

IRSIY KASALLIKLAR VA ULARNING TURLARI

Islamova Gulnara Raufovna*Associate Professor of the Department of Human Anatomy and OHTA, Ph.D.***Zayliyeva Farangiz Husan qizi***Toshkent Tibbiyot Akademiyasi 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, Autosomal dominant meros, Autosomal retsessiv meros, Polygenik meros, Mitoxondriyal meros, Kistik fibroz, Fenilketonuriya, Leber tug'ma Amauroz.*

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, ota-bobolarimiz 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: ular nima?

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. 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, o'z-o'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. 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 autosomal dominant meros bo'lib, unda jinsiy bo'lmagan yoki autosomal 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.

3. *Jinsiy aloqaga bog'liq irsiyat.* Yuqtirish uchun ular jinsiy hujayralarga qo'shilishi kerak bo'lsa-da, irsiy kasalliklarning aksariyati autosomaldir, ya'ni o'zgarish jinsiy yo'l bilan o'tadigan xromosomalarning birida mavjud. Ammo boshqa kasalliklar jinsiy xromosomalarning nusxalari orqali uzatiladi, X yoki Y. Faqatgina genetik darajadagi erkaklar Y xromosomalarini olib yurishadi, agar bu xromosomada o'zgarishlar bo'lsa, u faqat ota-onadan erkak bolalarga yuqishi mumkin. O'zgarish X xromosomasida sodir bo'lgan taqdirda, ular jinsidan qat'iy nazar ikkala ota-onadan ham o'z farzandlariga yuqishi mumkin.

4. *Polygenik meros.* Genetika merosining avvalgi ikki turi monogen, ya'ni bitta genga bog'liq. Shunga qaramay, ko'pincha kasallikning boshlanishi bilan bog'liq bo'lgan bir nechta genlar mavjud. Bunday holda biz poligenik meros haqida gaplashamiz.

5. *Mitoxondriyal meros.* Garchi ular avvalgilar kabi taniqli yoki keng tarqalgan bo'lmasa-da, xromosomalarda mavjud bo'lgan DNKdan kelib chiqmaydigan turli xil irsiy kasalliklar va kasalliklar mavjud, ammo uning kelib chiqishi mitoxondriya deb ataladigan organoidlarda. Ushbu tuzilmalarda biz DNKni ham topishimiz mumkin, garchi bu holda u faqat onadan kelib chiqqan bo'lsa.

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

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 neyrodegeneratsiya bilan tavsiflanadi. , vaqt o'tishi bilan yomonlashadi.

2. *Gemofiliya*. Qonning pihtilasmasında 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%). Asosiy bog'liq genlar G1138A va G1138C.

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.

6. *Ley sindromi*. Bunday holda biz mitoxondriyal tipdagi irsiy kasallikka duch kelmoqdamiz (garchi u otozomal retsessiv genetik uzatishda ham yuzaga kelishi

mumkin bo'lsa). erta sodir bo'lgan tez neyrodejeneratsiya bilan tavsiflanadi (odatda hayotning birinchi yilidan oldin) va unda miya sopi va bazal ganglionlarga zarar yetishi aniqlanadi. Gipotoniya, harakat va yurish bilan bog'liq muammolar, nafas olish muammolari, neyropatiya, yurak, buyrak va o'pkaning ishi buzilishi kabi keng tarqalgan alomatlar.

7. *O'roqsimon hujayralar anemiyasi*. Ushbu buzuvchi mavjudligi bilan tavsiflanadi qizil qon hujayralari shaklidagi o'zgarishlar (dumaloq bo'lish o'rniga, ular tartibsiz shaklga ega bo'lib, qattiqlashadi), shunday qilib qon oqimining bloklanishini ta'minlaydilar, shuningdek, yuqorida aytilgan globuslar hayotining qisqarishiga (darajalarning pasayishini anglatadigan narsa) ushbu tarkibiy qism uchun juda zarur qon). Bu autosomal retsessiv meros orqali boshqa irsiy kasallik.

8. *Talassemiya*. Resessiv autosomal meros orqali meros qilib olingan qon bilan bog'liq yana bir kasallik bu talassemiya. Ushbu kasallik gemoglobinning ma'lum qismlarini sintez qilishda qiyinchilik tug'diradi (ayniqsa alfa globin), kamroq miqdordagi qizil qon hujayralari paydo bo'lishiga olib keladigan va hatto turli darajada va og'irlikdagi anemiyalarni keltirib chiqaradigan narsa (garchi davolanish bilan ular normal hayot kechirishlari mumkin bo'lsa).

9. *Duxenne mushak distrofiyasi*. Progressiv mushaklarning kuchsizlanishi (ham ixtiyoriy, ham beixtiyor mushak darajasida), tez-tez tushish, doimiy charchoq va ba'zida intellektual nogironlik bilan tavsiflangan ushbu jiddiy degenerativ kasallik tubdan irsiy bo'lib, X xromosomasi bilan bog'liq bo'lgan retsessiv meros naqshidir.

10. *Fenilketonuriya*. Fenilketonuriya - bu irsiy kasallik, autosomal retsessiv meros orqali olinadi va bu bilan xarakterlanadi fenilalanin gidroksilaza yo'qligi yoki etishmasligi, fenilalaninni tanada to'planib qoladigan tarzda parchalashga qodir emasligini keltirib chiqaradigan narsa. Bu miyaning shikastlanishiga olib kelishi mumkin va u odatda etuklikning kechikishi, intellektual qobiliyatsizlik, nazoratsiz harakatlar va hatto tutilishlarni, shuningdek siydik va terning o'ziga xos hidini keltirib chiqaradi.

11. *Leber tug'ma Amauroz*. Retinada fotoreseptorlarning anormalliklari yoki progressiv degeneratsiyasi bilan tavsiflangan noyob kasallik. Ko'rish qobiliyatini yomonlashtiradigan ajoyib ko'rish buzilishini keltirib chiqarishi mumkin va bundan aziyat chekadiganlarning ko'rish qobiliyati juda cheklangan bo'lishi odatiy holdir. Bu autosomal retsessiv usulda meros bo'lib o'tgan kasallik.

12. *Autosomal dominant buyrak polikistoz kasalligi*. Buyrakning tez-tez uchraydigan irsiy kasalliklaridan biri, autosomal dominant buyrak polikistik kasalligi ikkala buyrakda ham, jigar kabi boshqa organlarda ham kistalar mavjudligi bilan tavsiflanadi. Buyraklardagi toshlar, og'riq, yuqori qon bosimi, qon tomirlari yoki yurak-qon tomir muammolari ham tez-tez uchraydi (shu jumladan mitral qopqoq prolapsasi eng keng tarqalgan usullardan biri). Bu hatto buyrak yetishmovchiligining so'nggi bosqichiga olib kelishi mumkin. Bu PKD1 va PKD2 genlarining mutatsiyasiga

ega bo'lgan autosomal dominant, to'liq penetran kasallik. Irsiy kasalliklar qarshi kurashda profilaktika etakchi o'rinni egallaydi. Profilaktik tadbirlarni turli yunalishlarda o'tkazish mumkin. Mutetsiya jarayonining konkret mexanizmlarini o'rganish, radiatsiya darajasi va xar-xil mutagenlar ta'siri ustidan nazorat o'rnatish profilaktik tadbirlar jumlasiga kiradi. Hozirgi vaqtda ribbiy-genetik konsultatsiyalar o'tkazish irsiy kasalliklarning oldini olishda juda muhim ahamiyatga ega. Shu maqsadda maxsus tibbiy-genetik konsultatsiyalar yo'lga qo'yilgan yoki yirik davolash – profilaktika birlashmalari qoshida tibbiy-genetik kabenitlar ochilgan bo'lib, ularda sitologik, biokimyoviy va immunologik tekshirishlarning maxsus metodlarini qo'llash imkoniyatlari mavjud. Prenatal diagnostikani irsiy kasalliklarning oldini olishda istiqbolli usullardan deb hisoblash mumkin. Irsiy nuqsonli bola tug'ilishi gumon qilinganda xomiladorlikning 14–16 haftasida borib amniosentez o'tkaziladi va qag'anoq suyuqligidan ma'lum miqdorda olinadi. Bu suyuqlikda xomila epiteliyning qobiqdan tozalangan hujayralari bo'ladi. Bu materialni tekshirish bola tug'ilmasdan oq irsiy nuqson bor yo'qligini aniqlash imkonini beradi. Hozirgi vaqtda bu metod yordamida moddalar almashinuvu bilan bog'liq 50 dan ortiq irsiy kasallik hamda barcha xromosoma kasalliklarini aniqlash mumkin.

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:

1. X. Q. Shodmonov, X. Sh. Eshmurodov, O. T. Tursunova “Asab va ruhiy kasalliklar” Toshkent – 2004
2. “Patologiya detey starshego vozrasta” – pod reaksiey 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 redaksicy akad. RAMN. -R.Paleeva. EKSMO 2002 g
6. Spravochnik pediatria. Sankt-Peterburg, Moskva, 2004 god. 18