

IRSIY KASALLIKLAR

Sidiqova M.E., Berdiyeva Z.A.

*Marg'ilon Abu Ali ibn Sino nomidagi Jamoat salomatligi texnikumi
O'zbekiston.Farg'ona.*

Irsiy kasalliklar - genetik informatsiya (irsiy axborot) ning buzilishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar; asosan, xromosomalar yoki genlardagi mutatsiyalar tufayli paydo bo'lib, nasldannaslga 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, autosom-retsessiv 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 kasalliklarda 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, dalto-nizmnit 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 kasalliklar ga moyilligini ham aniqlash imkonini beradi.

Xromosoma va gen Irsiy kasalliklar 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 boshqa 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 boshqa 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



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 I. k. ga 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 kasalliklarning tarqalishini, 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.

Irsiy kasalliklar asosan, klinik genealogik usul bilan o'rganiladi, bunda avlodlar shajarasi tuziladi. Bu usul yordamida Irsiy kasalliklar (autosomdominant, autosom-retsessiv va jins bilan bog'liq kasalliklar)ning turli yo'llar bilan nasldannaslgaga o'tishi aniqlanadi. Autosomdominant kasalliklarda, kasallik autosomada joylashgan dominant genlar orqali nazorat qilinadi. Bunda kasallik har avlodda 50% dan ortiq hollarda uchraydi. Autosom-retsessiv Irsiy kasalliklarda 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, dalto-nizmnit 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. Xromosoma va gen Irsiy kasalliklari 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 (kariotipi — 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 boshqalar. nevrologik simptomlar kuzatiladi.



Uglevod almashinuvining o'zgarishiga aloqador Irsiy kassaliklardan galaktozemiya uch-raydi.

Bunda galaktozani glyukozaga aylantiruvchi fermentativ jarayon o'zgaradi, galaktoza va uning mahsulotlari qujayralarda to'planib, markaziy nerv sistemasi va a'zolar faoliyatiga zarar yetkazadi.

Qandli diabet ham uglevod almashinuvining buzilishiga aloqador Irsiy kassaliklardandir.

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

Qonga aloqador Irsiy kassaliklarga chaqaloqlarning 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 kassaliklarham 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 kassaliklarni aniqlash va oldini olish bilan tibbiygenetika shug'ullanadi. Uning asosiy vazifasi Irsiy kassaliklarningtarqalishini, 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 kassaliklarga tekshiriladi. Genetika tibbiyot uchun katta ahamiyatga ega bo'lib bormoqda. Odatdan tashqari



o'zgarishlar va kasalliklar genotipga bog'liqdir. Odamlar populyatsiyasida 2000 dan ortiq irsiy kasalliklar nasldan-naslga oltishi aniqlangan. Odamdagi irsiy kasalliklar va ularning paydo bo'lish sabablarini hamda davolash usullarini tibbiyot genetikasi o'rganadi. Irsiy kasalliklar shartli ravishda ikkiga: gen va xramosoma kasalliklariga ajratiladi.

