

IRSIY KASALLIKLAR

Uzakova Malikaxon Bahtiyor qizi

*Asaka Abu Ali ibn Sino nomidagi jamoat salomatligi tehnikumi,
umumtibbiy fanlar kafedrasida o'qituvchisi*

Annotatsiya. Ushbu maqolada irsiy kasalliklarning turlari, ularning kelib chiqishi va hozirda ularga kurashish yo'llari haqida, ularning zararli oqibatlarini 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.

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 - genetik informatsiya (irsiy axborot) ning buzilishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar; asosan, xromosomalar yoki genlardagi mutatsiyalar tufayli paydo bo'lib, nasldan naslga o'tadi. Mutatsiyalar tashqi muhit omillari (ionlashtiruvchi nurlar, ayrim biologik faol kimyoviy birikmalar) hamda organizm va hujayralardagi salbiy ta'sirlar oqibatida ro'y berishi mumkin.

Irsiy kasalliklar, asosan, klinikgenealogik usul bilan o'rganiladi, bunda avlodlar shajarasi tuziladi. Bu usul yordamida Irsiy kasalliklar (autosomdominant, autosomretsessiv va jins bilan bog'liq kasalliklar)ning turli yo'llar bilan nasldannaslga utishi aniqlanadi. Autosomdominant kasalliklarda, kasallik autosomada joylashgan dominant genlar orqali nazorat qilinadi. Bunda kasallik har avlodda 50% dan ortiq hollarda uchraydi. Braxidaktiliya, araxnodaktiliya, retinoblastoma, psoriazning ma'lum bir turlari va b. shu yo'l bilan nasldannaslga o'tadi.

Autosom-retsessiv Irsiy kasalliklar da patologik retsessiv genlar ota-onada bo'lsa, kasal bola tug'ilish ehtimoli bor, shuning uchun bu kasalliklar har avlodda uchramaydi. Lekin, bu ehtimollik o'zgargan gen tutuvchi yaqin qarindoshlar o'rtasida oila qurilganda oshadi. Bularga fenilketonuriya, mi-okloniya, epilepsiya, oligofreniyaiknt ma'lum bir turlari va b. misol bo'la oladi.

Ma'lum bir autosomdominant va autosom-retsessiv Irsiy kasalliklar (mas, daltonizmni ma'lum bir turi, gemofiliya A, sideroaxrestik anemiya va b.) jins bilan bog'liq holda nasldannaslga o'tadi.

Irsiy belgilarning ayrim xususiyatlarini o'rganishda egizaklar usulidan ham foydalaniladi. Ma'lumki, egizaklar bir tuxumli yoki ikki tuxumli bo'ladi. Bir tuxumli egizaklar genotip va tashqi ko'rinishlarining bir xilligi (fenotip) hamda bir jinsga mansubligi bilan tavsiflanadi. Ikki tuxumli egizaklar genotipi har xil va bir-biridan tashqi ko'rinishi, jinsi bilan farq qiladi. Egizaklar usuli ayrim kasalliklarning nasldannaslga o'tish qonuniyatlarini o'rganib kolmay, organizmning ayrim Irsiy kasalliklarga moyilligini ham aniqlash imkonini beradi.¹

Xromosoma va gen Irsiy kasalliklarni farqlanadi. Xromosoma kasalliklari, asosan, xromosoma tuzilishi va sonining o'zgarishi tufayli kelib chiqadi, bu yangi tug'ilgan bolalarda 1% ni tashkil etadi. Xromosomadagi jiddiy o'zgarishlar ko'pincha organizmning hayot faolligini cheklab, rivojlanayotgan qomilaning nobud bo'lishiga olib keladi. Bu kasalliklar autosomal va jinsiy xromosomalarda ro'y bergan o'zgarishlar oqibatida kelib chiqadi. Bularga Shereshevskiy-Terner (karioti-pi — XO), Klaynfelter (XXY), Patau (13 trisomiya), Daun, "mushuk chinqirig'i" kabi sindrom va kasalliklar kiradi.

Umuman ko'pgina xromosoma kasalliklarida odam skeleti tuzilishi va nerv sistemasi o'zgaradi, tashqi va ichki a'zolarining tug'ma nuqsonlari, o'sishdan orqada qolish, nerv, endok-rin va b. sistemalarning buzilishi kuzatiladi, bemorlarning generativ faolligi pasayadi.

Gen kasalliklari nuqtali mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan moddalar almashinuviga aloqador. Hozir ularning 30 dan ortiq xili aniqlangan. Mas, yog' almashinuvining buzilishi markaziy nerv sistemasi faoliyatining o'zgarishi bilan kechadi. Bulardan eng og'iri Tey-Saks amavrotik idiotiyasidir, bunda ko'rish krbiliyatining susayishi, esi pastlik va b. nevrologik simptomlar kuzatiladi.

Uglevod almashinuvining o'zgarishiga aloqador Irsiy kasalliklardan galaktozemiya uch-raydi. Bunda galaktozani glyukozaga aylantiruvchi fermentativ jarayon o'zgaradi, galaktoza va uning mahsulotlari qujayralarda to'planib, markaziy

¹ *Rukovodstvo po detskoj artrologii. Pod red.akad. AMN SSSR M.Ya Studenikina i porf. A.A.Yakovlevoy.*-L. 1987.-S. 162-170.

nerv sistemasi va a'zolar faoli-yatiga zarar yetkazadi. Qandli diabet ham uglevod almashinuvining buzilishiga aloqador Irsiy kasalliklardandir.

Bruton kasalligida immunoglobulin fraksiyalarining sintez qilinishi buziladi, kasallik, asosan, o'g'il bolalarda uchraydi. Bunda bolalar deyarli soglom tug'iladi, lekin 3—4 oyligidayoq yuqumli kasalliklarga beriluvchanligi aniqlanadi.

Qonga aloqador Irsiy kasalliklarga chaqaloklarning gemolitik kasalligi kiradi. Bu, asosan, ona va bola qonidagi rezus-omil hamda er-xotin qon guruxlarining mos kelmasligi oqibatida ro'y beradi.

Oq qon tanachalari — leykotsitlar patologiyasi bilan bog'liq Irsiy kasalliklar ham bo'lishi mumkin. Mas, leykoz (oq qon kasalligi)ning vujudga kelishida gen mutatsiyalarining ahamiyati borligi ma'lum. Gemofiliya ham kon sistema-sining irsiy kasalligi bo'lib, bunda, asosan, qonning ivish xususiyati pasayadi; kon ivishida ishtirok etadigan ayrim oqsillar sintezi buziladi.

Irsiy kasalliklarni aniqlash va oldini olish bilan tibbiygenetika shug'ullanadi. Uning asosiy vazifasi Irsiy kasalliklar ningtarqalishini, oilada irsiy kasal bola tug'ilishi ehtimoli borligini aniqlashdan iborat. Odam irsiy patologiyasini o'rganishda boshqa usullar ichida sitogenetik usul alohida o'rin tutadi. Bu usul yordamida irsiyat asoslarini, odam kariotipining me'yor va patologiyasini, mutatsion va evolyusion jarayonlarning ma'lum bir qonuniyatlarini o'rganish mumkin.

O'zbekistonda "Ona va bola" shifoxonalarida tibbiy genetika xonalari mavjud, Toshkentda va viloyatlar markazlarida "Skrining" markazlari ochilgan, ularda yangi tugilgan chaqaloqlar bir necha Irsiy kasalliklarga tekshiriladi.

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.