

## MUTATSION KASALLIKLAR

**Quvondiqova Sadoqat Vahobjon qizi**

**Zayliyeva Farangiz Husan qizi**

*Toshkent Tibbiyot Akademiyasi*

*Pediatrica ishi 1-kurs talabalari*

**Annotatsiya:** O'zgaruvchanlik deyilganda barcha tirik mavjudotlarning o'zgarishi tushuniladi. O'zgaruvchanlik tufayli organizmda yangi belgi va xususiyatlar paydo bo'ladi yoki qandaydir bor bo'lgan belgi yo'qoladi. Organizmlarning xilma-xil bo'lishligi o'zgaruvchanlik natijasidir. Bitta turga kiruvchi organizmlar o'rtasidagi farq uning genotipining o'zgarishi bilan yoki tashqi muhit ta'sirida yuzaga chiqishi mumkin. Shunga ko'ra, o'zgaruvchanlikni ikkiga, ya'ni irsiy va irsiy bo'lmagan o'zgaruvchanlikka ajratiladi.

**Kalit so'zlar:** *Letal, inversiya, deletsiya, dublikatsiya, poliploidiya, aneoploidiya, gapploidiya, gemofiliya, albinizm, spontam, industrlangan, tranzitsiya, transversiya,*

Mutatsiya (lotincha: mutare — “o'zgarish, almashish”) organizmlar genetik moddasining asos juftlaridagi o'zgarishdir. Mutatsiyaga hujayra bo'linishi paytidagi genetik modda ko'chirilishi xatosi, ultrabinafsha yoki ionlashtiruvchi nurlanish, kimyoviy mutagenlar, viruslar yoki hujayra nazorati ostida ro'y beruvchi jarayonlar (masalan, gipermutatsiya) sabab bo'lishi mumkin. Mutatsiy aslida genetik materialning o'zgarishlari hisoblanadi. Organizmlarda kuzatiladigan mutatsiya ayrim hollarda zararli bo'lib organizmning qaysidir funksiyasining buzilishi bilan xarakterlanadi;

Irsiy o'zgaruvchanlik genotipning o'zgarishi natijasida sodir bo'lganligi uchun bu o'zgaruvchanlikni genotipik o'zgaruvchanlik ham deyiladi. Genotipiko'zgaruvchanlik ikki xil bo'ladi: kombinativ, mutatsion. Kombinativ o'zgaruvchanlik jarayonida genlarning har xil to'plamlari (kombinatsiyasi), ya'ni joylashish tartibining o'zgarishi sodir bo'ladi.

### **Mutatsion o'zgaruvchanlik**

Mutatsiya degan tushunchani fanga birinchi bo'lib gollandiyalik genetik G. De-Friz kiritdi. U ko'p yillar davomida o'simliklarda uchraydigan mutatsiyalarni o'rgandi. Kuzatishlarini xulosalab, 1901-1903-yillari o'zining mutatsion ta'limotini yaratdi. Uning ta'rifiga ko'ra, mutatsiya - bu irsiy belgilarning keskin o'zgarish hodisasidir. Ushbu mutatsion ta'limotda ilgari surilgan g'oyalar quyidagilardir:



1. Mutatsiyalar to'satdan paydo bo'ladi.
2. Mutatsiya natijasida hosil bo'lgan yangi belgilar turg'undir.
3. Mutatsiyalar irsiy bo'lmagan o'zgaruvchanlikdan farqli o'laroq o'zgaruvchanlik- ning o'rtamiyona shakli tevaragida uzluksiz qator hosil qilmaydi.
4. Mutatsiyalar har xil ko'rinishlarda paydo bo'lib, foydali va zararli bo'lishi mumkin.

5. Mutatsiyalarning uchrash ehtimoli o'rganilgan organizmlar soniga bog'liq. Mutatsion ta'limot keyinchalik har tomonlama rivojlantirildi va mutatsiyalarning ko'plab turlari aniqlandi .

Mutatsiyalarning quyidagi xillari mavjud:

#### **I. Genom ning o'zgarish xususiyatiga qarab:**

1. Genom mutatsiyalari - xromosomalar sonining o'zgarishi.
2. Xromosoma mutatsiyalari - xromosomalar strukturasi o'zgarishi.
3. Gen mutatsiyalari - genlarning o'zgarishi.

#### **II. Geterozigota organizm da paydo bo'lishiga qarab:**

1. Dominant mutatsiyalar.
2. Retsessiv mutatsiyalar.

#### **III. Mutatsiyalarning kelib chiqish sabablariga ko'ra:**

1. Spontan mutatsiyalar, ya'ni mutatsiyani keltirib chiqaruvchi sabab aniq emas (o'z-o'zidan paydo bo'ladigan mutatsiyalar).
2. Indutsirlangan mutatsiyalar (keltirib chiqarilgan mutatsiyalar).

#### **IV. Irsiyatga berilishiga qarab:**

1. Generativ mutatsiyalar, ya'ni jinsiy hujayralarda bo'ladigan va nasldan-naslga o'tadigan mutatsiyalar.
2. Somatik mutatsiyalar, ya'ni somatik hujayralarda sodir bo'lib, nasldan-naslga berilmaydigan mutatsiyalar..

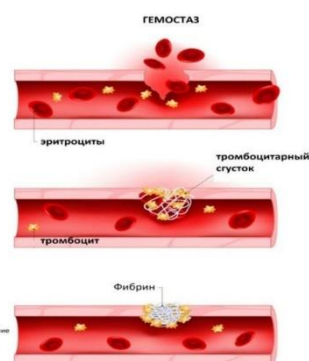
**Gen mutatsiyalari:** Gen mutatsiyalari. Gen mutatsiyalari DNK molekulasiidagi nuklotidlarning joylashish tartibining o'zgarishi bilan yuzaga keladi. Nukleotidlar joylashish tartibining o'zgarishi tripletlar joylashish tartibini o'zgartiradi. Tripletlar joylashish tartibining o'zgarishi esa oqsil sintezi uchun kerakli axborotning o'zgarishiga olib keladi. Natijada, shu o'zgargan gen ishtirokida belgi yuzaga chiqmasligi yoki o'zgacha bo'lib qolishi mumkin. Gen mutatsiyalarini mikroskopda ko'rib bo'lmaydi. Ularni keyingi avlodda belgilarning o'zgarishiga qarab aniqlanadi. Gen mutatsiyalarida nukleotidlarning oshib ketishi, tushib qolishi yoki ularning boshqasi bilan almashinuvi kuzatiladi. Gen mutatsiyalari paytida DNK molekulasiining kichik bir qismida o'zgarish bo'lganligi uchun bunga **nuqtali mutatsiyalar** deyiladi. Gen mutatsiyalarini kelib chiqishiga ko'ra ikkita guruhga ajratish mumkin:



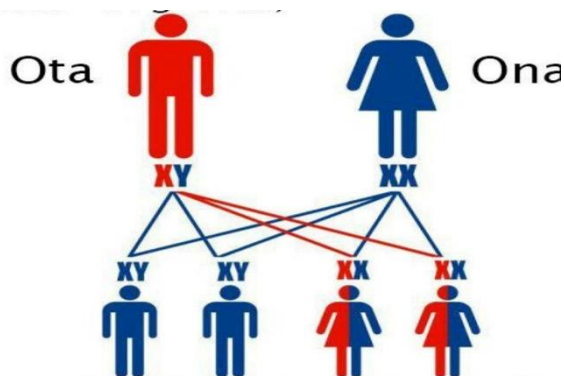
1. Bir juft azotli asoslarning boshqasi bilan almashinuidan hosil bo'lgan mutatsiyalar.

2. Azotli asoslarning tushib yoki ortib ketishidan hosil bo'lgan mutatsiyalar. Birinchi guruh mutatsiyalari ikki xil yo'l bilan hosil bo'ladi: tranzitsiya (*bitta juftni hosil qilgan azotli asosning shu juftga kiruvchi boshqasi bilan, ya'ni purinli asoslarning purinli bilan (A, G), pirimidinli asoslarning pirimidinli bilan (T, S) almashinuvi*) va transversiya (*bitta guruhga kiruvchi azotli asosning ikkinchi guruh nukleotidi bilan, ya'ni purinning pirimidin bilan yoki pirimidinning purin bilan almashinuvi*)

**Gen kasalliklari** nuqtali mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan moddalar almashinuviga aloqador. Hozir ularning 30 dan ortiq xili aniqlangan.



*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. Bruton kasalligi (sin. agammaglobulinemiya) bu irsiy kasallik bo'lib, qondagi gammaglobulinlar darajasining keskin pasayishi oqibatda birlamchi immunitet tanqisligi (immun tizimini og'ir nuqsoni) rivojlanishi bilan xarakterlanadi. Kasallik odatda bola hayotining birinchi oy va yillarida, takroriy bakterial infeksiyalar paydo bo'lishi bilan namoyon bo'ladi.



**Gemofiliya:** Gemofiliya qon ketish muammosi bilan bog'liq kasallik. Gemofiliya bilan og'rikan



bemorlarda qon ketish sog'lom insonlarga qaraganda tezroq sodir bo'lmaydi, ammo uzoqroq davom etishi mumkin. Bemorlarning qonida qon ivishi omili (faktori) yetarli darajada bo'lmaydi. Qon ivish omili (faktori) qonda qon ivishini ta'minlovchi oqsillarning mavjudligi bilan belgilanadi. Gemofiliya - bu kam uchraydigan tug'ma kasallikdir. Kasallik 10.000 odamdan 1 kishidan kam odamda uchraydi. Gemofiliyaning eng ko'p tarqalgan turi gemofiliya A hisoblanadi. Kasallikning ushbu turida odamda qon ivishining VIII (8) omili (faktori) tanqis bo'ladi. Kamroq tarqalgan turi esa – gemofiliya B. hisoblanadi, unda bemorlarda qon ivishining IX omili (faktori) tanqis bo'ladi. Gemofiliya A va B turlari kechishi bir xil - bemorlarda qon ketish odatdagidan ko'proq davom etadi. Ko'pincha qon ketish holatlari qayerda bo'ladi? Gemofiliya bilan og'riqan bemorlarda ichki va tashqi qon ketishi kuzatiladi. Bitta bo'g'inga ko'p marta qon quyilishi ushbu bo'g'inining shikastlanishga va og'riqli holatlariga olib keladi. Qayta qon quyilishi boshqa kasalliklarga, masalan, artritga olib kelishi mumkin. Bu yurish yoki boshqa oddiy mashg'ulotlarni qiyinchilik bilan harakatlanishga olib kelishi mumkin. Shu bilan birga, gemofiliyada qo'llar odatda saqlanib qolinadi (artritning ba'zi turlaridan farqli o'laroq). Agar otasi gemofiliya bilan kasallangan bo'lsa va onasi sog'lom bo'lsa, o'g'illaridan birortasi ham gemofiliya kasalligi bilan og'rimaydi. Genni tashuvchi – bu barcha qiz farzandlari hisoblanadi. Gemofiliya geniga ega ayollarga tashuvchilar deyiladi. Ularda gemofiliya alomatlari ko'rinishi mumkin va ular kasallikni o'z farzandlariga tashishi mumkin. O'g'illarining gemofiliya bilan kasallanishi va qizlarining gen tashuvchisi bo'lish ehtimoli 50%. Agar otasi kasal bo'lsa va onasi tashuvchisi bo'lsa, gemofiliya qiz bolada bo'lishi ham mumkin. Bunday holatlar juda kam uchraydi.

**Xromosoma mutatsiyalari:** Xromosomalar soni yoki tuzilishining o'zgarishi bilan kechadigan irsiy kasalliklar. Xromosomalardagi u yoki bu o'zgarishlar mutatsiyalarning bir turi hisoblanadi. Agarda xromosoma mutatsiyalari jinsiy hujayralar yoki urug'langan tuxum xujayralari bo'linishining birinchi bosqichlarida yuzaga kelsa, ular rivojlanayotgan organizmning ko'pgina hujayralarga o'tadi, natijada qator rivojlanish nuqsonlari kuzatiladi. Xromosomasida me'yordan tashqari o'zgarishlar bor embrionlar tug'ilgunga qadar nobud bo'ladi, o'lik tug'ilgan chaqaloqlarning 6%i xromosomalarida buzilishlar borligi aniqlangan.



**Daun kassalligi:** Bu kasallik Angiliyalik vrach L. Daun tomonidan 1866-yili aniqlangan edi. Daun kasalligi odatda 21 autosomaning oshib ketishi natijasida sodir bo'ladi. Bunday kasalliklarda 46 o'rnida 47 xromosoma kuzatiladi. Bu kasallik autosomal sonining o'zgarishi bilan yuzaga chiqqanligi uchun erkaklarda ham ayollarda ham kuzatiladi. Kasal bolalarning buyi past, kallasi kichik va yumaloq, burunlari kalta, kuz kesimi egri, quloq suprasi kichik, og'zi yarim ochiq, og'zidan ko'pincha tili chiqib turadi. Til, teri, lablari quruq, va ko'zda g'illaylik bo'ladi. Tishlar bir tekis bo'lmaydi. Boshida sochlari siyrak, silliq. Qo'l barmoqlari kalta va yo'g'on



bo'lib, beshinchi barmoq juda ham kichkina. Kaft terisida faqat bitta ko'ndalang ketgan egatcha bo'ladi. Barmoq uchlari terisidagi chiziqchalarning shakli asosan ulnar tomonga ochiladigan ilmoqsimon bo'ladi. Kaftdagi atd burchak normada 57 gradusdan oshmasa, Daun kasalligida 80 gradusdan va undan ham kata bo'lishi mumkin. Mushaklar tizimi ham juda sust rivojlangan. Shuning uchun bunday bolalar faqat

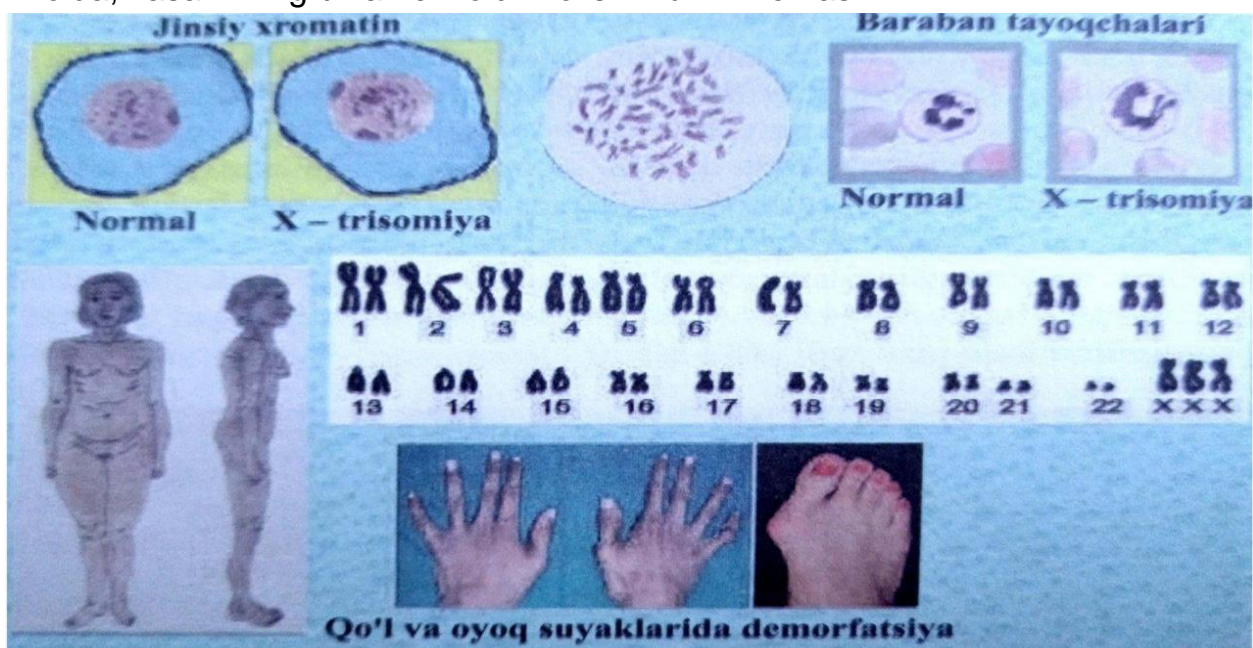
aqliy emas, jismoniy tomondan ham juda zaif bo'ladi. Ularda mustaqil ravishda bir ishning bajarish xususiyati yo'q. Ayrimlarini yozish va o'qishga o'rgatish mumkin, lekin sanashni o'rganolmaydilar. Ular xo'jalikdagi huda oddiy ishlarnigina bajarishlari mumkin bo'lib, ularda bosh miya yaxshi rivojlanmagan bo'ladi. Gipofiz bezi, jinsiy bezlar va ikkilamchi jinsiy belgilar juda sust rivojlangan.

**Patau kasalligi:** Kasallikni birinchi bo'lib K. Patau 1961 -yilda o'rgangan. Kasallik bitta xromosomaning ortib ketishi bilan yuzaga chiqadi (46 + 1). Bu ortiqcha xromosoma 13-15-juft xromosomalardan biri bo'lib, qaysi bir juftga kirishini aniq aytish qiyin. Chunki 13, 14, 15-juft xromosomalalar bir-biriga juda o'xshash. Shuning uchun Patau kasalligini D guruhga mansub xromosomalardan birining oshishiga bog'lab tushuntiriladi. Bunday kasallik bilan bolalar, odatda, sog'lom otionalardan tug'iladi va 3500, 4000 sog'lom bolaga bitta kasal bola to'g'ri keladi. Kasallikka xos belgilar quyidagilardir: bolalarning vazni, bo'yi juda kichik va ko'pincha vaqtdan awal tug'iladi. Yuqori labida tanglayda yoriqcha bo'ladi. Ko'z bo'lmasligi ham mumkin, bosh miya yaxshi rivojlanmaydi, barmoqlar soni odatdagidan ko'p. Buyrak, yurak, ichak, taloq, qizlarning bachadoni, o'g'il bolalarning esa moyagida ko'pgina o'zgarishlar bo'ladi.

**X-xromosoma trisomiyasi** (triplo-X sindromi) ayollarda aneuploidiyaning keng tarqalgan variantidir, unda kariotipda qo'shimcha ayol jinsiy xromosoma mavjudligi kuzatiladi. Vaziyat menarxeyaning erta boshlanishi, neyropsixik



rivojlanishning kechikishi va hissiy labillik bilan namoyon bo'lishi mumkin. Shu bilan birga, ko'pchilik ayollarda sindrom asimptomatik kechadi, ko'pincha patologiya hech qanday tashxis qo'yilmaydi. Tekshiruv kariotiplashni, nevrologning tekshiruvini o'z ichiga oladi. X-xromosoma trisomiyasini davolash shart emas, asoratlarni oldini olish va tuzatish uchun muntazam ravishda kengaytirilgan kuzatuv amalga oshiriladi. Trisomiya X genetik sindromi bo'lgan qizlar o'rtacha og'irligi taxminan 3000 g, bosh atrofi qisqargan holda to'liq muddatli tug'iladi. Ba'zida yangi tug'ilgan chaqaloqlarda mushak tonusining pasayishi, psixomotor funksiyalarning shakllanishida biroz kechikish kuzatiladi. 1-5 yoshda bo'g'imlarning giperbilligi, mushaklarning gipotoniyasi bezovtalanishi mumkin, bu esa katta va nozik motorli ko'nikmalarning normal rivojlanishiga to'sqinlik qiladi. Jinsiy xromosoma trisomiyasi tashxisi qo'yilgan ayollarning aksariyati to'liq hayot kechiradilar, reproduktiv funksiyalarini tushunadilar va genetik muammo mavjudligini bilmaydilar. Prognoz odatda ijobiydir. Sindrom hayot uchun xavfli asoratlarni keltirib chiqarmaydi, umr ko'rish davomiyligini kamaytirmaydi. Muhim qo'zg'atuvchi omillar yo'qligini hisobga olgan holda, kasallikning birlamchi oldini olish mumkin emas.



## FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. P.X.Xalikov, A.Q.Qurbonov, A.O.Daminov, M.V.Tarinova “Tibbiy Biologiya va Genetika” 2019-yil
2. K.N.Nishonboyev, J.H.Hamidov “Tibbiy biologiya va Genetika” 2005-yil
3. <https://uz.m.wikipedia.org/Wikipedia>
4. <https://uz.m.wikipedia.org/wiki/mutatsiya>

