

## **IRSIY KASALLIKLARNI ERTA ANIQLASH, DAVOLASH VA OLDINI OLISH CHORALARI**

*Zokirova Muxtasar Zafarjon qizi*

Buxoro Innovatsion Tibbiyot Instituti  
Davolash yo‘nalishi II bosqich talabasi

**Annotatsiya:** Ushbu maqolada, irsiyat to‘g‘risida, irsiy kasalliklarning qanday belgilar bilan aniqlanishi, ushbu kasallik bilan og‘rigan bemorlarning davolanish usullari, oldindan aniqlash mumkinligi va kasallikni oldini olish uchun tibbiy mulohazalar yoritilgan.

**Kalit so‘zlar:** Irsiyat, Irsiy kasallik, gen, ontogenez, autosom-retsessiv, retsessiv gen, xromosoma kasallik, nerv sistema, endokrin sistema.

**Kirish.** Vaqt o‘tishi bilan tibbiyot kabi fanlar tobora ko‘proq rivojlanmoqda, bu esa hayot davomiyligini, sifatini va farovonligini sezilarli darajada oshirishga imkon beradi. Shu sababli, bugungi kunda bir vaqtlar o‘linga olib kelgan kasalliklarning aksariyati muvaffaqiyatli davolanishi mumkin, ayrim hollarda kasallikning o‘zi ham yo‘q qilingan. Shunga qaramay, OITS, saraton yoki diabet kabi tibbiyot uchun katta muammolarni keltirib chiqaradigan turli xil kasalliklar mavjud. Bunga qo‘shimcha ravishda, ota-bobolarimiz tomonidan meros bo‘lib qolgan va asosan davolanib bo‘lmaydigan genetik kasalliklarning katta guruhi mavjud (garchi davolash usullari ba’zida kamaytiradigan yoki sekinlashtiradigan bo‘lsa-da). Biz ushbu maqolada irsiy kasalliklar to‘plami haqida ko‘rib chiqamiz. Irsiyat va irsiy kasalliklar: ular nima?

Irsiyat - bu organizmning xususiyatlari va xususiyatlarini kelajak avlodlarga o‘tkazish xususiyati, ya’ni organizmlarning o‘ziga o‘xshash nasl yaratish qobiliyati. Irsiyat tufayli avlodlar o‘rtasida moddiy va funktsional izchillik ta’minlanadi. Irsiyat ko‘p turlarga mansub organizmlarning belgilari va xususiyatlaridagi farqlarning avlodlar davomida saqlanishini ta’minlaydi. Irsiyat

organizmlarning o‘zaro o‘xshashlik va qarindoshlik darajasiga ko‘ra oila, urug‘, turkabi sistematik guruhlariga taqsimlanishining asosidir. Irsiyat tufayli bir sistematik guruhga kiruvchi organizmlarning xususiyatlari barqaror, ya‘ni o‘zaro o‘xshashlik bilan birga ularning farqlari ham saqlanib qoladi. Irsiyatning ma‘lum bir yo‘nalishdagi ta‘siri tufayli avlodlar davomida organizm xususiyatlarining barqarorligi ta‘minlanadi. Irsiyat organizmlar ontogenezining barqarorligini, ontogenez bosqichlarining ketma-ketligini va bu jarayonlardagi moddalar almashinuvining xususiyatlarini belgilaydi. Irsiyatning yana bir xususiyati uning o‘zgaruvchanligidir. Shuning uchun organizmlarning genetik belgilarining barqarorligi mutlaq emas. Turli organizmlar turg‘unlik darajasida farqlanadi. Misol uchun, ginkgo (*Ginkgo biloba*) ni uning qazilma ajdodlari bilan solishtirganda, paleozoy erasining Perm davridan saqlanib qolgan ochiq urug‘li o‘simliklar vakillari orasida millionlab yillar o‘tishiga qaramay, bir nechta genetik belgilar mavjud ekanligini ko‘rish mumkin. deyarli o‘zgarishsiz qoldi.

Irsiy kasalliklar - irsiy ma‘lumotlarning (irsiy axborotlarning) buzilishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar, asosan xromosomalar yoki genlardagi mutatsiyalar natijasida kelib chiqadi va avloddan avlodga o‘tadi. Mutatsiyalar tashqi muhit omillari (ionlashtiruvchi nurlar, ba‘zi biologik faol kimyoviy birikmalar) va organizm va hujayralarga salbiy ta‘sir ko‘rsatishi natijasida yuzaga kelishi mumkin.

Irsiy kasalliklar asosan klinik genealogik usulda o‘rganiladi, unda oila daraxti tuziladi. Ushbu usul yordamida ushbu kasallikning yuqishi (autosomal dominant, autosomal retsessiv va jinsga bog‘liq kasalliklar) turli yo‘llar bilan aniqlanadi. Autosomal dominant kasalliklarda kasallik autosomal dominant genlar tomonidan nazorat qilinadi. Bunday holda, kasallik har bir avlodda 50% dan ortiq hollarda uchraydi. Braxidaktiliya, araxnodaktiliya, retinoblastoma, psoriazning ayrim turlari va boshqalar shu tarzda avloddan-avlodga o‘tadi.

Autosomal retsessiv irsiy kasalliklarda ota-onada patologik retsessiv genlar mavjud bo‘lsa, kasal bola tug‘ilish ehtimoli bor, shuning uchun bu kasalliklar har

bir avlodda uchramaydi. Biroq, bu ehtimollik o'zgargan genni olib yuruvchi yaqin qarindoshlar o'rtasida oila tashkil etilganda ortadi. Bularga fenilketonuriya, miyokloniya, epilepsiya, oligofreniyaning ayrim turlari va boshqalar kiradi.

Ayrim avtosomal-dominant va avtosomal-retsessiv irsiy kasalliklar (masalan, rang ko'rligining ma'lum bir turi, gemofiliya A, sideroakrestik anemiya va boshqalar) jinsga qarab avlodan-avlodga o'tadi.

***Materiallar va usullar.*** Egizaklar usuli irsiy belgilarning ayrim xususiyatlarini o'rganish uchun ham qo'llaniladi. Ma'lumki, egizaklar bir xil yoki o'xshashdir. Bir xil egizaklar bir xil genotip va tashqi ko'rinish (fenotip) va bir jinsga mansubligi bilan ajralib turadi. Bir xil egizaklar turli xil genotiplarga ega va tashqi ko'rinishi va jinsi bilan bir-biridan farq qiladi. Egizaklar usuli nafaqat ayrim kasalliklarning nasldan naslga o'tish qonuniyatlarini o'rganish, balki organizmning ma'lum irsiy kasalliklarga moyilligini aniqlash imkonini beradi.

Xromosoma va gen irsiy kasalliklari boshqacha va xromosoma kasalliklari, asosan, yangi tug'ilgan chaqaloqlarning 1% ni tashkil etadigan xromosomalarning tuzilishi va sonining o'zgarishi bilan bog'liq. Xromosomadagi jiddiy o'zgarishlar ko'pincha organizmning hayotiy faoliyatini cheklaydi va rivojlanayotgan homilaning o'limiga olib keladi. Bu kasalliklar avtosomal va jinsiy xromosomalarning o'zgarishi natijasida yuzaga keladi. Bularga Shereshevskiy-Tyorner (karyoti-pi — XO), Klaynfelter (XXY), Patau (trisomiya 13), Daun, "mushukning qichqirig'I" sindromi kabi sindromlar kiradi.

Umuman olganda, aksariyat xromosoma kasalliklarida odam skeleti va asab tizimining tuzilishi o'zgaradi, tashqi va ichki organlarning tug'ma nuqsonlari, o'sishning sekinlashishi, asab, endokrin va boshqa tizimlarning buzilishi kuzatiladi, bemorlarning generativ faolligi pasayadi.

Gen kasalliklari nuqta mutatsiyalari natijasida kelib chiqqan metabolizm bilan bog'liq. Hozir ularning 30 dan ortig'i aniqlangan. Masalan, yog' almashinuvining buzilishi markaziy asab tizimining faoliyatining o'zgarishi bilan birga keladi.

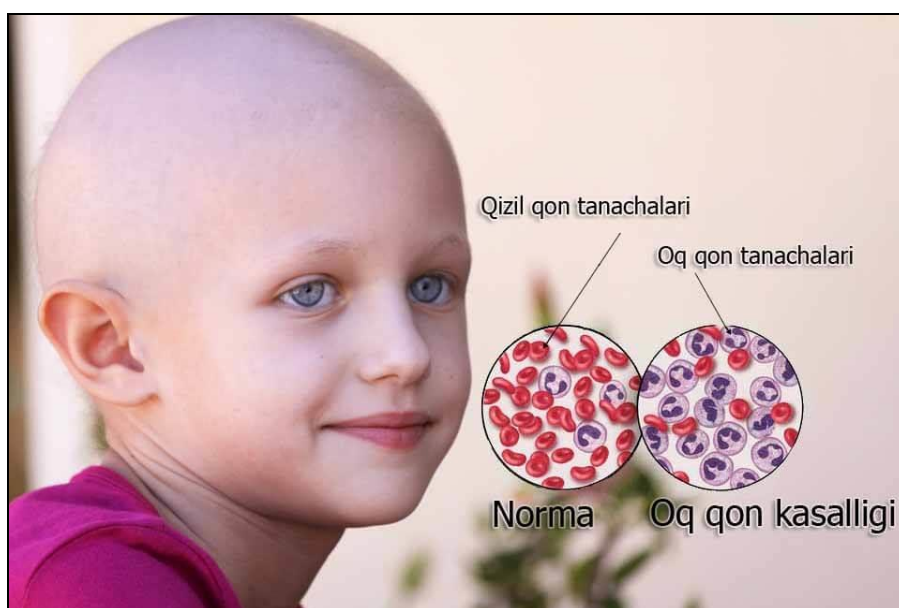
Ularning eng og'irligi Tay-Sachs amaurotik idiotasiya bo'lib, unda ko'rishning pasayishi, aqliy zaiflik va boshqalar nevrologik alomatlar kuzatiladi.

Uglevodlar almashinuvidagi o'zgarishlar bilan bog'liq irsiy kasalliklar galaktozemiyadan uchraydi. Bunda galaktozani glyukoza ga aylantiruvchi fermentativ jarayon o'zgaradi, galaktoza va uning mahsulotlari hujayralarda to'planib, markaziy nerv sistemasi va organlar faoliyatiga zarar yetkazadi. Qandli diabet ham uglevod almashinuvining buzilishi irsiy kasallikdandir.

Bruton kasalligida immunoglobulin fraktsiyalarining sintezi buziladi, kasallik asosan o'g'il bolalarda uchraydi. Bunday holda, bolalar deyarli sog'lom tug'iladi, ammo ular allaqachon 3-4 oyligida yuqumli kasalliklarga moyil ekanligi aniqlanadi.

Qon bilan bog'liq irsiy kasalliklar yangi tug'ilgan chaqaloqning gemolitik kasalligini o'z ichiga oladi. Bu, asosan, ona va bolaning qonidagi rezus faktor, shuningdek, er-xotinning qon guruhlari mos kelmasligi bilan bog'liq.

Oq qon hujayralari(1-rasm) - leykotsitlar patologiyasi bilan bog'liq irsiy kasalliklar ham mumkin. Masalan, leykemiya rivojlanishida gen mutatsiyalari muhim rol o'ynashi ma'lum. Gemofiliya ham qon tizimining irsiy kasalligi bo'lib, unda asosan qon ivish xususiyatlari pasayadi, qon ivishida ishtirok etuvchi ba'zi oqsillarning sintezi buziladi.



*1-rasm.* Oq qon tanachalarinig ko‘rinishi va qiz qon tanachalaridan farqlanishi.

Tibbiy genetika irsiy kasalliklarni aniqlash va oldini olish bilan shug‘ullanadi. Uning asosiy vazifasi irsiy kasallikning tarqalishini, oilada irsiy kasallikka chalingan bolaning tug‘ilish ehtimolini aniqlashdir. Inson genetik patologiyasini o‘rganishda boshqa usullar orasida sitogenetik usul alohida o‘rin tutadi. Bu usul yordamida irsiyat asoslarini, odam kariotipining normasi va patologiyasini, mutatsiya va evolyutsion jarayonlarning ayrim qonuniyatlarini o‘rganish mumkin.

**Natijalar muhokamasi.** Mutatsiya jarayonining aniq mexanizmlarini o‘rganish, nurlanish darajasini va turli mutagenlarning ta‘sirini nazorat qilish profilaktika choralariga kiradi. Hozirgi vaqtda irsiy kasalliklarning oldini olishda ribogenetik konsultatsiyalar o‘tkazish juda muhimdir. Buning uchun yirik davolash-profilaktika birlashmalari qoshida maxsus tibbiy-genetik konsultatsiyalar tashkil etilgan yoki tibbiy-genetik kabinetlar ochilib, ularda gistologik, biokimyoviy va immunologik tekshiruvlarning maxsus usullaridan foydalanish imkoniyati mavjud. Prenatal diagnostika genetik kasalliklarning oldini olishning istiqbolli usullaridan biri sifatida qaralishi mumkin. Irsiy nuqsonli bolaning tug‘ilishiga shubha tug‘ilganda, homiladorlikning 14-16 xaftaligida amniosentez o‘tkaziladi va ma‘lum miqdorda amniotik suyuqlik olinadi. Ushbu suyuqlikda qobiqdan tozalangan xomilalik epiteliya hujayralari mavjud. Ushbu materialni tekshirish bola tug‘ilishidan oldin genetik nuqson mavjudligini aniqlash imkonini beradi. Hozirgi vaqtda ushbu usul yordamida metabolizm bilan bog‘liq 50 dan ortiq irsiy kasalliklar va barcha xromosoma kasalliklarini aniqlash mumkin.

**Xulosa.** Xulosa qilib shuni ta‘kidlash mumkinki, bugungi kunda tibbiyotimiz oldida turgan asosiy vazifalardan biri yaqin qarindoshlar o‘rtasidagi nikohdan kelib chiqadigan zararli oqibatlar va asoratlardir. Ana shunday zararli oqibatlar natijasida qanchadan-qancha oilalarda nogiron tug‘ilgan farzandlar borligini ko‘rishimiz mumkin. Bunday kasalliklarning oldini olish maqsadida tibbiy-genetik konsultatsiyalar, reproduktiv markazlar, skrining markazlari faoliyat yuritmoqda.

***Foydalanilgan adabiyotlar:***

1. Carer burden in rare inherited diseases: a literature review and conceptual model. Kerry Sandilands, Angela Williams & Angela J. Rylands
2. Garrino L, Picco E, Finiguerra I, Rossi D, Simone P, Roccatello D. Living with and treating rare diseases: experiences of patients and professional health care providers. Qual Health Res. 2015;25:636–51.
3. Pelentsov L, Laws T, Esterman A. The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: a scoping review. Disabil Health J. 2015;8(4):475–91.
4. “Patologiya detey starshego vozrasta” – pod reaksiey A.A.Baranova, M, - 1998.
5. Pariyskaya T.V.. Spravochnik pediatria. EKSMO. Moskva 2004 g.
6. Rukovodstvo po detskoy artrologii. Pod red.akad. AMN SSSR M.Ya Studenikina i porf. A.A.Yakovlevoy.-L. 1987.-S. 162-170.