



GEN KASALLIKLARINING IRSIYLANISHI.

ADPI Aniq va tabiiy fanlar fakulteti yoʻnalishi talabasi

Odilova Zuhraxon Xojiqurbon qizi

ADPI Aniq va tabiiy fanlar fakulteti oʻqituvchisi

Yoʻylashev Abduvali Alisher oʻgʻli

Annotatsiya: ushbu maqolada gen mutatsiyalari natijasida vujudga keladigan bir qator irsiy kasalliklarning kelib chiqish mexanizmi, klinik belgilari va tarqalish darajasi tahlil qilindi. Asosan monogen irsiy kasalliklar — alkohtonuriya, albinizm, galaktozemiya, gangliozidoz, gemofiliya va fenilketonuriyaning rivojlanish sabablari, metabolik jarayonlardagi buzilishlari va organizmga koʻrsatadigan zararli taʼsiri yoritildi.

Abstract: this article analyzes the mechanism of origin, clinical symptoms and prevalence of a number of hereditary diseases resulting from gene mutations. The causes of the development, metabolic disorders and harmful effects on the body of mainly monogenic hereditary diseases - alkohtonuria, albinism, galactosemia, gangliosidosis, hemophilia and phenylketonuria are highlighted.

Kalit soʻzlar: gen kasalliklari, gen mutatsiyasi, monogen kasalliklar, X-xromosomaga bogʻliq irsiyat, alkohtonuriya, albinizm, fenilketonuriya, galaktozemiya, gangliozidoz, gemofiliya.

Keywords: genetic diseases, gene mutation, monogenic diseases, X-linked inheritance, alkohtonuria, albinism, phenylketonuria, galactosemia, gangliosidosis, hemophilia.



Gen kasalliklari gen mutatsiyalari natijasida bitta yoki bir nechta genning o'zgarishi bilan yuzaga chiqadi. Bitta genning o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar monogen kasalliklar, bir nechta genlarning o'zgarishidan kelib chiqadigan kasalliklar esa poligen kasalliklar deb ataladi. Gen kasalliklari bo'lgan kishilarning barchasida moddalar almashinuvining buzilishi kuzatiladi.

GEN KASALLIKLARI: *Fenilketonuriya, alkoptonuriya, albinizm, galaktozemiya, mukopolisaxaridozlar, gangliozidoz, leykodistrofiya, gemoglobinopatiya, gemofiliya* kabilar gen kasalliklari hisoblanadi.

Quyida kasalliklar haqida qisqacha ma'lumotlar berilgan.

Fenilketonuriya: bu kasallikni birinchi bo'lib norvegiyalik shifokor F. Felling aniqlagan. U aqliy va jismoniy jihatdan zaif ikkita bolaning siydigida o'ziga xos hid borligini sezadi. Siydik biokimyoviy tahlil qilinganda unda juda ko'p miqdorda pirovinograd kislotasi borligi aniqlanadi. Sog'lom odam qonida bu modda uchramaydi. Kasallangan bolalarda aqliy zaiflik bir yoshligidayoq sezila boshlaydi, ayrimlarida tutqanoq (o'zidan ketish) holatlari kuzatiladi. Agar kasallik kech aniqlansa va davolash o'z vaqtida amalga oshirilmasa, bemorning ahvoli juda og'irlashadi. Fenilketonuriya autosomadagi retsessiv gen ta'sirida yuzaga chiqadi va bolalar orasida 1:1000 nisbatda uchraydi. Odatda aqliy zaif bolalarning 1–2 % ida fenilketonuriya uchraydi.

Alkoptonuriya: bu kasallikda fenilalanin va tirozinning keyingi ko'rinishlarga o'tish jarayoni (metabolizmi) buziladi. Fenilalanin hisobiga va ovqat bilan organizmga tushgan tirozin normal sharoitda p-gidroksifenilpirovinograd kislotasiga aylanadi. Alkoptonuriyalı bemor siydigidagi alkopton havoda oksidlangani sababli siydik tezda qorayib qoladi. Yoshlikda alkoptonuriya kasalligi sezilarsiz bo'lib, yosh ulg'aygan sari kasallik belgilari paydo bo'la boshlaydi va biriktiruvchi to'qimalarda gomogentizin

kislotasi to'planib, bo'g'inlardagi tog'aylar sariq-binafsha rangga kiradi, quloq suprasi va burun tog'aylari qorayadi. Yosh ulg'aygan sari tog'aylarda qora pigment to'planib, bo'g'in kasalliklari rivojlanadi. Bu kasallik 5:1 000 000 nisbatda uchraydi. Davolashda parhez asosiy hisoblanib, bemor fenilalanin va tirozini ko'p bo'lgan ovqatlarni kam iste'mol qilishi kerak.

Albinizm: bu kasallik tirozinni melanina aylantiruvchi tirozinaza fermenti sintezini boshqaruvchi genning mutatsiyaga uchrashi natijasida sodir bo'ladi. Albinizmda terida, sochda va ko'zning rangdor pardasida pigment bo'lmaydi, natijada ko'rish qobiliyati ham sezilarli darajada susayadi. Albinizm kasalligi to'liq yoki qisman shaklda namoyon bo'lishi mumkin. To'liq albinizm autosomadagi retsessiv gen ishtirokida yuzaga chiqadi, qisman albinizm esa autosomadagi dominant gen bilan bog'liq bo'ladi. To'liq albinizm 1:15 000, qisman albinizm esa 1:20 000 nisbatda uchraydi. To'liq albinizm teri va sochda pigment bo'lmaganligi sababli ular oq rangda bo'ladi. Ko'zning rangdor pardasida pigment bo'lmagani uchun qon tomirlar ko'rinib turadi va ko'z qizil tusda ko'rinadi. Qisman albinizm esa terining ayrim joylarida oq dog'lar (pigmentsiz joylar) kuzatiladi. Ba'zan soch oq bo'lib, teri va ko'z pigmentli bo'lishi ham mumkin. Faqat ko'z pigmentining bo'lmasligi holati ham uchraydi va bunday kishilar yorug'likka juda sezgir bo'ladi. Ayrim holatlarda albinizm eshitmaslik yoki ayrim a'zolar rivojlanishidagi nuqsonlar bilan birga kechishi mumkin. AQSHda to'liq albinizmlilar yashaydigan qishloq mavjud bo'lib, ular kunduz kunlari quyosh nurlaridan saqlanish uchun tashqariga chiqmaydi va asosan kechasi faoliyat yuritadi. Amerikalik olimlar ularni muntazam tibbiy ko'rikdan o'tkazib borishadi. Hozirgi kunda ular uchun teriga surtganda quyoshda taxminan 2 soat yurishga imkon beradigan maxsus dori ishlab chiqilgan.

Galaktozemiya: bu kasallik organizmda galaktoza-1-fosfatni parchalovchi galaktoza-1-fosfaturidiltransferaza fermentining yetishmasligi

tufayli yuzaga chiqadi. Organizm galaktozani o'zlashtira olmaydi, shu sababli u qonda va to'qimalarda to'planib, organizmga zaharli ta'sir ko'rsatadi. Natijada jigarda o'zgarishlar paydo bo'ladi, buyrak faoliyati buzilib, oqsillar siydikka o'tadi. Shu bois

galaktozemiyada siydikda oqsil va aminokislotalar miqdori ortadi.

Kasallik bola ona sutini emishni boshlagan dastlabki kunlardayoq namoyon bo'ladi. Uning belgilari quyidagilardan iborat: qayt qilish, sarg'ayish, ozish, ich ketish, organizmda suv miqdorining kamayishi, ichki organlar rivojlanishining buzilishi, aqliy zaiflik. Kasallikning og'ir shaklida bola bir necha oydan keyin vafot etishi mumkin. Galaktozemiya 1:70 000 nisbatda uchraydi.

Gangliozidoz: bu kasallikda gangliozidlar almashinuvini boshqaruvchi geksozaminidaza fermenti juda kamayib ketadi. Gangliozidlarning ko'pchilik qismi bosh miya, jigar, taloq va ko'zning to'r pardasida to'planib, aqliy zaiflik, qo'l va oyoqlar harakatining susayishi hamda ko'rish qobiliyatining buzilishiga olib keladi. Kasallikning doimiy belgilaridan biri — bemorlarning ovozga juda kuchli ta'sirlanuvchanligidir. Bunday kasallar to'satdan chiqqan ovozga qo'llarini ko'tarish, oyoqlarni yozib-yig'ish kabi harakatlar bilan javob beradilar. Kasallik autosomal retsessiv belgi bo'lib, 1:250 000 nisbatda uchraydi. Bu kasallikka duchor bo'lgan bolalar odatda 2–4 yoshligidayoq vafot etadi.

Gemofiliya: bu kasallik qonning ivishini ta'minlovchi oqsilni sintez qiladigan ferment strukturasining buzilishi natijasida yuzaga chiqadi. Gemofiliyaning irsiy xususiyatga ega ekanligi qadimdan ma'lum. Ayrim ma'lumotlarga ko'ra, bu kasallik bilan faqat erkaklar kasallanishi V asrlardayoq qayd etilgan. Hozirgi kunda gemofiliyaning bir qancha turlari — A, B, C, D shakllari ma'lum. Gemofiliya bilan tug'ilgan bolaning kindigi

kesilganda qon uzoq vaqt to'xtamasdan oqib, bola halok bo'lishi mumkin. Qon ketishi kichik jarohatlangan ichki organlarda ham to'xtamasligi mumkin. Gemofiliya odatda faqat erkaklarda uchraydi, chunki bu kasallikni keltirib chiqaruvchi retsessiv mutant gen X-xromosomada joylashgan bo'lib, Y-xromosomada bunday gen mavjud emas. Gemofiliya bilan og'rigan ota o'zidagi mutant X-xromosomasini qiziga beradi. Ammo bu X-xromosomani olgan qiz gemofiliya bilan og'rimaydi, chunki unda shu genning dominant alleli (X^H) ham mavjud bo'lib, geterozigotali holatda ($X^H X^h$) dominant belgi namoyon bo'ladi. Biroq bunday qiz kasal bo'lmasa-da, gemofiliya genining tashuvchisi hisoblanadi. Tashuvchi ona esa o'zidagi gemofiliya genini farzandlariga o'tkazishi mumkin. Gemofiliya aholi orasida 1:5000 nisbatda uchraydi.

Xulosa: gen kasalliklari asosan muayyan ferment yoki oqsilning yetishmasligi natijasida moddalar almashinuvining buzilishi bilan kechadi. Bunday kasalliklarning ko'pchiligi autosomal retsessiv yoki X-xromosomaga bog'liq tarzda irsiylanadi. Alkohtonuriya, galaktozemiya, fenilketonuriya kabi metabolik kasalliklarda organizmda toksin moddalar to'planib, nerv tizimi, jigar, buyrak va boshqa organlarga jiddiy zarar yetkazadi. Albinizmda pigment yetishmovchiligi, gemofiliyada esa qon ivishining buzilishi organizm hayot faoliyatiga sezilarli ta'sir ko'rsatadi. Gangliozidoz esa asab tizimining og'ir degenerativ o'zgarishlariga olib keladi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. Xoliqov P.X, Sharofiddinxo'jayev N. SH, Olimxo'jayeva P.R, Rahimov J.R, Toshxo'jayev P.I. Biologiya- Toshkent Davlat ilmiy nashriyoti, 2005.
2. G'ofurov A T, Fayzullayev S S, Genetika- Toshkent Tafakkur nashriyoti, 2010.
3. Xodjamkulov, X., & To'rayev, A. Umumiy genetika. – Toshkent: O'zbekiston Milliy Universiteti nashriyoti, 2019.



4. G‘aybullayev, S., & Ergashev, A. Tibbiy biologiya va genetika. – Toshkent: “Fan va texnologiya”, 2020.
5. Yo‘ldoshev, B., Qodirov, O. Umumiy biologiya. – Toshkent: O‘qituvchi, 2017.
6. Ibodullayev, I., Murodova, M. Genetika va irsiy kasalliklar asoslari. – Toshkent: Innovatsion rivojlanish nashriyoti, 2021.

