

**O'ZBEKISTON RESPUBLIKASI OLIIY VA O'RTA MAXSUS
TA'LIM VAZIRLIGI**

NAMANGAN DAVLAT UNIVERSITETI

TABIIY FANLAR VA GEOGRAFIYA FAKULTETI

BIOLOGIYA KAFEDRASI



**“DAK ga tavsiya etaman”
Tabiiy fanlar va geografiya
fakulteti dekani**

dots.A.Nazarov

2014 yil

**«IRSIY KASALLIKLAR VA ULARNI ODAM
POPULYATSIYASIDA TARQALISHI» MAVZUIDAGI**

BITIRUV MALAKAVIY ISH

Bajardi: «Biologiya» ta'lim yo'nalishi bitiruvchi
4-kurs talabasi G'ulomov D.T.



Rahbar: b.f.n., dotsent Azizov V.G'.



Bitiruv malakaviy ishi kafedradan dastlabki himoyadan o'tdi. Kafedraning 60 sonli
bayonnomasi. « 15 » may 2014 yil.

Namangan – 2014

MUNDARIJA:

KIRISH.....	3
1. ADABIYOTLAR SHARHI.....	7
2. TADQIQOT USULLARI.....	12
3. ASOSIY QISM.....	18
3.1. Irsiy kasalliklar tasnifi	18
3.2. Irsiy kasalliklarda klinik belgilarning yuzaga chiqishidagi asosiy xususiyatlar	26
3.3. Gen kasalliklari	28
3.3.1. Aminokislotalar almashinuvining buzilishi	31
3.3.2. Uglevodlar almashinuvining buzilishi	35
3.3.3. Lipidlar almashinuvining buzilishi	37
3.4. Xromosoma kasalliklari	40
3.4.1. Autosomalarning son va struktur anomaliyalari	42
3.4.2. Jinsiy xromosoma son anomaliyalari	44
3.5. Multifaktorial kasalliklar (MFK)	46
3.6. Genetik – maslahatxonalar va ularning ahamiyati.....	47
XULOSA.....	48
FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR RO`YXATI.....	49
ILOVALAR.....	50

KIRISH

Mavzuning dolzarbligi. O'zbekiston Respublikasi Prezidenti I.A.Karimov tashabbusi bilan 2014-yilning mamlakatimizda "Sog'lom bola yili" deb e'lon qilinishi davlatimiz tomonidan xalq salomatligiga qaratilayotgan e'tibornig yorqin dalilidir. 2014-yil 19 fevral kuni O'zbekiston Respublikasi Prezidentining "Sog'lom bola yili" Davlat dasturi to'g'risidagi" qarori qabul qilindi. Bu mustaqilligimizning ilk kunlaridan jismonan sog'lom va ma'nan yetuk barkamol avlodni tarbiyalash ustuvor vazifa etib belgilangan ijtimoiy yo'naltirilgan davlat siyosatining mantiqiy davomi bo'ldi. Sog'lom avlod, Ona va bola, Sihat-salomatlik, Yoshlar, Barkamol avlod, Oila va boshqa nomlar bilan atalgan yillarda amalga oshirilgan ishlar xalqimizning ezgu orzusi bo'lgan sog'lom bola tarbiyalashdek olijanob maqsadga hamohangdir. O'tgan davrda keng miqyosli va teran mazmunli ulkan ishlar, mamlakatimiz va jamiyatimiz taraqqiyoti uchun g'oyat muhim ahamiyat kasb etuvchi vazifalarni bajarishga yo'naltirilgan qator umummilliy dasturlar, birinchi navbatda, "Sog'lom ona – sog'lom bola" dasturi amalga oshirildi.

Sog'liqni saqlash tizimini tubdan isloh etish doirasida yuqori samaradorligi butun dunyoda e'tirof etilgan ona va bola sog'lig'ini muhofaza qilishning milliy modeli shakllantirildi. Ixtisoslashtirilgan tibbiyot markazlari, sog'liqni saqlash tizimining birlamchi bo'g'inlari, shu jumladan, qishloq shifokorlik punktlari, oilaviy poliklinikalarning keng tarmog' yaratilgani natijasida aholi, avvalambor, qishloq joylardagi onalar va bolalarning malakali tibbiy xizmatdan foydalanish imkoniyatlari kengaydi.

So'nggi o'n yilda davolash – profilaktika muassasalarini modernizatsiya qilish va eng zamonaviy uskunalar bilan jihozlash uchun 750 million AQSH dollaridan ziyod mablag' yo'naltirildi. Mustaqillik yillarida O'zbekistonda onalar o'limi 3,1 barobar, go'daklar o'limi 3,2 barobar kamaydi. "Ona va bola skriningi" dasturi amalga oshirilishi natijasida tug'ma nuqsonli bolalar tug'ilishi 2000 – yildan buyon 1,8 marta kamaydi. Bugungi kunda mamlakatimiz bolalarining 92 foizi rivojlanish ko'rsatkichlari bo'yicha Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti standartlariga to'la mos

keladi. “Save the children” xalqaro tashkiloti reytingiga koʻra, Oʻzbekiston dunyodagi bolalar salomatligi toʻgʻrisida eng koʻp gʻamxoʻrlik koʻrsatadigan oʻnta mamlakat qatoridan joy oldi. Ayni paytda sogʻliqni saqlash tizimiga bolalarning sogʻligʻini taʼminlashdek ulkan maʼsuliyat yuklangan. Shu munosabat bilan joriy yilda sohaning moddiy – texnik bazasini yanada mustahkamlash, avvalambor, ona va bola sogʻligʻini muhofaza qilish bilan shugʻullanuvchi tibbiyot muassasalarini eng zamonaviy uskunalar bilan jihozlash, malakali kadrlar ilan taʼminlashga eʼtibor yanada kuchaytiriladi. Albatta, sogʻlom bolani tarbiyalashda aholining tibbiy madaniyati ham muhim oʻrin tutadi, bu masala hanuz dolzarbligicha qolmoqda.

Barkamol avlodni shakllantirish uchun hozirgi vaqtda mamlakatimizda juda katta ishlar qilinmoqda. Yosh avlodni har tomonlama shakllantirishda jismonan baquvvat, maʼnan boy, axloqan yetuk, intellektual rivojlangan, yuqori bilimli va har tomonlama barkamol avlod millatimiz boyligi hisoblanadi. Yosh avlodni yetuk, barkamol boʻlishi uchun avvalo uning organizmi sogʻlom boʻlishi kerak. Sogʻlomlik avvalo uning organizmi, aʼzolari, toʻqimalari va hujayralari faoliyati avlodlar salomatligini belgilovchi omillar orasida millat irsiyati - genofond katta oʻringa ega.

XXI asrda ikki katta omil – atrof-muhitga katta bosim bilan taʼsir etmoqda, birinchisi Yer yuzi aholisining jadal surʼatda oʻsishi boʻlsa, ikkinchisi fan-texnikaning taraqqiy etishi va tabiatga taʼsiridir. Inson oʻz atrofini oʻrab olgan tashqi muhit bilan oʻzaro munosabatda boʻladi. Suv, havo, oʻsimliklar, hayvonot dunyosi, ovqat mahsulotlari, yashash joyi, kiyim-kechagi, shovqin, tebranish, radiatsion nurlanish, turli dori vositalari, biologik-profilaktik preparatlar, zamonaviy havo laynerlari, qishloq xoʻjalik zararkunandalariga qarshi ishlatiladigan xilma-xil zaharli kimyoviy moddalar va boshqalar odam atrofini oʻrab olgan muhitdir. Sanab oʻtilgan omillar esa odamning jismoniy va ruhiy salomatligiga bevosita taʼsir etadi. Yashash sharoitidagi ijtimoiy muammolar ham kishilar sogʻligiga taʼsir qilishi mumkin. Atrof-muhitning ifloslanishi tufayli biosferada koʻpayib borayotgan mutagen (onkogen, teratogen) omillar taʼsiri nasldan-naslga oʻtuvchi irsiy kasalliklar koʻpayishiga sabab boʻladi.

Keyingi yillarda irsiy kasalliklar haqida tobora koʻproq maʼlumotlar

to'planmoqda, ularning turlari 5000 ga yaqinlashib qoldi. Har yili irsiy kasalliklarning 100 dan ortiq yangi xillari aniqlanmoqda. Bunga sabab, birinchidan – inson belgilarining genetik, fiziologik, biokimyoviy mexanizmlari tobora chuqur o'rganilmoqda, ikkinchidan – inson yashaydigan ekologik muhit tobora ko'proq ifloslanmoqda, ko'p joylarda ekologik tanglik holatlari yuzaga kelib, ularning inson irsiyatiga zararli ta'siri tobora kuchayib bormoqda, uchinchidan – irsiy kasalliklar diagnostikasi usullari tobora takomillashib borishi ilgari noma'lum bo'lgan yangi kasallik turlari aniqlanishiga imkon bermoqda. Shuni alohida ta'kidlash lozimki, irsiy kasalliklar boshqa somatik kasalliklarga nisbatan juda og'ir kechadi, ularning ko'pchiligini samarali davolash usullari hozirgi kungacha topilmagan. Bu kasalliklarning irsiy omillari (mutatsiyaga uchragan genlar, xromosomalar, irsiyatga moyillik) avloddan-avlodga o'tib, populyatsiyada uchrash tezligi tobora ortib borishi ular profilaktikasining naqadar muhimligidan dalolat beradi. Shuning uchun ham irsiy kasalliklar profilaktikasi tibbiyot genetikasining eng dolzarb, ustuvor yo'nalishlaridan biridir.

Inson salomatligini belgilovchi omillar orasida uning irsiy salomatligini ta'minlash, millatimizning irsiy madaniyligini yuksaltirish masalasi muhim o'rinni egallaydi. Zero, inson salomatligi 20 % hollarda uning irsiyati bilan bog'langandir, Bugungi kunda irsiy kasalliklar millatimizning salomatligiga tahdid solmoqda. Tug'ilayotgan chaqaloqlarimizning qariyb 4% gachasi turli xil irsiy nuqsonlarga ega bo'layotganligi, aholi o'rtasida irsiy kasalliklarning ko'payishga moyilligi, ayrim oilalarda tug'iladigan farzandlarning aksariyat qismi irsiy kasalliklarga muhtalo bo'layotganligi masalaga jiddiy e'tibor berishni talab qiladi.

Mavzuning o'rganilganlik darajasi. P.R. Olimxo'jayrva, D.R.Inog'omovalarning ma'lumotlariga ko'ra irsiy kasalliklar, odamning umumiy irsiy o'zgaruvchanligining bir qismi hisoblanadi. Normadagi irsiy belgilar va xususiyatlar bilan o'zgarishga uchragan irsiy belgilar orasida aniq chegara yo'q. Bitta genni o'zida ham neytral, ham patologik mutatsiyaga uchragan qismi bo'lishi mumkin. N. Majidov, N. Ikromovalar irsiy belgilar va kasalliklarni yuzaga chiqishida ikki omil irsiyat va muhit ishtirok etadi, hamma hayotiy jarayonlarda

irsiyat va muhit o`rtasida o`zaro bog`liqlik bo`ladi. Ba`zi bir belgi yoki kasallikni yuzaga chiqishida irsiyat asosiy omil hisoblansa, ba`zilarida muhit asosiy hisoblanadi. Lekin baribir ikkisi doimo birgalikda ta`sir ko`rsatadi deb ta`kidlaydilar. K.N. Nishonboyev va boshqalarning fikricha evolutsiya jarayonida insoniyatda juda ko`p mutatsiyalar sodir bo`lgan va ming yillar davomida odam genofondida yig`ilib borgan. Hozirda ham odamlarda doimiy ravishda mutatsiyalar sodir bo`lib turadi va odam genofondiga ta`sir qiladi.

Tadqiqotning maqsad va vazifalari. Irsiy kasalliklar va ularni odam populyatsiyalarida tarqalishini o`rganisgdan iborat.

**Tadqiqot ob`yekti va predmeti.** Ish genetika, xususan odam genetikasiga tegishli bo`lib, odamda uchrovchi irsiy kasalliklar va ularni odam populyatsiyalarida tarqalishini o`rganishga yordam beruvchi usullar.

Ilmiy yangiligi. Odamda uchrovchi irsiy kasalliklardan ayrimlari ilmiy adabiyotlardagi ma`lumotlar asosida Namangan psixofizik rivojlanishi buzilgan bolalar uchun ixtisoslashtirilgan tipdagi bolalar uyi bilan hamkorlikda o`rganildi.

BMIning ilmiy va amaliy ahamiyati. Aholining irsiy salomatligini ta`minlashda uning madaniyligini, xususan irsiy madaniylikni yuksaltirish, unga sezilarli ijobiy ta`sir ko`rsatuvchi omillardan biri bo`lib hisoblanadi. Biz kelgusi avlodlarimizning salomatligi uchun mas`uliyatni anglagan holda o`z turmush tarzimizni to`g`ri tashkil etishimiz, uni sog`lomlashtirishga intilib yashashimiz, irsiyatimizni zaiflashtiruvchi omillardan himoyalaniib yashashimiz lozim. Insonning irsiy salomatligi ko`p jihatidan uning o`ziga bog`liqligini unutmasligimiz kerak. Salomatlikka salbiy ta'sir qiluvchi omillar haqida tushunchaga ega bo'lish, ularni bartaraf etish har bir kishining bevosita o'ziga bog'liq. Buning uchun esa sog'lom turmush, uning tarkibiy qismlari nimalardan iboratligi haqida aholi orasida tushuntirish ishlarini olib borish lozim. BMI da keltirilgan ma`lumotlardan ta`lim muassasalarida va aholi orasida targ`ibot ishlarini olib borishda foydalanish mumkin.

BMI ning tarkibiy tuzilishi. BMI kirish, uchta bob, xulosa hamda foydalanilgan adabiyotlar ro`yxatini o`z ichiga oladi. Uning umumiy hajmi 55 bet.

1. ADABIYOTLAR SHARHI

1.1. Salomatlikka ta'sir etuvchi omillar

Salomatlikka ta'sir etuvchi omillarga quyidagilar kiradi:

1. Tashqi muhit omillari. Inson o'z atrofini o'rab olgan tashqi muhit bilan o'zaro munosabatda bo'ladi. Suv, havo, o'simliklar, hayvonot dunyosi, oziq-ovqat mahsulotlari, yashash joyi, kiyim-kechagi, shovqin, tebranish, radiatsion nurlanish, turli dori vositalari, biologik profilaktik preparatlar, zamonaviy havo laynerlari, qishloq xo'jalik zararkunandalariga qarshi ishlatiladigan xilma-xil zaharli kimyoviy moddalar va boshqalar inson atrofini o'rab olgan muhit hisoblanadi, sanab o'tilgan omillar esa insonning jismoniy va ruhiy salomatligiga bevosita ta'sir ko'rsatadi. Yashash sharoitidagi ijtimoiy muammolar ham inson salomatligiga ta'sir qilishi mumkin. Atrof-muhitning ifloslanishi tufayli biosferada ko'payib borayotgan mutagen (onkogen, teratogen) omillar ta'siri irsiy kasalliklarning ko'payishiga sabab bo'ladi.
2. Salomatlikka salbiy ta'sir etuvchi omillardan biri noto'g'ri va tartibsiz ovqatlanish bo'lib, a'zolar normal faoliyatining buzilishi va kasalliklar kelib chiqishida muhim o'rin egallaydi. Organizm yetarli darajada oziq moddalar bilan ta'minlanmasligi natijasida uning himoya xususiyatlari pasayib, kasallik paydo bo'lishi uchun zamin yaratiladi, tez charchash, ish qobiliyatining pasayishiga olib keladi. Bolalarning yetarlicha ovqatlanmasligi ularning o'sish va jismoniy rivojlanishini kechiktiradi.
3. Gipodinamiya (yunoncha-hypo-kam, past va dynamic-kuch) mushaklarning yetarli darajada ishlamasligi, qisqarish kuchining kamayib ketishi bo'lib, odatda doimo o'tirib ishlash, kam harakatlilik, umuman mushaklarga tushadigan og'irlikning kamayib qolishi tufayli kelib chiqadigan gipokineziya, ya'ni odam harakat faolligining kamayib ketishi demakdir. Odam uzoq kasal bo'lib yotganida ham unda gipodinamiya kuzatiladi. Jismoniy faollik kamayib qolar ekan avvaliga quvvat sarfi kamayib, so'ng to'qimalarning qon, kislorod va oziq moddalar bilan ta'minlanishi yomonlashadi. Yurak mushak tolalarining tuzilishida o'zgarishlar paydo bo'lib, a'zolardagi idora etuvchi tuzilma holati, jumladan gormonal va nerv sistemasining ishi buziladi. Gipodinamiyada mushaklardan markaziy nerv sistemasiga borib

turadigan signallar kamayib qoladi, bu esa bosh miya faoliyatiga yomon ta'sir qiladi, chunki markaziy nerv sistemasi tonusini saqlab turishda, qon aylanishi bilan moddalar almashinuvining idora etilishida mushaklar faoliyati muhim ahamiyatga ega. Harakat faolligi keskin susayganda suyaklar tuzilishi ham o'zgaradi. Mushaklar atrofiyaga uchrashi munosabati bilan organizimni yog' bosadi, moddalar almashinuvi izdan chiqib, markaziy nerv sistemasining holati o'zgaradi, odam tez toliqadi (astenizatsiya sindromi). Yurak tomir sistemasining foaliyati o'zgaradi, yurak qisqarishlarining kuchi kamayadi, qon tomirlar holati yomonlashadi: bunda avvaliga odam tez yurganida saiga hansirab qolishi, yuragining tez-tez urishi, jismoniy ish vaqtida yurak sohasi og'rishi kuzatiladi. Keyinchalik esa ateroskleroz, gipertoniya kasalligi kelib chiqishi mumkin. Kam harakat qilish, ko'p o'tirish natijasida muskullar erta quvvatsizlanib, bo'shashib qoladi, kishining qaddi bukilib, fiziologik qarish jarayoni tezlashadi.

4. Zararli odatlar. Alkogolizm — ashaddiy ichkilikbozlik, ayrim kishilarning o'z salomatligi va mehnat qobiliyatiga, shuningdek jamiyat farovonligiga zarar yetkazadigan darajada muntazam ravishda me'yoridan ortiq spirtli ichimliklar ichishidir. Spirtli ichimliklar odam organizmidagi hamma tizilmalar va a'zolarga salbiy ta'sir ko'rsatadi. Odam o'zi ichayotgan ichkilik miqdorini bilmay, me'yorini yo'qotib qo'yadi, natijada markaziy va periferik nerv sistemasi faoliyati buzilib ruhiy xastaliklar, nevroz va boshqa kasalliklar paydo bo'ladi, ichki a'zolar faoliyati ishdan chiqadi. Ichkilikbozlik (hatto biror tasodif bilan ichilganda ham) odam ruhiyatining o'zgarishi, ya'ni mast holatda o'z joniga qasd qilish va boshqa baxtsiz hodisalarga ham sabab bo'lishi mumkin. Ichkilikning zaharli ta'siri moddalar almashinuvining buzilishi, nerv sistemasining zararlanishiga olib keladi. Ko'p ichadigan odamda ko'z xiralashib, Ba'zan quloq ham og'irlashib qoladi. Ichkilikning me'daga la'siri natijasida barcha funksiyalari buzilib, surunkali alkogol gastritiga sabab bo'lishi mumkin. Ichkilikbozlik ayniqsa jigariga zararli ta'sir ko'rsatadi: odam hadeb ichaveradigan bo'lsa, jigar sirrozi yuzaga keladi. Alkogolizm pankreatit, qand kasalligi, stenokardiya va miokard infarkti xastaliklariga ham sabab bo'ladi. Mudom ichib yurgan kishi barvaqt qarib, nogiron bo'lib qoladi. Tamaki chekish — kishi sog'lig'iga jiddiy putur

yetkazadigan eng zararli odatlardan biridir. Tamakining vatani Janubiy Amerika, uni ispanlar 16-asrda Yevropaga keltirishgan. Dastavval tamakini hidlash yoki chaynash odat bo'lgan. Bora-bora u chekiladigan bo'ldi, chunki tamaki chekilganda undagi asosiy modda — nikotin organizmga kuchliroq ta'sir etadi. Nikotin, markaziy va periferik nerv sistemasiga vaqtincha qo'zg'atuvchi ta'sir ko'rsatadi, arterial qon bosimini oshiradi, mayda tomirlarni toraytiradi, nafasni tezlashtiradi, me'da shirasini ko'paytiradi. Nikotin bilan birga lamaki tutuni ham a'zolari zaharlaydi, shuning uchun chekmaydigan kishilarning chekilgan xonada bo'lishi ham zararlidir. Tarkibida yonish mahsuloti bo'lgan tamaki tutuni bilan nafas olinganda arterial qondagi kislorodni kamaytirib yuboradi (kislorod tashuvchi gemoglobin o'zining kislorodni biriktirib olish faoliyatini yo'qotadi). U bronxlar shilliq pardasiga ta'sir ko'rsatib, surunkali bronxit va o'pka emfizemasiga sabab bo'ladi. Tamaki chekuvchilar tez-tez yo'taladigan bo'lib qolishadi. Chekish ko'pincha og'iz bo'shlig'i, tomoq, bronx va o'pkaning xavfli o'smalariga sabab bo'ladi. Surunkasiga uzoq vaqt chekish tez qarishga sabab bo'ladi. Nikotin ayniqsa homilador ayollar uchun zararli bo'lib, bunda bola zaif va kasalmand bo'Hb tug'iladi. Emizikli ayollarning chekishi ham bola sog'lig'iga xavfli ta'sir ko'rsatadi. Nikotin ateroskleroz, gipertoniya, gastrit, gastroenterokolit, miokardio-distrofiya va Ba'zi bir endokrin kasalliklarning kechishini og'irlashtiradi. Chekishdan voz kechmay turib yara kasalligi, tromboflebit, obliteratsiyalovchi endarteriit, Reyno kasalligi, stenokardiya, miokard infarkti kabi xastaliklardan tuzalish mumkin emas.

Narkomaniya (yunoncha - narke - karaxtlik va mania -telbalik, jahl, shod-xurramlik) — bangilik, giyohvandlik, narkotik ta'sirga ega moddalarni qabul qilish natijasida kelib chiqadigan kasallikdir. Ushbu xastalik bilan og'rigan kishining jismoniy va ruhiy faoliyati xumorini bosadigan tegishli narkotik modda iste'mol qilishiga bog'liq. Quyidagi ikki holda narkotik moddalarga o'rganib qolish mumkin. Birinchi holda kishi o'z xohishidan tashqari, e'tiborsizligi natijasida narkotik moddalarga o'rganib qoladi. Bunday bangilik ko'pincha shifokor buyurgan narkotik moddalarni noto'g'ri qabul qilish natijasida kelib chiqadi. Ikkinchi hoi ongli ravishda kayf qilish maqsadida narkotik moddalarga o'rganishdir. Bangilikka odatda o'zini tiya

bilmagan ruhan zaif, irodasi kuchsiz, birovlariga taqlid qiluvchi, xumorni tarqatishdan boshqa narsani bilmaydigan o'ta xudbin kishilargina beriladilar. Bunga muhtalo bo'lganlar narkotik moddalarni qayta-qayta va ko'p miqdorda iste'mol qilgisi kelaveradi. Keyinchalik esa narkotik moddalarni qabul qilmasdan turolmaydigan, u bo'lmasa o'zini xuddi «biror narsa yetishmayotganday» his qiladigan bo'lib qoladi. Bunday ahvoldan qutulish va o'zini biroz yengil his qilish uchun yana narkotik moddaga ruju qiladi. Shu tariqa narkotik moddalarga moyillik — bangilik kelib chiqadi. Avvaliga bangilarda ruhiy o'zgarishlar (tajanglik, kayfiyat buzuvchiligi, xotira pasayishi) paydo bo'lgan bo'lsa, keyinchalik jismoniy o'zgarishlar (terlash, yurak o'ynashi, og'iz qurishi, ozib ketish, qo'l oyoq titrash, rangining siniqishi, ko'z qorachig'ining kengayishi) avj oladi. Agar bangi o'z vaqtida narkotik moddalarni qabul qilmasa, yuqoridagi holatlar kuzatiladi.

5. Ruhiy-emotsional zo'riqishlar — hozirgi davrda kishilar salomatligiga ta'sir etuvchi asosiy omillardan biri hisoblanadi. Odam organizmining normal faoliyati uning ruhiyati qay darajadiligiga bog'liq. Odamlar ruhiyati va kayfiyatidagi har qanday o'zgarishlar a'zo va sistemalarning faoliyatiga bevosita ta'sir ko'rsatadi. Odamning ruhan ezilishi, ko'ngliga og'ir botadigan kechinmalar va hayotidagi turli salbiy voqealar ruhiy zo'riqishlarga olib keladi. Ruhiy-emotsional zo'riqishlar natijasida odamlarda gipertoniya, stenokardiya va miokard infarkti qolaversa, ruhiy kasalliklar, zararii odatlarga ruju qilish kabilar kelib chiqadi. Ayollarda ruhiy-emotsional zo'riqishlar ayniqsa, homiladorlik davrida, uning dastlabki uch oyida o'ta xavfli asoratlarga sabab bo'lishi mumkin. Aholi turmush tarzining yaxshilanishi, ijtimoiy sharoitning barqarorlashuvi ruhiy-emotsional zo'riqishlar oldini olishning asosiy shartlaridandir.

3. Sog'lom turmush tarzining talablari va kasalliklarning oldini olish

Turmush tarzi — insonning jamiyatda yashashi, mehnat qilishi, dam olish, davolanishi va hokazolarni o'z ichiga olgan tushunchadir. Uning tarkibiy qismlariga faqat ijtimoiy-siyosiy va ishlab chiqarish faoliyatigina emas, balki ishlab chiqarishdan tashqari vaqtdagi faolligi, ijtimoiy madaniy faoliyati ham kiradi. Tibbiy faollik ham uning bir turidir. Turmushda odam turli xil salbiy laassurotlar, nojo'ya

holatlar va sharoitlarga tushib qolishi mumkin. Bular esa o'z navbatida salomatlik, turmush tarzini sog'lomlashtirish haqida to'la bilimga ega bo'lishni talab etadi, aholining o'z salomatligiga bo'lgan munosabatini larbiyalash va tibbiy bilimlarni targ'ib qilishni taqozo etadi.

Sog'lom turmush tarzi keng ma'noli tushuncha bo'lib, unumli mehnat qilish, faol dam olish, badantarbiya va sport bilan shug'ullanish, organizmni chiniqtirish, shaxsiy va psixogigiyenaga rioya qilish, to'g'ri ovqatlanish, zararii odatlardan o'zini tiyish va har yili shifokor ko'rigidan o'tib tunshdan iborat

1.2. Inbriding va gomozigota oqibatlar

Turli omillarning qator avlodlar organizmiga ta'sir etib borishi natijasida avloddan-avlodga o'tgan sari ularning irsiy xususiyatlari ijobiy yoki salbiy tomondan o'zgarishlarga sabab bo'lishi aniqlangan. Avlodlar irsiyatiga salbiy ta'sir etuvchi omillardan biri – jamiyatda qarindosh-urug'lar orasidagi nikohlar salmog'ining darajasidir.

Ko'pgina mamlakatlarda qarindoshlar bilan o'zaro nikohlar katta salmoqni tashkil qiladi. Bu holatlar Yaponiya, Hindiston, Isroil va Markaziy Osiyo xalqlarida ko'p uchraydi. YAqin qarindoshlar orasidagi nikohlarda avlodning nasl kasalliklari bilan shikastlanish xavfi juda ham ko'payadi. Millat irsiyatining qudratli bo'lishini, irsiy kasalliklarning nasldan-naslga o'tgan sari kamayishini ta'minlash borasidagi vazifalar orasida qarindosh-urug'lar orasidagi nikohlarni kamaytirish muammosi yetakchi o'rinlardan birini egallaydi.

YAqin qon-qarindoshlar nikohidan tug'ilgan chaqaloqlarning o'lik yoki chala tug'ilishi kabi holatlar ko'p bo'ladi. Chunki bunday oilalarda zararli retsessiv genlarning bir-biri bilan uchrashish tasodifi oshib ketadi.

Yaponiyada qon-qarindosh nikohi natijasida tug'ilgan bolalarning turli kasalliklar bilan o'lishi normal nikohlarga qaraganda 3 foizdan ortiqni tashkil qiladi. Og'ir kasalliklar bilan og'rish 1,6 foizdan ortiq bo'lgan qarindosh-urug'lar orasida nikohlarning salmog'i Gvineya mamlakatida o'rtacha 29,91% ni, Hindistonning janubida 39,37% ni tashkil etgan bo'lsa, Misrning janubiy aholisi orasida 75,76% ni tashkil qilgan.

Qon-qarindoshlik nikohlari inbriding deb atalib, qarindoshlik darajasi yaqin bo'lgan organizmlarning chatishishi degan ma'noni bildiradi. Inbriding natijasida qarindoshlarda umumiy ajdoddan olingan bir xil genlarning mavjudligi tufayli inbrid depressiyasi yuz beradi.

Irsiyati bir-biriga yaqin qarindosh organizmlarni chatishtirish – inbriding tufayli avlodlar irsiyatida salbiy xususiyatlar nasldan-naslga o'tadi. Bunda genlarga nisbatan gomozigotalanish kuzatiladi. Gomozigotalanish oqibatida avlodlarning irsiy xususiyatlari susayib boradi. Gomozigota bu irsiyati bir xil (o'xshash) bo'lgan gametalarning qo'shilishidan hosil bo'ladigan zigota hisoblanadi.

Yaqin qarindoshlar orasidagi nikohlar salmog'ining ahamiyatini o'rganish genetik olimlar, ayniqsa, tibbiy genetika namoyondalarining diqqat markazida turgan mavzu hisoblanadi. Tibbiyot genetikasining dalillari shuni ko'rsatadiki, millat ichida yoki muayyan mintaqalarda yaqin qarindoshlar orasidagi nikohlar salmog'i ko'payib borishi bilan bir qatorda ular avlodlarining homilalik vaqtida nobud bo'lishiga, chaqaloqning yoki bolalik davrida o'lish, nasl qoldirish xususiyatlarining susayishi ko'rsatkichlari ham ortib borgan.

Inbriding natijasida avlodlar irsiyatida gemogloblin molekulasi tuzilishini kodlaydigan gen mutasiyaga uchrab, gemogloblin molekulasini tashkil etuvchi aminokislotalarning tartib bo'yicha oltinchisi bo'lgan glutamin kislotasi o'rniga valin birikadi. Bu organizmlarda gemogloblin tuzilishi normal holda emas, balki, buzilgan holda o'tadi. Natijada bu gomozigotaga ega bo'lganlar bolalik chog'laridayoq ko'pincha kamqonlikdan nobud bo'ladilar, chunki, ularning kislorod yetishmovchiligi sharoitiga moslashishi juda sust bo'ladi. Buning sababi bu shaxslar organizmida NbA tuzilishga ega gemogloblin o'rniga NbS tuzilishga ega bo'lgan molekula sintez qilinadi. Natijada eritrosidlar o'roqsimon shaklga ega bo'ladi.

1.3. Izolyatsiya va uning zarari

Odam organizmining ko'payishi jarayonidagi ba'zi cheklanishlar uning nasl qoldirishga salbiy ta'sir ko'rsatadi. Bu cheklanishlarga misol qilib, gomozigot organizmlarni kiritamiz. Cheklanish bu izolyatsiya bo'lib, izolyatsiya deganda

organizmlarni erkin chatishtirishni chegaralanishiga aytiladi. Bunday izolyant guruhlar son jihatidan 1500 dan kam bo'lganlarni tashkil etadi.

O'tmishda yashab, yo'qolib ketgan qabila, shuningdek, hozirgi vaqtda kichik qabilalarni hayotini ko'rsak, ular juda cheklangan maydonlarda yashaydilar. Bu qabilalar urf-odatlariga binoan yashab, geografik o'rni va boshqa qabilalar bilan kelishmay ma'lum joydagina yashaydilar. Izolyantlar mavjudligining asosiy sabablarini diniy, etnik va ijtimoiy adovatlar tashkil qiladi. Mana shu qabila yoki izolyantlar ichida tuziladigan nikohlarning ko'pchiligini yaqin qarindosh-urug'lar tashkil etadi. Yaqin qarindoshlar orasidagi nikohlar salmog'ining juda katta bo'lishi sababli avloddan-avlodga o'tgan sari qabila namoyondalarining irsiyatida gomozigotalanish yuz beradi, moslashish va nasl qoldirish xususiyati nihoyatda cheklanadi va sustlashib boradi. Ma'lum avlodlarga kelib esa yuqoridagi holat kuzatiladi. Qabila avlodlari asta-sekin moslashish xususiyatlarini yo'qotib borishi natijasida o'zidan nasl qoldirish emas, hattoki balog'at yoshigacha ulg'aya olmasdan turli sabablar bilan nobud bo'la boshlaydilar. Natijada butun qabilaning nobud bo'lib, nasl uzilishi hodisasi kuzatiladi.

2. TADQIQOT USULLARI

Odam irsiyatini o'rganishda bir qancha mushkulotlar mavjud. Jumladan, insonlar jamiyatida maqsadga muvofiq bo'lgan nikohga erishish, ya'ni, tajribada duragaylash usulini qo'llash mumkin emas. Buning ustiga har bir oilada avlodlar soni kam bo'lib, hozirgi vaqtda o'rtacha 3-4 tadan ortmaydi. Shuningdek, irsiyatchi olim 1-2 tadan ortiq avlodni kuzata olish imkoniyatiga ega emas. Bulardan tashqari, odam kariotipi juda murakkab bo'lib, bog'lanish guruhlari ancha ko'pdir.

Ammo inson populyatsiyalari asosan ko'p sonli bo'lib, minglab nikoh juftlari orasidan genetik tahlil uchun zarur bo'lganlarni topish qiyin emas. Odamlarda normal va patologik belgilar yaxshi o'rganilganligi antropogenetik tadqiqotlar uchun qulaylik yaratadi.

Odam irsiyatini o'rganishda quyidagi usullardan keng foydalaniladi:

- 1) Genealogia; 2) Egizaklar; 3) Biokimyoviy; 4) Sitogenetika;
- 5) Somatik hujayralar genetikasi; 6) Modellashtirish; 7) Immunologik.
- 8) Molekulyar-genetik

Genealogiya usuli – eng universal, oddiy, qulay usul bo'lib, belgining bir nechta avlodda irsiylanishini aniqlashga asoslangan.

Usulni amalga oshirish bosqichlari: 1.Malumotlar yig'ish. 2.Shajara (genealogik xarita) tuzish. 3.Shajarani tahlil qilish. Xulosa yozish.

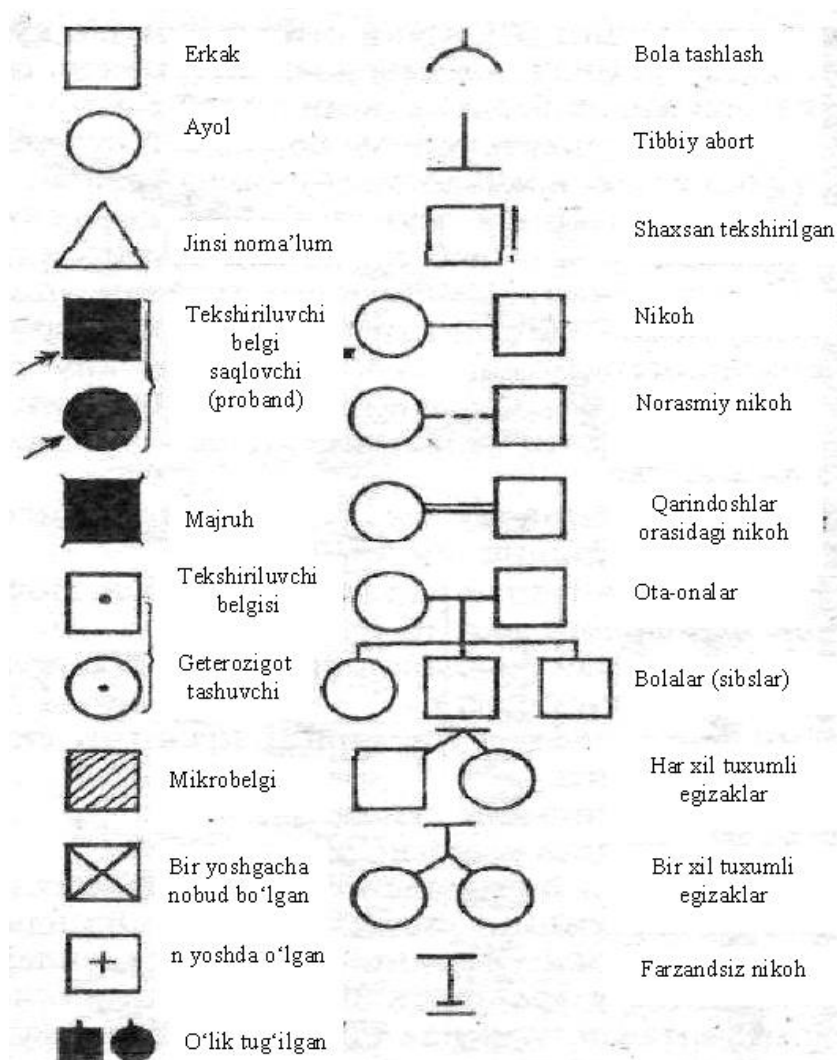
Ma'lumotlar to'plashda so'rash, anketalar to'ldirish va shaxsiy ko'rikdan o'tkazish orqali amalga oshiriladi.

Avlodlar shajarasini tuzishni proband haqida ma'lumot yig'ishdan boshlanadi. *Proband* - avlodlar shajarasi aniqlanishi kerak bo'lgan, kasal yoki sog belgini tashuvchi shaxsdir. Probandning aka-uka yoki opa-singillari *sibslar* deyiladi.

Avlodlar shajarasini tuzishda juda puxta ishlash, savollarni aniq va to'g'ri bera bilish shifokordan katta mutaxassislik mahoratini talab qiladi.

Shajaraning har bir a'zosi to'g'risida, uning probandga qanday aloqadorligi to'g'risida qisqacha ma'lumot yoziladi, keyin ularni grafik ravishda ifodalanadi.

Avlodlar shajarasini tuzishda quyidagi standart simvollardan foydalaniladi:



Avlodlar shajarasini tuzishda qo'llaniladigan simvollar.

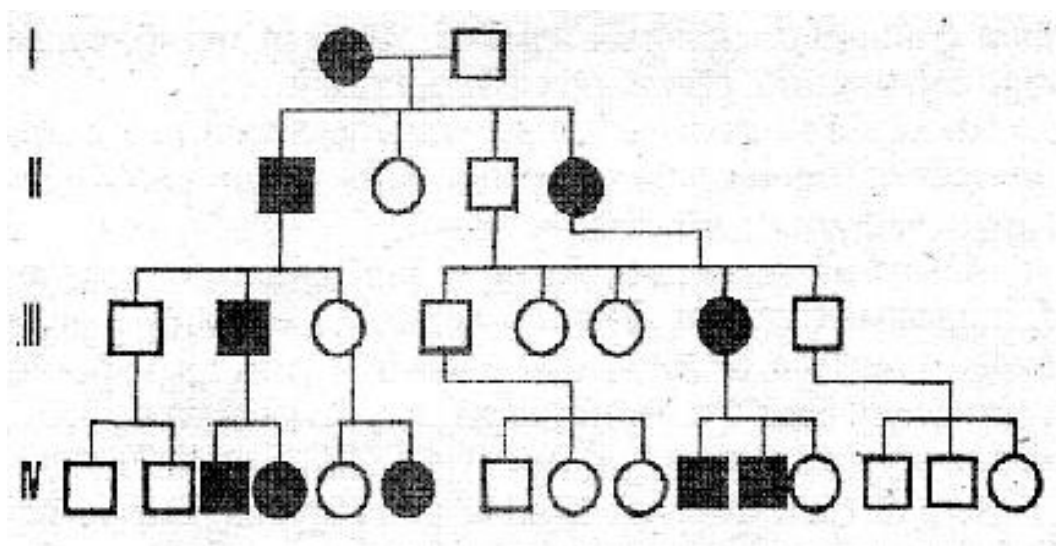
Uchinchi bosqichda tuzilgan shajara batafsil tahlil qilinib o'rganilayotgan belgi yoki kasallik haqida xulosa yoziladi.

Genealogiya usuli quyidagilarni aniqlashga imkon beradi:

1. Belgining irsiy yoki irsiymasligini.
2. Irsiylanish tipini.
3. Mutant genni geterozigot tashuvchilar deb shubhalangan shaxslarni.
4. Irsiy kasalliklarning geterogenligini (genokopiyalarni).
5. Keyingi avlod prognozini.
6. Penetrantlik va ekspressivligini.
7. Xromosomalarni xaritalashtirishni.
8. Genlarning o'zaro ta'sirini.

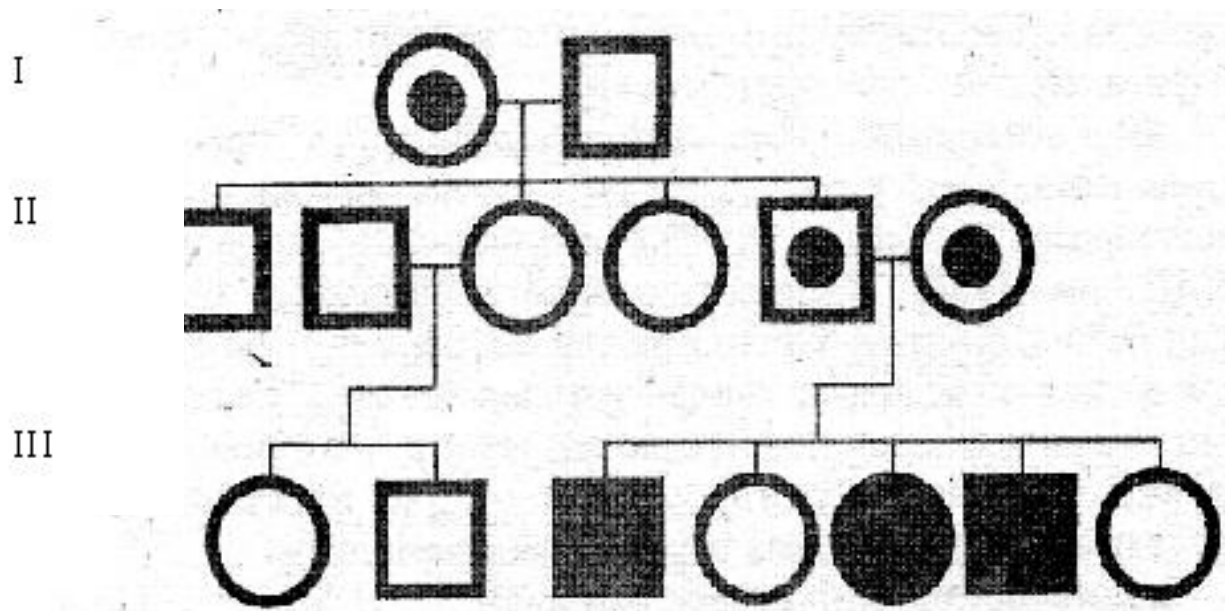
Irsiylanish tiplari, ularning xarakterli belgilari.

I. Autosoma dominant tipida irsiylanish (A-D) - autosomalarda joylashgan dominant genlarga bog'liq. Misollar: sochning jingalakligi, ko'z qoraligi, miopiya, braxidaktiliya, polidaktiliya, Rh⁺, I^A, I^B qon guruhlari va boshqalar. *Harakterli belgilari*: 1 Belgi har ikkala jinsda bir xil chastotada uchraydi. 2. Belgi hamma avlodlarda kuzatiladi (vertikal, gorizontal irsiylanadi). 3. Kasal bolaning tug'ilish ehtimoli 50%dan 100%gacha. 4. Penetrantligi va ekspressivligiga qarab ayrim avlodlarda kuzatilmaslgi mumkin .



Autosoma-dominant tipida irsiylanish.

Autosoma - retsessiv tipda irsylanish (A-R) - autosomada joylashgan retsessiv genlarga bog'liq. Misollar: albinizm, chapaqaylik, ko'k ko'z, silliq soch, fenilketonuriya, Rh⁻, I⁰ qon guruhi va boshqalar. *Xarakterli belgilari* : 1. Kasallik yoki belgi avlodlarda kam kuzatiladi. 2. Kasallik yoki belgi gorizontal irsiylanadi (ayrim oilalarda ko'p uchrashi mumkin, hamma avlodlarda ham kuzatilmaydi). 3. Qarindoshlar nikohidan kasal bolalar ko'p tug'uladi. 4. Ayollarga va erkaklarda bir xil chastotada uchraydi. 5. Irsiylanishga penetrantlik va ekspressivlik ta'sir qilishi mumkin. 6. Kasal ota yoki onadan sog'lom bola tug'ulishi mumkin. 7. Sog' geterozigotalardan 25% kasal bolalar tug'ulishi mumkin.



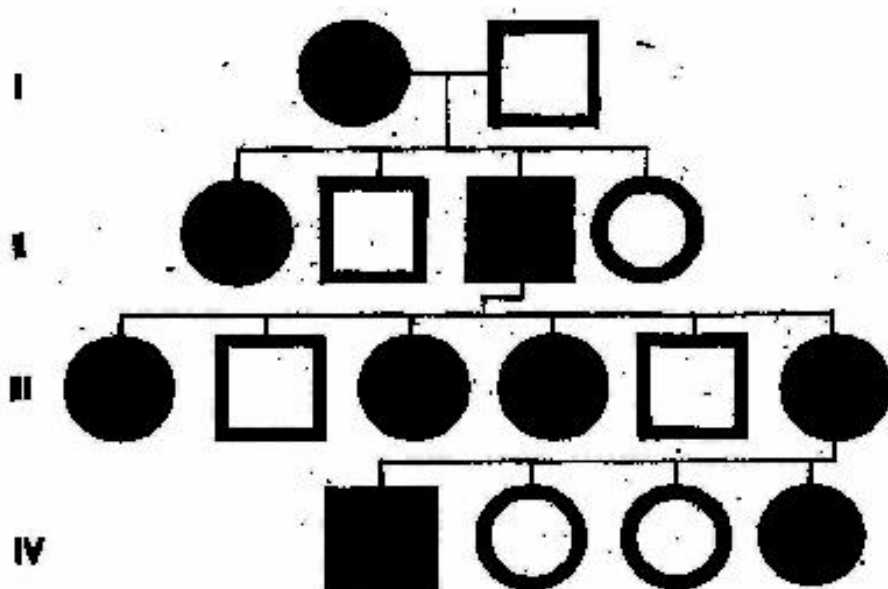
Autosoma-retsessiv tipda irsiylanish.

X-xromosomaga birikkan dominant irsiylanish (X-D) Misollar: qandsiz diabet, D vitamini bilan davolanmaydigan raxit, 2-kurak tishi yoqligi, tish emali qo'ng'ir bo'lishi va boshqalar.

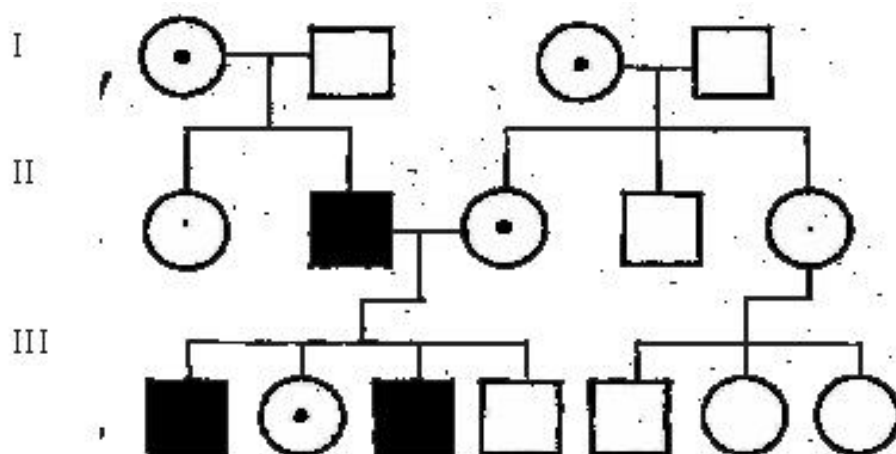
Xarakterli belgilari: 1.Irsiylanish vertikal tipda kuzatiladi. 2.Ayollar erkaklarga nisbatan ikki baravar ko'proq kasallanadi. 3.Ota kasal bo'lsa qizlari kasal, o'g'illar sog'lom tug'uladi. 4.Ota yoki ona kasal bo'lsa sog'lom bola tug'ulishi mumkin. 5.Sog'lom ota-onalardan sog'lom bolalar tug'uladi. 6.Ona kasal bo'lsa bolalarining 50% kasal tug'ulish mumkin.

X-xromosomaga birikkan, retsessiv (X-R) tipda irsiylanish. Misollar: gemofiliya, dal'tonizm, nomozshom ko'rlik, miopatiya va boshqalar.

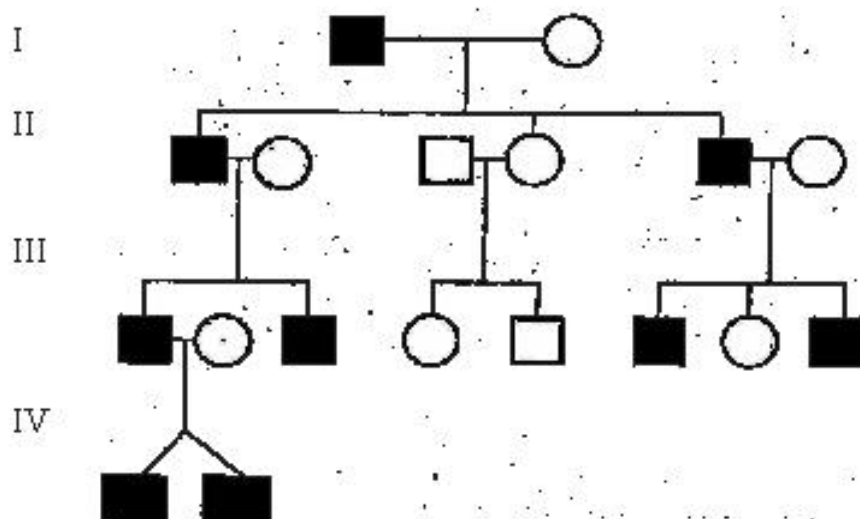
Xarakterli belgilari: 1.Erkaklar gemizigotali bo'ladi (X- xromosoma bitta bo'lgani uchun) 2.Kasallik otadan o'g'ilga o'tmaydi. 3.Ona kasal bo'lsa uning otasi ham kasal. 4.Ona tashuvchi bo'lsa genni qizlarining va o'g'illarining yarmiga o'tkazadi .



X-dominant tipida irsiylanish.



X-retsessiv tipida irsiylanish.



Y-xromosomaga birikkan belgining irsiylanishi.

Sitoplazmatik irsiylanish - mitoxondriya, xloroplastlar va plazmida genlariga bog'liq.

Misollar: odamlarda ko'rish nervi atrofiyasi, mitoxondrial sitopatiya va boshqalar. Faqat onadan farzandlarga o'tadi (o'g'illariga ham, qizlariga ham).

Egizaklar usuli. Eng qadimgi irsiy tekshirish usullaridan biri bo'lib, hozirda ham o'z ahamiyatini yo'qotmagan. Egizaklar monozigotali (bir tuxumli) yoki dizigotali (ikki tuxumli) bo'lishi mumkin. Monozigotali egizaklar bir xil genotipga ega bo'ladilar, dizigotalilar genotipida esa o'rta hisobda 50% genlar o'xshash bo'ladi, ularning o'xshashligi aka-ukalar, opa-singillarga o'xshaydi.

Egizaklar usulidan 1.Belgining rivojlanshida irsiyat va muhitning ahamiyatini aniqlashda; 2.Belgining irsiy yoki irsiylanmasligini o'rganishda, 3-belgining penetrantligini aniqlashda; 4.Dori preparatlarining samaraligini aniqlashda foydalaniladi.

Egizaklar usulini qo'llashdan oldin ularning mono yoki dizigotaligi aniqlanadi. Buning uchun quyidagi tekshirishlardan o'tkaziladi: 1.Morfologik va fiziologik belgilarni solishtirish. Buning uchun *konkordantlik* va *diskordantlik* tushunchalari keng qo'llaniladi. Agar belgi egizaklarning har ikkalasida uchrasa konkordantlik, egizaklarning faqat bittasida uchrasa diskordantlik deyiladi. Konkordantlik qancha yuqori bo'lsa, belgining rivojlanishida irsiyatning ahamiyati shuncha yuqori bo'ladi. Konkordantlik va diskordantlik ko'rsatkichlari qanchalik bir-biriga yaqin bo'lsa, bu belgining rivojlanishida muhitning ahamiyati shunchalik katta bo'ladi (masalan, yuqumli kasalliklar). 2.Immunogenetika usuli - eritrocitlar antigenlarini (I^A , I^B , M, N, Rh), qon zardobi oqsillarini, HLA antigenlarini aniqlashga asoslangan.

3.Dermatoglifika tekshirishlari.

4.Feniltiokarbamidni sezuvchanligini aniqlash.

5.Teri transplantatsiyasi - eng ishonchli usul.

Belgining irsiy ahamiyatini aniqlashda quyidagi Xolsinger tenglamalardan foydalaniladi:

$$I. H = \frac{CMZ - CDZ}{100 - CDZ} \times 100$$

II. $E = 100 - H$

Bunda: H- irsiylanish koeffitsienti

E-muhit ta'siri ko'rsatkichi

CMZ - monozigotalar konkordantligi

CDZ - dizigotalar konkordantligi

Agar $H = 70\%$ va yuqori bo'lsa - belgi irsiydir

$H = 40\%$ dan - 70% gacha bo'lsa - belgining rivojlanishida irsiyat va muhit ahamiyati baravar.

$H = 40\%$ dan kam bo'lsa - belgini rivojlanish muhit omillariga bog'liqligidan dalolat beradi.

Sitogenetika usuli: 1..Genetik jinsni aniqlashga; 2.Genom va xromosoma sindromlariga tashxis qo'yishga; 3.Mutagenezni o'rganishga 4.Prenatal' (tug'ulguncha) tashxis qo'yishga; 5.Xromosomada gen xaritalarini tuzishga imkon beradi.

Xromosomalarni o'rganish uchun tez bo'linadigan hujayralar (fibroblastlar, suyak ko'migi hujayralari, periferik qon hujayralari homila hujayralari) laboratoriyada maxsus oziqlantiruvchi muhitlar yordamida suniy o'stiriladi. Ozuqa muhitiga hujayralarning bo'linishini tezlashtiruvchi fitogemagglyutinin moddasi qo'shiladi. Keyin kolxitsin moddasi qo'shilganda hujayralar bo'linishi mitozning metafaza bosqichida to'xtaydi. Xujayralarga gipotonik eritma ta'sir yetkazilsa ular shishadi va bir-biridan uzoqroq masofada erkin joylashadi. Natijada metafaza plastinkalari hosil bo'ladi. Keyingi bosqichda metafaza plastinkalari rasmga tushiriladi. So'ngra xromosomalar katta-kichikligiga, sentromeralar joylashishiga qarab rasmdan kesib olinadi va kariogramma (bitta hujayra xromosomalarining sistemalashtirilgan to'plami) tuziladi.

Ayrim biologik to'r uchun xos bo'lgan xromosomalar to'plami *kariotip* deyiladi. Kariotipning umumlashtirilgan shematik ifodalanishi - *idiogramma* deyiladi. Xromosomalarni bir-biridan ajratish uchun morfometriya usuli qo'llaniladi, ular mikrometrlar yordamida o'lchanadi, kalta yelkaning uzun elkaga nisbati (sentromera indeksi) aniqlanadi. Xromosomalarni o'rganishda 1960 yilda taklif qilingan Halqaro

Denver tasnifidan foydalaniladi. Bu tasnifning asosida hromosomalar o'lchovini va birlamchi belbog'ning joylanishini aniqlash yotadi.

Bu tasnifga ko'ra odam autosomalari yetti gruppaga bo'linadi va lotin harflari (A, B, S, D, E, F, G) bilan ifodalanadi. Hamma xromosomalar o'z tartib nomeriga ega. Jinsiy xromosomalar yirik X va kichik Y xromosomalardan tashkil topgan.

Keyingi vaqtlarda xromosomalar tasnifining yangi prinsiplari ishlab chiqildi. Xromosomalarga maxsus usulda Gimza boyog'i bilan ishlov berilganda yaxshi bo'yalgan va bo'yalmagan chiziqlar - disklar hosil bo'lishi aniqlandi. Bu diskarning joylashishi har bir xromosomada o'ziga xos ko'rinishga egadir. Bu - differensial bo'yash usuli, oddiy usulga nisbatan ishonchli natija beradi.

Sitogenetika usullari ichida eng oddiy va tez natija beradigan jinsiy xromatinni aniqlash usulidir. Bu usuldan X xromosoma sistemasidagi buzilishlarni aniqlashda keng foydalaniladi. Bunda jinsiy xromatin interfaza holatidagi yadro membranasi tagiga joylashib, asosli bo'yoqlar bilan bo'yadigan qoramtir dog' sifatida ko'rinadi.

Jinsiy xromatin - spirallashtirilgan holatdagi X xromosomadir. Jinsiy xromatinni har qanday somatik hujayrada ham tekshirsa bo'ladi, lekin lunj epiteliyasi, qon surtma preparatini tekshirishg amaliy tibbiyotda ko'proq qo'llaniladi (23-rasm). Normal ayol kariotipida ikkita X xromosoma mavjud bo'lib, ulardan biri jinsiy xromatinni hosil qiladi. Odamda jinsiy xromatinning soni (n) shu shahsdagi X xromosomalardan bitta kam bo'ladi. ($n=x-1$) XO kariotipiga ega bo'lgan ayolda (X monosomiyasi, Shereshevskiy-Terner sindromi) yadroda jinsiy xromatin aniqlanmaydi. X trisomiyasi (XXX) sindromida ikkita jinsiy xromatin, erkaklarda uchraydigan Klaynfel'ter sindromida (XXY) bitta jinsiy xromatin aniqlanadi. Shunday qilib X va Y xromatinni aniqlash usullaridan hamma laboratoriyalarda foydalanish mumkin. Maxsus lyuminessent mikroskopiya usullari bilan Y-xromatin ham aniqlanadi.

Jinsiy xromatinni aniqlash usulidan: 1. Homila jinsini aniqlashda; 2. Germofroditizmni ekspress aniqlashda; 3. Geterosom aneuploidiyalarini aniqlashda (yordamchi usul sifatida), 4. Kriminalistika, sud tibbiyotida foydalaniladi.

Immunogenetika usuli orqali immunitetning irsiy asoslarini, antigenlar xilma-xilligini, to'qimalar transplantatsiyasi muammolarini, to'qima antigenlarini (HLA-sistemi) o'rganish mumkin. Immunogenetika usullaridan eng muhimlaridan biri HLA sistemasini aniqlashdir. (Human Leukocyte Antigens -odam leykotsitlari antigenlari). Bu antigenlar plazmolemmada joylashadigan glikoproteinlardir. Ularning genlari 6 autosomaning kalta elkasiga joylashib A,B,S,D guruhlariga ajratiladi. Bu antigenlar ayrim individlarda farq qiladi. Shuning uchun ham transplantatsiya natijalari to'qima antigenlari mosligiga bog'liqdir. HLA sistemi har xil kasalliklar bilan ham bog'liqligi aniqlangan. Ba'zi antigenlar bo'lgan shaxslarda ma'lum kasallik uchrash ehtimolligi 2-9 marta ortiq bo'lgani aniqlangan. Ma'lum antigenlarni aniqlab ayrim kasallikning shu shaxsda uchrashi yoki uchramasligi haqida bashorat qilish mumkin. HLA antigenlari uchrashiga qarab o'sha shaxsda immunitetning kuchli yoki kuchsizligini aniqlash, kasallikning og'ir yoki engil kechishini oldindan aytib olish mumkin.

Odam populyatsiyalarida HLA antigenlarining uchrash chastotasi ham farqlanadi, bu xususiyatdan antropogenez muammolarini o'rganishda ham foydalaniladi.

Biokimyoviy usullar. Bu usullardan moddalar almashinuvining buzilishlariga olib keladigan kasalliklarni aniqlashda keng foydalaniladi. Bunday kasalliklar *molekulyar kasalliklar* deb ham ataladi. Hozirda 500dan ortiq molekulyar kasalliklarni biokimyoviy usullar bilan aniqlash yo'lga qo'yilgan. Bu usulning ustun tomonlaridan biri shundaki, uning yordamida faqat gomozigotali holatdagi belgilarnigina emas, balki geterozigotali holatlarni ham aniqlash mumkin.

Biokimyoviy usullar ancha murakkab bo'lib, ikkita bosqichda o'tkaziladi. *Birinchi bosqich - skrining usuli* bo'lib, ko'p sonli shaxslarda tekshirish o'tkazishga asoslangan. Buning uchun qulay, ko'p harajat talab qilinmaydigan, tez natija beruvchi ekspress usullardan foydalaniladi (siydik, qon, so'lak va boshqalar tekshiriladi). Mikrobiologik testlar ham yaxshi natija beradi. (Masalan, ba'zi bakteriyalar sog'lom odamlarga qaraganda kasalning qonida, siydigida yaxshi rivojlanishi mumkin).

Skrining tekshirishlar yordamida ko'p sonli tekshirilganlar orasidan ma'lum kasalikka shubhali bo'lgan ayrim shahslar ajratib olinadi.

Ikkinchi bosqichda - tanlab olinganlarda shubha qilinayotgan kasallik bor yoki yo'qligini aniqlanadi. Bu bosqich maxsus laboratoriyalarda, murakkab tadqiqot usullari qo'llanilib o'tkaziladi.

Moddalar almashinuvi buzilishining asosiy sababi - irsiy axborot tuzilishi o'zgarishlaridir. Natijada oqsillar, fermentlar, lipidlar, uglevodlar tuzilishi, ularning faolligi o'zgaradi, moddalar oxirigacha parchalanmaydi, organizm uchun zararli oraliq maxsulotlar hosil bo'ladi.

Dermatoglifika usuli (derma -teri, gliphe -chizish) – qo'l barmoqlari, kaft va tovon terisi relefini o'rganishdan iborat. Mazkur joylardagi epidermis tananing boshqa qismlaridan farq qilib, o'ziga xos egatchalar yo'llarini hosil qiladi. Qo'l kaftidagi va tovonidagi epidermis egatchalarining joylashish tartibi har bir shaxsda individual xarakterga ega, shuning uchun ham barmoq izlarini qog'ozga tushirish ilgari imzo o'rnida qo'llanilgan.

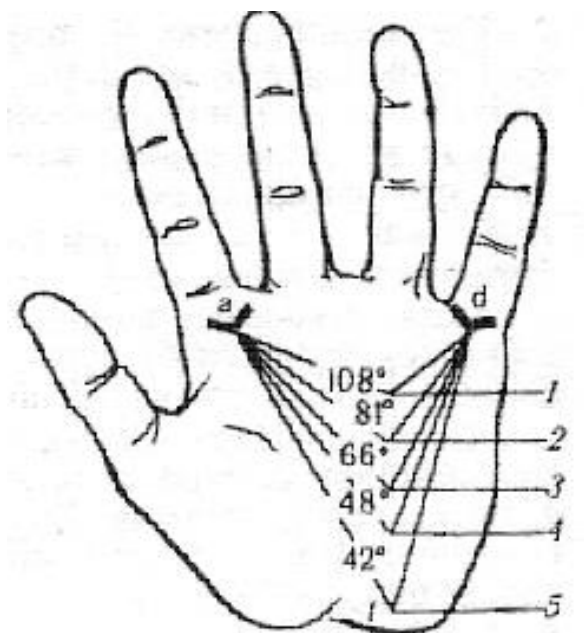
Dermatoglifikaning quyidagi turlari mavjud: a) daktiloskopiya (barmoq uchi rasmi), b) palmoskopiya (kaft rasmi), v) plantoskopiya (tovan rasmi).

Palmoskopiya – qo'l kaftida chiziqlar, triradiuslar, ular orasidagi burchaklarni o'rganishdir. Triradiuslar (del'talar) - uch xil yo'unalishdagi chiziqlarning to'plashgan joyi. Ayniqsa atd triradiuslari burchagi (ikkinchi barmoq asosida a triradiuslari, beshinchii barmoq asosida d triradiusi va bilakuzuk burmasi o'rtasida t triradiuslari orasidagi burchak) ko'rsatkichi har xil xromosoma kasalliklarida katta ahamiyatga ega. Sog'lom odamlarda atd triradiuslari uchburchak 57^0 dan boshlanadi, Daun sindromida - 80^0 , Klaynfel'ter sindromida - 42^0 , Shereshevskiy-Terner sindromida esa 65^0 ga teng. O'naqaylarda chiziqlar chap qo'ldagiga qaraganda murakkabroqligi aniqlangan (25-rasm).

Plantoskopiya - oyoq tovonida chiziqlar yo'unalishlarini aniqlashga asoslangan.

Daktiloskopiya - eng ko'p qo'llaniladigan dermatoglifika usuli bo'lib, qo'l barmoqlari chiziqlarini o'rganishga asoslangan. Barmoqlarda papillyar chiziqlar

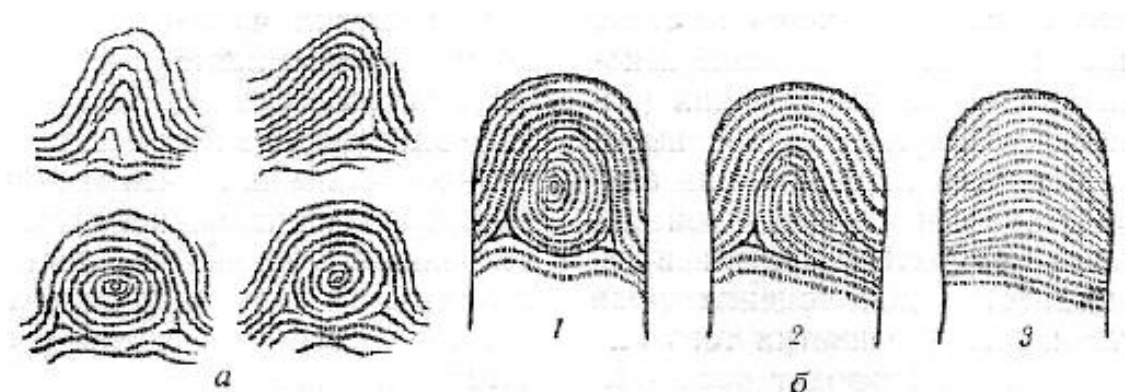
yoʻnalishi asosan uch xil tipda : yoysimon (A), sirtmoqsimon (L), oʻramasimon (W) boʻladi.



Normal holatda va xromosoma sindromlarida atd burchagi.

1-Patau sindromi, 2-Daun sindromi, 3-Shereshevskiy

Terner sindromi, 4-norma, 5-Klaynfel'ter sindromi.



Barmoq izlarining turlari.

a-barmoq izlari, b-papillyar chiziqlarning joylashish turlarining shematik ifodasi: 1-aylanasimon, 2-sirtmoqsimon, 3-yoysimon.

Papillyar chiziqlar poligen belgi boʻlib embriogenezning 10-20 haftalari oraligʻida shakllana boshlaydi va 6 oyda batamom shakllanadi, keyin umr boʻyi ularning shakli oʻzgarmaydi. Papillyar chiziqlar orasida sirtmoqsimonlari koʻproq

uchraydi (60%), yoysimonlari esa eng kam uchraydi (6%). Papillyar chiziq shakllari uchralishi foizlari har xil irqlarda ham farqlanadi.

Papillyar chiziqlar miqdoriy ko'rsatkichi umumiy qirralar soni (U.Q.S.) bilan ifodalanadi. Har bir barmoqda chiziqlar sonini topish uchun deltadan o'rama yoki sirtmoq markazigacha chiziqlar sanab chiqiladi. (yoysimon shaklda delta bo'lmagani uchun chiziqlar sanalmaydi).

Umumiy qirralar soni 10 ta barmoqda hisoblanadi. U erkaklarda o'rtacha 150 ± 50 , ayollarda esa 125 ± 50 ga teng. Dermatoglifikaning o'rganish uchun barmoq kaft yoki tovonga tipografiya bo'yog'i (boshqa bo'yoqlardan ham foydalanish mumkin) surtilib, keyin qog'ozga tushiriladi va lupa yordamida o'rganiladi.

Dermatoglifika usuli quyidagi maqsadlarda qo'llaniladi: 1.xromosoma sindromlarini aniqlashda yordamchi usul sifatida 2.Egizaklar zigotaligini aniqlashda 3.Sud tibbiyotida.

Populyatsion-statistik usul. Bu usul Hardi-Vaynberg qonuniga asoslangan. Qonun quyidagicha ifodalanadi. *Ideal sharoitlarda populyatsiyalarda allellar va genotiplar muvozanati avlodlarda deyarli o'zgarmaydi.* Ideal sharoitlar: a) mutatsiyalar uchramasligi, b)tanlash ta'siri kuzatilmasligi, v)migratsiya, immigratsiya kuzatilmasligi v)panmiksiya mavjudligi g)hamma genotiplarning yashovchanligi va avlod qoldirish imkoniyati bir hilligi d)populyatsiyaning ko'p sonliligi.

Hamma ko'rsatilgan sharoitlar ichida eng asosiysi populyatsiyaning ko'p sonligidir. Odam populyatsiyalari asosan ko'p sonli bo'lganligi uchun bu qonun odam populyatsiyalarini o'rganishda keng qo'llaniladi.

Populyatsion-statistik usul quyidagilarga imkon beradi.

1. Olingan ma'lumotlarni statistik tahlil qilishga.
2. Populyatsiyada allellar va genotiplar chastotasini aniqlashga.
3. Populyatsiyada irsiy belgilarni o'rganishga.
4. Populyatsiyaning genetik strukturasi va genofondini aniqlashga.
5. Belgining rivojlanishida muhit va irsiyat rolini aniqlashga.
1. Irsiy moyilligi bo'lgan kasalliklarni aniqlashga.
7. Antropogenezning genetik omillarini aniqlashga.

Bu usulni amaliyotda quyidagi bosqichlarda amaldga oshiriladi.

1. Populyatsiyaning bir qismi ajratib olinadi.
2. Tibbiyot muassasalari arxivi o'rganiladi.
3. Anketalar tarqatib, ma'lumotlar to'planadi.
4. To'plangan ma'lumotlar statistik tahlil qilinadi

Statistik tahlil qilishda quyidagi Hardy-Vaynberg tenglamalaridan foydalaniladi:

$$\text{I. } p+q=1(100\%) \quad \text{II. } p^2+2pq+q^2=1(100\%)$$

Bunda: p-dominant allel chastotasi

q-retsessiv allel chastotasi

p^2 -dominant gomozigot genotip chastotasi

$2pq$ -geterozigot genotip chastotasi

q^2 -retsessiv gomozigot genotip chastotasi

Molekulyar-genetika usullari-uch xil usuldan iborat:

1. Sekvenirlash
2. DNK-zondlari
3. Gen daktiloskopijasi (genotiposkopija)

A) *Sekvenirlash* - DNKda nukleotidlar ketma-ketligini aniqlash usuli. DNK-zondlari tayyorlash, genlarni klonlashtirishda, biotexnologiyada, gen terapiyasida qo'llaniladi.

B) *DNK-zondlari usuli* - zondning kasal DNKsi qismi bilan duragaylashishiga asoslangan. Zondlar - *mutant genga mos keluvchi, nishonlangan, qisqa nukleotidlar ketma-ketligi.*

Bu usul quyidagi maqsadlarda qo'llaniladi:

1. Mutant genning DNKda lokusini aniqlashda.
2. Gen mutatsiyalariga bog'liq kasalliklarga tashhis qo'yishda.
3. Genlarni xaritalashtirishda.
4. Genning geterozigot tashuvchilarni aniqlashda.

DNK-zondi usuli quyidagi bosqichlarda amalga oshiriladi.

1. Kasaldan bir nechta mg DNK olinadi.
2. DNKni restriktaza yordamida bo'laklarda ajratiladi.

3.Bo'laklarni elektroforez yordamida tartibli joylashtiriladi.

4.Alohida zanjirlar olish uchun denaturatsiyalanadi.

5.Fragmentlar membranali filtrlarga joylashtiriladi.

6.Filtrlarga nishonlangan zond kiritiladi.

7.Fotoemulsiyani ekspozitsiyalash yordamida duragaylashish joylari aniqlanadi

Agar o'rganilayotgan DNK qismi zondga komplementar bo'lsa - duragaylashish kuzatiladi. Bu qism izotop ta'sirida nurlanishi natijasida fotoqog'ozda shu joy qorayib ko'rinadi.

C). Gen daktiloskopiya usuli (genotiposkopiya). DNK molekulasida o'zgarmas (konservativ) va o'ta o'zgaruvchan (gipervariabel) qismlar mavjud. O'ta o'zgaruvchan nukleotidlar ketma-ketligi genomning juda kichik qismini (1-2%) tashkil qiladi. Saxslarning irsiy individualligi o'sha o'zgaruvchan qismlarga bog'liq.

Gen daktiloskopiya - insonlarda o'ta o'zgaruvchan DNK qismlarini aniqlashga asoslangan.

Gen daktiloskopiya amalga oshirish uchun tekshirilayotgan shaxs o'qimalaridan oz miqdorda DNK ajratib olinib, murakkab molekulyar-genetik usullarda o'ta-o'zgaruvchan DNK qismlari tahlil qilindi.

Gen daktiloskopiya - quyidagi maqsadlarda qollaniladi:

1.Shaxslarni aniqlashda.

2.Egizaklar zigotaligini aniqlashda.

3.Genning ota yoki onaga tegishliligini aniqlashda.

4.Ota-onalarni aniqlashda.

5.Odam genlarini xaritalashtirishda.

3. ASOSIY QISM

XIX asrda irsiy kasalliklar juda kam uchraydigan xastaliklar qatoriga kiritilar edi, ayni paytda 5000 ga yaqin irsiy kasalliklarning mavjudligi ma'lum. Har yili kamida yuzga yaqin irsiy kasalliklar aniqlanmoqda. Bunga sabab birinchidan, fanning tobora rivojlanib borishi natijasida odam organizmida kuzatiladigan jarayonlarning irsiy, biokimyoviy, fiziologik mexanizmlari tobora chuqur o'rganilmoqda, ikkinchidan, ekologik muhit sharoitlarining tobora ifloslanib borishi odam irsiyatida kelib chiqadigan buzilishlarni ko'paytirmoqda. Irsiy kasalliklarni bitta umumiy guruhga kiritilishi asosida kasallarga ota-onalarning jinsiy hujayralari orqali o'tgan irsiy axborotning buzilishlari yotadi. Irsiy kasalliklarning har xil klassifikatsiyalari mavjuddir. Irsiyat buzilishlarining miqdoriy ko'rsatkichlariga asoslanib: monogen (bir gen mutatsiyasi natijasida kelib chiqadigan) va poligen (bir necha mutant genlar ta'sirida rivojlanadigan) kasalliklar tafovut etiladi.

Ikkinchi xil tasnifning asosida esa, mutatsiyalar tasnifi yotadi, bunda ularning nomiga qarab, mexanizmlarini darhol tasavvur qilish mumkin:

1. Gen kasalliklari.
2. Xromosom kasalliklari.
3. Genom kasalliklari.
4. Irsiy moyillik yoki multifaktorial (ko'p omilli) kasalliklar.

Tabiiyki, monogen va gen kasalliklar bitta guruhdir, chunki bu kasalliklarning asosida ayrim genning mutatsiyasi yotadi. Mutant gen autosomada yoki geterosomada joylashishi mumkin. Gen mutatsiyalari metabolizmning tug'ma nuqsonlariga olib kelishi, ya'ni biokimyoviy namoyon bo'lishi mumkin. Bunday kasalliklar fermentopatiyalar, deb nomlanadi. Fermentopatiyalar natijasi fiziologik funktsiyalarning o'zgarishi, masalan, qon ivish sistemasining faolligi susayishi yoki morfologik belgilarning o'zgarishi - polidaktiliya - ko'p barmoqlilik sifatida namoyon bo'lishi mumkin. Lekin bu holatlarning asosiy sababi — birlamchi biokimyoviy nuqson ekanligini unutmaslik kerak. Ba'zan gen kasalliklarini molekular kasalliklar, deb ham ataladi, bu bilan DNK molekulasi darajasidagi buzilishlar mavjudligi ta'kidlanadi. Bunday kasalliklarni fenotipik namoyon bo'li-

shiga qarab, nuklein kislotalar, uglevodlar, lipidlar, minerallar almashinishi buzilishlari va hokazo guruhlarga ajratiladi.

Xromosoma kasalliklari uchun xromosomalar strukturasi o'zgarishi xarakterlidir. Bu holatlarda ham o'zgarishlar autosomalarda yoki geterosomalarda kuzatilib, deleksiyalar, inversiyalar, duplikatsiyalar va translokatsiyalar sifatida namoyon bo'lishi mumkin. Genom kasalliklari xromosomalar sonining o'zgarishi natijasida kelib chiqadi. Bunda xromosomalar sonining o'zgarishi gaploid to'plamining butunligicha ortishi (poliploidiya) yoki ayrim xromosomalar sonining ortishi yoki kamayishi (aneuploidiya, geteroploidiya) holatida kuzatilishi mumkin.

Irsiy kasalliklarni gen va xromosom kasalliklari guruhlariga ajratish quyidagi sabablarga ko'ra qulaydir. Gen kasalliklari bitta genning mutatsiyasi natijasida kelib chiqib, ayrim ferment kamchiligining tor simptomatikasini namoyon qiladi va bu kasalliklar avloddan avlodga o'tkaziladi. Xromosomalar aberratsiyalari yoki sonining o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan xromosoma kasalliklari esa, ota-onalarda kuzatilmasdan, ularning bolalarida murakkab rivojlanish buzilishlari kompleksi sifatida namoyon bo'ladi.

Irsiylanish tipiga qarab gen kasalliklari:

- a) autosoma-dominant;
- b) autosoma-retsessiv;
- d) jinsga bog'langan kasalliklar guruhlariga ajratiladi.

Xromosoma va genom mutatsiyalarida bemorda kasallikning to'liq shakli (mutatsiyalar gametalarda bo'lganda) yoki mozaik shakli (mutatsiyalar zigota maydalanishining ilk bosqichlarida kelib chiqqanida) kuzatilishi mumkin. Ayrim holatlarda irsiy kasalliklarning klinik tasnifi ham qo'llaniladi. Klinik tasnif a'zo va sistema tamoyiliga asoslangan. Masalan, quloq, tomoq, burun kasalliklari, asab sistemasi, teri kasalliklari va hokazo. Lekin bunday tasnif shartli bo'lishini unutmaslik kerak, chunki aynan bir xil kasallik birlamchi namoyon bo'lishiga qarab har xil guruhlarga kiritilishi mumkin, agar avval terida dog'lar yoki tugunchalar paydo bo'lsa, neyrofibromatoz bilan kasallangan shaxs teri kasalliklari klinikasida, agar unda miya o'simtasi paydo bo'lsa, neyroxirurgiya shifoxonasida davolanishi

mumkin. Shunday qilib, neyrofibromatoz irsiy kasalligi teri kasalliklari guruhiga ham, asab sistemasi kasalliklari guruhiga ham kiritilishi mumkin. Undan tashqari irsiy kasalliklarda birvarakayiga bir qancha sistemalarda o'zgarishlar namoyon bo'ladi. Shuning uchun ham irsiy kasalliklarning genetik tasnifi qulay va asosan, undan foydalaniladi.

1. Gen kasalliklari — gen mutatsiyalari natijasida kelib chiqib, avloddan avlodga beriladi va G. Mendel qonunlari asosida irsiylanadi.
2. Xromosom kasalliklari — xromosom va genom mutatsiyalari natijasida kelib chiqadi, xromosoma strukturasining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi.
3. Multifaktorial kasalliklar — ko'p omilli kasalliklar deyilib, ularning rivojlanishida ham genetik, ham muhit omili rol o'ynaydi. Kasallikka irsiy moyillik faqat qo'zg'atuvchi muhit omillari ta'sirida yuzaga chiqishi mumkin.
4. Somatik irsiy kasalliklar — somatik hujayralardagi mutatsiyalar natijasida kelib chiqadi. Ularga ayrim o'smalar, tug'ma rivojlanish poroklari, autoimmun kasalliklar kiradi.
5. Ona va bolaning bir-biriga mos kelmasligi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar. Bu kasalliklar organizmlardagi (ona va boladagi antigenlar ta'sirida) immunologik reaksiyalar natijasida kelib chiqadi.

3.2. Irsiy kasalliklarda klinik belgilarning yuzaga chiqishidagi asosiy xususiyatlar

Har qanday kasalliklar o'z klinik manzarasi va rivojlanish xususiyatlariga ega. Xuddi shunga o'xshash irsiy kasalliklarning ham o'z klinik manzarasi va rivojlanish jarayoni mavjud. Ko'pchilik bemorlarni kuzatish, tashxis qo'yish va davolash jarayonida irsiy kasal ekanligi aniqlanadi. Hozirda irsiy kasalliklarni aniqlashda quyidagi belgilarga qaraladi:

1. Irsiy kasallar erta aniqlanadi — chaqaloq tug'ilishi bilan 25 %, uch yoshgacha 70 %, keyingi davrlarda 90 %.
2. Irsiy kasallik surunkali kechadi — ko'pchiligi surunkali alomatlariga ega bo'lib, vaqt o'tgan sari kasallik kuchayib boradi. Chunki yosh ulg'aygan sari mutatsiyaga uchragan gen o'z ta'sirini kuchaytiradi. Bir xil bo'lgan irsiy kasallik mutant genning

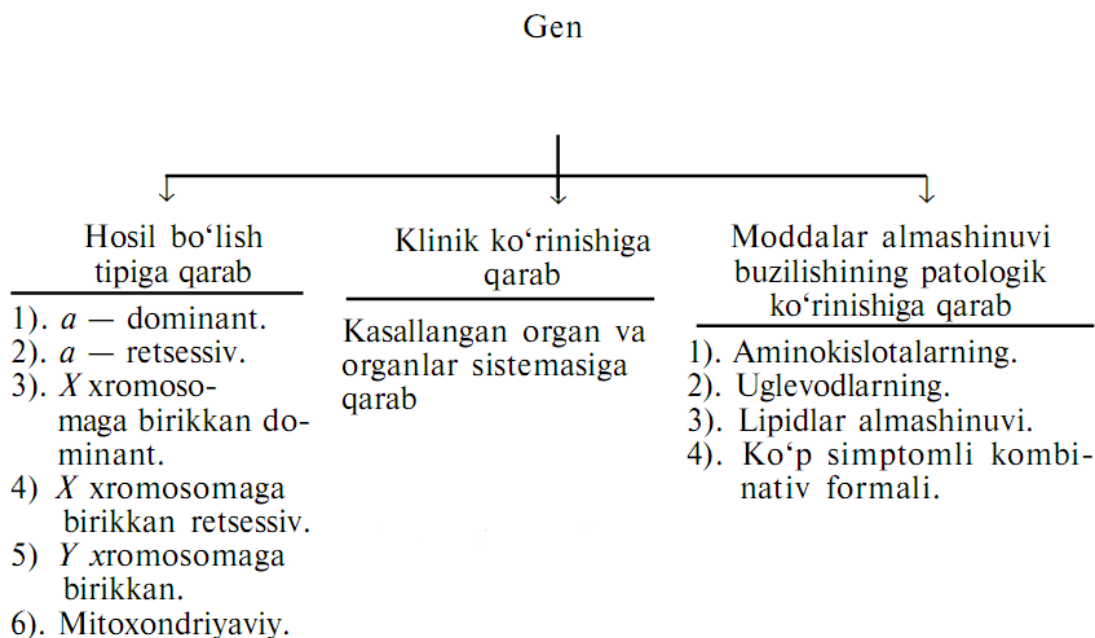
ta'sir darajasiga qarab, bemorlarda turlicha o'tadi. Kimdadir yuzaki, kimdadir og'irroq.

3. Irsiy kasalliklarni davolash — bunday bemorlarni to'liq davolab bo'lmaydi. Ularni davolash asosan simptomatikdir. Lekin ayrim tashqi omillar ta'sirida rivojlanadigan kasalliklarni davosi hozirda yaxshi o'rganilgan. Masalan, fenilketonuriya, alkap-tonuriya, qandli diabet va hokazo.

4. Ko'p simptomlilik xususiyati — irsiy kasalliklarning 60 % ga yaqini ko'p simptomlilik belgilariga ega. Undan tashqari tashxis yig'ish vaqtida irsiy kasallarda ko'p sonli simptomlar va sindromlar kuzatiladi. Masalan, marfan kasalligida suyak sistemasi, qon aylanish sistemasi va ko'rish organlari kasalliklari kuzatiladi. Tashxis qo'yish vaqtida esa, ularda kardiologik sindrom (yurak og'riqlari), respirator sindrom (nafas buzilishlari), yurak urishi aritmiyasi (taxikardiya), astenik sindrom (behollik, charchash, xotira va irodaning pasayishi) nevrotik buzilishlar (depressiya, ipoxondriya, isterik buzilishlar) va hokazo sindromlar kuzatiladi.

5. Irsiy kasalliklarning oilaviy xususiyati — tashxis yig'ish vaqtida ko'pgina bemorlar oilasida xuddi shunday kasal borligi yoki avlodida bo'lganligi aniqlanadi. Bu esa, kasalni irsiy ekanligidan dalolat beradi. Ba'zan esa, kasallik bemorlarda birinchi marta uchrayotganligi aniqlanadi. Sababi ota-onalarning geterozigota ko'rinishida kasallik tashuvchi gen bo'lib, dominant mutatsiyaga olib keladi. Natijada, kasallik yuzaga chiqadi. Oqsilni sintezlanmasligi natijasida sodir bo'ladigan kasalliklar eng ko'p uchraydi. Bunga fenilketonuriyani misol qilib olsak bo'ladi. Fenilalaninni tirozinga katalizlovchi fenilalanin gidrolaza fermenti jigarda yetishmasligi oqibatida yuzaga keladi. Bu bemorning qonida ortiqcha fenilalanin to'planib rivojlanib kelayotgan miyaga ta'sir qiladi. Fenilpirouzum kislotali oligofreniyaga olib keladi. Oqsilning birlamchi strukturasi buzilishi natijasida biror organi rivojlanishida kerak bo'ladigan hujayralar yetishmay qoladi va yurak poroklari kelib chiqadi. Masalan, Xolt-Orama sindromi (yoki yurak va qo'l sindromi) natijasida yurak oldi to'sig'ining anomaliyasi va bosh barmoq anomaliyasi kuzatiladi. Ko'pchilik bemorlarda bosh barmoq bo'lmasligi, barmoqlarning uch falangali bo'lishi kuzatiladi. Sindrom autosom-dominant tipda irsiylanadi. Ayrim hollarda

mutagen omil hujayradagi organoidlarga ta'sir qiladi (mitoxondriya, lizosoma, peroksisoma...). Bularga misol qilib, lizosomalardagi kasalliklarga — mukopolisaxaridoz, glikogenozlarni; peroksisomalarda — Selveger sindromi, Refsuma kasalligi (polinevretik ataksiya)ni olsak bo'ladi. Bu mutatsiya gen, molekula, hujayra, organ darajasida hosil bo'ladi. Umumiy qilib, gen kasalliklari quyidagicha klassifikatsiyalanadi:



Gen kasalliklari gen tuzilishining mutatsiyaga uchrashi natijasida kelib chiqadi.

Gen kasalliklarini ikki guruhga bo'lish mumkin:

- Monogen kasalliklar — (monofaktorial, ya'ni bir omilli) bitta genni o'zgarishi tufayli kelib chiqadi.
- Poligen kasalliklar — (multifaktorial, ya'ni ko'p omilli) bir necha genning o'zgarishi tufayli kelib chiqadi.

Monogen kasalliklar G. Mendel qonunlariga to'liq to'g'ri keladi. Agar odamlarda taxminan 100000 ga yaqin gen bor deb taxmin qilsak, shuncha miqdorda genlar ta'sirida hosil bo'ladigan irsiy kasalliklar sodir bo'lishi mumkin. Hozirgi zamon ma'lumotlariga ko'ra, bir genda kamida 500 nukleotid bo'lib, ular bir necha o'n, yuz marta mutatsiyaga uchrashi mumkin. Mutatsiya har qanday genda hosil bo'lishi mumkin.

Genning oʻzgarishi natijasida oqsil molekulasi tuzilishi ham oʻzgaradi. Gen kasalliklari oqsillarining shikastlanishiga qarab uch guruhga boʻlinadi:

- I guruh — strukturaviy oqsillarning shikastlanishi natijasida ulardagi kollagen toʻqimalar oʻzgaradi va organizmning biriktiruvchi toʻqimalari kasallanadi (miopatiya);
- II guruh — transport oqsillarining shikastlanishi natijasida organizmdagi kislorod tashiydigan gemoglobinni tuzilishi oʻzgaradi va ogʻir anemiya kasalligi kelib chiqadi (gemofiliya, talassemiya).
- III guruh fermentlarning shikastlanishi enzimopatiya (fermentopatiya) deb nomlanadi. Boshqa guruh kasalliklariga nisbatan yaxshi oʻrganilgan monogen kasallikdir. Enzimopatiyalar koʻpincha maʼlum bir ferment boʻlmasligi yoki yetishmasligi natijasida hosil boʻladi va biokimyoviy reaksiyalarning susayishi yoki toʻxtab qolishiga olib keladi. Enzimopatiyalar tegishli fermentning sintezlanishini taʼminlab beradigan genlarning mutatsiyalarga uchrashi tufayli kelib chiqadi. Koʻpchilik hollarda enzimopatiyalar, aqliy qoloqlik bilan birga oʻtadi. Yangi tugʻilgan chaqaloqlarda uchrash nisbati 0,1—0,5 % ni tashkil qiladi. Ammo irsiy kasalliklar uchrashi nisbatan turli populatsiyada va turli geografik zonada ancha farq qiladi. Bular bir qancha sabablarga: izolatsiya, muhitning taʼsiriga, tanlash omiliga bogʻliq boʻladi.

Gen kasalliklari hosil boʻlishiga qarab gen, molekula, hujayra, organ va organizm darajasida boʻladi. Gen kasalliklarini ham alohida yagona tasnifi yoʻq. Ularni mutagen omillarni taʼsiriga qarab aniqlanadi. Qaysi bir moddalar almashinuvi buzilganligiga qarab bir necha guruhdagi gen kasalliklari farq qilinadi. Uglevodlar almashinuvi, aminokislotalar, lipidlar, sirkulatsiyadagi oqsillar buzilishidan kelib chiqadigan (gemoglobinopatiya, oqsillar strukturasi buzilishi va boshq.) irsiy kasalliklar.

3.1. Aminokislotalar almashinuvining buzilishi

Almashinuvning irsiy kamchiliklari orasida irsiy aminoasidopatiya eng katta guruhni tashkil qiladi. Nasldan naslga berilishi autosom — retsessiv holda.

Kasallikning rivojlanishi aminokislotalar katobolizmi yoki anobolizmiga javob beruvchi u yoki bu fermentning yetishmovchiligi tufayli yuzaga keladi.

Fenilketonuriya. Bu kasallikni birinchi marta norvegiyalik shifokor F. Fyoling 1934-yilda aniqlagan. Shuning uchun ko'pincha «Fyoling kasalligi» deb nomlanadi. Fyoling rivojlanishda orqada qolgan ikki bolaning siydigini biokimyoviy usulda tekshirib, bolaning siydigida «sichqon hidiga» o'xshash is borligini aniqlagan. U bolalar siydigiga 5 % li temir (III) xlorid eritmasi va uksus kislotasini qo'shganda siydik rangi yashilga bo'yalgan. Sog'lom odamda bu modda uchramaydi. Hozirgi kunda bu irsiy kasallik ekanligi aniqlangan. Irsiy kamchilik ovqat bilan kiruvchi fenilalaninni tirozinga katalizlovchi fenilalanin gidroksilaza fermenti jigarda yetishmovchiligi natijasida yuzaga kelishi ma'lum bo'ldi. Bemor qonida ortiqcha fenilalanin to'planib, o'sib kelayotgan bolaning miyasiga ta'sir qilishi aniqlangan. Bola tug'ilgandan keyingi birinchi oylarda ko'pincha kasallik belgilari ko'rinmasligi, vazn jihatdan ham yaxshi rivojlanishi mumkin. Shunisi qiziqki, 90 % bolalar oq-sariq sochli, oq badan va havorang ko'zli bo'lishadi (uchrash chastotasi ko'pchilik yevropoid irq'larga mansub). Ba'zi chaqaloqlar tug'ilgan kundan boshlab bo'shashgan, uyquchan, zaif bo'ladi, o'yinchoqlarga e'tibor berishmaydi, tovushlarga qayrilib qarashmaydi. Kasallikning boshlang'ich belgisi qusishdan iborat. Bolaning 2,5 yoshdan boshlab boshqalarga nisbatan o'sishining to'xtashi ravshanroq bilinadi, bola tuyg'usi (emotsiya) pasayadi. Ular hech narsa bilan qiziqishmaydi, diqqatlari susayadi, ota-ona va boshqa bolalarga intilishmaydi, jismoniy rivojlanishlari ham pasayadi. Kasal bolalarning o'tira olishi yoki turishi, yura boshlashi tengdoshlariga qaraganda ancha kechikadi. Bunday bolalarda tish chiqishi 11—12 oylargacha kechikadi. Fenilketonuriya bilan kasallangan bolalarda muskul tonuslari oshib ketishi sababli, gavda tuzilishi buziladi, jumladan, qo'llari bukilib, oyoqlari egilib qoladi. Bemorning yurishi qiyinlashadi, mayda qadam tashlab, tez-tez qoqilib yurishadi. Bunday hol ustiga yana tutqanoq xastaligi qo'shiladi. Kasallik nasldan naslga autosom-retsessiv holda o'tadi. Davolash yaxshi natija beradi. Hozirda bu kasallikni aniqlashda mikrobiologik Gatri test usuli qo'llaniladi. Bunda bemor bola qoni β - fenilalaninning ingibitori qo'shilgan muhitga solinadi va undagi bakteriyalarni

o`lishiga qarab kasallik aniqlanadi. Bemor doimiy biokimyoviy tekshiruv nazoratida bo`ladi. Davosi: diyetoterapiya. Fenilalanin miqdori kamaytirilgan uglevod, ma`danli tuz, darmondorilarga boy parhez buyuriladi.

Albinizm. Bu kasallik tirozin degan aminokislotani melanin pigmentiga aylantiruvchi tirozinaza fermenti bo`lmasligidan kelib chiqadi. Ayrim bemorlarda melanin mutlaqo hosil bo`lmaydi yoki shu qadar kam miqdorda hosil bo`ladiki, odamning terisi, sochlari juda oppoq, ko`zlari esa, qizil bo`lib qoladi (pigment yo`qligidan to`r pardaning qon tomirlari to`silmay qoladi). Yoruqlikka qaray olmaslik va ko`zlarning odatdan tashqari rangda bo`lishi bundayodamlarni qora ko`zoynak taqib yurishga majbur qiladi. Albinizm atamasini 1660-yilda portugal tarixchisi Baltazar afrikalik qora tanlilar orasida oq tanli negrlarni uchrashini ko`rib ta`riflagan. «Albino» atamasi lotincha «albus» oq ma`nosini anglatadi. Ekvatorial Afrikada hozirda ham butun bir qabila albinoslar saqlanib qolgan. Amerikada ham to`liq albinizmli kishilar yashaydigan qishloq bor. Ular faqat kechasi tirikchilik qilishadi, kunduzi esa, uyidan tashqariga chiqishmaydi. Amerikalik olimlar ularni tibbiy ko`rikdan o`tkazib turishadi. Hozirgi kunda ular uchun teriga surtiladigan dori yaratilgan. Bu dori yordamida odam quyoshda 2 soat yurishi mumkin.

Klinik ko`rinishlari bo`yicha albinizm quyidagi shakllarda uchraydi:

1. Ko`z albinizmi;
2. Teri albinizmi;
3. Ko`z-teri albinizmi.

Ko`z albinizmi — asosan ko`zdagi pigmentlarning bo`lmasligi bilan kechadi. Soch va terida pigmentlanish me`yorda bo`ladi. Autosom-retsessiv va X xromosomaga birikkan holda irsiylanadi. Teri albinizmi — tananing ayrim joylarida oq dog`larning bo`lishi bilan xarakterlanadi. Ko`pincha ko`z, soch rangi o`zgarmaydi. Tanning yuqori tomonida qosh, soch ostida, bo`yin va daxon qismlarida dog`lar bo`ladi. Autosom-dominant holda irsiylanadi. Ba`zan teri albinizmi soqovlik bilan birga kechadi (Vardenburg sindromi). Ko`z-teri albinizmining o`ziga xos xususiyatlari bor. Bunda teri, soch, ko`zlardagi pigmentatsiyaning yo`qolishi kuzatiladi. Ko`z och ko`kish, cheti qizg`ish hoshiyasi bo`lib ko`rinadi. Sochlar och sariq, ko`pincha sut

rangida, teri oqish boʻladi. Bunga sabab, melanin pigmentini umuman yoʻqligidir. Autosom-retsessiv holda nasllanadi.

Alkaptonuriya kasalligi 1908-yilda Garrod tomonidan taʼriflangan boʻlib, autosom retsessiv holda irsiylanishi aytilgan. Bu kasallikni tashuvchi geterozigot organizmlar artrit va yurak-qon tomiri kasalliklaridan azob chekishadi. Kasallikning populatsiyada uchrash darajasi 5:1000000 dir.

Alkaptonuriya kasalligida fenilalanin va tirozinning keyingi koʻrinishlariga oʻtish jarayoni buziladi. Fenilalanin hisobiga va ovqat bilan organizmga tushgan tirozin meʼyorda P-gidroksifenil pirouzum kislotasiga aylanadi. Bu esa, ferment (gomogentizinoksidaza) yordamida gomogentizin kislotaga aylanadi. Alkaptonuriya kasalligida esa, ferment sintezini belgilovchi gen mutatsiyaga uchragani uchun organizmda bu ferment juda kamayib ketadi. Natijada, toʻqimalar va fiziologik suyuqliklarda gomogentizin kislotasi toʻplanib qoladi. Jigar va buyraklarda esa, gomogentizin kislotasining yetishmovchiligi kuzatiladi. Bu kasallikda bola tugʻilishi bilan siydigi toʻq rangda boʻladi. Sababi, siydik tarkibidagi alkapton havoda oksidlanib, qora rangga boʻyaladi. Yoshlikda kasallik sezilarsiz oʻtib, yosh ulgʻaygan sari xastalik belgilari paydo boʻla boshlaydi. Boʻgʻimlardagi togʻaylar sariq binafsharangga kiradi, quloq suprasi va burun togʻaylari qorayadi. Artritlar (yunon. artron — boʻgʻim) avj oladi. Davosi: parhez qilib, bemor fenilalanin va tirozini koʻp boʻlgan ozuqani kam isteʼmol qilishi kerak. Katta dozada C vitamini beriladi.

.3.2. Uglevodlar almashinuvining buzilishi

Uglevodlar almashinuvining buzilishi bilan yuzaga chiqadigan kasalliklar xilma-xildir. Organizmdagi mono, diva polisaxaridlarni parchalovchi fermentning sintezida qatnashuvchi genning mutatsiyasi natijasida galaktozemiya, fruktozemiya, pentozuriya, qand kasalligi va boshqa kasalliklar yuzaga chiqadi. Glikogenning toʻplanib qolishidan glikogenez va uglevodlar — aminining toʻplanishidan esa, mukopolisaxaridoz kasalliklari paydo boʻladi.

Galaktozemiya. Bu kasallikda uglevodlar almashinuvi buziladi. Xastalik jigar faoliyatining izdan chiqishiga, toʻqimalarda (qonda ham) galaktoza toʻplanib qolishiga bogʻliq. Davo qilinmasa, jigar serrozi boshlanadi, hayot uchun muhim

bo'lgan boshqa organlar ham patologik jarayonga qo'shiladi. Pirovard natijada, kasallik oqibatida bemorning esi past bo'lib qolib, barvaqt o'lib ketadi. Yangi tug'ilgan chaqaloq sut ema boshlashi bilanoq badani sarg'ayib, qayt qila boshlaydi, dispeptik o'zgarishlar paydo bo'ladi, tanasining massasi kamayib boradi. Kasallik barvaqt aniqlanganida 3 yoshgacha bo'lgan bolalar sutsiz ovqatga o'tkaziladi, ya'ni ularning ovqatidan galaktozali masalliqlar chiqarib tashlanadi. Bunday bolalar odatdagicha o'sib boradi va ular ruhiyatida o'zgarish kuzatilmaydi. Shu kasallikka olib keladigan gen tashuvchanlik, ya'ni geterozigotalar soni o'rta hisobda 1:70000 ni tashkil etadi. Kasallik ko'proq shu xastalik bilan og'rikanlar oilasida uchraydi. Tug'ilgan bolalar fenotipik sog'lom hisoblansa ham, kasallik tashuvchi hisoblanishadi va sut mahsulotlarini iste'mol qila olishmaydi. Kasallik birinchi marta 1908-yilda Reuss tomonidan ta'riflangan. 1917-yilda Gyoppert bir oilada shu kasallik bilan xastalangan to'rt bola borligi haqida ma'lumot bergan. Galaktozemiya kasalligi Masson va Turner tomonidan to'liq ta'riflab berilgan. Davosi: kasal bolalar ovqatidan galaktoza va laktoza uglevodlari bor sut va sutli mahsulotlar chiqarib tashlanadi. O'rniga tuxum, margarin, guruch uni, go'sht, baliq va sabzavotlardan tayyorlangan bo'tqalar hamda qaynatmalar buyuriladi.

Mukopolisaxaridozlar. Bu kasalliklar mukopolisaxaridozlar almashinuvining buzilishidan kelib chiqadi. To'qimalarda o'zgarish bo'lib suyak sistemasiga, asab sistemasiga, ko'zga ta'sir qiladi. Mukopolisaxaridlar hujayralardagi lizasomalarda ko'plab to'planadi. Chunki lizosomada ularni parchalovchi fermentlar bo'lmaydi. Mukopolisaxaridoz kasalligi bilan og'rikanlarda skelet, kalla suyagi, yuz, ko'z va ichki organlar tuzilishi o'zgaradi hamda aqliy zaiflik kuzatiladi. Mukopolisaxaridlar taloq, tog'ay, suyak ko'migi va qo'shimcha to'qimalarda to'planib, qon hamda siydikka ajralib chiqadi. Xasta bolalar uzog'i bilan 12 yoshgacha yashashi mumkin. Bu kasallik bilan og'rikanlar Parijdagi Nort-Dam ibodatxonasini bezash uchun ishlangan gargoidlar, ya'ni mayib-majruh mahluqlarga o'xshab ketadi. Hozirgi kunda mukopolisaxaridoz kasalligining to'qqiz xili mavjud bo'lib, barchasi ham bir xil fenotipik ko'rinishini yuzaga chiqaradi. Mukopolisaxaridozlarning barcha turi, autosomadagi retsessiv gen orqali irsiyatga o'tadi.

I tip — Gurler sindromi deyilib, 1919-yilda G. Gurler tomonidan ta'riflangan. Yangi tug'ilgan chaqaloqlar hech qanday tashqi belgilarsiz bo'lib (faqat tana vazni ko'proq bo'ladi), 2-oyligidan boshlab, tanasi, yuz tuzilishi o'zgarib boradi. Bolalarda past bo'ylik, kalla, qo'l va umurtqalarda o'zgarishlar kuzatiladi. Og'zi ochiq holda bo'ladi. Asosan, bunday kasalga chalinganlar 10—12 yoshgacha yashaydi. A - gialuronidaza fermenti yetishmasligi va mukopolisaxaridlarni katobolizmini buzilishi natijasida kelib chiqadi. Kasal bolalar qoni tekshirilganda, qondagi limfotsit hujayralarning markazida qora dog' borligi kuzatiladi. Chunki mukopolisaxaridlar to'qimalarda, hujayralarda, pereferik asab tugunlarida (gangliya), taloqda va boshqa organlarda to'planadi.

II tip — Gunter sindromi deyilib (ayrim adabiyotlarda Xanter sindromi, deb ataladi), 1917-yilda S. Gunter tomonidan ta'riflangan. Bu kasallik bilan tug'ilgan bolalarda 1—2 yoshgacha hech qanday klinik belgilar kuzatilmaydi. Bu II tip kasalligi mukopolisaxaridoz kasalligining boshqa tiplariga nisbatan biroz yengil shaklda kechadi. Faqat ayrim hollarda tashqi nafas olish a'zolari riniti yoki makro- va skafotsifaliya, kindik churrallari kuzatiladi. 2 yoshdan oshganda, bo'y o'sishi sekinlashadi, tana terisi qalinlashib, kalta bo'yin va tishlar chiqishi kamayadi. Bu holdagi kasallarning 60 yoshgacha yashaganliklari hisobga olingan. Lekin ko'pincha ular 20 yoshlarida yurak-qon tomiri yetishmovchiligidan nobud bo'ladilar. X xromosomada joylashgan retsessiv gen mutatsiyasi natijasida kelib chiqadi.

III tip — Sanfilipo sindromi deyilib, 1963-yilda S. Sanfilipo tomonidan ta'riflangan. Bu holdagi kasallik boshqalariga nisbatan ancha yengil klinik ko'rinishga ega bo'lib, bolalar 2—3, ba'zan maktab yoshigacha o'sishlari me'yorda bo'ladi. Keyinchalik bolalar ruhiyatida o'zgarishlar sodir bo'lib, uyquasi buziladi, jahldorlik rivojlanadi, o'ylash qobiliyati, qunti pasayadi va nutqi o'zgaradi. Karlik va ko'z gavharining xiralashuvi kuzatiladi. Ichki organlarda ham o'zgarishlar sodir bo'lib jigar, taloq kattalashadi, bosh miya faoliyati buziladi. Ular 20—30 yoshlargacha yashaydi.

IV tip — Morkio sindromi, Braylsford sindromi deyilib, 1929-yilda L. Morkio va A. Braylsford tomonidan ta'riflangan. Asosan, bunday kasallikka chalingan bolalarning 2 yoshdan boshlab bo'y o'sishi sekinlashib, suyak deformatsiyalari (ko'krak,

umurtqada bukrilik) sodir boʻladi (kifoskolioz), qoʻl-oyoqlar kaltalashishi, boʻyin qisqarishi, aqlda oʻzgarish kuzatilmaydi. Yuz tuzilishi ham oʻzgaradi. β -galaktozidazalarni yetishmasligidan hosil boʻladi. Autosom-retsessiv holda irsiylanadi.

Qandli diabet. Bu kasallik organizmda modda almashinuvi, asosan, qand almashinuvi buzilishi natijasida kelib chiqadi. Diabet kasalligida qonda qand miqdori oshib ketadi. Qand siydik orqali ham ajrala boshlaydi. Qandning siydikdagi miqdori kasalning ogʻir-yengilligini koʻrsatkichi hisoblanadi.

Diabetning belgilariga: tez-tez siyish, chanqash, koʻp ovqat yeyish, ozib ketish, teri va shilliq qavatlar namlanishining kamayishi (masalan, ogʻiz qurishi) kiradi. Kasallik oʻz vaqtida davolanmasa, har xil ogʻir asoratlar paydo boʻladi. Unda asab sistemasi, buyrak, koʻz va boshqa organlarning ogʻir kasalliklari roʻy beradi. Kasallangan genlar odamlar orasida keng tarqalgan, chunki xastalik nasldan naslga ikki xil holda: autosom-retsessiv va dominant tiplarda oʻtadi. Hozirgi davrda yer yuzida 20 mln qandli diabet kasalligi borligi qayd qilingan. Davolash usullari yaxshi ishlangan.

5.3.3. Lipidlar almashinuvining buzilishi

Organizmda fosfolipid va glikolipidlarning parchalanishi fermentlar ishtirokida boradi. Fermentlar sintezini esa, maxsus genlar boshqarib turadi. Bu genlar mutatsiyaga uchraganda fermentlar hosil boʻlmaydi va organizmda lipidlar toʻplanib qoladi. Organizmda lipidlarning toʻplanishi esa, koʻpgina kasalliklarning paydo boʻlishiga olib keladi. Masalan, ganglioizidoz, sfigomiyelinoz, glukoserebrozidoz. Lipidlar almashinuvi buzilishidan, asosan, leykodistrofiya kasalliklari kelib chiqadi. Ganglioizidoz. Kasallik 1964-yilda Norman tomonidan taʼriflangan boʻlib, toʻrt tipi mavjud. I tipi — Norman-Landiga kasalligi deyilib, mukopolisaxaridozga oʻxshab ketadi. Bu kasallikda ganglioizidlar almashinuvini boshqaruvchi geksozaleinidaza fermenti juda kamayib ketadi. Ganglioizidlarning koʻpchilik qismi bosh miyada, jigarda, taloqda, koʻzning toʻr pardasida toʻplanib, aqliy zaiflik, qoʻl va oyoqlar harakatining susayishi va koʻrish qobiliyatining buzilishiga olib keladi. Koʻpincha

tashqi belgilari bilan Gurler sindromiga ham o'xshab ketadi. Kasallik autosomali-retsessiv belgi bo'lib 1:250000 nisbatda uchraydi. Bu kasallikka duchor bo'lganlar 2—4 yoshligidayoq vafot etadi.

II tipi — Tay-Saks sindromi yoki amavrotik idiotiya deb ataladi. Ko'pincha yahudiylar orasida uchraydi. Kasallik 4—5 oyligidan boshlanib, ko'rish qobiliyati pasayishi natijasida ko'r bo'lib qoladilar, intellekt o'ta pasayadi va xastalikning doimiy belgilaridan biri, bemorlarning ovozga juda kuchli ta'sirlanishidir. Bunday kasallar to'satdan chiqqan ovozga qo'llarini ko'tarib, oyoqlarini yozish va yig'ib olish kabi harakatlar bilan javob berishadi va 1,5—2 yoshlarida o'lib ketishadi.

Gangliozidoz III tipi — 1974-yilda Miller tomonidan ta'riflangan. 5 oygacha bolalar normal rivojlanadi, keyinchalik esa, muskullar tonusi pasayib, tomirlar tortisha boshlaydi. 2 yoshga yetganda, muskullar tonusi o'zgarib, tomir tortishishi kamayadi. Ko'pincha, bu kasallikka chalingan bolalar 2—3 yoshida gapirib, yura boshlaydi. Kasallikning genetik tomonlari yaxshi o'rganilmagan.

Gangliozidoz IV tipi — 1974-yilda Lauden tomonidan o'rganilib ta'riflangan. Rengenologik tekshirishlar natijasida miya suyaklarining qalinlashishi, naysimon suyaklarning osteoporozi va umurtqa suyaklarining yassilashuvi kuzatiladi. 4—5 yoshga to'lgan kasal bola yurishga qiynaladi, bir-ikki yil ichida tayanch harakat sistemasi, nutqi va intellektida o'zgarishlar sodir bo'ladi.

Leykodistrofiya. Bu kasallik miyelin tarkibiga kiruvchi lipidlar almashinuvining buzilishi bilan yuzaga keladi. Miyelinning parchalanishi natijasida nerv hujayralarida lipidlar to'planadi va shu hujayralarni zaharlaydi. Bosh miya katta yarim sharlarining ikki tomonida, miyachada o'zgarishlar sodir bo'ladi. Keyinchalik orqa miyada ham o'zgarishlar kuzatiladi. Leykodistrofiya kasalligida, aqliy zaiflik, harakatsizlik, ko'rish nervining ta'sirchanligi yo'qolishi, eshitish xususiyatining pasayishi va boshqa belgilar kuzatiladi. Ayrim holatlarda kasallik belgilari 20 yoshdan keyin yuzaga chiqishi ham mumkin. Kasallik autosoma-retsessiv holda nasldan naslga o'tadi.

5.4. Xromosoma kasalliklari

Xromosomalar soni, hajmi va tuzilishining o'zgarishi bilan sodir bo'ladigan kasalliklarga xromosoma kasalliklari, deyiladi. Hamma xromosoma kasalliklarini ikki turga bo'lish mumkin:

1. Autosomalarning son va struktur anomaliyalari;
2. Jinsiy xromosoma son anomaliyalari.

5.4.1. Autosomalarning son va struktur anomaliyalari

Autosomal son struktur anomaliyasida, asosan, chala trisomiya yoki chala monosomiya ro'y beradi. Chala trisomiyada deleksiya natijasida xromosomaning bir bo'lagi boshqa bir xromosomaga borib qo'shiladi. Natijada, xromosomalarning trisomiyasi sodir bo'ladi (translokatsiya). Chala trisomiya sindromida, asosan, D, E, G guruh xromosomalarining trisomiyalari kuzatiladi. A, B va C guruh xromosomalarining trisomiyasi esa, hamisha organizmning o'limiga olib keladi. Chaqaloqlar tug'ilmasdan tabiiy abort tarzida nobud bo'ladi. Agar 21-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa, anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallikni 21-trisomiya yoki Daun kasalligi, deb ataladi. 18-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa, bunda anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallikka E-trisomiya yoki Edvars sindromi, 13-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa, anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallikni D-trisomiya yoki Patau sindromi, deyiladi. Ba'zi hollarda esa, xromosomalar soni me'yorida saqlanib qolib, lekin xromosomalar tuzilishi deleksiya natijasida o'z tuzilishini o'zgartiradi. Ularni chala monosomiya sindromi, deb ataladi. Masalan, juft xromosomaning bittasida deleksiya sodir bo'lib, bir bo'lagi ajralsa, natijada har xil chala monosomiya sindromlari —Volff-Girshorn (4p) sindromi; «Mushuk miyovlashi» (5p) sindromi, Orbeli (13q) sindromi va 9p, 11p, 18p, 21q, 22q sindromlari paydo bo'ladi.

Daun kasalligi. Daun sindromini birinchi marta 1866-yilda ingliz bolalar shifokori

L. Daun ta'riflagan. 1959-yilda fransuz genetigi J. Lejen tomonidan o'rganilib, asosiy sababi 21-xromosomani uchta bo'lib qolishi ekanligi aniqlangan. Daun kasalligiga uchragan hamma bolalar har xil oilalarda tug'ilgan bo'lsa ham, tashqi qiyofasi bir-biriga juda o'xshash bo'ladi, ko'zi qiyshiq kemali, kichkina, chuchvara quloq, bosh suyaklarining formasi buzilishi, barmoqlari kalta, jimjilog'ining

qiyshayib qolishi, birinchi va ikkinchi oyoq barmoqlari orasidagi masofa kengayishi, kaft terisida ko'ndalang iz paydo bo'lishi xarakterlidir. Bunday kasalning tili kattalashgan bo'lib, katta-katta yorilgansimon izlar paydo bo'ladi. Bolaning o'sishi va harakati rivojlanmaydi, muskullar tonusi pasayib ketadi. Ko'pincha neyro-endokrin o'zgarishlar vujudga kelgani uchun bolalar semirib ketishadi. Bunday bolalar o'ziga xos xarakterga ega: muloyim, aytilgan gapga quloq soladigan, biror ish buyurilsa, uni so'zsiz bajaradigan

bo'ladilar. Shuni nazarda tutib, ularga o'z-o'ziga xizmat qilishni va oddiy ishlarni o'rgatish mumkin. Bemorning umri qisqa bo'ladi, ular ichki organlarining rivojlanmasligi tufayli paydo bo'lgan kasalliklardan vafot etishadi. Ba'zida 60—70 yoshgacha yashagan hollari ham ma'lum.

Daun kasalligi bilan og'rigan ayoldan ayrim hollarda bola tug'ilishi mumkin. Kasal bolaning tug'ilish ehtimoliga ona yoshining ta'siri katta bo'ladi. Ayniqsa, 35 yoshdan keyin tug'ilgan bolaning Daun kasalligi bilan og'rish ehtimoli ortib boradi, 45 yoshdan keyin bu 1:20, 1:45 nisbatga ko'tarilib ketadi. Otaning yoshi esa, deyarli, ahamiyatga ega bo'lmaydi.

30-rasm. Daun sindromi (21-xromosoma trisomiyasi).

1 2 3 4 5 6

7 8 9 10 11 12

13 14 15

16 17 18 19 20

21 22 x y

Shunday qilib, kasallikning kelib chiqishi nasldan naslga o'tishida onaning yoshi va ota-onada anomaliya xromosomalarining borligi katta rol o'ynaydi. Agar onada balanslangan yashirin translokatsiya bo'lsa, kasal bolaning tug'ilish xavfi onaning yoshidan qat'iy nazar, 30—50 % tashkil qiladi. O'rta hisob bilan olganda, tug'ilayotgan 700 chaqaloqdan biri Daun kasaliga

uchraydi. Daun kasalligini davolash kompleks olib boriladi: gormon bilan davolash (tireiodin, profizon), modda almashinuv¹²⁷ jarayonini kuchaytirish uchun nerabol, glutamin kislota, se-rebrolizin, nuredal, B guruh vitaminlari beriladi. Pedagog va logoped bilan shug`ullanish qoniqarli natija beradi.

Trisomiya-E sindromi, Edvars sindromi
(18-xromosoma trisomiyasi)

Trisomiya-E sindromini birinchi bo`lib, Edwards tomonidan 1960-yilda aniqlangan. Bu kasallikni 18-xromosoma trisomiyasi ham deyiladi. Edvars kasalligi bilan tug`ilgan o`g`il bolalar uzoq yashamasdan hayotining dastlabki oylaridayoq vafot etadi. Qiz bolalar esa, 2—3 yoshgacha yashashi mumkin. Tug`ilgan 4500 chaqaloqning bittasida shu kasallik belgilari uchraydi. Kasallarning 70 % bir oygacha yana 7 % bir yoshgacha yashaydi. Bemor bolalarning atigi 1 % o`n yoshgacha yashashi mumkin.

Trisomiya-E sindromida bola kichik vaznda, chala tug`iladi.

Kasallikning asosiy belgilari: bosh suyagi o`zgargan, yassi peshana, ko`z kosalari kichkina va bir-biridan normadan ko`ra uzoq-roqda, dahani ingichka, jag`lari va og`iz bo`shlig`i kichkina, tanglayi baland, quloqlari

juda pastda joylashgan,
barmoqlari changak holda
bo`ladi (31-rasm).

Bunday bolalarning ovozi chiqmaydi, ko`z olmalari noto`g`ri harakat qiladi. Yurak va ichki organlarida chalalik alo-matlari bo`ladi. Asab sistemasi rivojlanmaydi.

Edwards sindromi—hayot

uchun muhim organlarda bir talay kamchiliklar bo`lishi bilan ifodalanadi (bosh miyada katta yarim sharlar po`stlog`ining hujayralari o`zgarib qoladi, qizil yadro va miyacha hujayralari atrofiyaga uchraydi; yurak, o`pka, buyraklarda nuqsonlar bo`ladi).

Prognoz: bunday chaqaloqlar ko`pincha 6 oydan ko`p yashamaydi. Davosi simptomatikdir.

Trisomiya-D sindromi, Patau sindromi

31-rasm. Edwards sindromi.128

(13-xromosoma trisomiyasi)

Patau sindromi D guruhi xromosomalaridan biriga taalluqli geteroploidiya oqibatida kelib chiqadi. Bosh miyada bir talay kamchiliklar bo`lishi (peshana bo`laklari, miyacha uchinchi qorinchaning rivojlanmay qolishi), yurak-qon tomiri sistemasi, buyraklar va boshqa organlarda ko`pgina yetishmovchiliklar bo`lishi bilan namoyon bo`ladiki, bu bolaning barvaqt (3—4 oyligida) o`lib ketishiga olib keladi. Patau sindromi ko`pincha, qiz bolalarda topiladi. 4000 chaqaloqdan bittasida uchraydi (32-rasm). Bunday bolalar kichik vaznda, katta yoki haddan tashqari kichik bosh
32-rasm. Patau sindromi.

bilan tug`iladilar. Yuz skeleti o`smaydi:

ko`z kosasi kichkina, lab va tanglay

tutashmasdan ajralib turadi. Burun

asosidagi suyaklar yo`q bo`lganligi

uchun puchuq tug`iladi. Qo`l, oyoq

panja shakli o`zgargan bo`ladi. Ularda

ko`pincha polidaktiliya kuzatiladi. Trisomiya-D sindromi Patau

tomonidan 1966-yilda ta`riflangan. Bu sindrom 13 juft

autosomaning trisomiyasi bo`lib, yirik A, B va C guruh

xromosomalarining trisomiyalari ham kuzatiladi. Bunday

trisomiyalar hamisha o`limga olib boradi.

«Mushuk miyovlashi» sindromi

Kasallikni 1960-yilda Jekobs o`rgangan. 1963-yilda birinchi marta I. Leyenne tomonidan asosiy belgilari tasvirlab berilgan (33-rasm). Hozirgi paytga kelib 300 dan ortiq o`ziga xos sindromli bolalar aniqlangan. Barcha bemorlarga sitologiya usulda 5-gomologik xromosomalardan birining qisqa yelkasini taxminan uchdan biriga¹²⁹ qisqargani ma'lum bo`ldi. Bu kasalga o`g`il bolalarga nisbatan qizlar ko`proq chalinadi. Kasallik ko`pincha chala tug`ilish holatlari bilan namoyon bo`ladi: chaqaloqning boshi kichik, quloqlari past joylashgan, bo`yni qisqa, qo`l barmoqlari to`rttadan bo`ladi. Hiqildoq muskullari anomaliyalari tufayli chaqaloqning ovozi mushuk miyovlashini eslatadi. Shuning uchun bu kasallik «Mushuk chinqirig`i yoki miyovlashi» deyiladi. Kasal qo`l, oyoq, tana mushaklari tonusining pasayishi bilan xarakterlidir. Bu kasallikka chalingan bolalar o`sishdan qolishadi. Simptomatik davo qilinadi. Kasallik B guruh autosomaning 4- yoki 5-xromosoma kichik yelkasining deleksiyasi (uzilishi) natijasida kelib chiqadi.

5.4.2. JINSIY XROMOSOMA SON ANOMALIYALARI

Me'yorda jinsiy xromosomalar ayollarda XX, erkaklarda XY ko`rinishda bo`lsa, son anomaliyalarida bu ko`rsatkichlar o`zgaradi. Jinsiy

xromosomalar son anomaliyalarida quyidagi kasalliklar yuz beradi:

1. Ayollar polisomiyasi, X trisomiya sindromi;
2. Klaynfelter sindromi;
3. Shereshevskiy-Terner sindromi;
4. Y-xromosoma yoki disomiya sindromi.

X trisomiya sindromi

Birinchi marta X trisomiya sindromi 1959-yilda Patritya Jekobs va bir qancha olimlar tomonidan ta'riflab berilgan.

Kasallik bemorlarning lunj shilliq qavatidan surtma olish natijasida o'rganilgan bo'lib, epiteliy hujayrasining yadrosida ikkita jinsiy xromatin tanachasi borligi aniqlangan (me'yorda bitta

33-rasm. «Mushuk miyovlashi»

sindromi.130

bo'ladi). Bu sindrom qiz bolalarda ro'y beradi. X trisomiyali ayolni tashqi ko'rinishi jihatdan sog'lom ayoldan farq qilish juda qiyin.

Kasallikning fenotipik belgilari bir xil bo'lmaydi. Kasallikning klinik ko'rinishlari ham turli-tumandir. Psixiatr, endokrinolog va ginekologlar tomonidan aniqlanadi. Klinik ko'rinishli bemorlar

bilan bir qatorda klinik belgilersiz (tashqi ko'rinishi sog'lom)

kasallarni ham uchratish mumkin. Klinik 47 XXX karyotipli

kasallar normal jismoniy va aqliy jihatdan, normal farzand ko'ra olish qobiliyatiga ega bo'lib, jinsiy rivojlanishda kamchiliklari kuza-tilmaydi. Shu bilan bir qatorda X trisomiyali bir qator ayollarda jinsiy rivojlanishida ma'lum bir o'zgarishlar uchrashi mumkin.

Masalan, ertangi menopauza, dismenoreya va boshqalar. Agar xromosomalar to'plami 48 XXXX bo'lsa, bunday ayollarning gavda tuzilishi yirik, intellekti saqlangan holda emotsional holati qisman pasaygan bo'ladi. Bu ayollarning ko'pchiligida shizofreniyaga chalinish holati ko'proq bo'ladi.

X xromosomalar sonining ko'payishi X trisomiya sindromining

klirik (kasallik belgilari) ko`rinishini kuchaytiradi. Tetra va pentasomiyali ayollar aqliy jihatdan ancha qoloq bo`lib, ularda bola ko`rish xususiyati tamomila yo`qolgan bo`ladi.

Kasallikning asosiy belgisi — aqliy zaiflik va oliy asab faoliyatining buzilishi. Bemorlarning bo`yi kalta yoki haddan tashqari uzun bo`lishi mumkin.

Klaynfelter sindromi

Bu kasallik 1942-yilda Klaynfelter tomonidan aniqlangan (34-rasm). Klaynfelter kasalligida X xromosomalar soni ortiqcha bo`ladi, ya`ni 44 XXY. Ushbu kasallik bilan tug`ilgan bolalarning sog` bolalarga nisbati 1:1000 bo`lib, bu nisbat katta yoshdagi kishilarda ham saqlanib qoladi.

Erkak jinsda X va Y xromosomalarning bir necha holdagi polisomiyalari: 47, XXY; 48, XXXY; 49, XXXXY; 47 XYY; 48 XYYY; 48 XXYY; 49 XXXYYY bo`lishi aniqlangan. X xromosoma bo`yicha polimisomiyalardan eng keng tarqalgan varianti XXY — Klaynfelter sindromi, bo`lib, har 400—500 tug`ilgan o`g`il bolalarning bittasida uchraydi. Bola normal tug`iladi, chaqaloqlik davrida kasallik belgilari bilinmaydi. O`spirinlik davrida bo`yi tez o`sib, tana tuzilishi ozg`in va novcha, qo`l va oyoqlari normaga nisbatan uzun bo`ladi. Bunday o`g`il bolalarda ko`krak bezi paydo bo`la boshlaydi (ginekomastiya). So`ng tashqi tanosil a`zolarining rivojlanmasligi (evnuxoidizm — ko`salik), sperma ishlab chiqarishning buzilishi, tanada ayol jinsiga monand tuklarning o`sishi va shu jinsga monand semirish paydo bo`ladi. Bunday erkaklar farzand ko`rmaydi. Ular ko`pincha aqlan zaif bo`ladilar, ayrim ruhiy o`zgarishlar, ya`ni shizofreniya kasalligiga o`xshash belgilar kuzatiladi.

Jinsiy xromatinni tekshirish natijasida Barr tanachalari topiladi.

Davolashda gormonlardan foydalaniladi, ginekomastiya jarrohlik yo`li bilan davolanadi.

Shereshevskiy-Terner sindromi

Bu kasallikni 1925-yilda N.A. Shereshevskiy va 1938-yilda Turnerlar izohlab berishgan (35-rasm). Kasallik ayollarga xos boʻlib, 3000 ta yangi tugʻilgan chaqaloq qizlarning bittasida uchraydi. Shu xastaligi bor ayollarda xromosomalar soni 45 ta boʻlib, bitta xromosoma kam boʻladi. Kasallikning belgilariga pakana boʻyli, qoʻl va oyoqlarning kalta boʻlib qolishi kiradi. Boʻyin yon tomonlari terisining qanotga oʻxshab tortilib qolishi hisobiga boʻyin kengayib ketadi. Bunday qizlarda jinsiy organlar toʻliq

1 2 3 4 5 6

7 8 9 10 11 12

13 14 15

16 17 18 19 20

21 22 x x y

34-rasm. Klaynfelter sindromi.¹³²

rivojlanmaydi, koʻkrak oʻsmaydi, hayz koʻrmaydi va tugʻmaydi. Baʼzan ichki organlar rivojlanmasligi mumkin. Koʻpchilik kasallarda aqliy qobiliyat pasayadi — oligofreniya roʻy beradi. 80 % ayollarning jinsiy hujayralarida xromatin yoʻq boʻladi — xromatin-negativlik.

Davosi: asosan, esterogen, anabolik gormonlar, vitaminlar qoʻllaniladi, boʻynidagi teri qavatlarini plastik jarrohlik yoʻli bilan olinadi.

Y xromosoma (Disomiya sindromi)

Birinchi marta 1961-yilda A.A. Sandberg bir qator olimlar bilan birgalikda disomiya sindromini taʼriflab bergan va xromosomalar soni 47 ta (XYY) boʻlishini aytib bergan. Bunday kasallik bilan, asosan, oʻgʻil bolalar tugʻiladi. Ularda xromosomalar soni 47 ta boʻlib 1:840 ta bolada uchraydi. Ularni normal erkaklardan ajratib boʻlmaydi, 10 % da aqliy va fiziologik tomondan oʻzgarish

kuzatilmaydi. Faqat bo`yi 186—200 sm.ga yetadi. Disomiya sindromli erkaklarda jinsiy va endokrin tomondan kamchiliklar uchraydi. Ularda agressivlik, jahldorlik kabi xususiyatlar kuzatilib, 30—40 % da yuz tuzilishining qo`pollashuvi, tishlar anomaliyalari va qoshlarining turtib chiqqanligi kabi belgilar kuzatiladi. Ko`pchiligida esa, aqliy qoloqlik va oliy nerv faoliyatining buzilishlarini ko`rishimiz mumkin.

35-rasm. Sheresherskiy-Terner sindromi.

1 2 3 4 5 6

7 8 9 10 11 12

13 14 15 16 17

18 19 20 21 22 x133

5.5. Multifaktorial kasalliklar (MFK)

Bu eng ko`p tarqalgan kasalliklar guruhidir, ular odam kasalliklarining 93 % ga yaqinini tashkil etadi. Ular ham juda keng klinik polimorfizm bilan xarakterlanadi, MFK rivojlanishida ham genetik, ham muhit omillari rol o`ynaydi (shuning uchun ham ular multifaktorial) ko`p omilli kasalliklar, deb ataladi. Bunda mutant genlar va muhit ta`siri qo`shilib bir necha xromosoma lokuslarida mutatsiyalar sodir bo`ladi. Ularni poligen kasalliklari, deb ham ataladi. Mutant genlarning samarasi hamma vaqt ham namoyon bo`lmay faqat muhit sharoitlari ta`siridagina fenotipik yuzaga chiqqanligi uchun irsiyatga moyilligi bor kasalliklar, deb ham ataladi. MFKlarning patogenezi chizmada quyidagicha ifodalash mumkin:

Normal genlar ma'lum

$A+B+C+D+E+.....O$ — muhit omillari = normal fenotip

Genotip mutant genlar ma'lum

$a+b+c+d+e+.....O$ — muhit omillari = multifaktorial

kasallik

Kasallikka irsiy moyillik faqat qo'zg'atuvchi muhit omillari ta'siridagina yuzaga chiqishi mumkin. Muhitning odatdagi omillari qo'zqatuvchi omil bo'lishi mumkin. Masalan, go'shtli ovqat va vino podagra irsiy moyilligi bo'lgan shaxslarda qo'zg'atuvchi omil bo'lishi, moyilligi bo'lmagan shaxslarda esa, bo'g'imlarning og'rig'ini qo'zg'atmasligi mumkin. Shuning uchun MFKlar yuzaga chiqishi aniq belgilangan xromosoma va monogen kasalliklardan farq qiladi. MFKlarda reaksiya me'yori o'zgargan bo'ladi, poligen mutant sistema muhit omillariga bog'liq ravishda penetratsiyalanadi. Genom, xromosoma va gen kasalliklarida populatsiyada sog'lom yoki kasal shaxslar aniq ajralib turadi. MFKlarda esa, tamomila boshqacha holat kuzatiladi: patologik fenotip hamma irsiyati buzilgan shaxslarda namoyon bo'lavermaydi, balki mutant genlar va muhit omillarining yig'ma samarasi ma'lum «chegaradan» o'tsagina namoyon bo'ladi. Boshqacha aytganda, MFKlarda patologik genotip bo'lishiga qaramasdan fenotipik jihatdan sog'lom bo'lib qolishi mumkin.¹³⁴

Agar biz yuqorida tasvirlangan chizmadan ma'lum muhit omillarini olib tashlasak, MFK yuzaga chiqmaydi. Agar irsiy moyilligi bo'lgan bemor o'zining ovqatlanish ratsionidan (go'shtli ovqatlar), jumladan, kabob va vinoni chiqarib tashlasa, podagra xuruji kuzatilmaydi. Shuning uchun ham MFKning profilaktikasini oson amalga oshirish mumkin. Bunday kasalliklar guruhiga yurak ishemiyasi, stenokardiya, gipertoniya, oshqozon va o'n ikki barmoqli ichak yarasi, siydik-tosh kasalligi, psoriaz, shizofreniya, ateroskleroz, glaukoma, qandli diabet, bronxial astma va boshqa juda ko'p kasalliklar kiradi. MFK uchun quyidagi xususiyatlar xarakterlidir:

1. Populatsiyada yuqori chastotada uchraydi (1 %);
2. Monozigot egizaklarda konkordantlik nisbatan past darajada

bo`ladi;

3. Irsiylanish G. Mendel qonuniyatlariga to`g`ri kelmaydi;

4. Populatsiyada (oilada ham) kasallikni kechishi yengil, o`rta va og`ir bo`lgan kasalliklardan tashqari irsiy moyilligini faqat maxsus usullar bilangina aniqlash mumkin bo`lgan individlar uchraydi;

5. Oilada avlodlar kichrayib borishi bilan patologik simptomlar ham tobora og`irlashib boradi;

6. Kasallikning ko`rinishi qarindoshlarda o`xshash bo`ladi;

7. Proband qarindoshlar uchun xatar darajasi populatsion chastotaga oilada kasallar soni va kasallik og`irligiga proporsional bog`liq bo`ladi.

MFK bo`lgan oilalarda shajara uchun ma'lumotlar yig`ish va uni tahlil qilishda yashirin shakllarni aniqlashga katta ahamiyat berish zarur. Bunday holatlarda shajarani kasallikka qarab emas, balki asosiy klinik simptomga qarab tuzishga ko`proq ahamiyat berilmoqda.

MFKni, chuqur o`rganish irsiy moyilligi bo`lgan kasalliklarning genetik va klinik polimorfizm muammolarini hal qilish katta ahamiyatga ega. Bitta kasallikning yuvenil va yetuk yoshda kuzatiladigan shakllari har xil, irsiy moyillika ega bo`lishi mumkin. Masalan, yetuk yoshdagi qandli diabetning rivojlanishida yuvenil yoshdagi qandli diabetga nisbatan genetik omillar ko`proq rol o`ynaydi

I.Nikohlar tiplari va ularning tibbiy-genetik tomonlari.

Odamlarda, populyatsiyalarda allellar tarkibi, ularning uchrash tezliklari (chastotalari) ko'p jihatdan nikohlar tiplariga bog'liq. Shuning uchun ham nikoh tiplarini, ildarning tibbiy-genetik oqibatlarini o'rganish katta amaliy ahamiyatga ega.

Nikoh tiplari ikki guruhga ajratiladi:

1.Tanlovsiz. 2.Tanlovli.

Tanlovsiz nikohga panmiksiya kiradi. *Panmiksiya* (yunoncha mixis - aralash) har xil genotipli shaxslarning o'zaro erkin nikoh ko'rishi.

Tanlovli nikohlar. 1.*Autbriding* - begonalar orasidagi nikohlar. 2.*Musbat-assortativ nikohlar* - ayrim belgilari bilan o'xshash bo'lgan shaxslar orasida quriladi (kar-soqovlar, pakana bo'yililar, novcha bo'yililar, aqli zaif shaxslar orasida nikohlar). 3.*Manfiy assortativ nikohlar* - belgilari bilan farqlanadigan shaxslar o'rtasida quriladi. (sog'lom shaxslar bilan kar-soqovlar, pakanalar bilan novchalar orasidagi nikohlar). 4.*Insestlar* - juda yaqin qarindoshlar orasidagi nikohlar (aka-singil, opa-uka orasidagi nikohlar).

Inbriding va insest nikohlar ko'p mamlakatlarda qonun bilan taqiqlangan. Ammo ko'p mamlakatlarda hozirgacha inbriding nikohlar uchrash chastotasi kamaymagan. Jumladan O'zbekistonning ayrim viloyatlarida inbriding nikohlar chastotasi 10-15% etadi.

Tibbiy-genetik oqibatlariga qaraganda inbriding nikohlar ahamiyati juda salbiydir. Bunday nikohlarda *gomozigotalanish* kuzatiladi, ayniqsa autosoma-retsessiv kasalliklar chastotasi 1,5-2 marta ortadi. Inbriding kop kuzatiladigan populyatsiyalar inbred depressiya holatiga tushib qoladi, noqulay retsessiv allellar yuzaga chiqishi imkoniyati keskin ortadi, bolalar o'limi ko'payadi. Musbat - assortativ nikohlar ham shunga oxshash natijalarga olib kelishi mumkin. Autbriding nikohlar inbriding va musbat assortativ nikohlarga nisbatan izhobiy ahamiyatga egadir. Chunki bunday nikohlar natijasida *geterozigotalanish* jarayoni kuzatiladi. Akseleratsiyaning asosiy sabablaridan biri geterozigotalanish jarayoni ekanligi aniqlangan.

Odam genetikasida *nikoh qurayotgan* er-xotinlar, yoki qarindoshlar orasida irsiy jihatdan qarindoshlik darajasini aniqlash katta ahamiyatga ega. Qarindoshlik darajalari haqida ma'lumot quyidagi jadvalda berilgan (10-jadval).

1.Qarindoshlik koeffitsienti - umumiy ajdodga ega ikkita shaxs uchun aniqlanadi. A shaxsning tasodifiy tanlab olingan biron genining B shahsda xuddi o'sha lokusdagi genga o'xshashligi ehtimolli ko'rsatkichi .

II.Inbriding koeffitsienti - ayrim shaxs uchun aniqlanadi, uning ota-onalari orasidagi irsiy yaqinlikni ifodalaydi. Bu - bir shaxs gomolog xromosomalaridagi biron lokus allellarining o'xshashligi ehtimolli ko'rsatkichi. Inbriding koeffitsienti aniqlashda keng qo'llaniladigan tenglamalardan biri -

$$F = A \left(\frac{1}{2} \right)^{\frac{B+C}{2}}$$

F - Inbriding koeffitsienti

A - Umumiy ajdodlardagi allellar soni

B - Ona tomonidan avlodlar soni

C - Ota tomonidan avlodlar soni.

Inbriding koeffitsientini populyatsiya uchun ham aniqlash mumkin. Rivojlangan mamlakatlarda inbriding koeffitsient juda kam. Kichik populyatsiyalarda, diniy, geografik va etnik izolyatsiyalangan populyatsiyalardan inbriding koeffitsienti ancha yuqoridir. Iqtisodiyatning, aholi turmush darajasini ko'tarilishi, migratsiyalar kuchayishi populyatsiyalarning aralashishi, inbred nikohlar kamayishi inbriding koeffitsientini kamaytiruvchi omillardir. O'zbekiston hukumatining nikoh quruvchi shaxslarni albatta tibbiy ko'rikdan o'tkazish haqida chiqargan qarori mamlakatimiz aholisi orasida inbriding koeffitsientining kamayishiga olib kelishi shubhasizdir.

II.Tibbiy - genetik maslahat (TGM).

Asosiy maqsadi - irsiy kasal bolaning tug'ulishi oldini olish. Malakali genetik shifokor tomonidan o'tkaziladi. TGMning maqsadi, vazifalari, qanday shaxslarda o'tkazilishi, printsiplari, bosqichlari, shakllari 11 - jadvalda berilgan.

Mashg'ulotning maqsadi.

Odamlar orasida uchraydigan nikohlar tiplari, ularning tibbiy genetik nuqtai nazardan afzalliklari va kamchiliklarini, tibbiy genetik maslahat maqsadi, vazifalari o'tkazish bosqichlarini o'rganish.

10-jadval

QARINDOSHLIK DARAJALARI VA ULARDAGI GENLAR UMUMIYLIGI

Qarindoshlik darajasi	Qarindoshlar	Genlar umumiyli
I	Ota, ona - bolalar	$\frac{1}{2}$
	Sibslar	$\frac{1}{2}$
	Dizigot egizaklar	$\frac{1}{2}$
	Monozigot egizaklar	1
II	Buva, buvi - nevaralar Tog'a, amma, hola, amaki – jiyanlar	$\left(\frac{1}{2}\right)^2 = \frac{1}{4}$
III	Amakivachcha, ammavachcha, holavachcha, togavachchalar	$\left(\frac{1}{2}\right)^3 = \frac{1}{8}$
IV	III daraja qarindoshlar bolalari	$\left(\frac{1}{4}\right)^4 = \frac{1}{16}$

3, Millatning irsiy salomatligi darajasi jami populyatsiyadagi mavjud barcha genlarning turli-tumanligi hamda eng' yaxshi va barqaror sifatlarning nasldan-naslga berib borilishi bilan tavsifla-nuvchi genofondi bilan belgilanadi. Genlarning o'zaro qulay holda uyg'unlashuvi natijasida paydo bo'ladigan noyob genotiplar o'zi-ning jismoniy shakliga-fenotipga aylanadi. Fenotiplar tashqi muhit ta'sirida takomillashib, faqat tanlangan belgilarnigina kelajak nasllarga uzatadi. Millatning genofondi—irsiy salo-matlikning zaxirasi sifatida uning sog'lom kelajagini belgi-lovchi muhim omildir. Bas shunday ekan, biz millatning sog'lom gepofondini shakllantirish to'g'risida qayg'urishimiz lozim. Biroq, sog'lom gemofondga ega bo'lgan millat o'z-o'zidan shakllam-maydi, buning uchun faol harakatda bo'lmoq lozim, sog'lom genofondni shakllantirish jarayonini boshqarish imkoniyatlarini izlashimiz joizdir.

Populya-tsiya o'z genofondini nasldan-naslga qarab uzluksiz ravishda boyitib borishi natijasida uning jismoniy salomatligi mustahkamlanib borishdan iborat, evolyutsioi o'zgarishlarni o'z boshidan kechiradi, uining irsiy salomatligi tobora mustahkamlanib boradi. Genofondning uzoq vaqt davomida bir darajada o'zgarmasdan qolishi ushbu populyatsiyada irsiy o'zgaruvchanlikniig yo'qdigi yoki sustligini tavsiflab, unda salomatlik holatini o'zida aks etti-ruvchi evolyutsion o'zgarishlarning yo'k/shgini ko'rsatadi. Genofondi nisbatan evolyutsion turg'unlikga tushib qolgan millatni esa ir-siy sog'lom millat deb bo'lmaydi. Irsiy salomatdik millat salo-matligining tamal toshlaridan biri bo'lib qisoblanadi va uniig salomatlik ko'rsatkichlarida so'zsiz o'z aksini topadi. Genofond-ping rang-barangligi va boyligi nafaqat millatning irsiy sa-lomatligini, balki uning jismoniy rivojlanganligini hamda ruhiy sog'lomlik darajasini ham belgilovchi oltin fond bo'lib qisoblanadi.

Millatning irsiy salomatligini zamfdashtiruvchi, uniig ge-pofondi rang-barangligini va xilma-xilligini qashshoqlashti-ruvchi omillar masalasila maxsus to'xtalib, ular orasida homila-dorlikning qaltis davrlarida irsiy himoyalanmaslik, noqulay eko-logik vaziyat, axloqiy nopok yashash tufayli genlarga nosog'lom ax-Gyurot yuborish, zararli odatlarga berilish, ionlovchi radiatsiya-iing genlarga mutagen ta'siri, teratogen ta'sirga ega bo'lgan dori-

darmonlar sonining ko'payib ketayotganligi kabilarni ko'rsatib o'tish mumkin. Kezi kelganda ularning salbiy ta'siridan irsiy himoyalaniş masalasi bu borada aholining bilimini, irsiy sa-vodxonligini oshirish kun tartibidagi dolzarb masalalardan bi-riga aylanib qolayotganligini ta'kidlab o'tish o'rinlidir. SHunga ko'ra, irsiyatimizga salbiy ta'sir ko'rsatuvchi omillar quyidagi-lar:

—Tabiiy omillarga, birinchi navbatda, radiatsiya, rentgsn nurlari, kosmik nurlanish, energoinformatsion aylanishning buzilishi;

—kimyoviy omillarga: teratogen ta'sirga ega bo'lgan dori-darmonlarning ko'payishi, gormon dorilar, uxlatuvchi dorilar, ruhiy holatga ta'sir ko'rsatuvchi dorilar, salitsilatlar, shuningdek yod tanqisligi;

—biologik omillarni: esa, ekzogen (tashqi) omillarga: gor«monlar, viruslar va boshqa infeksiyalar, immunologik omillar hamda, endogen (ichki) — genetik, konstitutsional, onaning yoshi bilan bog'liq omillarga ajratib ko'rsatib o'tish mumkin.

Millatning irsiy zaiflanish sabablarini tahlil qilib, uning asosiy sabablari sifatida milliy urf-odatlarimiz va an'-analarimiz tarkibiga singib ketgan qon-qarindoshlar: aka-uka, opa-singil, xolavachcha, tog'avachcha oilalari orasida, shuningdek aholining boshqa alohida qatlamlari orasida qat'iy chegaralai-1 gan, nikohlarning mavjudligini ko'rsatishimiz mumkin. Bunday nikohlar respublikamizning qishloq aholisi o'rtasida 13%ni tashkil etayotganligi fikrimizningdalilidir. Instset, ya'ni yaqip qarindoshlar yoki qon-qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar tufayli millatning toliqishi, respublikamizning ayrim regionlaridp yashovchi aholining anchagina qismi irsiy kasalliklarning og'ir oqibatlari botqog'iga tushib qolishiga sabab bo'lmoqda. Irsiy ka-salliklar iskanjasi deganda, biz faqat og'ir irsiy kasallik-larning ko'payishinigina tushunishimiz kerak emas, zero, faqat 25% irsiy kasalliklarnigina ularning klinik belgilariga ko'ra aniqlash mumkin xolos. Biz bu yerda umuman avlodimizning, zur-riyotimizning zaiflashib borayotganligi zampirida ham, irsiy omillarning yashiringan bo'lishi mumkinligi haqida o'ylashimiz-ga asos

bor. Vaziyatni respublikamizning ayri-m joylarida yashovchi aholi qatlamlarining, ayniqsa irsiy toliqqanligi, ularning asta-sekinlik bilan irsiy dushmanning qurshoviga tushib borayotganligi belgisi sifatida baholashimiz va mavjud vaziyatni anglab, millatni irsiy kasalliklarning og'ir oqibatlaridan xalos etishga ongli ravishda, irsiyatga oid zamo-naviy bilimlar bilan qurollangan holda kirishishimiz lozim. Aks holda, millatimizning yanada zaiflashuviga o'rin qoldirgan bo'lamiz, zero millatning irsiy salomatligi uning kelajagi-dir, alp qomatli, jismonan baquvvat farzandlarimiz sonining ko'payishidir.

Millat-iing irsiy salomatligini ta'minlashda uning madaniyligini, xususan irsiy madaniylikni yuksaltirish, unga sezilarli ijobiy ta'sir ko'rsatuvchi omillardan biri bo'lib hisoblanadi. Biz kelgu-si avlodlarimizning salomatligi uchun mas'uliyatni anglagan holda o'z turmush tarzimizni to'g'ri tashkil etishimiz, uni sog'lomlashtirishga intilib yashashimiz, irsiyatimizni zaiflashtiruvchi omil-lardan himoyalaniib yashashimiz lozim. Insonning irsiy salomat-ligi ko'p jihatidan uning o'ziga bog'likligini unutmasligimiz ke-rak.

Irsiy madaniyat deganda, biz eng avvalo, har bir kishining na barcha yurtdoshlarimizning, millatimizniig irsiy salomat-ligiga nisbatan yuksak mas'uliyat sezib yashashini, ularda irsiy salomatlikka salbiy ta'sir ko'rsatuvchi, uni zaiflashtiruvchi milliy an'analarga nisbatan ilmiy va tibbiy asoslangan munosabatlarining' shakllanganligini hamda ularning hayotga tatbiq etilishi darajasini tushunishimiz lozim. Irsiy madaniylikni xar bir kishidagi shakllanishi lozim bo'lgan yuksak umumiy madaniylikning ajralmas qismiga aylantirish, butun millatning sog'lom turmush tarzida yashashi belgisi sifatida qarash, irsiy salomatlikka hurmat, uni e'zozlanishi lozim bo'lgan milliy qad-riyat darajasiga ko'tarish davrymiz taqozosidir. Irsiy salomat-likni bilib-bilmasdan mensimaslik, uni har bir kishi o'ziniig chegaralangan dunyoqarashi nuqtai nazardan baholashiga intilishi, unga ahamiyatsiz narsa sifatida qarash, umummilliy manfaatla-rimizga, birinchi navbatda, millatning irsiy salomatligiga jiddiy putur yetkazadi. Irsiy salomatlikni millatning kelaja-giga, ishlab chiqarish kuchlarining rivojlanish darajasiga, mam-lakatning mudofaa qudratini mustahkamlashga o'zining ta'siri-ni o'tkazishi mumkin bo'lgan ijtimoiy-

iqtisodiy omil va siyo-siy ahamiyatga ega bo'lgan salomatlik holati sifatida baholay bilishimiz, qadrlashimiz va shakllantira bilishimiz hamda odam-larda irsiy madaniylikni yuksaltirish uchun barcha imkoniyatlarni ishga solishimiz, uni turmush tarzimizning e'zozlanadigan aj-ralmas qismiga aylantirishimiz, masalaga butun millat oldida turgan muhim ijtimoiy-madaniy vazifalardan biri sifatida qarashimiz lozim.

Millatning rang-barang va boy genofondidan samarali va il-miy asoslarga tayangan holda foydalanish, uning xilma-xilligini va noyob xususiyatlarini ro'yobga chiqarish—irsiy sog'lom millatni shakllantirish, respublika aholisi o'rtasida sog'lom turmush tar-zini shakllantirishdan ko'zda tutilgan asosiy maqsadlardan biri bo'lib, kun tartibida o'zining yechimini kutib turibdi. Zero, sog'-lom millatni ishlab chiqishning asosida yotuvchi bosh omil — sog'-lom genofondga ega bo'lish, uni faol ravishda shakllantirishdir. Sog'lom genofondni shakllantirish va saqlab turish faqat biolo-gik muammo bo'lib krlmasdan, balki muhim ijtimoiy-axloqiy muammo hamdir.

Millatning sog'lom genofondini saqlab turish, unipg rang-barangligini va noyobligini ta'minlash amalda qator axloqiy-etik masalalarning schimiga borib taqaladi. Millatning salo-matligi va mamlakatning iqtisodiy-ijtimoiy ravnaqini nazar-da tutgan holda, bu masalaga diniy va dunyoviy ilmlarning ham-korligi asosida yondashish birdan-bir to'g'ri yo'l bo'lib, uning bosh maqsadi, millatii irsiy kasalliklarning og'ir talafotlaridan xalos etishdan iborat bo'lmog'i lozim. Gap, millatning' genofon-dini shakllantirish masalasiga millatning tub maqsadlaridan kelib chiqqan holda, uning tur sifatida evolyutsion taraqqiyot davomida shakllang'an va tanlangan biologik xususiyatlarini sa-ralashga va saqlab qolishg'a intilish, ushbu jarayonning qoiuniy, axloqiy-etik asoslarini shakllantirishga qarab qadam tashlash lozimligi haqida bormokda. Bunda shuni esdan chiqarmaslik lo-zimki, millatning sog'lom genofoidini shakllantirishning o'zg'a yo'li yo'q bo'lib, bu muammoning yag'ona yechimidir.

XULOSA

Millatni irsiy kasalliklardan xalos qilish borasida davlatimiz tomonidan e'tiborga loyiq amaliy ishlar olib borilmoqda. Jumladan, viloyatlarda «Ona va bola» markazlari qoshida tibbiy-genetik maslahatxonalar tashkil etilganligi, ular malakali kadrlar, zamonaviy diagnostika va laboratoriya jihozlari bilan ta'minlanib, tegishli profilaktika va tashkiliy ishlar amalga oshirilayotganligi, yoshlarni nikohdan oldin, zaruriyatiga ko'ra, bunday markazlarda tibbiy-genetik ko'rikdan o'tkazishning majburiy tizimi joriy etilganligi kabilar buning yorqin dalilidir. Bu tadbirlar kelajakda so'zsiz o'zining ijobiy samarasini beradi deb ishonamiz. Ushbu bitiruv malakaviy ishni bajarish jarayonida quyidagicha xulosalar qilindi:

1. Millatning rang-barang va boy genofondidan samarali va ilmiy asoslarga tayangan holda foydalanish, uning xilma-xilligini va noyob xususiyatlarini ro'yobga chiqarish—irsiy sog'lom millatni shakllantirish, respublika aholisi o'rtasida sog'lom turmush tarzini shakllantirishdan ko'zda tutilgan asosiy maqsadlardan biri bo'lib, kun tartibida o'zining yechimini kutib turibdi. sog'lom millatni shakllantirishning asosida yotuvchi bosh omil — sog'lom genofondga ega bo'lish, uni faol ravishda shakllantirishdir. Sog'lom genofondni shakllantirish va saqlab turish faqat biologik muammo bo'lib krlmasdan, balki muhim ijtimoiy-axloqiy muammo hamdir.
2. Millatning irsiy salomatligini ta'minlashda uning madaniyligini, xususan irsiy madaniylikni yuksaltirish, unga sezilarli ijobiy ta'sir ko'rsatuvchi omillardan biri bo'lib hisoblanadi. Biz kelgusi avlodlarimizning salomatligi uchun mas'uliyatni anglagan holda o'z turmush tarzimizni to'g'ri tashkil etishimiz, uni sog'lomlashtirishga intilib, irsiyatimizni zaiflashtiruvchi omillardan himoyalaniib yashashimiz lozim. Insonning irsiy salomatligi ko'p jihatidan uning o'ziga bog'liqligini unutmasligimiz kerak.
3. Salomatlikka salbiy ta'sir qiluvchi omillar haqida tushunchaga ega bo'lish, ularni bartaraf etish har bir kishining bevosita o'ziga bog'liq. Buning uchun esa sog'lom

turmush, uning tarkibiy qismlari nimalardan iboratligi haqida aholi orasida tushuntirish ishlarini olib borish lozim.

4. Mamlakatimizda bo'lg'usi kelin-kuyovlarni nikohdan oldin tibbiy ko'rikdan o'tkazish tartibi joriy etilgan bo'lib, bundan ko'zlangan asosiy maqsad sog'lom oila qurish, sog'lom bolani dunyoga keltirish bilan bog'liq. Lekin, afsuski, insonning hayoti, tug'ilajak farzandning taqdiriga bevosita daxldor bu masalaga ba'zan mas'uliyatsizlik bilan qarash, soxta va yuzaki xulosalar chiqarish, tibbiy ma'lumotnomalarni sotib olish kabi holatlar uchrab turishi barchamizni tashvishga solishi zarur.

5. Millat kelajagi va davlatimiz ravnaqi avlodlarimiz salomatligi va barkamolligi bilan bog'liq ekan, uni ta'minlash yo'lida yaqin qarindoshlar orasida tuziladigan nikohlar salmog'ining kamayishiga e'tibor berishimiz zarur. Agar millat ichida yaqin qarindoshlar bilan nikohlarning salmog'i qanchalik ko'p bo'lsa, kelajakda geterozigot genotipli shaxslar salmog'i kamayib, avlodlar orasida moslashish xususiyatlari, salomatligi va barkamol inson bo'lib, yetishish imkoniyatlari cheklangan gomozigot shaxslar ortib boradi.

Foydalanilgan adabiyotlar ro'yxati:

1. Karimov I. Jahon moliyaviy iqtisodiy inqirozi, O'zbekiston sharoitida uni bartaraf etish yo'llari va choralari. –T.: O'zbekiston, 2009.- 56 b
2. Karimov I. Mamlakatimizda demokratik islohotlarni yanada chuqurlashtirish va fuqoralik jamiyatini rivojlantirish kontsepsiyasi.-T.: O'zbekiston, 2010.-56 b
3. Karimov I. O'zbekiston Respublikasi mustaqilligining 21 yilligiga bag'ishlangan tantanali marosimda so'zlagan nutqi, "O'zbekiston ovozi" gazetasi, 2012 yil 1-sentabr;
4. Karimov I. "Inson manfaati, huquq va erkinliklarini ta'minlash, hayotimizning yanada erkin va obod bo'lishiga erishish – bizning bosh maqsadimizdir", "Xalq so'zi" gazetasi, 2012 yil 8 dekabr;
5. Karimov I. "Bosh maqsadimiz – keng ko'lamli islohotlar va modernizatsiya yo'lini qat'iyat bilan davom ettirish", "Xalq so'zi" gazetasi, 2014 yil 19 yanvar;
6. O'zbekiston Respublikasida atrof-tabiiy muhit muhofazasi va tabiiy resurslardan foydalanishning xolati tog'risida Milliy ma'ruza: Toshkent, 2006.
7. Розанов Б.Г. Основы учения об окружающей среде. Изд. МГУ, 1984.
8. Константинов В.М. Охрана природы. – Москва: АCADEMA, 2000.
9. O'zbekistonda atrof-muhitning holati av tabiiy resurslardan foydalanish faktlar va raqamlar: Statistik to'plam. – Toshkent, 2006.
10. Qosimov A. X; Ahmedova G. J. Tabiatshunoslik fanidan ma'ruzalar matni: - Toshkent, 2002.
11. Меньшиков В.В., Савельева Т.В. Методы оценки загрязнения окружающей среды. - М.: МНЭПУ, 2000.
12. Андроханов В.А., Овсянникова С.В., Курачев В.М. Техноземы свойства режимы функционирование. - Н.: Наука, 2000.
13. Mirzajanov K., Nazarov M., Zokirova S., Yo'ldashev F. Tuproq muhofazasi. – T. Fan va texnologiya, 2004.

14. *Abdullayev X., Abdurahmanov T., Nazarov A. Tuproq, biosfera va ekologik muammolar.* – Toshkent. Universitet,
15. Вредные химические вещества справочник / Под общ. ред. Л.А.Ильина, В.А.Филова. Ленинград: «Химия», 1990.
16. Методика-санитарная подготовка учащихся / Под ред. П.А.Курцева. Москва: «Просвещение», 1988.
17. Основы защиты населения и территорий в чрезвычайных ситуациях / Под ред. акад. В.В.Тарасова. – Москва: «МГУ», 1998.
18. Jabbarov Z. A., Abdurahmanov T. A., Vahabov A. X., Mavliyanova M. I. Tuproqlarning neft va neft mahsulotlari bilan ifloslanishi va uning tuproq mikroorganizmlari rivojiga ta'siri. /O'zbekiston biologiya jurnali №5 2005. 61-64-bet./
19. Abdurahmanov T., Jabbarov Z. A. Sug'oriladigan o'tloqi-allyuvial tuproqlarning ayrim hossalari neft ta'sirida o'zgarishi va mikrobiologik tozalash usuli. O'zbekiston fanlar akademiyasining ma'ruzalari. Toshkent. 2006. № 4-5. 114-117-bet.
20. Otaboyev SH., Nabiyeu M. Inson va biosfera. – T.: O'qituvchi, 1995.
21. Tabiat muhofazasi va ekologiya / Muhammadiev A.M., Ziyaev S.D., Ioganzen B.G., Igolkin N.I. – T.: O'qituvchi, 1988.
22. Abdraxmanov T., Jabbarov Z.A., Tursunov L. Biologik tozalashdan so'ng neft bilan ifloslangan o'tloqi-allyuvial tuproqlarning agrofizikaviy xossalarini o'zgarishi // O'zbekiston Biologiya jurnali № 3. 2006. 23-28 b.
23. Jabbarov Z.A. Neft va neft mahsulotlar fraktsion tarkibining turli xil qishloq xo'jalik ekinlarining rivojlanishiga sezuluvchan ta'siri // O'zbekiston neft va gaz jurnali № 1. 2006. 46-47 b.
24. Tuproqshunos va agrokimyofanlari yutuqlari - ishlab chiqarishga: O'zbekiston tuproqshunoslar va agrokimyogarlar jamiyatining IV qurultoyi materiallari. – Toshkent, 2005.
25. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. I-II том, Москва, Мир, 1987г.

26. Egamberdiyev R. Ekologiya. Toshkent. «O'zbekiston» 1993
27. To'xtayev A.S. Ekologiya. Toshkent. «O'zbekiston» 1998
28. Raximova T.U. «Umumiy ekologiya» Toshkent 2000 y.
29. Ergashev A.E. «Umumiy ekologiya» Toshkent, «O'qituvchi». 2003y
30. Tursunov H.T., Rahimova T.U. Ekologiya. Toshkent. «Chinor» 2006y.
31. Новиков Ю.В. «Экология, окружающая среда и человек» М. 2000й.
32. Израэль Ю.А. «Экология и контроль состояния природной среды» Гидрометеиздат, 1984 й.

Veb saytlar

1. <http://www.xrf.ru/zagriaznenie.htm>
2. http://www.rbic.ibrae.ru/RBIC/publish/people/for_peoplet
3. http://www.fegi.ru/ecology/vlad_sit/sit_chem
4. <http://www.glossary.ru/cgi-bin/gl>
5. <http://jur.vslovar.org.ru>
6. <http://mcnudeseastern.narod.ru/lce/nit.html>
7. <http://project.gis.kz/site/5579.htm>
8. <http://www.new-garbage.com>
9. <http://uk-angl.ru/advokat>
10. <http://www.promutil.ru/>
11. <http://lampirtak.ru/regions/ru/>
12. <http://ycdxpcof.hut2.ru/index>
13. <http://mitrich.zamos.ru/mitrich>

QARINDOSHLIK DARAJALARI VA ULARDAGI GENLAR UMUMIYLIGI

Qarindoshlik darajasi	Qarindoshlar	Genlar umumiyliigi
I	Ota, ona – bolalar	$\frac{1}{2}$
	Sibslar	$\frac{1}{2}$
	Dizigot egizaklar	$\frac{1}{2}$
	Monozigot egizaklar	1
II	Buva, buvi - nevaralar Tog‘a, amma, hola, amaki – jiyanlar	$\left(\frac{1}{2}\right)^2 = \frac{1}{4}$
III	Amakivachcha, ammavachcha, holavachcha, togavachchalar	$\left(\frac{1}{2}\right)^3 = \frac{1}{8}$
IV	III daraja qarindoshlar bolalari	$\left(\frac{1}{4}\right)^4 = \frac{1}{16}$

Tibbiy-genetik maslahat (T.G.M.)

Maqsadi: Kasal bola tug'ulishi oldini olish.

