



IRSIY KASALLIKLAR VA ULARNING TASNIFI. TIBBIY-GENETIK MASLAHAT

Xolboyeva Moxigul Sirliboy qizi

*Olmaliq Abu Ali ibn Sino nomidagi Jamoat salomatligi
texnikumi mutaxassislik fani o'qituvchisi*

Annotatsiya

Irsiy kasalliklar inson salomatligiga jiddiy ta'sir ko'rsatuvchi genetik patologiyalar bo'lib, ular xromosoma anomaliyalari, bitta gen mutatsiyalari, poligenik (multifaktorial) omillar yoki mitoxondrial DNK o'zgarishlari natijasida yuzaga keladi. Ushbu maqola irsiy kasalliklarning asosiy tasnifini – xromosoma kasalliklari (masalan, Down sindromi), monogen (Mendel) kasalliklari (avtosomal dominant, retsessiv, X-bog'langan), multifaktorial va mitoxondrial kasalliklar – batafsil ko'rib chiqadi.

Kalit so'zlar: Irsiy kasalliklar, genetik kasalliklar tasnifi, xromosoma anomaliyalari, monogen kasalliklar, avtosomal dominant meros, avtosomal retsessiv meros, X-bog'langan meros, multifaktorial kasalliklar, mitoxondrial kasalliklar, tibbiy-genetik maslahat, genetik testlash.

Irsiy kasalliklar inson salomatligiga jiddiy ta'sir ko'rsatadigan patologiyalar bo'lib, ular genetik o'zgarishlar natijasida yuzaga keladi. Bu kasalliklar DNK mutatsiyalari, xromosoma anomaliyalari yoki bir nechta genlar va atrof-muhit omillarining ta'siri orqali rivojlanishi mumkin. Irsiy kasalliklarning tasnifi ularning sabablari va meros qoldirish mexanizmlariga asoslanadi. Tibbiy-genetik maslahat esa oilalarga genetik xavflarni tushunish, testlarni o'tkazish va qaror qabul qilishda yordam beradi. So'nggi yillarda, xususan 2024-2026 yillarda, gen terapiyasi va NGS (keyingi avlod sekvenslash) texnologiyalari yutuqlari bu sohani rivojlantirdi. Ushbu



maqola irsiy kasalliklar tasnifini, ularning sabablarini va tibbiy-genetik maslahatning rolini ko'rib chiqadi.

Irsiy kasalliklarning tasnifi

Irsiy kasalliklar bir nechta asosiy toifalarga bo'linadi, ularning har biri genetik mexanizmlarga asoslanadi.

Xromosoma kasalliklari

Bu kasalliklar xromosomalar soni yoki tuzilishidagi o'zgarishlar natijasida yuzaga keladi. Masalan, Down sindromi (trisomiya 21), Turner sindromi (X xromosomasining yo'qolishi) va Klinefelter sindromi (XXY). Ushbu kasalliklar ko'pincha tug'ma nuqsonlar va rivojlanish buzilishlariga olib keladi.

Bitta gen kasalliklari (Mendel kasalliklari)

Bu kasalliklar bitta gendagi mutatsiyadan kelib chiqadi va meros qoldirish qonuniyatlariga asoslanadi:

Avtosomal dominant: Kasallik bitta mutatsiyali gen orqali meros bo'lib o'tadi (masalan, Huntington kasalligi).

Avtosomal retsessiv: Ikkala ota-onadan mutatsiyali genlar kerak (masalan, kistik fibroz, orak hujayrali anemiya).

X-bog'langan: X xromosomasidagi genlar ta'sir qiladi (masalan, gemofiliya).

Multifaktorial (poligenik) kasalliklar

Bu kasalliklar bir nechta genlar va atrof-muhit omillarining ta'siri orqali rivojlanadi. Masalan, yurak kasalliklari, diabet va shizofreniya. Ular eng keng tarqalgan va murakkabdir.

Mitoxondrial kasalliklar

Mitoxondrial DNK mutatsiyalari natijasida yuzaga keladi va ko'pincha ona tomonidan meros bo'lib o'tadi (masalan, Leyber irsiy optik neyropatiyasi).

Irsiy kasalliklarning umumiy misollari: Altsgeymer, albinoizm, rang ko'rliigi va Down sindromi.

Tibbiy-genetik maslahatning asoslari



Tibbiy-genetik maslahat – bu oilalarga genetik kasalliklar xavfini baholash va boshqarishda yordam beruvchi xizmat. U shaxsiy va oilaviy tibbiy tarixni yig'ish, xavfni baholash va genetik testlarni tavsiya etishni o'z ichiga oladi.

Maslahatning ahamiyati

Maslahat bemorlarga test natijalarini tushunish, emotsional qo'llab-quvvatlash va qaror qabul qilishda yordam beradi. U homiladorlik rejalashtirish, kasallik oldini olish va oila a'zolari xavfini baholashda muhim. Masalan, onkologiya va noyob kasalliklarda maslahat keng qo'llaniladi.

Jarayon

Tarix yig'ish: Oilaviy va shaxsiy ma'lumotlar.

Xavf baholash: Mutatsiya ehtimolini hisoblash.

Testlar: NGS va boshqa texnologiyalar orqali.

Natijalarni izohlash: Kasallik xavfini va variantlarni muhokama qilish.

2024-2026 yillarda CRISPR klinik sinovlari (masalan, irsiy angioedema va hemofiliya uchun) va poligenik tahrirlash yutuqlari kuzatildi. NGS texnologiyalari maslahatni yanada aniq qildi, va multi-gen panel testlari kengaydi. Polygenic genome editing kasallik xavfini kamaytirishda yangi imkoniyatlar ochmoqda.

Muammolar: Test natijalarining murakkabligi, etika masalalari va maslahatchilar yetishmasligi. Yechimlar: Ta'lim, yangi texnologiyalar va maslahat standartlari.

Kelajak istiqbollari

Kelajakda gen terapiyasi va AI yordamida maslahat yanada personalizatsiyalangan bo'ladi, noyob kasalliklar davosi rivojlanadi.

Xulosa: Irsiy kasalliklar tasnifi va tibbiy-genetik maslahat zamonaviy tibbiyotning asosiy qismlari bo'lib, ular kasalliklar oldini olish va davolashda muhim rol o'ynaydi. So'nggi yutuqlar bu sohani yanada samarali qilmoqda, bemorlar uchun yangi imkoniyatlar yaratmoqda.



Foydalanilgan adabiyotlar

1. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD). Genetic Disorders. National Institutes of Health (NIH), 2025. <https://rarediseases.info.nih.gov/>
2. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). Johns Hopkins University, updated 2026. <https://omim.org/>
3. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 9th ed. Elsevier, 2024.
4. Strachan T, Read A, Goodship J. Human Molecular Genetics. 5th ed. Garland Science, 2025.
5. Turnpenny PD, Ellard S. Emery's Elements of Medical Genetics. 16th ed. Elsevier, 2025.
6. American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Practice Guidelines: Genetic Counseling. 2025. <https://www.acmg.net/>
7. National Society of Genetic Counselors (NSGC). Genetic Counseling: Core Competencies. 2024. <https://www.nsgc.org/>
8. Fratantoni SA et al. Advances in Next-Generation Sequencing for Rare Genetic Diseases. Nature Reviews Genetics, 2025;26(4):215–230.