

AMALIY VA FUNDAMENTAL TADQIQOTLAR JURNALI

Jild: 03 Nashr: 12 (2024)

www.mudarrisziyo.uz

Irsiy Kasalliklar: Xromosoma Va Gen Kasalliklari

Ostonova Gulnoza Rashidovna

Osiyo xalqaro universiteti o`qituvchisi

Annotatsiya: Ushbu maqolada irsiyat va irsiyatning ayrim masalalari ko`rib chiqilgan. Inson isriyati bo`yicha birlamchi ma`lumotlar keltirilgan. Ayrim kasalliklarning irsiy asoslariga ega bo`lgan holatlari to`g`risida tushuntirilgan.

Kalit so`zlar: DNK, autosoma, gen, albinizm, xromosoma.

Insoniyat rivojlanishi va uning avlodining davomiyligini ta`minlashda irsiyatning roli katta.

Tabiatda barcha turlarning ko`payishi irsiyat va undagi jarayonlar bilan bevosita bogliq. Genotipning o`zgarishi bilan yuzaga chiqadigan kasalliklar **irsiy kasalliklar** deyiladi.

Irsiy kasalliklar hozirgi paytda ikki guruhga bo`lib o`rganiladi.

1. Gen kasalliklari
2. Xromosoma kasalliklari

GEN KASALLIKLARI

Gen kasalliklari - bu mutatsiyalar natijasida kelib chiqadigan kasalliklar guruhi

Inson populyatsiyalarida gen kasalliklarining umumiy chastotasi 2-4% ni tashkil qiladi. Hozirgi vaqtda 5 mingdan ortiq bunday irsiy kasalliklar tavsiflangan.

Gen kasalliklari dominant va retsessiv bo`ladi.

Ressesiv gen kasalliklari geterozigota holatida fenotipda nomoyon bo`lmaydi. Yashirincha saqlanadi, kasallik rivojlanmaydi. Keyingi avlodlarida gen kasalliklari paydo bo`lishiga sabab bo`ladi. Bu kasallikga misol qilib albinizm, gemofiliya, daltonizm, finilketonuriya kasalliklarini olishimiz mumkin.

Albinizm kasalligi- o`simliklarda tanasida yoki organlarida yashil rangi bo`lmasligi pigment (melanin, xlorofill) sinteziga to`sqinlik qiluvchi retsessiv genni gomozigota xolatiga o`tishi. Rangini yo`qotgan organizmlar albinoslar deyiladi.

Gemofiliya - qonni ivish qobilyati kamayadi yoki umuman yo`q bo`ladi. Hatto kichik jarohlarda xam jiddiy qon ketishiga sabab bo`ladi.



Doltanizm odam ranglarni umuman farqlamasligi yoki butunlay boshqa rangda ko`rishi mumkin. Bunda odamlar ko`k, sariq, binafsha ranglarni ajratadi xolos.

Fenilketonuriya- (Felling kasalligi) aminokislotalarning fenilalanining metobalizmining buzilishi bilan bog`liq bo`lgan irsiy kasallik. Bu kasallik ressesiv holda irsiylanadi. Birinchi marta Norvegiyalik vrach F.Felling tomonidan aniqlangan. Kasal bolalarning siydigi tarkibida pirovinograd kislotasi borligini aniqlaydi. Bunda fenilalaningidroksidaza fermentining hosil bo`lishini ta`minlovchi gen mutatsiyaga uchragan bo`ladi, Natijada, fenilalanin tirozinga aylanmasdan qonda to`planib, siydik bilan chiqadigan pirovinograd kislotasini hosil qiladi. Bu kislotada nerv xujayralarini zaxarlaydi va aqliy zaiflikka olib keladi. Tirozinning hosil bo`lmasligi esa melaninning miqdorini juda kamaytirib yuboradi. Qonda melanin kam bo`lganligi uchun bunday kasallarning terisi sarg`ish oq bo`ladi. Bu kasallikni aniqlashda asosan biokimyoviy usuldan foydalaniladi. Siydikka bir necha tomchi 5% FeCl₃ eritmasidan tomizilganda yashil rang paydo bo`ladi. Kasallikni davolashda parhez asosiy rol o`ynaydi, ya`ni kasal fenilalanin aminokislotasi ko`p bo`lgan ozuqalarni iste`mol qilmasligi kerak.

Marfan sindromi (yoki araxnodaktiliya) - biriktiruvchi to`qima yetishmasligi bilan tavsiflanadigan irsiy kasallik Marfan sindromi fibrilin oqsil genining 15 -xromosomasining mutatsiyasidan kelib chiqadi, buning natijasida kollagen tuzilishi va ishlab chiqarilishi buziladi. Kasallik yurak -qon tomir, asab, mushak -skelet va boshqa tizim va organlarda patologik o'zgarishlarga olib keladi Araxnodaktiliya autosomal -dominant tarzda meros qilib olingan, shuning uchun u erkak va ayollarda deyarli bir xil nisbatda uchraydi. Bu 1: 5000 tez -tez uchraydigan juda kam uchraydigan genetik kasallik.

Galaktozemiya - kam uchraydigan irsiy metabolik kasallik bo`lib, unda galaktoza uglevodlar almashinuvi anormaldir

Ba'zi genlarning tug'ma nuqsoni natijasida paydo bo'ladi Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda galaktozemiya 15-20 mingdan taxminan 1 holatda uchraydi.

Boladagi galaktozemiyaning birinchi alomatlari tug'ilgandan bir necha kun o'tgach paydo bo'ladi: ular sutli ovqat bilan oziqlanish fonida paydo bo'ladi va o'zini qusish va najas buzilishi, ichak kolikasi va shishishi, sariqlik va ko'p gaz hosil bo'lishi bilan namoyon qiladi.

Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda galaktozemiya o'z vaqtida aniqlanmasa, jigar hajmi kattalashadi va asab tizimining shikastlanishi rivojlanadi - mushaklarning ohangini pasayishi, konvulsiyalar.

Asta -sekin, galaktozemiya belgilari aqliy va jismoniy rivojlanishning keskin kechikishida namoyon bo'ladi, linzalarning xiralashishi (katarakt) kuzatilishi mumkin. Asosiy muammo jigar sirrozi bo`lib, etarli davolanish bo`lmasa, o`limning asosiy sababi hisoblanadi.

XROMOSOMA KASALLIKLARI

Xromosoma kasalligi xromosomalar sonining yoki ular tuzilishining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi. Hozirda xromosoma kasalliklarining **2000ga yaqin** turi bor. Xromosoma sonining o'zgarishi hujayralarning bo`linish jarayonida xromosomalarning qutblarga baravar taqsimlanmasligidan kelib chiqadi.

Odatda, xromosoma kasalliklariga duchor bo`lganlar bolalik chog`idayoq halok bo'lishadi yoki o'zidan keyin nasl qoldirmaydi.

Shuning uchun xromosoma kasalliklari nasldan-naslga doimo ham o'tmaydi va har avlodda yangidan paydo bo'ladi.

Autosoma trisomik sindromlar

Daun sindromi— 21-juft xromosomaning bittaga ortishidan kelib chiqadi. Bugungi kunda har 1000 ta chaqaloqdan bittasi ushbu sindrom bilan tug'iladi.

Edvars sindromi — 18-juft xromosomaning bittaga ortishidan kelib chiqadi. Asosan qizlar bu kasallik bilan og'riydi. Ko'p chaqaloqlar tug'ilmasdanoq nobud bo'ladi. Bir yoshgacha 5-10 foizi yetib boradi xolos. 5000 ta boladan bittasi mana shu sindrom bilan tug'iladi.

Patau sindromi — 13-juft xromosoma trisomik bo'lib qoladi. Bu sindrom bilan tug'ilgan bolalarning 80 foizi bir yoshga yetmasdan halok bo'ladi. Uchrash ehtimoli 1 : 10 000 va 1 : 21 700.

Varkani sindromi — 8-juft xromosomaning bittaga ortishidan kelib chiqadi. 97,5% holatda aqliy zaif bo'ladi, yana boshqa ko'plab simptomlari mavjud. 1 : 50 000 (5000) nisbatda uchraydi.

Shmid Frakko sindromi — 22-juft xromosomaning trisomik bo'lishidan kelib chiqadi. Mushuk ko'zi sindromi nomi bilan ham yuritiladi. Kamyob kasallik.

Autosoma monosomik va deletsiya sindromlari

Volf-Xirshxorn sindromi — 4-juft xromosomaning kichik yelkasidagi ayrim genlarning bo'lmasligidan kelib chiqadi. Jinslar orasida uchrash nisbati 1:2 – erkak:ayol. Nisbatan kam uchraydi, 1 : 50 000. 30 yoshgacha yashaydi.

Mushuk chinqirig'i sindromi — 5-juft xromosomaning monosomik bo'lishidan kelib chiqadi. 50 000 ta boladan bittasi mana shu sindrom bilan tug'iladi.

Vilyams sindromi — 7-juft xromosomadan 27 ta genning deletsiyasi hisobiga yuzaga keladi. Ushbu sindromda barcha bolalar aqliy zaiflik bilan tug'iladi. IQ darajasi 50 dan past bo'ladi. 20 000 tadan bitta bola shu sindrom bilan tug'iladi.

Jakobsen sindromi — 11-juft xromosomadagi ayrim genlar deletsiyasidan kelib chiqadi. Bunda ushbu xromosomadan 5 – 16 mln DNK nukleotidlari deletsiya bo'lgan bo'ladi. Bolalarning aksariyati 2 yoshgacha vafot etadi. 100 000 ta boladan bittasi mana shu xastalik bilan og'riydi deb hisoblanadi.

Smit-magenis sindromi — 17-juft xromosoma kichik yelkasidagi ayrim genlarni deletsiyasidan kelib chiqadi. Aqliy zaiflikka sabab bo'ladi. 1 : 15 000 va 1: 25 000 nisbatda uchraydi.

Di Jorj sindromi — 22-juft xromosomadagi 30 – 40 ga yaqin genlarning deletsiyasidan kelib chiqadi. Har 4 000 ta boladan bittasi mana shu sindrom bilan og'riydi.

Ushbu ro'yxatni uzoq davom ettirish mumkin. Xromosoma sindromlari juda ko'plab belgilarni namoyon etadi va buning oqibatida ko'plab xastaliklar kelib chiqadi. Aksariyat holatda ushbu sindromlar odamning yashovchanlik xususiyatini keskin susaytirib yuboradi va u ontogenezning dastlabki bosqichlaridayoq nobud bo'ladi.

ADABIYOTLAR

1. Ostonova, G. (2023). ICHKI SEKRETSIYA BEZLARI FIZIOLOGIYASI. *Центральноазиатский журнал образования и инноваций*, 2(10 Part 3), 110-115.
2. Rashidovna, O. G. (2023). PHYSIOLOGY OF THE ENDOCRINE GLANDS. *EUROPEAN JOURNAL OF MODERN MEDICINE AND PRACTICE*, 3(11), 1-6.
3. Ostonova, G. (2023). TURLI XIL STRESS OMILLARDAN GARMSEL OMILINING G 'O 'ZA BARG SATHIGA TA'SIRI. *Центральноазиатский журнал образования и инноваций*, 2(11 Part 2), 107-111.



4. Rashidovna, O. G. (2023). EFFECT OF SOILS WITH DIFFERENT LEVELS OF SALINITY ON COTTON GERMINATION IN FIELD CONDITIONS. *EUROPEAN JOURNAL OF MODERN MEDICINE AND PRACTICE*, 3(12), 116-119.
5. Rashidovna, O. G. (2023). THE EFFECT OF THE HARMSEL FACTOR ON THE LEVEL OF COTTON LEAVES FROM VARIOUS STRESSORS. *EUROPEAN JOURNAL OF MODERN MEDICINE AND PRACTICE*, 3(12), 105-107.
6. Ostonova, G. (2023). DALA SHAROITIDA TURLI DARAJADA SHO ‘RLANGAN TUPROQLARNING G ‘O ‘ZA UNUVCHANLIGIGA TA’SIRI. *Центральноазиатский журнал образования и инноваций*, 2(12), 206-211.
7. Ostonova, G. (2024). TURLI DARAJADA SHO ‘RLANGAN TUPROQLARNING G ‘O ‘ZANING O’SISH VA RIVOJLANISH DINAMIKASIGA TA’SIRI. *Центральноазиатский журнал образования и инноваций*, 3(1 Part 2), 73-80.
8. Rashidovna, O. G. (2024). DALA SHAROITIDA TURLI DARAJADA SHO ‘RLANGAN TUPROQLARNING G ‘O ‘ZANING ILDIZ SISTEMASIGA TASIRI. *ОБРАЗОВАНИЕ НАУКА И ИННОВАЦИОННЫЕ ИДЕИ В МИРЕ*, 38(7), 186-193.
9. Rashidovna, O. G. (2024). THE EFFECT OF DIFFERENT DEGREES OF SALINITY ON THE ROOT SYSTEM OF COTTON. *ОБРАЗОВАНИЕ НАУКА И ИННОВАЦИОННЫЕ ИДЕИ В МИРЕ*, 38(7), 194-201.
10. Rashidovna, O. G. (2024). OF SOILS WITH DIFFERENT DEGREES OF SALINITY GROWTH AND DEVELOPMENT DYNAMICS OF COTTON EFFECT. *ОБРАЗОВАНИЕ НАУКА И ИННОВАЦИОННЫЕ ИДЕИ В МИРЕ*, 38(7), 167-176.
11. Rashidovna, O. G. (2024). OF SOILS WITH DIFFERENT DEGREES OF SALINITY GROWTH AND DEVELOPMENT DYNAMICS OF COTTON EFFECT. *ОБРАЗОВАНИЕ НАУКА И ИННОВАЦИОННЫЕ ИДЕИ В МИРЕ*, 38(7), 167-176.
12. Rashidovna, O. G. (2024). ФИЗИОЛОГИЯ ЖЕЛЕЗ ВНУТРЕННЕЙ СЕКРЕЦИИ. *ОБРАЗОВАНИЕ НАУКА И ИННОВАЦИОННЫЕ ИДЕИ В МИРЕ*, 39(3), 171-179.
13. Rashidovna, O. G. (2024). ВЛИЯНИЕ ПОЧВ С РАЗНЫМ УРОВНЕМ ЗАСОЛЕНИЯ НА ВСХОЖЕСТЬ ХЛОПЧАТНИКА В ПОЛЕВЫХ УСЛОВИЯХ. *ОБРАЗОВАНИЕ НАУКА И ИННОВАЦИОННЫЕ ИДЕИ В МИРЕ*, 39(3), 163-170.
14. Rashidovna, O. G. (2024). ZANJABIL (ZINGIBER OFFICINALE) NING DORIVORLIK XUSUSIYATLARI. *TA’LIM VA RIVOJLANISH TAHLILI ONLAYN ILMIY JURNALI*, 4(3), 269-272.
15. Rashidovna, O. G. (2024). ВЛИЯНИЕ ФАКТОРА ГАРМСЕЛЯ НА УРОВЕНЬ ЛИСТЬЕВ ХЛОПЧАТНИКА ОТ РАЗЛИЧНЫХ СТРЕССОРОВ. *ОБРАЗОВАНИЕ НАУКА И ИННОВАЦИОННЫЕ ИДЕИ В МИРЕ*, 39(3), 155-162.
16. Rashidovna, O. G. (2024). ZA’FARON (CROCUS SATIVUS) NING DORIVORLIK XUSUSIYATLARI. *TA’LIM VA RIVOJLANISH TAHLILI ONLAYN ILMIY JURNALI*, 4(4), 151-156.
17. Rashidovna, O. G. (2024). Medicinal Properties of Mint (Mentha) Plants. *EUROPEAN JOURNAL OF MODERN MEDICINE AND PRACTICE*, 4(5), 133-139.