

HERITAGE AND HERITED DISEASES

Ismoilov Komiljon Tuygunovich
Samarkand State Medical Institute,
Assistant Professor of Medical Biology and Genetics
Ismoilovk87@gmail.com.

Muxitdinov Shavkat Muxammedjanov
Samarkand State Medical Institute,
Associate Professor of Medical Biology and Genetics, b.f.n.

ANNOTATION

This article provides information on heredity and hereditary diseases in humans.

Keywords: Heredity, hereditary diseases, genes, genetic information, mutations, mutations, cell, pathological recessive, pathology, pathological diseases.

IRSIY KASALLIKLAR

Genetik informatsiya (irsiy axborot) ning buzilishi natijasida kelib chikadigan kasalliklar; asosan, xromosomalar yoki genlardagi mutatsiyalar tufayli paydo bo'lib, nasldannaslgaga 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, klinik genealogik usul bilan o'rganiladi, bunda avlodlar shajarasi tuziladi. Bu usul yordamida Irsiy kasalliklar (autosom dominant, autosom-retsessiv va jins bilan bog'liq kasalliklar) ning turli yo'llar bilan nasldannaslgaga utishi aniqlanadi. Autosom dominant 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 nasldannaslgaga o'tadi. Autosom-retsessiv Irsiy kasalliklarda patologik retsessiv genlar o'tonada 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, oligofreniya, ma'lum bir turlari va b. misol bo'la oladi. Ma'lum bir autosom dominant va autosom-retsessiv Irsiy kasalliklar (mas, daltonizm, ma'lum bir turi, gemofiliya A, sideroaxrestik anemiya va b.) jins bilan bog'liq holda nasldannaslgaga 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 nasldannaslgaga o'tish qonuniyatlarini o'rganib kolmay, organizmning ayrim Irsiy kasalliklarga 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, endokrin 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 b. nevrologik simptomlar kuzatiladi. Uglevod almashinuvining o'zgarishiga aloqador Irsiyatdan galaktozemiya uchraydi. 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 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 Irsiy kasalliklarni 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 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. O'zbekistonda "Ona va bola" shifoxonalarida tibbiy genetika xonalari mavjud, Toshkentda va viloyatlar markazlarida "Skrining" markazlari ochilgan, ularda yangi tugilgan chaqaloqlar bir necha Irsiy kasalliklarga tekshiriladi. Irsiyat — organizmning o'z belgilari va xususiyatlarini kelgusi avlodlarga o'tkazish, ya'ni organizmlarning o'ziga o'xshash nasllarni bunyod etish xossasi. Irsiyat tufayli avlodlararo moddiy va funksional izchillik ta'min etiladi. Irsiyat har xil turlarga mansub organizmlar belgi va xususi-yatlaridagi tafovutlarning avlodlar osha saklanib qolishini ham ta'minlaydi. Organizmlarning o'zaro o'xshashlik va qarindoshlik darajasiga bi-noan oila, urug', tur kabi sistematik guruhlarga muayyan tartibda taqsimlanishining asosida ham Irsiyat yotadi. Irsiyat tufayli bitta sistematik guruhga mansub organizmlar belgilarining turg'unligi, ya'ni o'zaro o'xshashligi bilan birga ularning bir-biridan farq qiladigan belgilar ham saqlanib qoladi. Irsiyatning muayyan bir yo'nalishda ta'siri tufayli organizm belgilarining avlodlar osha turg'unligi ta'min etiladi. Irsiyat organizmlar ontogenezining turg'unligi, ontogenez bosqichlari ketmaketligini va bu jara-yonlarda moddalar almashinuvi xususiyatlarini belgilab beradi. Irsiyatning yana bir xususiyati uning o'zgaruvchanligidir (qarang O'zgaruvchanlik). Binobarin organizmlar irsiy belgilarining

turg'unligi mutloq bo'lmaydi. Turli xil organizmlar bir-biridan turgunlik darajasi bilan farq qiladi. Mac, paleozoy erasi perm davridan saklanib qolgan ochiq urug'lilar vakillaridan ginko (Ginko biloba) ni qazilma ajdodlari bilan solishtirilganda million yillar o'tgan bo'lishiga qaramay bir qancha irsiy belgilar deyarli o'zgarishsiz saklanib qolganligi ko'zga tashlanadi. Xuddi shu tariqa panjaqanotli latimeriya balig'i (Latimeria chalumnae) ham million yillardan buyen deyarli o'zgarishsiz Hind okeanining jan.-g'arbiy qismida saklanib qolgan. Lekin aksariyat hollarda Irsiyatning turg'unligi muayayn darajada nisbiy bo'ladi. Organizm genetik omillar va yashash sharoitining o'zaro ta'siri natijasida rivojlanganligi tufayli Irsiyat ham genotip va tashqi sharoitning ta'sirida turli ko'rinishlarda namoyon bo'ladi. Aksariyat hollarda Irsiyat xromosomalar tarkibidagi DNK molekulasida joylashgan genlar orkali amalga oshadi. Bunday Irsiyat xromosoma yoki yadro Irsiyati deyiladi. Genlarning nisbatan kam qismi sitoplazmada joylashgan plastidalar va mitoxondriyalarda, ya'ni xromosomalar bilan bog'liq bo'lmagan hujayra elementlarida joylashgan bo'ladi. Bu genlar faoliyati orqali amalga oshadigan Irsiyat sitoplazmik Irsiyat deyiladi. Irsiyat tufayli organizmlar har xil guruhlarining nisbatan mustaqilligi, ularning yaxlit sistema (populyasiyalar, turlar) sifatida muayyan yashash sharoitiga moslashganlik xususiyatlari saqlab qolinadi. Illy sababdan Irsiyat evolyusion jarayonning eng asosiy omillaridan biri hisoblanadi.

Genetik tadqiqotlar natijasida qator Irsiyat qonunlari kashf etildi. Mendel tadqiqotlaridan kelib chiqadigan Irsiyat qonunlari quyidagilardan iborat: organizm belgi va xususiyatlarining irsiy asosini genlar tashkil etadi; Irsiyat birligi bo'lgan genlar nisbatan turg'unidir; har bir gen har xil allel (dominant va retsessiv) xrlatda bo'ladi; tana hujayralarida genlar jinsiy hujayradagiga nisbatan ikki hissa ko'p. Amerikalik T. Morgan tadqiqotlari negizida quyidagi Irsiyat prinsiplari aniqlandi: gen xromosomaning lokus deb nomlangan ma'lum bir qismida o'rnashgan; allel genlar gomologik xromosomalarning aynan o'xshash lokuslarida o'rin oladi; genlar xromosomalarda muayyan tartibda bir qator bo'lib joylashgan; jinsiy hujayralarda xromosomalar soni tana xujayralariga nisbatan ikki hissa kam (gaploid) bo'ladi. Zigotada genlar jinsiy hujayralarning xromosomalari qo'shilishi ham ikki baravar ortadi va somatik hujayralarda bo'lganidek diploid holatga o'tadi. Irsiyat prinsiplari negizida genlarning molekulyar genetik strukturasi va funksiyasi haqidagi ta'limot yotadi. Irsiyat qonuniyatlarini o'rganish amaliyotida va tibbiyotda muhim ahamiyatga ega.

Odam genetikasi - genetika fanining bir bo'limi; odam irsiyatining saqlanishi, nasldan-naslga o'tishi va avlodda namoyon bo'lishini o'rganadi. Odam genetikasi shartli ravishda inson genetikasi (antropogenetika) va tibbiyot genetikasi-ga bo'linadi. Antropogenetika odam organizmi normal belgilarining irsiyiligi va o'zgaruvchanligini, tibbiyot genetikasi esa uning irsiy patologi-yasini o'rganadi. Odam genetikasi 19-asrning oxirlaridan rivojlana boshladi. Bu davrda xdlirsiyatni o'rganuvchi usullar kam bo'lganligi sababli, odam ayrim belgilarining nasldan naslga o'tishini o'rganishda egizaklar usulidan foydalaniladi. 20-asrning boshlaridan odamning populyasion genetikasi rivojlana boshladi. Populyasion genetika ma'lum bir chegaralangan gurux, odamlardagi geografik, etnik, tabakali va boshqa genlarning turlari va tarkibining o'zgarishini o'rganadi. Bundan tashqari, bu usul yordamida odamning tur si-fatida evolyusion shakllanishi, ularning sut emizuvchilardan irsiy farqlari, zamonaviy odam populyasiyalaridagi irsiy o'zgaruvchanliklarni o'rganish mumkin. 20-asrning 20—30-yillaridan boshlab odamdagi mutatsiyalar o'rganila boshlandi. Odam irsiyatini o'rganishda uni

xavfli mutatsiyalardan himoya qilish katta ahamiyatga ega, chunki texnika rivojlanishi va kimyoviy vositalar ko'p ishlatilishi tufayli odam organizmiga mutagen omillar ta'siri oshib bormoqda. 20-asrning o'rtalariga kelib va radiatsion genetik rivojlanishi bilan Odam genetikasini o'rganish yana kuchaydi. 1956 yil odamda 46 ta xromosoma (23 juft) borligi aniklandi, 1959 yilda esa odamning birinchi xromosoma kasalligi (Daun kasalligi) kashf qilindi. Odam genetikasi xromosomadagi har bir geni, ularning xromosomada joylashishi, namoyon qiladigan belgilarini va bu belgilar yuzaga kelishida irsiyat va tashqi muhitning ahamiyatini, mutatsiyalarning yuzaga kelish sabablarini o'rganadi. Izlanishlar natijasida irsiy xilma-xillik yoki polimorfizm kashf etildi. Mas, gemoglobinning 200 ga yaqin turi borligi, fermentlarning turli-tuman shakllari va boshqa aniqlandi. Irsiyatning xromosoma va genlarini o'rganishda molekulyar biologiyaning bir necha usullari: sitogenetik, biokimyoviy, immunogenetik, gen injeneriyasi va h.k.dan foydalaniladi. Sitogenetik usullar odam xromosomalari soni, ularning tuzilishini o'rganish imkonini berdi, natijada ko'pgina irsiy kasalliklarni aniklash mumkin bo'ldi. Biokimyoviy usullar yordamida gendan u nazorat qiladigan belgigacha bo'lgan yo'l o'rganilib, irsiy kasalliklarga tashhis qo'yish va ularni davolash usullari ishlab chiqildi. Immun javobning rivojlanish mexanizmlari o'rganilganda bir guruh genlar (markaziy gistomoslik kompleksi genlari)ning ahamiyati juda katta ekanligi aniqlandi. Bu sistema omillari organizmning noyobligini ta'minlashda, xujayralararo reaksiyalarni amalga oshirishda, immun javob kuchini nazorat qilishda qatnashadi, ya'ni sistema donor—transplantat ni tanlay bilishda, yangi immun tiklash usullarini ishlab chiqish, tug'ma kasalliklarni oldindan aniqlab olishda ahamiyati katta. 20-asrning oxirida amerika olimlari odam genlari kartasini to'liq o'rganib chiqishga muvaffaq bo'lishdi. Bu kashfiyot endilikda gen injeneriyasi metodlari yordamida irsiy kasalliklarni davolash usullarini ishlab chiqishga imkon beradi. Shu bilan birga irsiy kasalliklarni homiladorlikning ilk davrlarida aniqlash (pre-natal tashhis) usullari ishlab chiqilmoqda.

XULOSA

Gen injeneriyasi usullari yordamida bepusht ayolga probirkalarda chatishtirilgan homila implantatsiya qilinmokda, natijada ular farzand ko'rish imkoniyatiga ega bo'lmoqdalar. Odam genetikasini o'rganishdagi bilimlar asosida hozirgi ko'p mamlakatlarda, shu jumladan, O'zbekistonda genetik maslahatxonalar va genetik skrining markazlari ochilib, ularning kelajak avlodning sog'lom tug'ilib, ulg'ayishida ahamiyati ortib bormoqda.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. www.ziyonet.uz.
2. Kurash Nishonboyevich Nishonboyev, biologiya fanlari doktori, professor Jahongir Hakimovich Hamidov, O'zRFA akademigi, biologiya fanlari doktori, professor. TIBBIY BIOLOGIYA VA GENETIKA.
3. K.N. Nishonboyev, J.H. Xamidov TIBBIY BIOLOGIYA VA IRSIYATDAN QO'LLANMA.
4. Ahmedov A.G. Odam anatomiyasi. Toshkent. O'zME Davlat ilmiy nashriyoti. 2005.
5. Ахмедов А.Г., Зиямуддинова Г.Х. Одам анатомия, физиология ва патологияси. Тошкент. 2010.
6. Ахмедов А.Г., Расулов Х.А. Атлас анатомии человека. Ташкент. 2011.
7. Синельников Р.О. Атлас анатомии человека. В 4-х томах—М.: 2007.
8. Frank H., Netter M.D. Atlas of Human Anatomy. N.York. 2003.