

## IRSIY KASALLIKLAR VA ULARNING TURLARI

Yo'ldashev Abduvali Alisher o'g'li  
Andijon davlat pedagogika instituti o'qituvchisi  
Xusanova Dilorom Nurmatjon qizi  
Andijon davlat pedagogika instituti talabasi

**Annotatsiya:** Ushbu maqolada irsiy kasalliklarning turlari, ularning kelib chiqishi va hozirda ularga kurashish yo'llari haqida, ularning zararli oqibatlari haqida ma'lumot berilgan. Bu maqolada hozirda bunday kasalliklar bilan kurashib kelayotgan mutaxassislarimizni ham ko'rishimiz mumkin.

**Kalit so'zlar:** irsiy kasalliklar, Autosomal dominant meros, Autosomal retsessiv meros, Poligenik meros, Mitoxondriyal meros, Kistik fibroz, Fenilketonuriya, Leber tug'ma amauroz.

## НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И ИХ ВИДЫ

**Аннотация:** В данной статье представлена информация о видах генетических заболеваний, их происхождении, способах борьбы с ними и их пагубных последствиях. В этой статье мы также можем увидеть наших специалистов, которые в настоящее время борются с такими заболеваниями.

**Ключевые слова:** наследственные болезни, Аутомно-доминантное наследование, Аутомно-рецессивное наследование, Полигенное наследование, Митохондриальное наследование, Муковисцидоз, Фенилкетонурия, врожденный амавроз Лебера.

## HEREDITARY DISEASES AND THEIR TYPES

**Abstract:** This article provides information about the types of genetic diseases, their origin, ways to deal with them and their detrimental consequences. In this article, we can also see our specialists who are currently fighting such diseases.

**Keywords:** hereditary diseases, Autosomal dominant inheritance, Autosomal recessive inheritance, Polygenic inheritance, Mitochondrial inheritance, Cystic fibrosis, Phenylketonuria, Leber's congenital amaurosis.

Hozirgi zamonaviy tibbiyotning rivojlanishi va takomillashuvi tufayli, uzoq umr ko'rish davomiyligi, uning sifati va farovonligini sezilarli darajada oshirishga imkon berdi. Shu tufayli, bugungi kunda bir vaqtlar o'lim 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, insonning avlodlarida yuzaga chiqmasdan balki, yashirin holatda saqlanib kelayotgan genlar bilan bog'liq irsiy kasalliklar mavjud.

Irsiy kasalliklar to'plami deb naslga, ya'ni ota-onadan bolalarga, genlarni o'tishi orqali yuqish xususiyatiga ega bo'lgan kasalliklar va ularning kelib chiqishiga aytiladi. Shunday qilib, bu xromosoma, mitoxondrial yoki Mendeliya darajasida paydo bo'ladigan va nasldan naslga o'tadigan genetik mutatsiyalar natijasida kelib chiqadigan kasalliklar to'plamidir. Irsiy kasallik ota yoki onadan birida bo'lib, retsessiv yoki dominant bo'lishi mumkin.

Bunga katta e'tibor qaratish muhimdir. Genetik kasalliklar va irsiy kasalliklar, albatta, sinonim emas. Shunga qaramay, barcha irsiy kasalliklar genetik bo'lsa-da, teskari munosabatlar doimo paydo bo'lishi shart emas: oilaviy tarixsiz paydo bo'ladigan de-novo, o'z-o'zidan paydo bo'ladigan mutatsiyalar natijasida kelib chiqadigan genetik kasalliklar mavjud. Kasallik irsiy bo'lishi uchun, uning paydo bo'lishi bilan bog'liq bo'lgan genlar va mutatsiyalar jinsiy hujayralarda, ya'ni yangi mavjudotning bir qismini tashkil etadigan sperma yoki tuxum hujayralarda bo'lishi kerak. Genlarning tarqalish turlarida, irsiy kasalliklar qayerdan kelib chiqishini bilish uchun mutatsiyaga uchragan genni yuborishi mumkin bo'lgan genetik yuqishning ko'p usullarini hisobga olish kerak. Shu ma'noda, genetik uzatilishning ba'zi asosiy usullari quyidagicha.

1. Autosomal dominant meros. Merosning asosiy va eng yaxshi ma'lum bo'lgan turlaridan biri autosomal dominant meros bo'lib, unda jinsiy bo'lmagan yoki autosomal xromosomalardan birida mutatsiya bo'ladi. Dominant gen har doim ifoda etiladigan gen bo'ladi, shuning uchun unda kasallikning paydo bo'lishi bilan bog'liq bo'lgan mutatsiya bo'lsa, u o'zini namoyon qiladi va rivojlanadi. Bunday holatda, har bir bolada kasallikni namoyon qilish ehtimoli 50% bo'ladi (dominant genni kim meros qilib olganiga qarab). U to'liq penetratsiyaga ega bo'lishi mumkin (bitta allel boshqasiga ustunlik qiladi) yoki to'liqsiz (ikkita dominant gen meros bo'lib olinadi, meros qilib olingan xususiyatlar ota-onadan kelib chiqadigan narsalarning aralashmasi).

2. Autosomal retsessiv meros. Autosomal retsessiv meros - bu retsessiv genda mutatsiya yoki alteratsiya bo'lganida paydo bo'ladi va bu yangi avlodga o'tadi. Endi bu o'zgarish retsessiv genda ekanligi xromosomaning bir nechta allelida mavjud bo'lmaguncha kasallik rivojlanmasligini anglatadi. Ushbu genning nusxasiga ega bo'lish buzilish paydo bo'lishi kerak degani emas. Buning paydo bo'lishi uchun genning har ikkala alleli uchun ham mutatsiyani ko'rsatishi kerak bo'ladi, ya'ni ota va ona kasallikning rivojlanishi uchun genning o'zgartirilgan nusxasini bolaga yetkazishlari kerak.

3. Jinsiy aloqaga bog'liq irsiyat. Yuqtirish uchun ular jinsiy hujayralarga qo'shilishi kerak bo'lsa-da, irsiy kasalliklarning aksariyati autosomaldir, ya'ni o'zgarish jinsiy yo'l bilan o'tadigan xromosomalarning birida mavjud. Ammo boshqa kasalliklar jinsiy xromosomalarning nusxalari orqali uzatiladi, X yoki Y. Faqatgina genetik darajadagi erkaklar Y xromosomalarini olib yurishadi, agar bu xromosomada o'zgarishlar bo'lsa, u faqat ota-onadan erkak bolalarga yuqishi mumkin. O'zgarish X xromosomasida sodir bo'lgan taqdirda, ular jinsidan qat'iy nazar ikkala ota-onadan ham o'z farzandlariga yuqishi mumkin.

4. Poligenik meros. Poligenik meros bir nechta gen bilan belgilanadigan belgilarning merosini tasvirlaydi. Ushbu merosning turi mendeliyalik meros naqshlaridan ajralib turadi, ularning xususiyatlari bir gen tomonidan belgilanadi. Poligenik xususiyatlar ko'plab allellarning o'zaro ta'siri bilan aniqlangan ko'plab fenotiplarga ega. Insonlarda poligenik

merosga misollar teri rangi, ko'z rangi, soch rangi, tana shakli, balandligi va vazni kabi xususiyatlarga ega. Poligenik merosda bir xususiyatga ega bo'lgan genlar teng ta'sirga ega va gen uchun allellar qo'shimcha ta'sir ko'rsatadi. Poligenik xususiyatlar mendeliyalik xususiyatlar singari to'la hokimiyatni namoyish qilmaydi, ammo to'liq tamoman hukm surmaydi. Tugallanmagan dominantlikda bitta allel butunlay ustunlik qilmaydi yoki boshqasini nusxaalamaydi. Fenotip ota-ona allellaridan meros bo'lib o'tgan fenotiplarning aralashmasi. Ekologik omillar ham poligenik xususiyatlarga ta'sir qilishi mumkin.

5. Mitoxondriyal meros. Garchi ular avvalgilar kabi taniqli yoki keng tarqalgan bo'lmasa-da, xromosomalarda mavjud bo'lgan DNK dan kelib chiqmaydigan turli xil irsiy kasalliklar mavjud, ammo uning kelib chiqishi mitoxondriya deb ataladigan organoidlarda kechadi. Ushbu tuzilmalarda biz DNK ni ham topishimiz mumkin, garchi bu holda u faqat onadan kelib chiqqan bo'lsa ham. Shunday qilib, irsiy kasalliklarga misollarni keltirib o'tsak. Minglab kasalliklarni topish mumkin bo'lgan ko'plab irsiy kasalliklar mavjud.

1. Xantington kasalligi. Xantington kasalligi, ilgari Xantington xoreyasi deb nomlangan, to'liq penetran autosomal dominant yuqish bilan bog'liq irsiy kasallik. Ushbu kasallik boshqa alomatlar qatori harakat o'zgarishini keltirib chiqaradigan (harakatlanayotganda mushaklarning beixtiyor qisqarishi tufayli ular bajaradigan xoreologik harakatni ta'kidlab), shuningdek, kognitiv funktsiyalarni va ayniqsa, funktsiyalarni boshqaruvchilarning chuqur o'zgarishini keltirib chiqaradigan progressiv neyrodegeneratsiya bilan tavsiflanadi. Vaqt o'tishi bilan yomonlashadi. 2. Gemofiliya. Qonning plazmasida qiyinchiliklar bilan tavsiflangan mo'l-ko'l va uzluksiz qon ketishini keltirib chiqaradigan ushbu xavfli kasallik, agar to'xtatilmasa hayotga xavf tugdirishi mumkin, bu ham irsiy kasallikdir. Xususan uning eng keng tarqalgan shakli, A tipidagi gemofiliya, jinsiy xromosomalar bilan bog'liq kasallikdir (ayniqsa X xromosomasi bilan bog'langan) va retsessiv ravishda uzatiladi. Shuning uchun gemofiliya deyarli faqat erkaklar tomonidan zararlanadigan kasallikdir, chunki ayollarda X xromosomasining tashqi ko'rinishi qiyin bo'ladigan ikkita nusxasi mavjud.

3. Akondroplaziya. Achondroplasia - bu genetik kasallik bu mittiizmning asosiy sababi bo'lgan suyak shakllanishida o'zgarishlarni keltirib chiqarishi bilan tavsiflanadi. Ko'p hollarda (taxminan 80%) biz o'z-o'zidan paydo bo'lgan mutatsiyalar bilan shug'ullansak ham, ularning 20 foizida mutatsiya meros bo'lib o'tgan oilaviy tarixning mavjudligi kuzatiladi. Bunday hollarda autosomal dominant naqsh kuzatiladi, unda mutatsiyaga uchragan genning bir chashka kasalligini keltirib chiqarishi mumkin (agar ota-onalardan biri bu kasallikka chalingan bo'lsa, ularning farzandlarida akondroplaziya rivojlanish ehtimoli 50%). Asosiy bog'liq genlar G1138A va G1138C.

4. Marfan kasalligi. Genetik kelib chiqishi kasalligi biriktiruvchi to'qimalarga ta'sir qilish bilan tavsiflanadi. Bu autosomal dominant kasallik bo'lib, unda suyaklar nazoratsiz ravishda o'sib boradi, yurak-qon tomir kabi boshqa alomatlardan tashqari (aortadagi shovqinlar va ta'sirlarni ta'kidlab, hayotga xavf tug'dirishi mumkin) yoki ko'z darajasi (Retinal dekolmanlar, miyopi bo'lishi mumkin va katarakta).

5. Kistik fibroz. Kistik fibroz - bu autosomal retsessiv merosxo'rlik tufayli kelib chiqadigan va o'pkada shilliqqurt to'planishi bilan xarakterlanadigan, nafas olishni qiyinlashtiradigan irsiy kasalliklardan biridir. Balg'am oshqozon osti bezi kabi organlarda

ham paydo bo'lishi mumkin, ularda kistalar ham paydo bo'lishi mumkin. Odatda bu og'ir yuqumli kasalliklar tufayli hayotga xavf soladigan kasallik bo'lib, ko'pincha bolalar va yoshlarda uchraydi.

6. Ley sindromi. Bunday holda biz mitoxondriyal tipdagi irsiy kasallikka duch kelmoqdamiz. Erta sodir bo'lgan tez neyrodegeneratsiya bilan tavsiflanadi (odatda hayotning birinchi yilidan oldin) va unda miya sopi va bazal ganglionlarga zarar yetishi aniqlanadi. Gipotoniya, harakat va yurish bilan bog'liq muammolar, nafas olish muammolari, neyropatiya, yurak, buyrak va o'pkaning ishi buzilishi kabi keng tarqalgan alomatlar.

7. O'roqsimon hujayralar anemiyasi. Anemiya yoki kamqonlik — qonning birlik hajmida gemoglobinning past kontsentratsiyasi bilan xarakterlanadi va shu bilan birga, inson tanasida, qizil qon hujayralari (eritrotsit) sonining kamayishi bilan bog'liqdir. Anemiya holati ikkinchi darajali bo'lib, turli kasalliklarning belgisi hisoblanadi. Ko'p kasalliklar, yuqumli va parazitari etiologiyali va saraton oldi holatlari va saraton mavjudligi kamqonlik bilan birga kechadi. Biroq, anemiya birlamchi holat sifatida organizmning gaz almashinuvi buzilishini keltirib chiqaradi va oqibatda surunkali charchoq, uyquchanlik, bosh aylanishi, holsizlik, asabiylashish rivojlanadi. Og'ir hollarda anemiya shok holatlariga, gipotoniya (qon bosimining pasayishi), yurak toj tomirlari va o'pka yetishmovchiligiga, gemorragik shok holatiga olib kelishi mumkin. Anemiya aniqlangach, davolash alomatlarini va kamqonlikka sabab bo'lgan asosiy kasalliklarni bartaraf etishga qaratiladi.

8. Talassemiya. Resessiv autosomal meros orqali meros qilib olingan qon bilan bog'liq yana bir kasallik bu talassemiya. Ushbu kasallik gemoglobinning ma'lum qismlarini sintez qilishda qiyinchilik tug'diradi (ayniqsa alfa globin), kamroq miqdordagi qizil qon hujayralari paydo bo'lishiga olib keladigan va hatto turli darajada va og'irlikdagi anemiyalarni keltirib chiqaradigan narsa (garchi davolanish bilan ular normal hayot kechirishlari mumkin bo'lsa).

9. Duxenne mushak distrofiyasi. Progresiv mushaklarning kuchsizlanishi (ham ixtiyoriy, ham beixtiyor mushak darajasida), tez-tez tushish, doimiy charchoq va ba'zida intellektual nogironlik bilan tavsiflangan ushbu jiddiy degenerativ kasallik tubdan irsiy bo'lib, X xromosomasi bilan bog'liq bo'lgan retsessiv meros naqshidir. 10. Fenilketonuriya. Fenilketonuriya - bu irsiy kasallik, autosomal retsessiv meros orqali olinadi va bu bilan xarakterlanadi fenilalanin gidroksilaza yo'qligi yoki yetishmasligi, fenilalaninni tanada to'planib qoladigan tarzda parchalashga qodir emasligini keltirib chiqaradigan narsa. Bu miyaning shikastlanishiga olib kelishi mumkin va u odatda etuklikning kechikishi, intellektual qobiliyatsizlik, nazoratsiz harakatlar va hatto tutilishlarni, shuningdek siydik va terning o'ziga xos hidini keltirib chiqaradi.

11. Leber tug'ma Amauroz. Retinada fotoreseptorlarning anormalliklari yoki progressiv degeneratsiyasi bilan tavsiflangan noyob kasallik. Ko'rish qobiliyatini yomonlashtiradigan ajoyib ko'rish buzilishini keltirib chiqarishi mumkin va bundan aziyat chekadiganlarning ko'rish qobiliyati juda cheklangan bo'lishi odatiy holdir. Bu autosomal retsessiv usulda meros bo'lib o'tgan kasallik.

12. Autosomal dominant buyrak polikistoz kasalligi. Buyrakning tez-tez uchraydigan irsiy kasalliklaridan biri, autosomal dominant buyrak polikistik kasalligi ikkala buyrakda

ham, jigar kabi boshqa organlarda ham kistalar mavjudligi bilan tavsiflanadi. Buyraklardagi toshlar, og'riq, yuqori qon bosimi, qon tomirlari yoki yurak-qon tomir muammolari ham tez-tez uchraydi (shu jumladan mitral qopqoq prolapsasi eng keng tarqalgan usullardan biri). Bu hatto buyrak yetishmovchiligining so'nggi bosqichiga olib kelishi mumkin. Bu PKD1 va PKD2 genlarining mutatsiyasiga ega bo'lgan autosomal dominant, to'liq penetran kasallik. Irsiy kasalliklar qarshi kurashda profilaktika etakchi o'rinni egallaydi. Profilaktik tadbirlarni turli yunalishlarda o'tkazish mumkin. Mutatsiya jarayonining konkret mexanizmlarini o'rganish, radiatsiya darajasi va har xil mutagenlar ta'siri ustidan nazorat o'rnatish profilaktik tadbirlar jumlasiga kiradi. Hozirgi vaqtda ribbiy-genetik konsultatsiyalar o'tkazish irsiy kasalliklarning oldini olishda juda muhim ahamiyatga ega. Shu maqsadda maxsus tibbiy-genetik konsultatsiyalar yo'lga qo'yilgan yoki yirik davolash – profilaktika birlashmalari qoshida tibbiy-genetik kabenitlar ochilgan bo'lib, ularda stitologik, biokimyoviy va immunologik tekshirishlarning maxsus metodlarini qo'llash imkoniyatlari mavjud. Prenatal diagnostikani irsiy kasalliklarning oldini olishda istiqbolli usullardan deb hisoblash mumkin. Irsiy nuqsonli bola tug'ilishi gumon qilinganda xomiladorlikning 14–16 haftasida borib amniosentez o'tkaziladi va qag'anoq suyuqligidan ma'lum miqdorda olinadi. Bu suyuqlikda homila epiteliyning qobiqdan tozalangan hujayralari bo'ladi. Bu materialni tekshirish bola tug'ilmasdan o'z irsiy nuqson bor yo'qligini aniqlash imkonini beradi. Hozirgi vaqtda bu metod yordamida moddalar almashinuva bilan bog'liq 50 dan ortiq irsiy kasallik hamda barcha xromosoma kasalliklarini aniqlash mumkin.

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, skrining markazlari faoliyat ko'rsatib kelmoqda.

#### REFERENCES:

1. X. Q. Shodmonov, X. Sh. Eshmurodov, O. T. Tursunova "Asab va ruhiy kasalliklar" Toshkent – 2004
2. Jones KL, Jones MC, Campo M. Genetics, genetic counseling, and prevention. In: Jones KL, Jones MC, Campo MD, eds. *Smith's Recognizable Patterns of Human Deformation*. 8th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2022:chap 2
3. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Patterns of single-gene inheritance. In: Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF, eds. *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*. 8th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2016:chap 7.
4. Scott DA, Lee B. Patterns of genetic transmission. In: Kliegman RM, St. Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 21st ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2020:chap 97.
5. "Autosomal Recessive Inheritance | Genetic Support Foundation". Accessed May 08, 2017.
6. "Medical Definition of Autosomal recessive". Accessed May 08, 2017.



7. "Autosomal recessive:". Accessed May 08, 2017.
8. "phenylketonuria – Genetics Home Reference". Accessed May 08, 2017.
9. Ген фенилаланингидроксилазы: мутации и фенилкетонурия. Дата обращения: 8 января 2016. Архивировано 27 января 2016 года.
10. Современные представления о тапеторетинальном амаврозе Лебера/ Рудник А.Ю.// Материалы научной конференции офтальмологов
11. Клинические особенности, дифференциальная диагностика и профилактика врожденного амавроза Лебера/ Хлебникова О.В., Беклемищева Н.А.