



IRSIY KASALLIKLARNI ERTA ANIQLASH, DAVOLASH VA OLDINI OLISH CHORALARI

Sharipova Farida Salimdjanoyna
Toshkent Tibbiyot Akademiyasi
Termiz filiali Tibbiy biologiya va
gistologiya kafedrasida katta o'qituvchisi
E-mail: sharipovafarida781@gmail.com

Niyozova Zarina Shavkat qizi
Toshkent Tibbiyot Akademiyasi
Termiz filiali Pediatriya fakulteti
Pediatriya yo'nalishi 2 bosqich talabasi
E-mail: zarnigniyozova@gmail.com

Annotatsiya:

Ushbu maqolada, irsiyat to'g'risida, irsiy kasalliklarning qanday belgilar bilan aniqlanishi, ushbu kasallik bilan og'riqan bemorlarning davolanish usullari, Daun kasalligi, uning oldini olish, ushbu kasallik bilan og'riqan bemorlarni davolash usullari yoritiladi.

Kalit so'zlar: irsiyat, gen, irsiy kasalliklar, gen kasalliklari xromasoma kasalliklari, diabet, gepertoniya, daun.

Mavzuning dolzarbligi Respublikamizda zamonaviy tibbiyot eng yuqori darajaga rivojlanmoqda. Irsiy kasalliklarga qarshi kurashda ham muayyan muvaffaqiyatlar qayd etilgan. Biroq, bu kasalliklarni davolash qanchalik muhim bo'lsa, birinchi o'rinda profilaktika hisoblanadi. Bu jarayon ikki yo'nalishda amalga oshiriladi: yangi kasalliklarning paydo bo'lishining oldini olish va irsiy muammolar mavjud bo'lgan oilalarda bolalar tug'ilishining oldini olish. Ko'pchilik ularni tug'ma kasalliklar bilan aniqlaydi. Biroq, ular o'rtasida asosiy farq bor. Irsiy muammolar uchta asosiy turga bo'linadi:



1.Genetik kasalliklar. Bu kasallik DNKning gen darajasida shikastlanishi natijasida yuzaga keladi.

2.Xromosoma kasalliklari. Ushbu patologiya xromosomalarning noto'g'ri soni tufayli paydo bo'ladi. Bu turning eng keng tarqalgan irsiy kasalligi Daun sindromidir.

3.Irsiy kasalliklarga moyillik. Bularga qandli diabet, gipertoniya, shizofreniya va boshqalar kiradi.

Nuqsonli tug'ilmagan bolalarda irsiy kasalliklarni tashxislash, oldini olish va davolash homilador ayollarni skrining yordamida amalga oshiriladi. Bu jarayon ikki bosqichda amalga oshiriladi: qondagi oqsil miqdorini aniqlash va homilaning ultratovush tekshiruvi.Birinchi protsedura malakali va zarur jihozlarga ega bo'lgan akusher yoki ginekolog tomonidan amalga oshiriladi. Protein miqdori ikki marta tekshiriladi: homiladorlikning 16 va 23 xaftalarida. Ikkinchi bosqich faqat tug'ilmagan bolada muammolar borligiga shubha bo'lsa, tegishli. Ultratovush tekshiruvi eng yaxshi maxsus muassasalarda amalga oshiriladi. Shundan so'ng, genetik konsultatsiya o'tkaziladi, uning asosida usul tanlanadi.prenatal tashxis. Barcha kerakli testlardan o'tgandan so'ng, homiladorlikning keyingi taqdiri mutaxassislar tomonidan hal qilinadi.

Irsiy kasalliklar. Genotipning o'zgarishi bilan yuzaga chiqadigan kasalliklarga irsiy kasalliklar deyiladi. Irsiy kasalliklarning barchasi ham nasldan naslga o'tavermaydi, chunki irsiy kasalligi bo'lgan individ juda erta halok bo'ladi yoki nasl qoldirish qobiliyatiga ega bo'lmaydi.

Irsiy kasalliklar tashqi muhitning mutagen ta'sirida sodir bo'ladi. Lekin bu jarayonda organizimning ichki muhiti ya'ni genotipi ham katta rol o'ynaydi, agar kasallik yuzaga chiqishida ham atrof-muhit omillarining, ham genotip ahamiyatli bo'lsa bunday kasalliklarni multiomilli (multifikator) irsiy kasalliklar deyiladi (oshqozon va o'n ikki barmoqli ichakda bo'ladigan jarohat, jigar, o'pka kasalliklari, ateroskleroz, gipertoniya, yomon sifatli o'sma kasalliklarining ayrimlari va hokazo).

Irsiy kasalliklar soni yildan-yilga ko'paymoqda. Bunga sabab birinchidan irsiy kasalliklarni aniqlovchi usullarning takomillashishi bo'lsa, ikkinchidan atrof

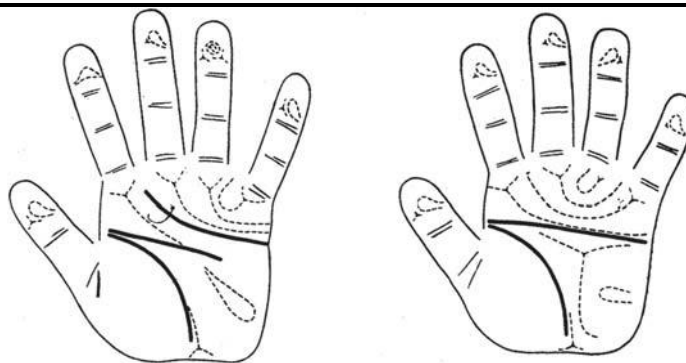


muhitning mutagen omillari bilan ifloslanishidir. Ma'lumotlarga qaraganda 5 % bola irsiy kasallik bilan dunyoga keladi va har bir odamda kelajakda mutatsiyaga uchrashi mumkin bo'lgan 5–10 ta genlar bo'ladi. Hozirgi kunda 2000 dan ortiq irsiy kasalliklar aniqlangan. Irsiy kasalliklarning boshqa kasalliklardan farqi shundaki ularning sodir bo'lishi uzoq davom etadi. Irsiy kasalliklar morfologik belgilarning (quyon lab, bo'ri tanglay, kalta barmoqlilik, olti barmoqlilik), fiziologik jarayonlarning (qonning ivimasligi, ranglarni ajrata olmaslik), biokimyoviy jarayonlarning (ma'lum bir fermentning bo'lmasligi) buzilishi bilan sodir bo'lishi mumkin. Irsiy kasalliklar xromosoma va gen kasalliklariga bo'linadi.

Xromosoma kasalliklari xromosomalar sonining yoki ular tuzilishining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi. Xromosoma sonining o'zgarishi odatda hujayralarning bo'linish jarayonida xromosomalarning qutblarga baravar taqsimlanmasligidan kelib chiqadi.

Odatda, xromosoma kasalliklariga duchor bo'lganlar bolalik chog'idayoq halok bo'lishadi yoki o'zidan keyin nasl qoldirmaydi. Shuning uchun xromosoma kasalliklari nasldan-naslga doimo ham berilmaydi va har avlodda yangidan paydo bo'ladi. Hozirgi kunda xromosomaning soni va strukturasining o'zgarishi natijasida sodir bo'ladigan irsiy kasalliklardan 500 ga yaqini ma'lum. Xromosoma irsiy kasalliklari autosomalarning va jinsiy xromosomalarning soni va strukturasining o'zgarishi bilan yuzaga chiqishi mumkin.

Autosomalarga bog'liq bo'lgan kasalliklar Daun kasalligi. Bu kasallik angliyalik vrach L. Daun tomonidan 1866-yili aniqlangan edi. Daun kasalligi odatda 21 autosomaning oshib ketishi natijasida sodir bo'ladi. Bunday kasalliklarda 46 o'rniga 47 xromosoma kuzatiladi. Bu kasallik autosomalar sonining o'zgarishi bilan yuzaga chiqqanligi uchun erkaklarda ham, ayollarda ham kuzatiladi. Kasal bolalarning bo'yi past, kallasi kichik va yumaloq, burunlari kalta, ko'z kesimi egri, quloq suprasi kichik, og'zi yarim



1-rasm. Daun kasalligida kaft terisi naqshlarining ko‘rinishi: a – sog‘lom; b – Daun kasalligi bor kishining kafti.

ochiq, og‘zidan ko‘pincha tili chiqib turadi. Til, teri, lablari quruq va ko‘pincha ko‘zda g‘ilaylik bo‘ladi. Tishlar bir tekisda bo‘lmaydi. Boshda sochlar siyrak, silliq. Qo‘l barmoqlari kalta va yo‘g‘on bo‘lib, beshinchi barmoq juda ham kichik. Kaft terisida faqat bitta ko‘ndalang ketgan egatcha bo‘ladi. Barmoq uchlari terisidagi chiziqchalarning shakli asosan ulnar tomonga ochiladigan ilmoqsimon bo‘ladi. Kaftdagi atd burchak normada 57° dan oshmasa Daun kasalligida 80° va undan ham katta bo‘lishi mumkin. Muskullar sistemasi ham juda sust rivojlangan. Shuning uchun bunday bolalar faqat aqliy emas, jismoniy tomondan ham juda zaif bo‘ladilar. Ularda mustaqil ravishda bir ishni bajarish xususiyati yo‘q. Ayrimlarini yozish va o‘qishga o‘rgatish mumkin, lekin sanashni o‘rgana olmaydilar. Ular xo‘jalikdagi juda oddiy ishlarnigina bajarishlari mumkin bo‘lib, ularda bosh miya yaxshi rivojlanmagan bo‘ladi. Gipofiz bezi, jinsiy bezlar va ikkilamchi jinsiy belgilar juda sust rivojlangan. Qizlarda oylik siklning bo‘lishi kam kuzatiladi. Odatda, Daun kasalligiga duchor bo‘lganlarda farzand bo‘lmaydi. Ammo farzandli bo‘lganlari ham ma‘lum, lekin bolalarining yarmi Daun kasalligi bilan tug‘iladi. Daun kasalligi bor bolalarda immunitet past bo‘lganligi uchun ular har xil yuqumli kasalliklarga bardosh bera olmasdan yoshligidayoq o‘lib ketadilar. Hozirgacha bu kasallikning hosil bo‘lish sabablari aniq o‘rganilgan emas. Lekin ma‘lumotlarga ko‘ra qishloq aholisiga qaraganda shahar aholisi o‘rtasida Daun kasalligi ko‘p uchraydi. Onaning yoshi ulg‘aygan sari uning farzandlarining Daun kasalligi bilan tug‘ilishi ehtimoli ham ko‘payadi.



Daun kasalligi xromosoma strukturasining o'zgarishi bilan, ya'ni xromosomalararo translokatsiya natijasida ham sodir bo'lishi mumkin. Bunda ayollarda 21-juft xromosomaning asosiy qismi 13–15-xromosomalarga, erkaklarda esa 20-xromosomaga kelib birlashadi. Natijada kariotipda xromosomalarning soni 45 bo'lsa-da, 46 xromosoma uchun genetik material etarli bo'ladi. Shuning uchun bu o'zgarishni muvozanatlashgan translokatsiya deyiladi. Shunday translokatsiyasi bor kishilardan nazariy jihatdan 4 xil gametalar hosil bo'lishi mumkin va ular normadagi gametalar bilan urug'langanda quyidagi zigotalar hosil bo'ladi. Translokatsiyasi bor gametani farqlash uchun gametaning tepasiga T harfi yozilgan.

23 – 23 – 46 norma

23 – 23T – 46T Daun

22 – 23 – 45 o'ladi

22T – 23 – 45T Daun

Agar ota-onadan birida Daun kasalligi translokatsiya hisobiga yuzaga kelgan bo'lsa, shu oilada sog'lom bolaning tug'ilish ehtimoli juda kam bo'lib, 33 % ni tashkil qiladi. Odatda, Daun kasalligiga sitogenetik va dermatoglikfik usullar yordamida tashxis qo'yiladi. Lekin kasallikni davolash usullari hozirgacha aniq emas.

Xulosa

Irsiy kasalliklarning oldini olish usullariga kelsak, eng samaralilari bor, ular quyida muhokama qilinadi. Hozirda bunday tadqiqotlar juda samarali. Bu prenatal diagnostikaning eng yangi usullarini joriy etish bilan bog'liq. Prenatal diagnostika yordamida ma'lum bir patologiya bilan homiladorlikning natijasini taxmin qilish mumkin. Turli xil tadqiqotlar o'tkazishda homila rivojlanishidagi muammolarni, shuningdek, taxminan yarim ming irsiy kasalliklarni aniqlash ehtimoli katta.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Xoliqov P.X. va boshqalar. "Biologiya" Davlat ilmiy nashriyoti. Toshkent, 2021, 583 bet. Darslik.
2. Nishonboyev K.N, Hamidov J.H.-"Tibbiy biologiya va genetika" Davlat ilmiy



International Conference on Multidisciplinary Sciences and Educational Practices

Hosted online from Rome, Italy

Website: econfseries.com

27th December, 2024

nashriyoti. Toshkent, 2005. 210 bet. Daslik.

3. Alimxodjayeva P.R., Juravlyova R.A., "Rukovodstvo po meditsinskoj parazitologii" «Abu Ali ibn Sino», Tashkent, 2004. 223 bet.

4. Sharipova F. S., Kong'irotova A. I. PEDAGOGICAL PSYCHOLOGICAL SIGNIFICANCE OF TEACHING MEDICAL BIOLOGY IN HIGHER MEDICAL EDUCATIONAL INSTITUTIONS //European International Journal of Multidisciplinary Research and Management Studies. – 2023. – T. 3. – №. 12. – C. 27-32.

5. Sharipova F. S., Nosirova B. M. BIOLOGY AND MEASURES TO COMBAT TRIANULE GELMENTS IN CHILDREN //Web of Medicine: Journal of Medicine, Practice and Nursing. – 2024. – T. 2. – №. 1. – C. 7-9.

6. Sharipova F. S. et al. Study of the essential oil of Ajanian fastigiata //Chemistry of Natural Compounds. – 1974. – T. 10. – №. 1. – C. 104-105.