

## IRSIY KASALLIKLAR

**Xudoyqulova Sh. X.**

Gistologiya va tibbiy biologiya kafedrası assistenti

**Ziyotova M. M.**

1-kurs Davolash fakulteti talabasi

**ARTICLE INFO.**

**Kalit so'zlar:** irsiy kasalliklar, genetik, prenatal, mutatsiya, xromosoma, gen, tibbiy, nikoh, tibbiy genetik maslahat.

**Annotatsiya**

Irsiy kasalliklar mutagen omillar ta'sirida gen va xromosoma darajasida kuzatiladiigan mutatsiya hisobiga yuzaga chiqadi. Irsiy kasalliklar qarindoshlik (inbriding va inest) nikohlari natijasida gomozigotalanish hisobiga yuzaga chiqadi. Maqolada irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari, klassifikatsiyasi, ularning genetik asoslari, bugungi kunda ularni erta aniqlashda tashkil etilgan chora - tadbirlar va irsiy kasalliklarni profilaktikasi haqida ma'lumotlar keltirilgan. Maqola irsiy kasalliklarning tibbiy, ijtimoiy va iqtisodiy jihatlarini ham yoritadi.

<http://www.gospodarkainnowacje.pl/> © 2025 LWAB.

Statistik ma'lumotlarga ko'ra, tug'ma nuqsonli kasalliklar, yangi tug'ilgan chaqaloqlarning 2-3 foizida uchraydi[1]. Bir yoshga to'lganida esa ularning soni 5 foizga yetadi, chunki bunday patologik holatlar chaqaloq tug'ilishi bilan darhol aniqlanavermaydi. 2021- yilda Jahon Sog'liqni Saqlash tashkilotining ma'lumotiga ko'ra, global miqyosda 15 millionga yaqin inson irsiy genetik kasalliklardan azob chekadi.

O'zbekiston Respublikasi Prezidentining 2022-yil 28-yanvardagi "2022 — 2026 yillarga mo'ljallangan Yangi O'zbekistonning taraqqiyot strategiyasi to'g'risida"gi PF-60-son bilan *reproduktiv yoshdagi va homilador ayollar bolalar uchun yuqori texnologik tibbiy yordam ko'rsatish tizimini takomillashtirish, perenatal markazlarni zarur tibbiy texnika va buyumlar bilan jihozlash, ularni malakali kadrlar bilan ta'minlash vazifasi belgilandi*. Bundan ko'rinib turibdiki Respublikada tibbiyot sohasini rivojlantirish, irsiy va tug'ma nuqsonli kasalliklarni erta aniqlash, davolash va oldini olish, aholi salomatligini yaxshilash, barkamol avlodni dunyoga keltirishda kerakli ishlar olib borilmoqda.

2019-yildagi Prezidentimizning qaroriga binoan mamlakatimizning barcha tuman, viloyat va shaharlarida aholi o'rtasida irsiy kasal va tug'ma nuqsonli bolalar tug'ilishini oldini olish maqsadida prenatal markazlar tashkil qilindi. Prenatal diagnostika markazlari homilaning holatini baholash va ona qornida homila rivojlanishi jarayonida yuzaga kelishi mumkin bo'lgan nuqsonlar va patologiyalarni aniqlash imkonini beradi. Prenatal diagnostika chaqaloq tug'ilishidan oldin tug'ma kasalliklarning oldini olishga qaratilgan tibbiy chora-tadbirlar majmuyidir.

Irsiy kasalliklar-irsiy axborotning mutagen omillar ta'sirida gen va xromosoma darajasida buzilishi natijasida yuzaga keladi. Hozirgi kunda irsiy kasalliklarning 2024 yil holatiga ko'ra 7000 dan ortiq turi ma'lum bo'lib, ularni o'rganishda zamonaviy tibbiyot genetikasining yangi odam irsiyatini o'rganishning metodlarini qo'llash muhim ahamiyatga ega hisoblanadi. Zamonaviy tibbiyotning nazariy va amaliy rivojlanishi odam genetikasini o'rganishning zamonaviy usullaridan keng foydalanilgan

holda amalga oshiriladi. Irsiy kasalliklar asosan, geneologik, sitogenetik, biokimyoviy, dermatoglifik, molekulyar genetik va prenatal diagnostikaning amniosintez, xorion biopsiya hamda yana bir qancha tibbiy genetik usullar bilan o'rganiladi.

Mutatsiyalar mutagen (fizik, kimyoviy, biologik) omillar ta'sirida ro'y beradi. Irsiy kasalliklar xromosoma va gen mutatsiyalari tufayli namoyon bo'lishi bilan xarakterlanadi. Irsiy xromosoma kasalliklari jinsiy hujayralarning meyoza bo'linishi jarayonida xromosomalarning qutblarga notekis taqsimlanishi hisobiga kelib chiqadi. Irsiy xromosoma kasalliklari autosomal sonining, jinsiy xromosomal sonining o'zgarishi va xromosoma tuzilishining o'zgarishi hisobiga yuzaga keladi. Irsiy gen kasalliklari gen darajasida bo'ladigan mutatsiya hisobiga kelib chiqadi va ular monogen, poligen va multiomilli kasalliklarga bo'linadi[3]. Gen darajasida bo'ladigan mutatsiya shu gen asosida sintezlanadigan oqsil (ferment) sintezining buzilishiga sabab bo'ladi. Bizga ma'lumki ferment organizmda kechadigan biokimyoviy jarayonlarning biokatalizatorlari hisoblanadi, shu hisobiga ma'lum bir ferment sintezining buzilishi shu ferment ishtirokida kechadigan moddalar almashinuvining buzilishiga sabab bo'ladi. Bundan kelib chiqqan holda irsiy gen kasalliklari qaysi modda almashinuvining buzilishiga bog'liq holda besh guruhga: aminokislotalar almashinuvining buzilishi, uglevodlar almashinuvining buzilishi, lipidlar almashinuvining buzilishi, purin va pirimidin asoslari almashinuvining buzilishi va minerallar almashinuvining buzilishi bilan xarakterlanadigan irsiy gen kasalliklarga bo'linadi.

O'zbekistonda aholi o'rtasida aminokislotalar almashinuvining buzilishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklardan fenilketonuriya yuqori uchrash chastotasiga ega. Bunda asosan onalar farzandining siydigida "sichqon hidi"ga o'xshash spetsifik hid borligiga shikoyat qiladilar. Bemor siydigi biokimyoviy tahlil qilinganda ko'p miqdorda pirouzum kislotasi borligi aniqlanadi. Sog'lom odamda bu modda qon tarkibida uchramaydi. Autosoma - retsessiv o'zgarishlari bor gomozigotalarda jigardan ishlanib chiqadigan fenilalaninning tirozinga aylanishini to'xtatib qo'yadigan fenilalanin-4-gidroksilaza fermenti bo'lmaydi, shunga ko'ra fenilalanin tirozinga aylanmay qoladi. Natijada fenilalaninning qondagi miqdori ko'payib ketadi. Bu kasallikda aksar hollarda bosh miya zararlanadi. Chaqaloq hayotining dastlabki kunlari sog'lom ko'rinishda bo'lsada fenilalaninning organizmda miqdori oshib borishi sababli 1-2 haftadan keyin esa kasallik belgilari kuchaya boshlaydi.[2] Natijada miyaning yaxshi rivojlanmay qolishiga sabab bo'ladi. Bu kasallik bilan og'rigan bemorlarda aqliy zaiflik ularning bir yoshligidayoq seziladi, kasallik erta aniqlanib davo choralari ko'rilmasa bemorning ahvoli juda og'irlashadi.

Daun kasalligi - xromosoma kasalligi bo'lib, uning asosida 21 autosomaning oshib ketishi natijasida sodir bo'ladi. Natijada 46 ta xromosoma o'rniga 47 ta xromosoma kuzatiladi. Bu kasallik autosomalarga bog'liq bo'lgani uchun ayollarda ham erkaklarda ham uchraydi. Bunda bemor aqliy zaif bo'lishi bilan birga tashqi ko'rinishida ham bir necha belgilar kuzatiladi. Bemorning bo'yi past, kallasi kichik yumaloq, ko'z kesimi egri, og'zi yarim ochiq, ko'p hollarda tilining yarmi chiqib turadi. Tili, labi, terisi ko'p hollarda quruq bo'ladi. Tish va jag'larda anomaliya(qiyshiq) holati kuzatiladi. Sochlari siyrak, silliq bo'ladi. Qo'l barmoqlari kalta yo'g'on bo'lib, kaft terisida bitta ko'ndalang ketgan egatcha boladi. Mushaklar tizimi ham juda sust rivojlangan. Daun kasalligi bor bolalarda immunitet past bo'lganligi uchun ular har xil yuqumli kasalliklarga bardosh bera olmaydi. Hozirgacha bu kasallikning hosil bo'lish sababi aniq o'rganilgan emas[2]. Lekin ma'lumotlarga ko'ra onaning yoshi ulg'aygan sari uning farzandlarining Daun kasalligi bilan tug'ilishi ehtimoli ham ko'payadi.

Irsiy kasalliklarni aniqlash va oldini olish bilan tibbiy genetik fani shug'ullanadi. Uning asosiy vazifasi Irsiy kasalliklarning tarqalishini, oilada irsiy kasal bola tug'ilishi ehtimoli borligini aniqlashdan iborat. O'zbekistonda 20 % dan ortiq nikohlar yaqin qarindoshlar orasida tuziladi. Bunda irsiy kasalliklar rivojlanish ehtimoli juda yuqori bo'ladi. Chunki bu holat genetik materialning bir xil bo'lishiga olib keladi. Bunda genetik kasalliklarning tarqalishi sezilarli darajada oshadi.

Hozirgi kunda O'zbekistonda prenatal skrining va genetik maslahat markazlarining ish faoliyati

kengaytirilmoqda. Irsiy kasalliklar nafaqat sog'liqni saqlash tizimi uchun, balki jamiyatning iqtisodiy rivojlanishiga ham jiddiy ta'sir ko'rsatadi. Tug'ma kasalliklar bilan dunyoga kelgan bolalar uchun uzoq davom etadigan davolash, reabilitatsiya va tibbiy yordamlar zarur bo'ladi. Bu esa oilalar uchun katta moliyaviy yukni anglatadi.

Irsiy kasalliklarning dolzarbligi O'zbekiston va dunyo miqyosida tobora kuchayib bormoqda. Kasalliklarni tarqalishini kamaytirish, ularni erta aniqlash hamda oldini olish davlat va ilmiy hamjamiyat tomonidan tizimli ishlar amalga oshirilmoqda. Biroq bu jarayonni muvaffaqiyatli amalga oshirish uchun nafaqat genetik maslahatlar va skrining tizimlarini rivojlantirish, balki aholi o'rtasida genetik bilimlarni oshirish va bu haqida targ'ibot va tashviqot ishlarini olib borish ham juda muhim ahamiyat kasb etadi.

### **Foydalanilgan adabiyotlar:**

1. [https://www.bmjourn.ru/jour/article/view/68?locale=ru\\_RU](https://www.bmjourn.ru/jour/article/view/68?locale=ru_RU)
2. Xoliqov P.X., Qurbonov A.Q., Daminov A.O., Tarinova M.V. Tibbiy biologiya va genetika. Darslik. Toshkent. 2019 y.
3. P.X. Xoliqov, A.Q. Qurbonov, A.O. Daminov, Tibbiy biologiya va genetika. Darslik. (to'ldirilgan va qayta ishlangan ikkinchi nashri) Toshkent. 2023 y.
4. Халиков П.Х. Курбонов А.К. Даминов А.О. Медицинская биология и генетика. Учебник. Ташкент 2023 г.
5. Daminov A.O. Genetikadan masalalar to'plami. O'quv qo'llanma. «TIBBIYOT NASHRIYOTI MATBAA UYI» MCHJ Toshkent. 2024 y.
6. Nishonboyev K.N., Hamidov J.H. Tibbiy biologiya va genetika. Darslik. Toshkent. 2005 y.
7. Ярыгин М.Н., Биология. Учебник. Москва I -II том 2011, 2018 г.

### **Qo'shimcha adabiyotlar**

8. Tashxodjaeva P.I. Biologiya. Tashkent. 1996 y.
9. Xamidov J.X. va boshq. Tibbiyot biologiyasi va irsiyatdan qo'llanma. 1991 Daminov A.O. Genetikadan masalalar to'plami. Toshkent. 2013 y.
10. Olimxujaeva P.R., Inogomova D.R. Tibbiyot genetikasi. Toshkent. 2002 y.
11. Nishonboev K.N., Xamraeva F.A., Eshonkulov O.E. Tibbiyot genetikasi. Darslik. Toshkent. 2000 y.
12. Nishonboev K.N., Olimxujaeva P.R. Odam irsiy kasalliklari. Toshkent. 1996 y.
13. Халиков П.Х. Цитогенетический метод в изучении наследственности человека. Ташкент. 2004 г.