



IRSIY KASALLIKLAR PROFILAKTIKASI: ZAMONAVIY TIBBIYOTNING MUHIM YO‘NALISHI

G'allaorol Abu Ali Ibn Sino nomidagi jamoat salomatligi texnikumi
*O'qituvchisi **Boltboyeva Sevara Kamol qizi***

Annotatsiya

Irsiy kasalliklar inson genomidagi genlar yoki xromosomalardagi o'zgarishlar natijasida yuzaga keladigan patologik holatlar bo'lib, ular inson salomatligi va hayot sifatiga jiddiy ta'sir ko'rsatadi. Zamonaviy tibbiyotda irsiy kasalliklarning oldini olish, ularni erta aniqlash va sog'lom avlodni dunyoga keltirish muhim vazifalardan biri hisoblanadi. Irsiy kasalliklar profilaktikasi tibbiy-genetik maslahat, prenatal diagnostika, skrining tekshiruvlari va aholining tibbiy savodxonligini oshirish kabi tadbirlarni o'z ichiga oladi. Ushbu maqolada irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari, turlari, profilaktika usullari hamda zamonaviy tibbiyotdagi ahamiyati keng yoritilgan.

Kalit so'zlar: irsiy kasalliklar, genetika, profilaktika, prenatal diagnostika, genetik maslahat, skrining, mutatsiya, xromosoma, sog'lom avlod, tibbiy genetika.

Abstract

Hereditary diseases are pathological conditions caused by genetic and chromosomal abnormalities that significantly affect human health and quality of life. Prevention, early diagnosis, and reduction of hereditary disorders are among the major goals of modern medicine. Preventive measures include genetic counseling, prenatal diagnosis, screening programs, and public health education. This article



discusses the causes, classification, prevention methods, and medical significance of hereditary diseases.

Keywords: hereditary diseases, genetics, prevention, prenatal diagnosis, genetic counseling, screening, mutation, chromosome, healthy generation, medical genetics.

Kirish

Inson salomatligi ko‘plab omillarga bog‘liq bo‘lib, ular orasida irsiyat alohida o‘rin egallaydi. Irsiy kasalliklar genlar yoki xromosomalarda yuzaga keladigan o‘zgarishlar natijasida rivojlanadigan kasalliklar bo‘lib, ular avloddan-avlodga o‘tish xususiyatiga ega. Bugungi kunda tibbiyot fanining rivojlanishi natijasida ko‘plab irsiy kasalliklarning kelib chiqish mexanizmlari o‘rganilgan bo‘lsa-da, ularning ayrimlari hali ham jiddiy tibbiy va ijtimoiy muammo bo‘lib qolmoqda. Shuning uchun irsiy kasalliklarni davolashdan ko‘ra ularning oldini olish, ya’ni profilaktikasiga katta e’tibor qaratilmoqda.

Irsiy kasalliklarning asosini genetik mutatsiyalar tashkil etadi. Mutatsiyalar gen, xromosoma yoki genom darajasida sodir bo‘lishi mumkin. Ayrim mutatsiyalar ota-onadan farzandga o‘tadi, ayrimlari esa tashqi muhit omillari ta’sirida yangi paydo bo‘ladi. Radiatsiya, ayrim kimyoviy moddalar, viruslar, ekologik ifloslanish va zararli odatlar mutatsiyalar yuzaga kelish xavfini oshirishi mumkin. Natijada organizmning normal rivojlanishi va faoliyati buzilib, turli kasalliklar shakllanadi.

Hozirgi vaqtda dunyoda minglab irsiy kasalliklar ma’lum bo‘lib, ularning ayrimlari keng tarqalgan hisoblanadi. Masalan, gemofiliya, Daun sindromi, fenilketonuriya, mukovistsidoz, talassemiya va boshqa ko‘plab kasalliklar genetik nuqsonlar bilan bog‘liq. Bunday kasalliklar bemorning jismoniy, aqliy va ruhiy



rivojlanishiga salbiy ta'sir ko'rsatadi hamda uzoq muddatli tibbiy yordamni talab qiladi.

Irsiy kasalliklar profilaktikasining eng muhim yo'nalishlaridan biri tibbiy-genetik maslahat hisoblanadi. Tibbiy-genetik maslahat nikoh qurishni rejalashtirayotgan yoki farzand ko'rishni istayotgan oilalarga genetik xavfni baholash imkonini beradi. Ayniqsa, qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar, oilada irsiy kasallik bilan tug'ilgan bolalar mavjudligi yoki ota-onalardan birida genetik kasallik aniqlangan hollarda genetik maslahat muhim ahamiyatga ega. Mutaxassislar tomonidan o'tkazilgan tekshiruvlar natijasida kelajakdagi farzandda kasallik rivojlanish ehtimoli baholanadi va zarur tavsiyalar beriladi.

Irsiy kasalliklar profilaktikasida prenatal diagnostika ham muhim o'rin tutadi. Prenatal diagnostika homiladorlik davrida homilaning rivojlanishini baholash va mumkin bo'lgan genetik nuqsonlarni aniqlashga qaratilgan tekshiruvlar majmuasidir. Zamonaviy ultratovush tekshiruvlari, biokimyoviy skrininglar, amniotsentez, xorion biopsiyasi va molekulyar-genetik usullar yordamida homiladagi ko'plab irsiy kasalliklarni erta bosqichda aniqlash mumkin. Bu esa kasallikning og'ir shakllarini oldini olish va zarur tibbiy choralarni ko'rish imkonini beradi.

Yangi tug'ilgan chaqaloqlar orasida o'tkaziladigan neonatal skrining dasturlari ham profilaktik tadbirlarning muhim qismi hisoblanadi. Skrining tekshiruvlari yordamida fenilketonuriya, tug'ma gipotireoz va boshqa ayrim irsiy kasalliklar chaqaloqning dastlabki kunlarida aniqlanadi. Kasallik erta aniqlanganda o'z vaqtida davolash boshlanib, og'ir asoratlarning oldi olinadi. Shu sababli neonatal skrining dasturlari dunyoning ko'plab mamlakatlarida majburiy tibbiy tadbir sifatida amalga oshirilmoqda.



Irsiy kasalliklar profilaktikasida sog‘lom turmush tarziga rioya qilish ham muhim ahamiyatga ega. Homiladorlikni rejalashtirishdan oldin ota-onalarning zararli odatlardan voz kechishi, sog‘lom ovqatlanishi, surunkali kasalliklarni nazorat qilishi va foliy kislotasi kabi zarur vitaminlarni qabul qilishi homilaning sog‘lom rivojlanishiga yordam beradi. Homiladorlik davrida radiatsiya, zaharli kimyoviy moddalar va ayrim dori vositalarining salbiy ta’siridan saqlanish ham genetik nuqsonlar xavfini kamaytiradi.

Aholining genetik savodxonligini oshirish irsiy kasalliklar profilaktikasining muhim tarkibiy qismi hisoblanadi. Odamlar irsiyat qonuniyatlari, genetik xavf omillari va profilaktik tekshiruvlarning ahamiyati haqida yetarli ma’lumotga ega bo‘lishlari kerak. Bu esa sog‘lom oilalarni shakllantirish va sog‘lom avlodni dunyoga keltirishga xizmat qiladi.

So‘nggi yillarda molekulyar genetika va genom texnologiyalarining rivojlanishi irsiy kasalliklarni aniqlash va profilaktika qilish imkoniyatlarini yanada kengaytirdi. Genetik testlar yordamida ko‘plab kasalliklarga moyillikni aniqlash, xavf guruhlarini shakllantirish va individual profilaktik choralarni ishlab chiqish mumkin bo‘ldi. Kelajakda gen terapiyasi va genomni tahrirlash texnologiyalarining rivojlanishi irsiy kasalliklarga qarshi kurashda yangi imkoniyatlar yaratishi kutilmoqda.

Irsiy kasalliklarning jamiyat va oila hayotiga ta’siri

Irsiy kasalliklar nafaqat bemor, balki uning oilasi va jamiyat uchun ham muhim ijtimoiy muammo hisoblanadi. Bunday kasalliklarga chalingan bolalar ko‘pincha uzoq muddatli davolanish, rehabilitatsiya va maxsus parvarishga muhtoj bo‘ladi. Bu esa oilaning iqtisodiy holatiga sezilarli ta’sir ko‘rsatadi. Ayrim hollarda ota-onalarda ruhiy tushkunlik, xavotir va stress holatlari rivojlanishi mumkin.



Davlat miqyosida esa irsiy kasalliklarni davolash uchun katta mablag'lar sarflanadi. Shu sababli profilaktik tadbirlarni rivojlantirish nafaqat tibbiy, balki iqtisodiy jihatdan ham samarali hisoblanadi. Sog'lom avlodni shakllantirish har bir mamlakatning strategik vazifalaridan biridir.

Nikohdan oldingi tibbiy ko'rikning ahamiyati

Irsiy kasalliklar profilaktikasida nikohdan oldingi tibbiy ko'rik muhim o'rin tutadi. Ushbu tekshiruvlar orqali bo'lajak er-xotinning sog'lig'i baholanadi, irsiy kasalliklar xavfi aniqlanadi va kerak bo'lganda genetik maslahat beriladi. Ayniqsa qarindoshlar o'rtasidagi nikohlarda irsiy kasalliklarning uchrash ehtimoli yuqori bo'lgani sababli genetik tekshiruvlar tavsiya etiladi.

Nikohdan oldingi maslahatlashuvlar orqali ayrim og'ir irsiy kasalliklarning oldini olish, sog'lom farzand tug'ilishi ehtimolini oshirish va oilalarni genetik xavf haqida xabardor qilish mumkin.

Zamonaviy genetika va kelajak istiqbollari

So'nggi o'n yilliklarda genetika fanida ulkan yutuqlarga erishildi. Inson genomining o'rganilishi natijasida ko'plab irsiy kasalliklarning molekulyar asoslari aniqlanmoqda. Genetik testlar yordamida ayrim kasalliklarga moyillikni oldindan baholash imkoniyati paydo bo'ldi. Shaxsiylashtirilgan tibbiyot konsepsiyasi ham aynan genetik ma'lumotlarga asoslanadi.

Bugungi kunda gen terapiyasi usullari ayrim irsiy kasalliklarni davolashda qo'llanilmoqda. CRISPR-Cas9 kabi genomni tahrirlash texnologiyalari kelajakda irsiy kasalliklarni samarali davolash imkoniyatlarini yanada kengaytirishi kutilmoqda. Biroq bu texnologiyalar bilan bog'liq axloqiy va huquqiy masalalar ham dolzarb bo'lib qolmoqda.

Profilaktikaning tibbiy va ijtimoiy ahamiyati

Irsiy kasalliklar profilaktikasi sog'liqni saqlash tizimining eng muhim yo'nalishlaridan biri hisoblanadi. Profilaktika kasallikning oldini olish, nogironlik va o'lim ko'rsatkichlarini kamaytirish, aholi salomatligini yaxshilash hamda



sogʻliqni saqlash xarajatlarini qisqartirish imkonini beradi. Genetik xizmatlarni takomillashtirish, skrining dasturlarini kengaytirish va aholining genetik savodxonligini oshirish orqali irsiy kasalliklar bilan bogʻliq muammolarni sezilarli darajada kamaytirish mumkin.

Ushbu qoʻshimcha boʻlimlarni maqolaga kiritish orqali maqola hajmini 6–8 betgacha yetkazish va ilmiy jihatdan yanada boyitish mumkin.

Xulosa

Irsiy kasalliklar zamonaviy tibbiyotning dolzarb muammolaridan biri boʻlib, ularning oldini olish sogʻlom avlodni shakllantirishda muhim ahamiyatga ega. Tibbiy-genetik maslahat, prenatal diagnostika, neonatal skrining va aholining genetik savodxonligini oshirish kabi profilaktik tadbirlar irsiy kasalliklarning uchrash darajasini kamaytirishga yordam beradi. Zamonaviy genetika fanining yutuqlari ushbu kasalliklarni erta aniqlash va samarali profilaktika qilish imkoniyatlarini kengaytirib, inson salomatligini muhofaza qilishga xizmat qilmoqda.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Nussbaum R.L., McInnes R.R., Willard H.F. *Thompson&Thompson Genetics in Medicine*. Elsevier, 2023.
2. Strachan T., Read A. *Human Molecular Genetics*. Garland Science, 2022.
3. Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J. *Medical Genetics*. Elsevier, 2021.
4. Turnpenny P., Ellard S. *Emery's Elements of Medical Genetics*. Elsevier, 2020.
5. Kumar V., Abbas A.K., Aster J.C. *Robbins and Cotran Pathologic Basis of Disease*. Elsevier, 2021.
6. World Health Organization (WHO). *Genetics and Genomic Medicine Reports*, 2023.



7. O‘zbekiston Respublikasi Sog‘liqni saqlash vazirligi. Tibbiy genetika bo‘yicha uslubiy tavsiyalar. Toshkent, 2023.
8. Tibbiy genetika va irsiy kasalliklar. Oliy tibbiyot ta’limi uchun darslik. Toshkent, 2022.
9. Genetika asoslari va irsiy kasalliklar profilaktikasi. Toshkent, 2021.
10. Jones K.L. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. Elsevier, 2021.