



XROMOSOMA VA GEN KASALLIKLARI

Tosheva Lola Sunnatovna,
Sulaymanova Diyora Baxadirovna,
Oblakulova Shaxnoza Salomovna.
o'qituvchilari, Samarqand Abu Ali ibn Sino nomidagi
jamoat salomatligi texnikumi

Annotatsiya:

Ushbu maqolada xromosoma va gen kasalliklari irsiya hamda irsiyatning ayrim masalalari haqida fikr mulohazalar keltirilgan. Inson isriyati bo'yicha birlamchi ma'lumotlar keltirilgan. Ayrim kasallailarning irsiy asoslariga ega bo'lgan xolatlari to'g'risida tushuntirilgan.

Kalit so'zlar: DNK, autosoma, gen, albinism, xromosoma, autosomdominant, araxnodaktiliya, retinoblastoma, psoriazn, autosom-retsessiv va jins bilan bog'liq kasalliklar.

CHROMOSOMAL AND GENE DISEASES

Annotation:

This article presents opinions on the heredity of chromosomal and gene diseases and some issues of heredity. Primary information on human heredity is provided. Some diseases with a hereditary basis are explained.

Keywords: DNA, autosome, gene, albinism, chromosome, autosomal dominant, arachnodactyly, retinoblastoma, psoriasis, autosomal recessive and sex-linked diseases.

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 kassaliklar



asosan, klinik genealogik usul bilan o'rganiladi, bunda avlodlar shajarasi tuziladi. Bu usul yordamida Irsiy kassaliklar (autosomdominant, autosom-retsessiv va jins bilan bog'liq kasalliklar)ning turli yo'llar bilan nasldannaslgaga 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, psoriaznning ma'lum bir turlari va b. shu yo'l bilan nasldannaslgaga 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 kassaliklar(mas, dalto-nizmnit ma'lum bir turi, gemofiliya A, sideroaxrestik anemiya va b.) jins bilan bog'liq holda nasldannaslgaga o'tadi.

Insoniyat rivojlanishi va uning avlodining davomiyligini ta'minlashda irsiyatning roli katta. Tabiatda barcha turlarning ko'payishi irsiyat va undagi jarayonlar bilan bevosita bogliq. Odamda uchraydigan irsiy kasalliklar xilma xil bo'lib, irsiyatni belgilovchi moddalarning o'zgaruvchanligi mutatsiyalar bo'ladi.

Xozirgi davrda irsiy kasalliklarni uch xil tasnifi keng o'rganiladi.

1-Genon kasalliklari

2-Xromosoma kasalliklari

3-Gen kasalliklari

Genom mutatsiyalari embryonal rivojlanishda katta anamaliyalariga sabab bo'ladi, odamlarda kam uchraydi. Genomni o'zgarishiga sabab meyozi jarayonini buzilishi. Bu kasalliklarda chala rivojlanish, yurak qorinchalari, yurak bo'lmachalari o'rtasidagi to'siqni bitmay qolishi, nevf sistemalari, siydik va tanosil anamaliyalari kuzatiladi.

Xromosoma kasalliklari bu xromosoma soning o'zgarishiga bog'liq bo'lgan kasalliklardir.

Bu kasallik ikkiga bo'linadi; 1) autasomalar soning o'zgarishi, 2) jinsiy xromosomalarni sonini o'zgarishiga bog'liq bo'ladi.



Autosomani o'zgarishi Daun sindromini keltirib chiqaradi. Bu kasallikda 21-autosomaning trisomiya holati sabab bo'ladi. Bunda kariotipda 47-xromosoma mavjud bo'ladi.

Gen kasalliklari dominant va retsessiv bo'ladi. Odamda ayrim normal genlarning mutatsion o'zgarishi natijasida paydo bo'luvchi irsiy kasallikdir. Odamda autosomalar (jinsiy bo'lmagan xromosoma)da joylashgan genlar mutatsiyasida yuzaga keladigon dominant holda nasldan naslga o'tadigon irsiy kasalliklarga kiradi. Bu kasalliklarga qo'shimcha barmoqlarning hosil bo'lishi (polidaktiliya), panjalarni tutashib ketishi (sindaktiliya) kabilar misol bo'ladi.

Ressesiv gen kasalliklari getrozigota holatida fenativda nomoyon bo'lmaydi. Yashirincha saqlanadi, kasallik rivojlanmaydi. Keyingi avlodlarida gen kasalliklari paydo bo'lishiga sabab bo'ladi. Bu kasallikga misol qilib albinizm, gemofiliya, daltonizm, finilketonuriya kasalliklarini olishimiz mumkin. Albinizm kasalligi o'simliklarda tanasida yoki organlarida yashil rangi bo'lmasligi pigment (melanin, xlorofill) sinteziga to'sqinlik qiluvchi retsessiv genni gomozigota xolatiga o'tishi. Rangini yo'qotgan organizmlar albinoslar deyiladi. Gemofiliya qonni ivish qobiliyati kamayadi yoki umuman yo'q bo'ladi. Hatto kichik jarohatlarda xam jiddiy qon ketishiga sabab bo'ladi.

Doltanizm odam ranglarni umuman farqlamasligi yoki butunlay boshqa rangda ko'rishi mumkin. Bunda odamlar ko'k, sariq, binavsha ranglarni ajratadi xolos.

Fenilketonuriya- (Felling kasalligi) aminokislotalarning fenilalanining metabolizmining buzilishi bilan bog'liq bo'lgan irsiy kasallik. Tibbiy-genetik maslahatlar. DNK laboratoriya tekshiruvlari o'tkazish getrozigota tashuvchilarini aniqlash muhim ahamiyatga ega. Getrozigota tashuvchilari birxil irsiy kasallikga ega bo'lsa, bunday insonlar nikohidan tug'ilgan bolalarning irsiy kasallikga moyilligi yuqori bo'ladi. Turmush qurayotgan paytda bunday nikoxga jiddiy etibor berish muhim. Oila quragotgan yoshlarga tibbiy-genetik maslahat markazlari tushuntirish ishlari olib borilishi zarur. Shunday qilib, sog'lon avlod uchun kurash, irsiy kasalliklarni oldini olish va davolash usullarini ishlab chiqish kerak.

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. Autosomal 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.

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 ro'yxati:

1. Shodmonov X.Q., Eshmurodov X.Sh., Tursunova O.T. Asab va ruhiy kasalliklar. T., 2004.
2. Najmitdinova M.O. Irsiy kasalliklar va ularning turlari /Science and innovation. International scientific journal. 2022. Vol.1. Issie 8. 348-352 bet.
3. <https://www.youtube.com/watch?v=ryY7ac3obK8>
4. <https://cyberleninka.ru/article/n/irsiy-kasalliklar-va-ularning-turlari/viewer>