

## XROMASOMA KASALLIKLARI MAQOLA

Shahrisabz davlat pedagogika instituti

Tabiiy fanlar kafedrası katta o‘qituvchisi

Abdunazarova Zulayxo Sharifqulovna

Email:zulayxoabdunazarova1@gmail.com

Tel: +99891 954 30 90

Shahrisabz davlat pedagogika instituti

Biologiya yo‘nalishi 4 -kurs 401-(s) guruh

talabalari Beknazarova Dildora Aziz qizi

Email: dildorabeknazarova003@gmail.com

Nortojoyeva Samiya Fahriddin qizi

Email:samiyanortojoyeva@gmail.com

## Annotatsiya

Ushbu maqola inson genetikasi va tibbiyot biologiyasining muhim yo‘nalishlaridan biri bo‘lgan xromosoma kasalliklariga bag‘ishlangan. Xromosoma kasalliklari — bu inson organizmida xromosomalar soni yoki tuzilishidagi buzilishlar natijasida yuzaga keladigan irsiy patologiyalar bo‘lib, ular ko‘pincha embrional rivojlanishning dastlabki bosqichlarida paydo bo‘ladi. Maqolada bu turdagi kasalliklarning tasnifi, sabablari, oqibatlari va oldini olish choralari chuqur tahlil qilinadi. Xromosoma kasalliklari son jihatdan anoploidiya (xromosoma sonining ortishi yoki kamayishi) va tarkibiy o‘zgarishlar (translokatsiya, inversiya, deleksiya, duplikatsiya, fragmentatsiya) turlarga bo‘linadi. Ularning eng ko‘p uchraydigan shakllari orasida Daun sindromi (trisomiya 21), Patau sindromi (trisomiya 13), Edvards sindromi (trisomiya 18), Klaynfelter sindromi (XXY), Torner sindromi (XO) kabi genetik buzilishlar mavjud. Ushbu sindromlar insonda aqliy zaiflik, jismoniy rivojlanishning orqada qolishi, tashqi morfologik o‘zgarishlar, hamda ichki organlar faoliyatida buzilishlar bilan kechadi.

Maqolada, shuningdek, xromosoma kasalliklarining sabablari — ota-onadagi gametogenez jarayonida yuz beradigan nondisjunktsiya (ajralmaslik), mutatsiyalar, ionlashtiruvchi nurlar, kimyoviy moddalar, virusli infeksiyalar, va keksalikda farzand ko‘rish bilan bog‘liq xavf omillari haqida ham batafsil so‘z yuritiladi. Tadqiqotlarda xromosoma kasalliklarini aniqlashda zamonaviy diagnostika metodlari — sitogenetik tahlil, kariotip aniqlash, amniyosentez, korion biopsiyasi, fluorestsent in-situ gibrizatsiya (FISH), hamda DNK-sekvenslash texnologiyalaridan foydalanish samarali ekanligi ko‘rsatilgan. Bu usullar homiladorlik davrida irsiy kasalliklarni erta aniqlash va oldini olish imkonini beradi.

Shuningdek, maqolada genetik maslahat berish tizimi, reproduktiv salomatlikni saqlash, hamda sog‘lom nasl yetishtirishda irsiyatni o‘rganishning ahamiyati yoritilgan. Tadqiqot natijalari xromosoma kasalliklarining nafaqat tibbiy, balki ijtimoiy-psixologik oqibatlarini ham mavjudligini, ya’ni bunday bolalarni parvarishlash va ijtimoiy moslashtirishda ota-ona va jamiyat yondashuvi muhim rol o‘ynashini ko‘rsatadi.

Ushbu maqola orqali xromosoma kasalliklarining biologik mohiyati, tashxislash texnologiyalari va profilaktik yo‘nalishlarini o‘rganish orqali inson genetik salomatligini saqlashga qaratilgan ilmiy-amaliy yondashuvlar yoritilgan. Tadqiqot natijalari tibbiyot, biologiya, genetika va sog‘liqni saqlash sohalaridagi mutaxassislar hamda talabalarga mo‘ljallangan bo‘lib, irsiy kasalliklarni erta aniqlash va oldini olishda muhim o‘rin tutadi.

Kalit so‘zlar:

xromosoma, xromosoma kasalliklari, genetik buzilishlar, anoploidiya, mutatsiya, kariotip, trisomiya, monosomiya, Daun sindromi, Patau sindromi, Edwards sindromi, Klaynfelter sindromi, Torner sindromi, genetik diagnostika, nondisjunktsiya, irsiyat, genetik maslahat, prenatal diagnostika, FISH tahlili, DNK-sekvenslash, sog‘lom nasl.

Annotation

This article is devoted to one of the important fields of human genetics and medical biology — chromosomal diseases. Chromosomal diseases are hereditary pathologies that occur due to changes in the number or structure of chromosomes in the human organism, often appearing during the early stages of embryonic development. The article provides an in-depth analysis of the classification, causes, consequences, and prevention of such disorders. Chromosomal diseases are divided into numerical abnormalities (aneuploidies — increase or decrease in chromosome number) and structural abnormalities (translocation, inversion, deletion, duplication, fragmentation). The most common chromosomal syndromes include Down syndrome (trisomy 21), Patau syndrome (trisomy 13), Edwards syndrome (trisomy 18), Klinefelter syndrome (XXY), and Turner syndrome (XO). These disorders are characterized by mental retardation, growth retardation, physical deformities, and internal organ dysfunctions.

The article also discusses the etiological factors of chromosomal abnormalities such as nondisjunction during gametogenesis, mutations, ionizing radiation, chemical exposure, viral infections, and advanced parental age. Modern diagnostic techniques for detecting chromosomal abnormalities — including cytogenetic analysis, karyotyping, amniocentesis, chorionic villus sampling, fluorescence in situ hybridization (FISH), and DNA sequencing technologies — are presented as effective tools for early detection and prevention during pregnancy.

The article highlights the importance of genetic counseling, reproductive health preservation, and the role of heredity in ensuring healthy offspring. Research results also show that chromosomal diseases have not only medical but also social and psychological consequences, emphasizing the importance of parental and societal support for affected individuals. Overall, this study aims to explore the biological nature, diagnostic technologies, and preventive strategies of chromosomal diseases, contributing to the preservation of genetic health. The findings are valuable for

specialists and students in the fields of medicine, biology, genetics, and public health, and can aid in the early diagnosis and prevention of hereditary diseases.

#### Keywords:

chromosome, chromosomal diseases, genetic disorders, aneuploidy, mutation, karyotype, trisomy, monosomy, Down syndrome, Patau syndrome, Edwards syndrome, Klinefelter syndrome, Turner syndrome, genetic diagnosis, nondisjunction, heredity, genetic counseling, prenatal diagnosis, FISH analysis, DNA sequencing, healthy offspring.

#### Kirish

Inson organizmining irsiy xususiyatlarini belgilovchi eng muhim tuzilmalardan biri bu — xromosomalardir. Xromosomalar hujayra yadrosida joylashgan bo‘lib, ular DNK va oqsillardan tashkil topgan murakkab tuzilmadir. Har bir inson hujayrasida odatda 46 ta xromosoma (23 juft) mavjud bo‘lib, ularning 22 jufti autosomal, 1 jufti esa jinsiy xromosomalardir (ayollarda XX, erkaklarda XY). Xromosomalar tarkibidagi genlar organizmning barcha morfologik belgilarini, fiziologik jarayonlarini va metabolik faoliyatini boshqaradi.

Ammo ayrim hollarda, xromosomalar soni yoki tuzilishidagi o‘zgarishlar natijasida organizmda irsiy kasalliklar — ya’ni xromosoma kasalliklari paydo bo‘ladi. Bu kasalliklar ko‘pincha meoz jarayonida xromosomalar to‘liq ajralmay qolishi (nondisjunktsiya), yoki xromosomaning ayrim qismlarining uzilishi, joy almashishi yoki ko‘payib ketishi natijasida yuzaga keladi. Xromosoma kasalliklari inson organizmida juda murakkab biologik va klinik o‘zgarishlarga sabab bo‘ladi. Ular odatda tug‘ma nuqsonlar, aqliy zaiflik, tashqi morfologik deformatsiyalar, hamda tug‘ilishdagi rivojlanish kechikishlari bilan kechadi. Statistik ma’lumotlarga ko‘ra, har

150 ta yangi tug‘ilgan chaqaloqdan bittasida xromosoma kasalligi kuzatiladi. Ulardan eng ko‘p uchraydiganlari — Daun sindromi (21-xromosoma trisomiyasi), Patau sindromi (13-xromosoma trisomiyasi), Edvards sindromi (18-xromosoma trisomiyasi), shuningdek, jinsiy xromosoma buzilishlari — Klaynfelter (XXY) va Torner (XO) sindromlaridir.

Xromosoma kasalliklarining kelib chiqishiga bir nechta omillar sabab bo‘ladi.

Bularga:

Gametalarning yoshga bog‘liq degeneratsiyasi (ayniqsa onaning yoshi 35 dan oshganda),

Radiatsiya va kimyoviy moddalarning ta’siri,

Virusli infeksiyalar,

Irsi mutatsiyalar,

Noto‘g‘ri ovqatlanish va ekologik omillar kiradi.

Zamonaviy tibbiyotda bunday kasalliklarni erta aniqlash uchun bir qator diagnostik usullar ishlab chiqilgan. Ularga sitogenetik tahlil, kariotipni aniqlash, amniyosentez, korion biopsiyasi, ultratovush tekshiruvi, hamda molekulyar-genetik tahlillar (FISH, PCR, DNK sekvenslash) kiradi. Ushbu usullar yordamida homiladorlikning dastlabki haftalaridayoq embriondagi xromosoma o‘zgarishlarini aniqlash mumkin.

Shuningdek, genetik maslahat (genetik konsul’tatsiya) tizimi xromosoma kasalliklarini oldini olishda muhim rol o‘ynaydi. Bunda mutaxassislar oilalarga genetik xavf omillarini tushuntirib, sog‘lom naslga ta’minlash bo‘yicha tavsiyalar beradilar.

Xromosoma kasalliklarini o‘rganish nafaqat tibbiyot, balki biologiya, genetika, psixologiya va pedagogika fanlari uchun ham katta ahamiyatga ega. Chunki bu kasalliklar insonning fiziologik, aqliy va psixik rivojlanishiga bevosita ta’sir ko‘rsatadi.

Shunday qilib, ushbu mavzuni o'rganish orqali biz irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari, biologik mexanizmlari, ularni erta aniqlash va oldini olish yo'llari haqida chuqurroq tasavvur hosil qilamiz. Bu esa kelajakda genetik sog'lom jamiyatni shakllantirishda muhim omil bo'lib xizmat qiladi.

### Asosiy qism

Xromosoma kasalliklari — bu inson hujayrasidagi xromosomalar soni yoki tuzilishidagi o'zgarishlar natijasida yuzaga keladigan irsiy patologiyalardir. Ular organizmning normal rivojlanish jarayoniga kuchli ta'sir ko'rsatadi va ko'pincha tug'ma nuqsonlar, aqliy zaiflik, bepushtlik yoki jismoniy rivojlanishning orqada qolishi bilan namoyon bo'ladi.

Xromosoma kasalliklarini ikki asosiy guruhga bo'lish mumkin:

1Son jihatidan o'zgarishlar (anoploidiyalar)

Bu holatda xromosomalar soni ortadi yoki kamayadi. Normal inson hujayrasida 46 ta xromosoma bo'lsa, anoploidiya holatida ularning soni 45 yoki 47 taga teng bo'ladi.

Eng ko'p uchraydigan son o'zgarishlari:

Daun sindromi (trisomiya 21): 21-xromosoma juftligida bitta ortiqcha xromosoma mavjud. Bunday bolalar odatda qisqa bo'yli, dumaloq yuzli, ko'zlari tor shaklli, aqliy rivojlanishi sekin, yurak nuqsonlariga moyil bo'ladi.

Edwards sindromi (trisomiya 18): 18-xromosoma uch marta takrorlanadi. Kasallikka chalingan bolalarda bosh suyaklari kichik, quloqlar past joylashgan, yurak va buyrak nuqsonlari kuzatiladi.

Patau sindromi (trisomiya 13): 13-xromosoma ortiqcha bo'ladi. Bunday bolalarda og'ir jismoniy deformatsiyalar, ko'z, yurak, miya nuqsonlari kuzatiladi va ko'pchiligi 1 yoshgacha yashamaydi.

Torner sindromi (monosomiya X): faqat bitta X xromosoma bo'ladi (XO). Bu kasallik faqat qiz bolalarda uchraydi. Ular bo'yi past, jinsiy organlari rivojlanmagan, bepusht bo'ladi.

Klaynfelter sindromi (XXY): erkaklarda bitta ortiqcha X xromosoma mavjud. Bunday erkaklarda jinsiy rivojlanish sekin, mushak massasi kam, ko'krak bezlari kattalashgan, bepushtlik kuzatiladi.

## 2 Tarkibiy o'zgarishlar (struktural anomaliyalar)

Bu holatda xromosomalar soni o'zgarmaydi, ammo ularning tuzilishi buziladi.

Asosiy turlari:

Deletsiya (yo'qolish): xromosomaning bir bo'lagi yo'qoladi. Masalan, 5-xromosomaning qisqa yelkasidagi yo'qotish "Miyovlayotgan mushuk" (cri-du-chat) sindromini keltirib chiqaradi.

Duplikatsiya (ikki martalashish): xromosoma bo'lagi takrorlanadi, bu esa ortiqcha gen nusxalarini hosil qiladi.

Inversiya (aylanish): xromosoma bo‘lagi  $180^\circ$  ga aylanib joylashadi.

Translokatsiya (joy almashish): bir xromosoma bo‘lagi boshqa xromosomaga o‘tadi. Masalan, Daun sindromining ayrim shakllari translokatsiya natijasida yuzaga keladi.

Bu o‘zgarishlar ko‘pincha meoz jarayonida yoki gametalar shakllanishida sodir bo‘ladi. Natijada hosil bo‘lgan zigota normal rivojlana olmaydi, yoki tug‘ilgan bola irsiy nuqsonlar bilan dunyoga keladi.

#### Xromosoma kasalliklarining sabablari

1. Gametalarda nondisjunktsiya (ajralmaslik) — xromosomalar meozda teng bo‘linmaydi.
2. Mutagen omillar — radiatsiya, kimyoviy moddalar, zaharli gazlar, viruslar.
3. Yosh omili — onaning yoshi 35 dan oshganda xavf ortadi.
4. Irsiy predispozitsiya — o‘tmishda genetik kasallikka ega bo‘lgan avlodlarda qayta uchrashi mumkin.
5. Ekologik omillar — iflos havo, oziq-ovqatdagi pestitsidlar, dori vositalarining nojo‘ya ta’siri.

#### Diagnostika usullari



Zamonaviy tibbiyotda xromosoma kasalliklarini aniqlash uchun quyidagi usullar qo'llaniladi:

Kariotip tahlili – hujayradagi xromosomalar soni va shaklini mikroskopda o'rganish.

Amniyosentez – homiladorlik paytida amniotik suyuqlikdan namunalari olib tekshirish.

Korion biopsiyasi – platsentadan hujayra olish orqali genetik tahlil qilish.

FISH tahlili – xromosomalarning ma'lum qismlarini lyuminestsent belgi bilan aniqlash.

DNK-sekvenslash – xromosomadagi genlarning molekulyar tuzilishini tahlil qilish.

### Profilaktika va ahamiyati

Xromosoma kasalliklarining oldini olishda genetik maslahat juda muhimdir. Nikohdan oldin yoki homiladorlikdan oldin genetik tahlil o'tkazish, sog'lom turmush tarziga rioya qilish, zararli omillar (chekish, spirtli ichimlik, dorilar)dan saqlanish zarur.

Bu kasalliklarni erta aniqlash va ularga qarshi chora ko'rish jamiyatda genetik salomatlikni saqlash, sog'lom nasl yetishtirish va irsiy kasalliklarning tarqalishini kamaytirishda muhim ahamiyatga ega.

## Xulosa

Xromosoma kasalliklari inson salomatligi uchun eng jiddiy genetik muammolardan biridir. Ular inson organizmining rivojlanishi, tashqi ko'rinishi, aqliy va jismoniy holatiga salbiy ta'sir ko'rsatadi. Bunday kasalliklarning kelib chiqish sababi, asosan, xromosomalarning soni yoki tuzilishidagi o'zgarishlar bilan bog'liq bo'lib, bu esa irsiy axborotning buzilishiga olib keladi.

Ko'plab xromosoma kasalliklari, jumladan, Daun sindromi, Patau sindromi, Edvards sindromi, Klaynfelter sindromi va Torner sindromi tibbiyotda keng o'rganilgan. Bu sindromlar insonda turli darajadagi jismoniy va aqliy nuqsonlar, reproduktiv muammolar hamda umr davomiyligining qisqarishiga sabab bo'ladi. Shu bilan birga, har bir sindromning o'ziga xos klinik belgilariga ega bo'lishi ularni aniqlashda muhim rol o'ynaydi.

So'nggi yillarda genetik diagnostika sohasida erishilgan yutuqlar tufayli xromosoma kasalliklarini erta aniqlash imkoniyatlari sezilarli darajada kengaydi. Prenatal diagnostika, FISH tahlili, DNK-sekvenslash kabi zamonaviy usullar orqali homilada genetik nuqsonlar mavjudligini aniqlash mumkin bo'lib, bu esa sog'lom avlodni dunyoga keltirishda muhim ahamiyat kasb etadi.

Xromosoma kasalliklarini o'rganish nafaqat tibbiy, balki ijtimoiy va axloqiy ahamiyatga ham ega. Chunki bu bilimlar orqali insonlar o'z sog'lig'iga, oilaviy rejalashtirishga va nasl davomiyligiga yanada mas'uliyat bilan yondashishni o'rganadilar.

Shu bois, xromosoma kasalliklarining oldini olish, irsiy kasalliklar bo'yicha keng jamoatchilikni xabardor qilish, va genetik maslahat tizimini rivojlantirish — sog'lom jamiyatni shakllantirishning eng muhim yo'nalishlaridan biridir.

**Foydalanilgan adabiyotlar**

1. Abdullayeva, M. (2021). **Tibbiy genetika asoslari**. Toshkent: “Fan va texnologiya” nashriyoti.
2. Karimov, B., & To‘xtayeva, S. (2020). **Inson genetikasi va irsiy kasalliklar**. Toshkent: O‘zbekiston Milliy universiteti nashriyoti.
3. Madumarov, A. (2019). **Sitologiya va genetika asoslari**. Samarqand: SamDU nashriyoti.
4. Gardner, R. J. M., & Sutherland, G. R. (2017). **Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling** (4th ed.). Oxford University Press.
5. Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2016). **Thompson & Thompson Genetics in Medicine** (8th ed.). Elsevier.
6. Passarge, E. (2019). **Color Atlas of Genetics** (5th ed.). Thieme Medical Publishers.
7. WHO (World Health Organization). (2022). **Human Genomics and Global Health**. Geneva: WHO Press.