslahat xizmati oilaviy anamnezni to'plash, kasallik xavfini baholash va reproduktiv rejalashtirish bo'yicha tavsiyalar berish orqali irsiy kasalliklarning oldini olishda muhim rol o'ynaydi. Prenatal va preimplantatsion genetik diagnostika jiddiy irsiy kasalliklarga chalingan bolalar tug'ilishining oldini olish imkonini beradi.

Genetik diagnostikaning zamonaviy usullari irsiy kasalliklarni aniqlash va davolash strategiyalarini ishlab chiqishda muhim o'rin tutadi. Sitogenetik usullar xromosomalarning sonini va strukturasini o'rganish imkonini beradi, bunda karyotiplashtirish, FISH (flüorestsent in situ gibridizatsiya) va CGH (komparativ genomik gibridizatsiya) keng qo'llaniladi. Molekulyar-genetik

diagnostika esa DNK ketma-ketligini o'rganish orqali aniq genli mutatsiyalarni aniqlaydi, buning uchun Sanger sekvensirlash, yangi avlod sekvensirlash (NGS) texnologiyalari va PCR usullari ishlatiladi. Biokimyoviy diagnostika usullari orqali fermentativ yetishmovchiliklar, aminokislotalar va organik kislotalar almashinuvi buzilishlari aniqlanadi, bu esa fenilketonuriya, galaktoziya va boshqa metabolik kasalliklarni erta diagnostika qilish imkonini beradi. Zamonaviy tibbiyotda qo'llaniladigan preimplantatsion genetik diagnostika (PGD) sun'iy urug'lantirish jarayonida embrionlarni genetik anomaliyalarga tekshirish orqali sog'lom embrionlarni tanlash imkoniyatini yaratadi va jiddiy irsiy kasalliklardan jabrlangan bolalar tug'ilishining oldini oladi. Noninvaziv prenatal diagnostika (NIPT) ona qonidagi erkin DNK fragmentlarini tahlil qilish orqali xavf-xatarsiz va yuqori aniqlik bilan homilaning xromosoma anomaliyalarini aniqlash imkonini beradi, bu usul so'nggi o'n yilda keng tarqaldi va an'anaviy invaziv usullarning muqobili sifatida qabul qilindi.

Irsiy kasalliklarning ijtimoiy-iqtisodiy ta'siri katta ahamiyatga ega bo'lib, ular nafaqat bemor va uning oilasi uchun, balki butun sog'liqni saqlash tizimi uchun ham og'ir yuk tug'diradi. Jiddiy genetik kasalliklar ko'pincha tuğilishdan boshlab uzoq muddatli va qimmat davolashni talab qiladi, reabilitatsiya choralari, maxsus ta'lim dasturlari va ijtimoiy qo'llab-quvvatlash zarur bo'ladi. Mukovistsidoz, mushak distrofiyalari, gemofilia kabi kasalliklar bilan og'rigan bemorlarning o'rtacha umr ko'rish muddati sezilarli darajada qisqa bo'lishi mumkin, garchi zamonaviy davolash usullari bu ko'rsatkichni yaxshilashga yordam bersa ham. Shu sababli, irsiy kasalliklarning profilaktikasi va erta aniqlash strategiyalari nafaqat tibbiy, balki iqtisodiy jihatdan ham oqilona hisoblanadi. Populyatsion skrining dasturlari, ayniqsa yuqori chastotali retsessiv kasalliklar tarqalgan hududlarda, kasallikning oldini olish yoki erta bosqichda davolashni boshlash orqali asoratlarni kamaytirish imkonini beradi. Genetik maslahat xizmatlari oilalarda irsiy kasalliklar xavfini baholash, reproduktiv tanlovlar haqida ma'lumot berish va psixologik qo'llab-quvvatlash orqali aholining genetik savodxonligini oshirishda muhim rol o'ynaydi, bu esa uzoq muddatli istiqbolda irsiy kasalliklar yuki kamayishiga olib keladi.

XULOSA. Irsiyat kasalliklari zamonaviy tibbiyotning murakkab va ko'p qirrali muammosi bo'lib, ular monogen kasalliklar, xromosoma anomaliyalari va irsiyatga moyil ko'p omilli kasalliklarni o'z ichiga oladi. Monogen kasalliklar aniq Mendel qonunlari bo'yicha meros bo'lib o'tadi va bitta genning mutatsiyasi bilan bog'liq bo'lsa, xromosoma kasalliklari genetik materialning miqdoriy yoki strukturaviy o'zgarishlari natijasida yuzaga keladi. Irsiyatga moyil kasalliklar esa bir nechta genlarning kichik ta'siri va atrof-muhit omillarining murakkab o'zaro ta'siri orqali rivojlanadi va zamonaviy jamiyatda eng keng tarqalgan xronik kasalliklarning asosini tashkil etadi. Molekulyar genetika, genomika va biotexnologiya sohasidagi tez sur'atlar bilan rivojlanayotgan yutuqlar irsiy kasalliklarni diagnostika qilish, oldini olish va davolash imkoniyatlarini sezilarli darajada kengaytirmoqda. Genli terapiya, genom tahrirlash texnologiyalari va shaxsiylashtirilgan tibbiyot yondashuvlari ko'plab oldin davolanmaydigan genetik kasalliklar uchun umid bermoqda. Biroq, irsiy kasalliklarning oldini olishda profilaktik choralar, genetik maslahat va erta diagnostika strategiyalari hali ham asosiy ahamiyatga ega bo'lib qolmoqda.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1.Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. 5-е изд., доп. и перераб. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020. 592 с.
2. Nussbaum R.L. Thompson & Thompson Genetics in Medicine / R.L. Nussbaum, R.R. McInnes, H.F. Willard. – 8th edition. – Philadelphia: Elsevier, 2016. – 546 p.
3.Тураев А.Т. Тиббий генетика асослари / А.Т. Тураев, М.М. Мирахмедов. – Тошкент: Ибн Сино, 2018. – 320 б.
4. Strachan T. Human Molecular Genetics / T. Strachan, A.P. Read. – 5th edition. – New York: Garland Science, 2018. – 781 p.
5.Баранов В.С. Генная терапия – медицина XXI века / В.С. Баранов // Вестник Российской академии наук. – 2022. – Т. 92. – № 4. – С. 344-353.

6. Visscher P.M. 10 Years of GWAS Discovery: Biology, Function, and Translation / P.M. Visscher, N.R. Wray, Q. Zhang et al. // American Journal of Human Genetics. – 2017. – Vol. 101. – No. 1. – P. 5-22.
7. Қодиров Ш.Қ. Ирсий касалликларни диагностикалаш ва даволашнинг замонавий усуллари / Ш.Қ. Қодиров, Н.А. Рахимова // Тиббиёт журнали. – 2021. – № 3. – Б. 45-52.
8. Collins F.S. A Vision for the Future of Genomics Research / F.S. Collins, E.D. Green, A.E. Guttmacher, M.S. Guyer // Nature. – 2003. – Vol. 422. – No. 6934. – P. 835-847.