



**XROMOSOMA ABERRASIYALARI VA ULARNING INSON  
SALOMATLIGIGA TASIRI**

*Samarqand Davlat Tibbiyot Universiteti o'qituvchisi*

**Matkarimova Gulnoz Maksudjanovna**

*Samarqand Davlat Tibbiyot Universiteti Davolash ishi fakulteti 1-bosqich  
talabasi*

**Atayarova Shahnoza Aktam qizi**

[shahnozaatayarova@gmail.com](mailto:shahnozaatayarova@gmail.com)

**Annotatsiya:** *Ushbu maqolada xromosoma aberratsiyalari tushunchasi, ularning turlari, kelib chiqish sabablari hamda inson salomatligiga ko'rsatadigan ta'siri batafsil yoritilgan. Xromosoma aberratsiyalari xromosomalarning soni yoki tuzilishida yuzaga keladigan genetik o'zgarishlar bo'lib, ular hujayra bo'linishi jarayonidagi buzilishlar natijasida paydo bo'ladi. Mazkur genetik o'zgarishlar embrional rivojlanishning buzilishi, tug'ma nuqsonlar, irsiy kasalliklar va turli xil genetik sindromlarning kelib chiqishiga sabab bo'lishi mumkin.*

*Maqolada xromosoma aberratsiyalarining asosiy turlari — son aberratsiyalari (aneuploidiya, poliploidiya) va tuzilmaviy aberratsiyalar (deletsiyalar, duplikatsiyalar, inversiyalar va translokatsiyalar) ilmiy asosda tavsiflangan. Shuningdek, ushbu aberratsiyalarning yuzaga kelishiga ta'sir etuvchi omillar, jumladan ionlashtiruvchi nurlanish, kimyoviy moddalar, viruslar, atrof-muhitning ifloslanishi hamda irsiy moyillik masalalari tahlil qilingan.*

*Maqolada xromosoma aberratsiyalarining klinik ahamiyati alohida yoritilib, Daun, Turner va Klaynfelter sindromlari misolida ularning inson organizmiga ko'rsatadigan salbiy ta'siri ochib berilgan.*

*In this article, the concept of chromosomal aberrations, their types, causes of origin, and their impact on human health are described in detail. Chromosomal aberrations are genetic changes that occur in the number or structure of*



*chromosomes and arise as a result of disturbances during the process of cell division. These genetic changes can lead to impaired embryonic development, congenital anomalies, hereditary diseases, and the formation of various genetic syndromes.*

*The article scientifically characterizes the main types of chromosomal aberrations — numerical aberrations (aneuploidy, polyploidy) and structural aberrations (deletions, duplications, inversions, and translocations). In addition, factors contributing to the occurrence of these aberrations, including ionizing radiation, chemical substances, viruses, environmental pollution, and hereditary predisposition, are analyzed.*

*The clinical significance of chromosomal aberrations is highlighted, and their negative effects on the human body are demonstrated using the examples of Down syndrome, Turner syndrome, and Klinefelter syndrome.*

*В данной статье подробно рассмотрены понятие хромосомных aberrаций, их виды, причины возникновения и влияние на здоровье человека. Хромосомные aberrации представляют собой генетические изменения, возникающие в результате нарушения числа или структуры хромосом и обусловленные сбоями в процессе деления клеток. Эти генетические изменения могут приводить к нарушениям эмбрионального развития, врождённым порокам, наследственным заболеваниям и возникновению различных генетических синдромов.*

*В статье с научной точки зрения охарактеризованы основные виды хромосомных aberrаций — числовые aberrации (анеуплоидия, полиплоидия) и структурные aberrации (делеции, дупликация, инверсии и транслокации). Также проанализированы факторы, способствующие возникновению данных aberrаций, включая ионизирующее излучение, химические вещества, вирусы, загрязнение окружающей среды и наследственную предрасположенность.*

*Особое внимание уделено клиническому значению хромосомных aberrаций, а их негативное влияние на организм человека рассмотрено на примере синдромов Дауна, Тернера и Клайнфельтера.*

**Kalit so'zlar:** xromosoma aberratsiyalari, genetik o'zgarishlar, son aberratsiyalari, tuzilmaviy aberratsiyalar, aneuploidiya, poliploidiya, trisomiya, monosomiya, hujayra bo'linishi buzilishi, irsiy kasalliklar, tug'ma nuqsonlar, Daun sindromi, Edvards sindromi, Patau sindromi, Turner sindromi, Klaynfelter sindromi, tibbiy-genetik maslahat, prenatal diagnostika.

## **Kirish:**

Xromosoma aberratsiyalari — inson genetik apparatida yuz beradigan chuqur va murakkab o'zgarishlar. Trisomiya va monosomiya kabi son o'zgarishlari insonning jismoniy hamda aqliy rivojlanishiga bevosita ta'sir etib, hayot sifati va davomiyligini keskin pasaytiradi. Daun, Edvards va Patau sindromlari xromosoma aberratsiyalarining inson hayotiga qanchalik chuqur ta'sir ko'rsatishini yaqqol namoyon etuvchi misollardir. Tibbiy-genetik maslahat va ilg'or diagnostika usullari irsiy kasalliklar xavfini kamaytirish hamda sog'lom avlodni shakllantirishda muhim o'rin tutadi.

### 1. Daun sindromi

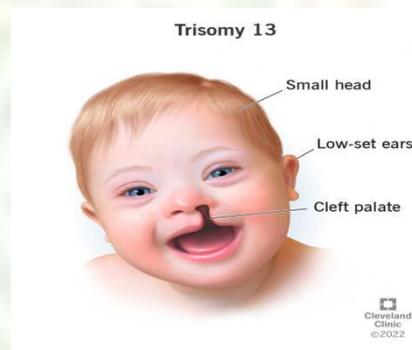
Daun sindromi — bu 21-xromosomaning uch nusxada bo'lishi natijasida yuzaga keladigan genetik kasallik bo'lib, inson rivojlanishida turli xil fiziologik va aqliy o'zgarishlarga sabab bo'ladi.

21-xromosomaning ortiqcha

Bu holat trisomiya 21 deyiladi

Xromosoma formulasi: 47, XX,

47, XY, +21



bo'lishi

+21 yoki

### 2. Klaynfelter sindromi

Klaynfelter sindromi — erkaklarda qo'shimcha X xromosoma mavjudligi (47,XXY) bilan tavsiflanadigan genetik o'zgarish bo'lib, jinsiy rivojlanish va reproduktiv tizim faoliyatiga ta'sir qiladi.

47, XXY



*Bu — jinsiy xromosomalar trisomiyasi*

### *3. Edvards sindromi*

*Edvards sindromi — 18-xromosomaning trisomiyasi natijasida kelib chiqadigan og‘ir genetik kasallik bo‘lib, organizmning jismoniy va aqliy rivojlanishiga sezilarli ta‘sir ko‘rsatadi.*



*Trisomiya 18*

*Xromosoma formulasi: 47, XX, +18 yoki 47, XY, +18*

### *4. Patau sindromi*

*Patau sindromi — 13-xromosomaning trisomiyasi bilan tavsiflanadigan genetik sindrom bo‘lib, embrional rivojlanish va organizmning hayotiy tizimlariga jiddiy ta‘sir qiladi.*

*Trisomiya 13*

*Xromosoma formulasi: 47, XX, +13 yoki 47, XY, +13*

### *5. Shershevskiy–Turner sindromi*

*— Bu xromosomal kasallik bo‘lib, qiz bolalarda uchraydi.*

*Asosiy sababi: bitta X xromosomaning yetishmasligi.*



*Xromosoma formulasi (kariotip)*

*45, X*

*(bu — monosomiya X)*

Son aberratsiyalari: xromosoma sonining me‘yordan ko‘p yoki kam bo‘lishi. Masalan, aneuploidiya va poliploidiya.

Tuzilmaviy aberratsiyalar: xromosoma bo‘laklarining yo‘qolishi, ko‘payishi yoki joylashuvining o‘zgarishi. Masalan, deletsiya, duplikatsiya, inversiya va translokatsiyalar.



Xromosoma aberratsiyalari inson salomatligiga katta ta'sir ko'rsatadigan genetik omillardan biridir. Ularni chuqur o'rganish, erta tashxislash va profilaktika choralarini kuchaytirish irsiy kasalliklarning oldini olishda muhim ahamiyatga ega. Tibbiy-genetik maslahat va zamonaviy diagnostika usullari sog'lom jamiyatni shakllantirishda asosiy vositalardan hisoblanadi.

Xromosoma aberratsiyalarini erta aniqlash va oldini olishda tibbiy-genetik maslahat muhim rol o'ynaydi. Homiladorlikni rejalashtirish davrida yoki irsiy kasallik xavfi mavjud oilalarda genetik maslahat zarurdir. Prenatal diagnostika yordamida homilada xromosoma nuqsonlarini erta aniqlash mumkin, bu esa kelajakda sog'lom avlodni ta'minlashga xizmat qiladi.



## ***Xulosa***

Xromosoma aberratsiyalari inson salomatligiga bevosita va jiddiy ta'sir ko'rsatadigan genetik hodisalardan biridir. Daun, Klaynfelter, Edvards va Patau sindromlari kabi genetik sindromlar xromosoma aberratsiyalarining inson hayoti va rivojlanishiga qanday ta'sir qilishini yaqqol namoyon etadi. Shu bois xromosoma aberratsiyalarini o'rganish, ularning yuzaga kelish mexanizmlarini aniqlash va erta diagnostika usullarini qo'llash bugungi tibbiyot va genetika fanlarining dolzarb vazifalaridan biridir. Tibbiy-genetik maslahatlar, prenatal diagnostika va profilaktik choralar orqali irsiy kasalliklar xavfini kamaytirish, sog'lom avlodni shakllantirish va inson salomatligini yaxshilash mumkin.

## **FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR**

1. Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2016). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine* (8th ed.). Philadelphia: Elsevier.
2. Nishonboyev K.N., Hamidov J.N. (2005). *Tibbiy biologiya va genetika*. Toshkent: O'zbekiston milliy ensiklopediyasi nashriyoti.
3. Strachan, T., & Read, A. P. (2018). *Human Molecular Genetics* (5th ed.). New York: Garland Science.



4. Faizullayev S.S., Gafurov A.T., Matchonov B. (2003). Odam genetikasi. Toshkent: IJOD DUNYOSI.
5. Gardner, R. J. M., & Sutherland, G. R. (2018). Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (5th ed.). Oxford: Oxford University Press.
6. Kliegman, R. M., St Geme, J. W., Blum, N. J., Shah, S. S., Tasker, R. C., & Wilson, K. M. (2020). Nelson Textbook of Pediatrics (22nd ed.). Philadelphia: Elsevier.
7. Djumanova N.E., Nazarova F.Sh. (2024). Molekulyar biologiya. O‘zbek tilida o‘quv qo‘llanma.
8. American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). (2020). Practice Guidelines for Genetic Counseling and Testing for Chromosomal Abnormalities.
9. Matkarimova G.M., Saidirasulov D.A. (2025). “Odamda xromosomaning soni va strukturasi o‘zgarishi tufayli yuzaga chiqadigan anomaliyalar.” Ta’lim innovatsiyasi va integratsiyasi, 43(2).
10. Shaffer, L. G., & Bejjani, B. A. (2018). Medical Genetics Summaries: Chromosome Disorders. Bethesda: NCBI Bookshelf.
11. Yo‘ldchiyeva Z.X., Suyunova G.B., Djumanova N.E. (2025). “Xromosoma kasalliklari: sabablari, turlari va davolash.” Лучшие интеллектуальные исследования, 38(1).
12. Abdullayev A.A. (2012). Genetika va seleksiya asoslari. O‘zbekiston: NamDU nashriyoti.