

**IRSIY KASALLIKLAR KLASSIFIKATSIYASI HAMDA GENETIK XAVFSIZLIK  
MUAMMOLARI.**

**Yusupova Zebiniso Ilxamjon qizi**

*Termiz davlat universiteti Tabiiy fanlar fakulteti biologiya (kechki) ta'lim yo'nalishi 3- kurs talabasi.*

**Khudoyorov Sayriddin Bozor o'g'li**

*O'zbekiston Respublikasi Qurolli kuchlari harbiy tibbiyot akademiyasi davolash fakulteti 6 – kurs talabasi.*

**Annotatsiya:** Ushbu maqolada irsiy kasalliklarning turlari, ularning kelib chiqishi va hozirda ularga kurashish yo'llari haqida, ularning zararli oqibatlari haqida ma'lumot berilgan. Bu maqolada hozirda bunday kasalliklar bilan kurashib kelayotgan mutaxassislarimizni ham ko'rishimiz mumkin.

**Kalit so'zlar:** irsiy kasalliklar, Avtosomal dominant meros, Avtosomal retsessiv meros, Polygenik meros, Mitoxondriyal meros, Kistik fibroz, Fenilketonuriya, Leber tug'ma Amauroz.

**КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ И ПРОБЛЕМЫ  
ГЕНЕТИЧЕСКОЙ БЕЗОПАСНОСТИ.**

**Аннотация:** В данной статье представлена информация о видах генетических заболеваний, их происхождении, способах борьбы с ними и их пагубных последствиях. В этой статье мы также можем увидеть наших специалистов, которые в настоящее время борются с такими заболеваниями.

**Ключевые слова:** наследственные болезни, Аутомно-доминантное наследование, Аутомно-рецессивное наследование, Полигенное наследование, Митохондриальное наследование, Муковисцидоз, Фенилкетонурия, врожденный амавроз Лебера.

**KLASSIFIKATSIYA NASLEDSTVENNYKH BOLEZNEY I PROBLEMY  
GENETICHESKOY BEZOPASNOSTI.**

**Abstract:** This article provides information about the types of genetic diseases, their origin, ways to deal with them and their detrimental consequences. In this article, we can also see our specialists who are currently fighting such diseases.

**Keywords:** hereditary diseases, Autosomal dominant inheritance, Autosomal recessive inheritance, Polygenic inheritance, Mitochondrial inheritance, Cystic fibrosis, Phenylketonuria, Leber's congenital amaurosis.

**KIRISH**

Tibbiyot genetikasi antropogenetikaning tarkibiy qismi bo'lib, odamlarda turli irsiy kasalliklarning paydo bo'lish sabablarini, irsiy-lanish qonuniyatlarini, ularni diagnostika

qilish va davolash yo'llarini o'rganish uning predmeti hisoblanadi. Tibbiyot genetikasining ahamiyati ayniqsa insoniyat tarixining hozirgi davrida beqiyos ortib bormoqda. Chunki Yer sharida ekologik muhitning keskin yomonlashayotgani va undagi fizik va kimyoviy mutagen omillarining barcha organizmlarga, xususan, odam nasliga ham o'ta salbiy ta'sir etayotganligi tufayli ularda irsiy kasalliklar ko'payib bormoqda.

Vaqt o'tishi bilan tibbiyot kabi ilmlar tobora rivojlanib bormoqda, bu narsa umr ko'rish davomiyligini, uning sifati va farovonligini sezilarli darajada oshirishga imkon berdi. Shu tufayli, bugungi kunda bir vaqtlar o'lik holatga olib kelgan kasalliklarning aksariyati muvaffaqiyatli davolanishi mumkin, ayrim hollarda kasallikning o'zi ham yo'q qilingan. Shunga qaramay, tibbiyot uchun OITS, saraton yoki diabet kabi katta muammolarni keltirib chiqaradigan har xil turdagi kasalliklar mavjud. Ularga qo'shimcha ravishda, otabobolarimiz tomonidan yuqtirilgan va asosan davosi bo'lmagan genlar bilan bog'liq bo'lgan kasalliklarning katta guruhi mavjud (garchi ba'zida simptomlarni kamaytiradigan yoki sekinlashtiradigan yoki tuzatadigan, kamaytiradigan muolajalar topilsa ham yoki mavzuda va ularning kundalik hayotida yuzaga keladigan ta'sirni yo'q qilish). Biz to'plam haqida gapiramiz irsiy kasalliklar, biz ushbu maqola davomida aks ettiradigan kontseptsiya. Irsiy kasalliklar to'plami deb ataladi naslga, ya'ni ota-onadan bolalarga, genlarni yuqtirish orqali yuqish xususiyatiga ega bo'lgan kasalliklar va kasalliklar. ularni keltirib chiqaradi. Shunday qilib, bu xromosoma, mitoxondrial yoki Mendeliya darajasida paydo bo'ladigan va otabobolarimizdan kelib chiqqan genetik mutatsiyalar mavjud bo'lgan kasalliklardir. Ota-onalardan biri uchun paydo bo'ladigan meros turiga qarab buzilish yoki kasallikni namoyon qilishi har doim ham zarur emas: ehtimol u kasallikning boshlanishiga turtki bermaydigan retsessiv gen tashuvchisi bo'lishi mumkin. u yoki u, lekin bu avlodlarda rivojlanishi mumkin. Muammoning o'rganilganlik darajasi. Bunga e'tiborni qaratish muhimdir genetik kasalliklar va irsiy kasalliklar, albatta, sinonim emas. Va shunga qaramay, barcha irsiy kasalliklar genetik bo'lsa-da, haqiqat shundaki, teskari munosabatlar doimo paydo bo'lishi shart emas: oilaviy tarixsiz paydo bo'ladigan de-novo, o'zo'zidan paydo bo'ladigan mutatsiyalar natijasida kelib chiqadigan genetik kasalliklar mavjud. 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. Irsiy kasalliklarni gen va xromosom kasalliklari guruhlariga ajratish quyidagi sabablarga ko'ra qulaydir.

Gen kasalliklari bitta genning mutatsiyasi natijasida kelib chiqib, ayrim ferment kamchiligining tor simptomatikasini namoyon qiladi va bu kasalliklar avloddan-avlodga o'tkaziladi. Xromosomalar aberratsiyalari yoki sonining o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan xromosoma kasalliklari esa ota-onalarda kuzatilmasdan, ularning bolalarida murakkab rivojlanish buzilishlari kompleksi sifatida namoyon bo'ladi.

Shunday qilib irsiy kasalliklarga misollarni keltirib o'tsak. Minglab kasalliklarni topish mumkin bo'lgan ko'plab irsiy kasalliklar mavjud. Biroq, ba'zi bir irsiy kasalliklarga

yuz va ism qo'yish uchun, quyida biz sizga jami o'nlab misollarni qoldiramiz (ularning ba'zilari taniqli).

1. Xantington kasalligi. Xantington kasalligi, ilgari Xantington xoreyasi deb nomlangan, to'liq penetran autosomal dominant yuqish bilan irsiy kasallik. Ushbu kasallik boshqa alomatlar qatori harakat o'zgarishini keltirib chiqaradigan (harakatlanayotganda mushaklarning beixtiyor qisqarishi tufayli ular bajaradigan xoreologik harakatni ta'kidlab), shuningdek, kognitiv funktsiyalarni va ayniqsa funktsiyalarni boshqaruvchilarning chuqur o'zgarishini keltirib chiqaradigan progressiv neyrodejeneratsiya bilan tavsiflanadi. , vaqt o'tishi bilan yomonlashadi.

2. Gemofiliya. Qonning pihtilashmasında qiyinchiliklar bilan tavsiflangan va mo'l-ko'l va uzluksiz qon ketishini keltirib chiqaradigan ushbu xavfli kasallik, agar to'xtatilmasa hayotga xavf tug'dirishi mumkin, bu ham irsiy kasallikdir. Xususan uning eng keng tarqalgan shakli, A tipidagi gemofiliya, jinsiy xromosomalar bilan bog'liq kasallikdir (ayniqsa X xromosomasi bilan bog'langan) va retsessiv ravishda uzatiladi. Shuning uchun gemofiliya deyarli faqat erkaklar tomonidan zararlanadigan kasallikdir, chunki ayollarda X xromosomasining tashqi ko'rinishi qiyin bo'ladigan ikkita nusxasi mavjud.

3. Akondroplaziya. Achondroplasia - bu genetik kasallik bu mittiizmning asosiy sababi bo'lgan xaftaga va suyak shakllanishida o'zgarishlarni keltirib chiqarishi bilan tavsiflanadi. Garchi ko'p hollarda (taxminan 80%) biz o'z-o'zidan paydo bo'lgan mutatsiyalar bilan shug'ullansak ham, ularning 20 foizida mutatsiya meros bo'lib o'tgan oilaviy tarixning mavjudligi kuzatiladi. Bunday hollarda autosomal dominant naqsh kuzatiladi, unda mutatsiyaga uchragan genning bir chashka kasalligini keltirib chiqarishi mumkin (agar ota-onalardan biri bu kasallikka chalingan bo'lsa, ularning farzandlarida akondroplaziya rivojlanish ehtimoli 50%). 4. Marfan kasalligi. Genetik kelib chiqishi kasalligi biriktiruvchi to'qimalarga ta'sir qilish bilan tavsiflanadi. Bu autosomal dominant kasallik bo'lib, unda suyaklar nazoratsiz ravishda o'sib boradi, yurak-qon tomir kabi boshqa alomatlardan tashqari (aortadagi shovqinlar va ta'sirlarni ta'kidlab, hayotga xavf tug'dirishi mumkin) yoki ko'z darajasi (Retinal dekolmanlar, miyopi bo'lishi mumkin) va katarakt).

5. Kistik fibroz. Kistik fibroz - bu autosomal retsessiv merosxo'rlik tufayli kelib chiqadigan va o'pkada shilliqqurt to'planishi bilan xarakterlanadigan, nafas olishni qiyinlashtiradigan irsiy kasalliklardan biridir. Balg'am oshqozon osti bezi kabi organlarda ham paydo bo'lishi mumkin, ularda kistalar ham paydo bo'lishi mumkin. Odatda bu og'ir yuqumli kasalliklar tufayli hayotga xavf soladigan kasallik bo'lib, ko'pincha bolalar va yoshlarda uchraydi.

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.

**FOYDANILGAN ADABIYOTLAR RO'YXATI:**

1. X. Q. Shodmonov, X. Sh. Eshmurodov, O. T. Tursunova “Asab va ruhiy kasalliklar” Toshkent – 2004
2. “Patologiya detey starshego vozrasta” – pod reaksiy A.A.Baranova, M, - 1998.
3. Pariyskaya T.V.. Spravochnik pediatria. EKSMO. Moskva 2004 g.
4. Rukovodstvo po detskoy artrologii. Pod red.akad. AMN SSSR M.Ya Studenikina i porf. A.A.Yakovlevoy.-L. 1987.-S. 162-170.
5. Spravochnik vracha obshey praktiki. Pod redaksiy akad. RAMN. -R.Paleeva. EKSMO 2002 g
6. Spravochnik pediatria. Sankt-Peterburg, Moskva, 2004 god. 18.