

GEN KASALLIKLARI

Mo'minova Mahfuza

Chirchiq Davlat Pedagogika Universiteti Tabbiy fanlar fakulteti Biologiya
yo'nalishi 21/2-guruh talabasi. Elektron pochta: mominova.mahfuza.

10@gmail.com

Raxmatullayeva Anor Qayrullayevna

Chirchiq Davlat Pedagogika Universiteti Tabbiy fanlar fakulteti Biologiya
kafedrasi o'qituvchisi

ANNOTATSIYA

Genetika tibbiyot uchun katta ahamiyatga ega bo'lib bormoqda . Odatdan tashqari o'zgarishlar va kasalliklar genotipga bog'liqdir.Odam populyatsiyasida 2000 dan ortiq irsiy kasalliklar nasldan naslga o'tishi aniqlangan. [1]. Organizm butun rivojlanish protsessida urug'langan tuxum hujayradan to voyaga yetgunga qadar to'xtovsiz genotipning nazoratida ostida va tashqi muhit sharoiti ta'sirida bo'ladi.Irsiyat tashqi muhit ta'sirida o'zgaradi lekin yo'q bo'lib ketmaydi.[2]. Shunday ekan, bu biologik jihatdan global muammo bo'lib, olimlar o'rtasida keng muhokamaga sabab bo'layotgan qolaversa shifokorlar o'rtasida ham muhokama bo'layotgan mavzulardan biri bu- gen kasalliklarini sabablarini o'rganish va ularni oldini olishdir. Sog'lom avlodni dunyoga keltirish, uni komil inson darajasigacha yetishtirish uchun qanchadan qancha tibbiyot sohasida va boshqa sohalarda ham chuqur o'zgarishlar bo'lmoqda.

АННОТАЦИЯ

Генетика приобретает все большее значение для медицины. Аномальные изменения и заболевания зависят от генотипа В человеческой популяции обнаружено более 2000 генетических заболеваний, передающихся из поколения в поколение. [1]. Организм постоянно находится под контролем генотипа и влиянием внешней среды на протяжении всего процесса развития, от оплодотворенной яйцеклетки до взрослой особи Наследственность изменяется под влиянием внешней среды, но не исчезает [2]. . Поэтому это глобальная проблема с биологической точки зрения, и одной из тем, вызывающих широкую дискуссию среди ученых и врачей, является изучение причин гериатрических заболеваний и их профилактика. Для того чтобы родить здоровое поколение, поднять его до уровня

совершенного человека, в области медицины и других областях происходит много глубоких изменений.

ANNOTATION

Genetics is becoming increasingly important for medicine. Abnormal changes and diseases depend on the genotype. More than 2,000 genetic diseases have been found in the human population, transmitted from generation to generation. [one]. The organism is constantly under the control of the genotype and the influence of the external environment throughout the entire development process, from a fertilized egg to an adult. Heredity changes under the influence of the external environment, but does not disappear [2]. . Therefore, this is a global problem from a biological point of view, and one of the topics causing a wide discussion among scientists and doctors is the study of the causes of geriatric diseases and their prevention. In order to give birth to a healthy generation, to raise it to the level of a perfect person, many profound changes are taking place in the field of medicine and other fields.

Kalit so‘zlar: Gen kasalliklari, mutatsiya, daltonizm, monoxromatik, dixromantlar, fenilketonuriya, leykoz, Teys-Saks sindromi, gemolitik kasallik, Bruton kasalligi, mikrotsefaliya.

Ключевые слова: генные заболевания, мутация, дальтонизм, монохроматический, дихроматический, фенилкетонурия, лейкоз, синдром Тейса-Сакса, гемолитическая болезнь, болезнь Брутона, микроцефалия.

Key words: gene diseases, mutation, color blindness, monochromatic, dichromatic, phenylketonuria, leukemia, Theis-Sachs syndrome, hemolytic disease, Bruton's disease, microcephaly.

KIRISH

Gen nima? Gen- DNK ning ma’lum bir qismi bo’lib, alohida belgilarning rivojlanishini aniqlaydi yoki oqsil molekulasini shakllantiradi.[1]. Gen kasalliklari – odamda ayrim normal genlarning mutatsion o’zgarishi natijasida paydo bo’ladigan kasallikdir. Gen kasalliklari asosan nuqtali mutatsiyalar natijasida kelib chiqadi ayrim hollarda moddalar almashinuvinin buzilishi natijasida yuzaga keladigan kasalliklardir.[2]. Mutatsiya – lotincha so’z bo’lib

o'zgarish, aylanish degan ma'noni bildiradi .Mutatsiya- gen apparatida ro'y bergan va nasildan nasilga o'tib boradigan o'zgarishdir.[2].Gen kasalliklari dominant va retsessiv holatda namoyon bo'ladi. Dominant gen kasalliklari fenotipda aniq yuzaga chiqadi. Shu sababli bunday kasalliklarni erta aniqlash va davo choralarini qo'llash imkonini beradi. Retsessiv gen kasalliklari esa getrozigota holatda fenotipda namoyon bo'lmay, yashirin holda faoliyatsiz bo'lib kasallik rivojlanmaydi.Retsessiv gen genotipda getirozigota holatida yashirincha saqlanib borib , uning keyingi avlodlarida gomozigota holatida kelib, gen kasalligini paydo bo'lishiga sabab bo'ladi. [1].

1.0.Odam genetikasini o'rganish usullari.

Genitikaning odam irsiyatini va o'zgaruvchanligini o'rganuvchi bo'lib odam genitikasi yoki antropogenetika deyiladi.Odam irsiyatini o'rganish anchagina qiyinchilik tug'diradi. Chunki eksperimental genetik usullarni odamga tatbiq etib bo'lmaydi. Bunga sabab

1. Odam sekinlik bilan rivojlanib, ancha kech balog'atga yetadi.
2. Bir oilaning ko'radigan farzandlar soni nisbatan kam bo'ladi.

Bunday hollar odam irsiyatini o'rganishga qiyinchilik tug'diradi. Shu sababli odam irsiyatini quyidagi usullar yordamida o'rganishimiz mumkin:[1]

- 1.Geniologik.
- 2.Egizaklar.
- 3.Sitogenetik.
- 4.Biokimyoviy.
- 5.Populyatsion.
- 6.Ontogenetik.

Gen kasalliklarini o'rganishimizda, sitogenetik usul hamda geneologik usul katta ahamiyatga egadir. Geneologik usul yordamida avlodlar shajarasi tuziladi va dominant va retsessiv gen kasalliklari aniqlanadi. Geniologiya usuli- eng universal, oddiy, qulay usul bo'lib, belgining bir nechta avlodda irsiylanishini aniqlashga asoslangan. [1].

1.1.Geneologik usul yordamida aniqlangan retsessiv gen kasalliklari.

Qandli diabet, tug'ma karlik,gemofiliya,shizofreniya, og'ir ruhiy kasalliklarning ba'zi formalari aniqlangan.[1].

1.2. Geneologik usul yordamida aniqlangan dominant gen kasalliklari.

Braxidaktiliya ,ko'z shox pardasining ko'rlikka olib keladigan irsiy degeneratsiya, sil kasalligiga moyillik kabi kasalliklar aniqlangan.[1].

1.3. Odamda uchraydigan gen kasalliklari.

Hozirgi vaqtda gen kasalliklarning 30 dan ortiq turi aniqlangan.

Tibbiyotga murojaat qilar ekanmiz , yer yuzasidagi har 10-erkak daltonik ekanligini bilishimiz mumkin. Ko'z va ko'rlik qobiliyati orqali inson miyyasiga atrof olam haqidagi muhim ma'lumotlar yetib boradi. Daltonizm kasalligida esa bunday holatda ko'p tushunmovchiliklarga olib keladi, ya'ni daltonizmida inson olamni boshqa rang yoki rangsiz holatda ko'radi.[2].

Daltonizm-rang ajrata olmaslik. Ko'rishning bunday o'zgachaxususiyatini Jon Dalton tomonidan aniqlangan. U o'zining kasalligi haqida 26 yoshidagina biladi. O'shanda u birinchi marta kiyib yurgan pidjagi kulrang emas, to'q qizil rangda ekanligini bildi. Daltoniklar 2 xil bo'ladilar: dxtomantlar-ya'ni birgina rangni farqlay olmaydilar, masalan qizil rangni ajrata olmaslik-protanopiya, yashil rangni ajrata olmaslik-deyteranopiya , siyohrangni ajrata olmaslik-tritanopiya deyiladi. Ikkinchi xil daltoniklar esa monoxromatiklardir. Ular atrof olamni faqatgina oq –qora rangda ko'radilar. Ko'pchilik itlarni rang ajrata olmaydi ya'ni monoxromatiklar deb hisoblaydilar , biroq unday emas.[2]. Daltoniklarning eng ko'p soni Chexiya va Slovakiyada qayd etilgan bo'lsa, Fidji orollari aholisi hamda braziliyalik hindular orasida esa daltoniklar deyarli yo'q hisobi. Daltoniklar mashhur rassomlar orasida ham uchraydi: Vrubel, Repin va boshqalar. Repin kasalligi davrida o'zini'g “Ivan Grozniy va uning o'g'li Ivan” suratining ba'zi joylarini o'zgartirmoqchi bo'ladi. Biroq rang ajratish qobiliyatining buzilishi tufayli musavvir o'z kartinasining ranglar uyg'unligini buzib qo'yadi. Buni sezgan yaqinlari ishini to'xtatishga majbur qiladilar.[2]. Barcha daltoniklar ichida 1% gina monoxromatiklardir ya'ni atrof olamni oq-qora rangda ko'ra oladilar. Irsiy daltonizm 8% erkaklarda va 0.5% ayollarda uchraydi. Ya'ni 1000 ta odamdan (ayol / erkak 50/50) 43 tasi daltonik bo'lishi mumkin. Bunda 40 tasi erkak va 3 tasi ayol kishi bo'lishi mumkin. Daltonizm asosan onadagi genlardan farzandlarga o'tadi. [2]. Rang ajratish xususiyatini bosh miya shikastlanishi, og'ir gripp, insult va infarct kasalliklaridan keyin ham yo'qotish mumkin.[2]. Fenilketonuriya-meros qilib olingan metabolik kasallik. Buni birinchi marta 1934 – yilda norvegiyalik Asbjorn Fo'lling tomonidan aniqlangan. Ushbu kasallik bilan tug'ilgan bolalar proteinli ovqatlarda fenilalanin

deb nomlangan aminokislotani metobolizatsiya qila olmaydi. Hayotning dastlabki oylarida fenilketonuriya bilan ogʻrigan chaqaloqlarni sogʻlom bolalardan ajratib boʻlmaydi. Fenilketonuriya davolanmagan bolalarda aqlning pasayishi beshinchi va oltinchi oylardan keyin aniqlanadi. Tengdoshlaridan farqli oʻlaroq ular oʻtirish, yurish, gapirish kabi koʻnikmalarni oʻzlashtira olmaydi. Ularning miya rivojlanishi normal emasligi sababli boshlari kichik boʻlib qoladi. Fenilketonuriya bilan kasallangan baʼzi bollarda ota – onalariga qaraganda sochlari va koʻzlari yengilroq boʻlishi mumkin.[2]. Fenilketonuriya- bu oilaviy kasallik ham deyiladi. Fenil ketonuriya bilan kasallangan bolaning ota – onalarida 2 ta gen mavjud, bittasi normal va ikkinchisi nuqsonli. Fenilalanin gidroksilaza fermentini ishlab chiqarish uchun javobgardir. Ota- onasidan nuqsonli genlarni olgan bola kasallikni otasi kabi olib boradi, ammo hech qanday kasallik koʻrsatmaydi. Ikkala ota – onadan sogʻlom genlarni olgan bola butunlay sogʻlom boʻladi. Ota – onalar tashuvchisi boʻlganlarida har bir bolaning fenilketonuriya bilan kasallanish ehtimoli 25% ga yetadi.[2].

Fenilketonuriya kasalligini davolash choralari: Davolashning umumiy printsipli oziq –ovqat bilan qabul qilingan fenilalanin miqdorini kamaytirish orqali qondagi fenilalanin darajasini normal chegaralarda ushlab turishdir. Diyetoterapiya yuqori darajada kamaytirilgan yoki fenilalaninni oʻz ichiga olmaydigan maxsus dorivor mahsulotlardan foydalanishni talab qiladi. Davolash hayotning dastlabki 8-10 yilida hech boʻlmaganda miya toʻqimalarining eng tez rivojlanishi bilan juda yaxshi bajarilishi kerak. Fenilketonuriya bilan tugʻilgan chaqaloqni miyaga taʼsir qilmasdan erta aniqlash juda muhimdir. Buning uchun ishlab chiqilgan har bir yangi tugʻilgan bolaga qoʻllanilishi mumkin boʻlgan amaliy, iqtisodiy sinov mavjud. Hayotning birinchi kunlarida bolani kamida 24 soat ovqatlantirgandan soʻng, tashxis qoʻyish uchun maxsus filtr qogʻozdan olingan 2 tomchi qon kifoya qiladi. Yangi tugʻilgan davrda fenilketonuriya tashxisi qoʻyilgan va muvaffaqiyatli davolangan bola tengdoshlari singari normal boshlangʻich taʼlimni boshlash, oʻrta va oliy taʼlimda oʻqish imkoniyatiga ega boʻladi. Agarda fenilketonuriya kasalligi davolanmasa mikrotsefaliya kasalligi kalib chiqadi.[2].

Buruton kasalligi – bunda immunoglobulin fraksiyalarining sintez qilinishi buziladi. Kasallik asosan oʻgʻil bolalarda uchraydi. Bunda bolalar deyarli sogʻlom tugʻiladi, lekin 3-4 oyligidayoq yuqumli kasalliklarga beriluvchanligi aniqlanadi.[3].

Gemolitik kasallik- bunda ona va bola qondagi rezus omil hamda er-xotin qon guruhlarning mos kelmasligi oqibatida ro'y beradi.[3].

Leykoz(oq qon kasalligi) ning vujudga kelishida gen mutatsiyalarning ahamiyati katta. Leykotsitlar patologiyasi kuzatiladi.[3].

Teys-Saks- bunda ko'rish qobiliyatining susayishi, esi pastlik va nevrologik simptomlar kuzatiladi.[3].

Mekrotsefaliya-kalla yuz qismining g'ayri- tabiiy katta va bosh qismining esa juda kichik bo'lishi kuzatiladi.Bu kasallik duchor bo'lgan shaxslar aqli zaif bo'ladilar.[3].

1.4.Gen kasalliklarini oldini olish choralari:

Tibbiy genetika uchun turli irsiy kasalliklar bo'yicha getirozigota tashuvchilarni aniqlash juda katta ahamiyatga ega. Chunki geterozigota insonlar tashuvchi bo'lib qoladi. Buning oldini olish uchun: tibbiy –genetik maslahat markazlari tashkil etib, oila qurishga qaror qilgan yoshlarga , ular oilasida tug'iladigan farzandlar salomatligi haqida tushuntirish ishlarini olib borish kerak. Hozirgi vaqtda irsiy kasalliklarni oldini olish maqsadida “Ona va bola skrining” markazlari tashkil etilgan. Bunday markazlarning bo'lishi bevosita gen kasalliklarni erta aniqlash imkonini beradi.[1].

XULOSA

Xulosa o'rnida shuni aytish mumkinki, gen mutatsiyalari molekula darajada ro'y beradi. Gen mutatsiyasi ko'p hollarda fenotipda yangi belgini rivojlantiradi. Gen mutatsiyalari nuklotidlarning soni ortishi, o'rin almashinishi bilan kechadi. Shunday ekan gen kasalliklari bilan o'g'rimslik uchun birinchi navbatda shaxsiy hayotni to'g'ri yo'lga qo'yish kerak. Gen kasalliklari asosan qarindosh bo'lgan oila nikoh qurganda ham yuza keladi. Qarindoshlar orasida bo'lgan nikohda birinchi farzand sog'lom tug'ulishi mumkin lekin albatta keyingi farzandlarda gen kasalligi bilan kasallangan farzandlar tug'ilish ehtimoli mavjud. Shu sababli ular nikoh qurayotganda uning qanday oqibatlarga olib kelishi haqida tushuntirish ishlarini olib borish kerak.

Foydalanilgan adabiyotlar ro'yxati:

1. Biologiya. A. G'ofurov, A.Abdukarimov, J. Tolipova, O.Ishonqulov, M.Umaraliyeva, I. Abduraxmonova Toshkent – 2017 [1]
2. <http://www.google.ru> [2]
3. <http://www.ziynet.ru> [3]