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

IRSIY KASALLIKALAR: XROMOSOMA KASALLIKLARI, GEN VA IRSIYATGA MOYIL KASALLIKLAR, NIKOH TURLARI HAMDA TIBBIY GENETIK MASLAHAT

Kuryazova Saodat Matkarimovna
Isaqov Umidjon Alisher o'g'li

Annotatsiya: Ushbu ilmiy maqolada irsiy kasalliklarning sitogenetik va molekulyar-genetik asoslari kompleks tahlil qilinadi. Xromosoma patologiyalarining aneuploidiya va strukturaviy aberratsiyalar bilan bog'liq mexanizmlari, monogen kasalliklarning Mendel qonunlari asosida irsiylanishi hamda multifaktorial kasalliklarning poligen tabiati va muhit omillari bilan o'zaro ta'siri ko'rib chiqiladi. Nikoh turlarining populyatsion-genetik ahamiyati va tibbiy-genetik maslahatning preventiv tibbiyotdagi o'rni ilmiy jihatdan asoslanadi. Zamonaviy diagnostika usullari – sitogenetik tahlil, molekulyar genetika va prenatal skrining metodlari yoritiladi.

Kalit so'zlar: Aneuploidiya, nondisjunktsiya, mutatsiya, penetrantlik, ekspressivlik, inbriding koeffitsienti, prenatal diagnostika, genetik skrining.

Annotation. This article provides a comprehensive analysis of the cytogenetic and molecular genetik foundations of hereditary diseases. The mechanisms of chromosomal pathologies associated with aneuploidy and structural aberrations are examined, along with the patterns of monogenic disease inheritance in accordance with Mendelian laws. In addition, the polygenic nature and gene–environment interactions underlying multifactorial diseases are discussed. The population-genetic significance of different types of marriage and the role of medical genetic counseling in preventive medicine are scientifically substantiated. Modern diagnostic approaches, including cytogenetic analysis, molecular genetic testing, and prenatal screening methods, are also highlighted.

Key words: aneuploidy, nondisjunction, mutation, penetrance, expressivity, inbreeding coefficient, prenatal diagnosis, genetic screening.

Аннотация: В данной статье комплексно анализируются цитогенетические и молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний. Рассматриваются механизмы хромосомных патологий, связанных с анеуплоидией и структурными аберрациями, особенности наследования моногенных заболеваний в соответствии с законами Менделя, а также полигенная природа и взаимодействие генетических и средовых факторов при мультифакториальных заболеваниях. Обоснована популяционно-генетическая значимость различных типов брака и роль медико-генетического консультирования в системе профилактической медицины. Освещены современные методы диагностики, включая цитогенетический анализ, молекулярно-генетические исследования и пренатальный скрининг.

Ключевые слова: Анеуплоидия, недисъюнкция, мутация, пенетрантность, экспрессивность, коэффициент инбридинга, пренатальная диагностика, генетический скрининг.

Kirish:Irsiy kasalliklar – genetik informatsiya (irsiy axborot) ning buzilishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar; asosan, xromosoma 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, klinikgenealogik 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 nasldan naslga o’tishi aniqlanadi.

Metod: Autosoma dominant kasalliklarda, kasallik autosomada joylashgan dominant genlar orqali nazorat qilinadi. Bunda kasallik har avlodda 50% dan ortiq hollarda uchraydi. Braxidaktiliya, araxnodaktiliya, retinoblastoma, psoriaznnng ma’lum bir turlari va shu kabi ko’plab irsiy kasalliklar shu yo‘l bilan nasldan naslga o‘tadi. Autosom-retsessiv Irsiy kasalliklarida 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, miokloniya, epilepsiya, oligofreniyaiknt ma’lum bir turlari va boshqa ko’plab irsiy kasalliklar misol bo‘la oladi. Ma’lum bir autosoma dominant va autosoma retsessiv irsiy kasalliklar (masalan, daltonizmning ma’lum bir turi, gemofiliya A, sideroaxrestik anemiya va b.) jins bilan bog‘liq holda nasldan naslga 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 nasldan naslga o‘tish qonuniyatlarini o‘rganib qolmay, organizmning ayrim irsiy kasalliklarga moyilligini ham aniqlash imkonini beradi. Xromosoma va gen irsiy kasalliklari farqlanadi.

Natijala: 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’zolarning tug‘ma nuqsonlari, o‘sishdan orqada qolish, nerv, endokrin va boshqa sistemalarning buzilishi kuzatiladi, bemorlarning generativ faolligi pasayadi. Gen kasalliklari nuqtali mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan moddalar almashinuviga aloqador. Hozir ularning 30 dan ortiq xili aniqlangan. Masalan, yog‘ almashinuvining buzilishi markaziy nerv sistemasi faoliyatining o‘zgarishi bilan kechadi. Bulardan eng og‘iri Tey-Saks amavrotik idiotiyasidir, bunda ko‘rish krbiliyatining susayishi, esi pastlik va boshqa nevrologik simptomlar kuzatiladi. Uglevod almashinuvining o‘zgarishiga aloqador irsiy kasalliklardan galaktozemiya uchraydi. Bunda galaktozani glyukozaga aylantiruvchi fermentativ jarayon o‘zgaradi, galaktoza va uning mahsulotlari hujayralarda to‘planib, markaziy nerv sistemasi va a’zolar faoliyatiga zarar yetkazadi. Qandli diabet ham uglevod almashinuvining buzilishiga aloqador irsiy kasallikdandir.

Bruton kasalligida immunoglobulin fraksiyalarining sintez qilinishi buziladi, kasallik, asosan, o‘g‘il bolalarda uchraydi. Bunda bolalar deyarli soglom tug‘iladi, lekin 3-4 oyligidayoq yuqumli kasalliklarga beriluvchanligi aniqlanadi. Qonga aloqador irsiy kasalliklarga chaqaloqlarning 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 kasallik ham bo‘lishi mumkin. Masalan, leykoz (oq qon kasalligi)ning vujudga kelishida gen mutatsiyalarining ahamiyati borligi ma’lum. Gemofiliya ham qon sistemasining irsiy kasalligi bo‘lib, bunda, asosan, qonning ivish xususiyati pasayadi; kon ivishida ishtirok etadigan ayrim oqsillar sintezi buziladi. Irsiy kasallikni aniqlash va oldini olish bilan tibbiygenetika shug‘ullanadi. Uning asosiy vazifasi irsiy kasallikning 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.

Nikoh – bu erkak va ayol o‘rtasidagi ijtimoiy, huquqiy va axloqiy munosabat bo‘lib, oila qurish va farzand tarbiyalash maqsadida tuziladi. Jamiyat taraqqiyoti davomida nikohning turli shakllari shakllangan. Nikohning asosiy turlari: Monogamiya – bir erkak va bir ayol o‘rtasidagi nikoh shakli. Hozirgi kunda eng keng tarqalgan va ko‘plab davlatlarda qonuniy hisoblanadi. Poligamiya – bir shaxsning bir vaqtning o‘zida bir nechta turmush o‘rtog‘i bo‘lishi. Poliginiya (bir erkak – bir nechta ayol) va poliandriya (bir ayol – bir nechta erkak) shakllari mavjud. Fuqarolik nikohi – davlat organlarida rasmiy ro‘yxatdan o‘tgan nikoh. Bu nikoh huquqiy kuchga ega hisoblanadi. Diniy nikoh – diniy marosim asosida tuziladigan nikoh. Agar davlat ro‘yxatidan o‘tmagan bo‘lsa, huquqiy kuchga ega bo‘lmasligi mumkin. Qarindoshlar o‘rtasidagi nikoh (konsangvin nikoh) yaqin qarindoshlar o‘rtasida tuziladi. Bunday nikohda irsiy kasalliklarning yuzaga kelish xavfi yuqoriroq bo‘ladi. Sababi, qarindosh shaxslar bir xil genetik nuqsonni tashuvchi bo‘lishi mumkin.

Tibbiy-genetik maslahat – bu irsiy kasalliklarning oldini olish, ularni erta aniqlash hamda sog‘lom farzand tug‘ilish ehtimolini baholashga qaratilgan tibbiy xizmat turidir. U asosan homiladorlikni rejalashtirish davrida yoki homiladorlik vaqtida o‘tkaziladi.

Tibbiy-genetik maslahat quyidagi holatlarda tavsiya etiladi:

- Oila a’zolarida irsiy kasallik mavjud bo‘lsa
- Qarindoshlar o‘rtasida nikoh tuzilganda
- Avval tug‘ilgan bolada tug‘ma nuqson bo‘lsa
- 35 yoshdan keyingi homiladorlikda
- Takroriy homila tushish holatlarida

Tibbiy-genetik maslahatning bosqichlari

1-bosqich: Anamnez yig‘ish – oila shajarasi o‘rganiladi va irsiy kasalliklar aniqlanadi.

2-bosqich: Tibbiy tekshiruvlar – laboratoriya tahlillari, ultratovush tekshiruvi va genetik testlar o‘tkaziladi.

3-bosqich: Xavfni baholash – irsiy kasalliklarning yuzaga kelish ehtimoli aniqlanadi.

4-bosqich: Tavsiya berish – ota-onalarga tibbiy va profilaktik tavsiyalar beriladi.

Xulosa:Shunday qilib Irsiy kasalliklar genetik axborotning buzilishi natijasida yuzaga keladi va xromosoma hamda gen darajasidagi mutatsiyalar bilan bog‘liq. Monogen kasalliklar Mendel qonunlariga muvofiq nasldan naslga o‘tadi, multifaktorial kasalliklar esa genlar va atrof-muhit omillari o‘rtasidagi murakkab o‘zaro ta’sir natijasida yuzaga keladi. Sitogenetik va molekulyar-genetik metodlar, egizak va shajaraviy tadqiqotlar kasalliklarning asosini aniqlashda muhim vosita hisoblanadi. Nikoh turlari, xususan qarindoshlar o‘rtasidagi nikohlar, irsiy kasallik xavfini oshiradi, shuning uchun tibbiy-genetik maslahat profilaktikada katta ahamiyatga ega. Zamonaviy diagnostika va maslahat usullari irsiy kasalliklarni aniqlash, oldini olish va sog‘lom avlod yetishtirishda samarali vosita hisoblanadi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. Yo‘ldoshev N.A., Jabborov I.R. *Genetika* — Toshkent: Mehnat, 2020 — inson genetikasi, nasldan-naslga o‘tish qonuniyatlari va genetik kasalliklar tasnifi haqida darslik.

2. Temurov Sh.A. *Genetika va irsiy kasalliklar diagnostikasi: ta’limiy qo‘llanma* — Toshkent: Tibbiyot, 2019 — genetik kasalliklarni tahlil va diagnostika usullari yoritilgan.

3. Abdunazarova Z.S., Rashidova D.T., Eshonqulova Z.S. *Irsiy kasalliklar*, *Ilm fan taraqqiyotida…* — irsiy kasalliklarning genetik mexanizmlari hamda profilaktikasi haqida ilmiy maqola.

4. Xolboyeva M.S. *Irsiy kasalliklar va ularning tasnifi. Tibbiy-genetik maslahat*, *Лучшие интеллектуальные исследования* — irsiy kasalliklar tasnifi va tibbiy-genetik maslahat bo‘yicha maqola.

5. Tabiiy fanlarni o‘qitishda “Genetik tahlil va laboratoriya mashg‘ulotlarining amaliy ahamiyati”, *Journal of Universal Science Research* — genetik kasalliklarni aniqlash, profilaktika va maslahatning ahamiyati haqida ilmiy maqola.

6. O‘zbekiston Respublikasi oliy va o‘rta maxsus ta’lim…, *Genetika va prenatal diagnostika* — prenatal diagnostika va tibbiy-genetik maslahat bo‘yicha o‘quv materiali.