

QARINDOSHLAR O'RTASIDAGINIKOH VA BOLALARDA GNETIK BUZILISHLAR.

Tuzuvchi:

Nasridinova Marg'uba Sultonboyevna

Chortoq Abu Ali Ibn Sino nomidagi

Jamoat Salomatligi Texnikumi

Ijtimoiy kommunikativ ko'nikmalar kafedrası

Tibbiy kimyo fani o'qituvchisi

Anotatsiya: Ushbu maqolada qarindoshlar o'rtasidagi nikohlarning bolalarda genetik kasalliklar yuzaga kelishiga ta'siri tahlil qilinadi. Irsiy kasalliklarning kelib chiqish mexanizmi, ayniqsa autosom-retsessiv genlar orqali namoyon bo'lishi tushuntiriladi. Shuningdek, bunday nikohlarda xavf darajasi va uning oldini olish choralari ko'rib chiqiladi.

Kalit so'zlar: genetika, qarindoshlar nikohi, autosom-retsessiv, irsiy kasalliklar, genetic tahlil.

Kirish: Genetika inson salomatligida muhim o'rin tutadi. Har bir inson ota-onasidan genetik axborotni meros qilib oladi. Ayrim hollarda bu genlarda yashirin nuqsonlar bo'lishi mumkin. Qarindoshlar o'rtasidagi nikoh (konsangvin nikoh) genetik jihatdan o'xshashlik darajasini oshiradi, bu esa bolalarda irsiy kasalliklarning paydo bo'lish ehtimolini kuchaytiradi.



Genetika - bu hayotning asosiy qonuniyatlarini o'rganadigan fan. Bu nasldan naslga o'tishini va genetik meros orqali qanday rivojlanishini tushunishga imkon beradi. So'nggi o'n yilliklarda genomik texnologiyalarning rivojlanishi genetika uchun yangi imkoniyatlar ochdi.

DNK molekulasi qo'sh spiral shaklida joylashgan ikkita uzun zanjirdan iborat.

Inson genomida taxminan 20-25 ming gen mavjud.

"Genetika" atamasi yunoncha "gen" so'zidan kelib chiqqan.

Mendel qonunlari dominant va retsessiv belgilarning irsiylanishining asosiy tamoyillarini tavsiflaydi.

Xromosomalar - genlarni o'z ichiga olgan tuzilmalar; Inson tanasida ularning 46 tasi mavjud.

Inson DNKsining 99,9% barcha odamlar uchun umumiydir va farq faqat 0,1% ni tashkil qiladi.

Mitoxondriyal DNK faqat onadan bolaga o'tadi.

Butun inson genomini ketma-ketlashtirish loyihasi 2003 yilda yakunlandi.

CRISPR-Cas9 texnologiyasi genlarni aniq tahrirlash imkonini beradi.

Polimeraza zanjiri reaksiyasi (PCR) genetik materialni kuchaytirish uchun ishlatiladi.

Epigenetika - bu genlarning faolligi va ifodasini o'rganadigan fan sohasi.

Resessiv genni ifodalash uchun uning ikki nusxasi mavjud bo'lishi kerak.

Odamlarda jinsiy xromosomalar X va Y shaklida ifodalanadi.

Pleiotropiya - bu bir genning bir nechta fenotipik belgilarga ta'sir qilish qobiliyati.

Genetik o'zgarishlar tananing moslashuviga yordam beradi.

Transkripsiya - bu DNK dan RNK sintez qilish jarayoni.

Tarjima - bu RNKga asoslangan oqsil sintezi jarayoni.

Genetik bog'lanish - bu genlarning birgalikda meros bo'lish tendentsiyasi.

Mutatsiyalar genetik xilma-xillikni oshiradi.

Poligenik irsiyat shuni anglatadiki, ko'p genlar bitta xususiyatni aniqlaydi.

Xromosoma mutatsiyalari xromosomalarning tuzilishi yoki sonining o'zgarishiga olib keladi.

Genetik kod barcha tirik organizmlar uchun bir xil.



Asosiy Xavflar va Kasalliklar

Genetik moslik: Yaqin qarindoshlarning genlari bir-biriga o'xshash bo'ladi. Agar ular da biror yashirin kasallik geni bo'lsa, bu gen bolaga o'tish xavfi bir necha barobar yuqori bo'ladi.

uz.goodinternet.org

Kamyob irsiy kasalliklar: Bunday nikohlardan tug'ilgan bolalarda fenilketonuriya, ixtioz (teri kasalliklari) kabi kamyob irsiy holatlar ko'proq uchraydi.

Ruhiy buzilishlar: Nevrologik va ruhiy rivojlanishdagi ortda qolishlar va xususiyatlar shular jumlasidandir.

Jismoniy nuqsonlar: Turli a'zolarining rivojlanish patologiyalari kuzatilishi mumkin.

Har birimiz sogʻlom boʻlsakda, maʼlum bir zararli genlarning tashuvchisi boʻlamiz. Bir nusxada bu genlar odatda xavfli emas. Yaqin qarindoshlar orasida koʻplab genlar bir xil, yaʼni ular (sogʻlom boʻlsa ham) bir xil patologik genning tashuvchisi hisoblanishadi. Shu sababli qarindoshlar orasida tuzilgan nikohda ikkita bir xil zararli genlar uchrashishi mumkin va natijada ular bolada patologiya sifatida namayon boʻladi.

Qarindoshlar oʻrtasida oila qurilganda, irsiy kasalliklarga chalingan, aqli zaif yoki nogironligi bor farzand tugʻilishi ehtimoli ikki baravar ortadi.

Genetik nuqtai nazardan, umumiy ajdodlar qanchalik kam boʻlsa, nasl uchun shuncha yaxshi hisoblanadi.

Yaqin qarindoshlar oʻrtasidagi nikohlarda qanday kasalliklar tez-tez uchraydi?

- **Mukovistsidoz** – bu kasallikda deyarli har bir organda muammolar yuzaga keladi, lekin asosiy alomatlar nafas olish va ovqat hazm qilish tizimlarida uchraydi. Oʻz vaqtida davolanmasa, nafas olish yetishmovchiligi, jigar sirrozi, qandli diabet va hattoki oʻlimga ham olib kelishi mumkin.

- **Gemofiliya** – qon ivishining buzilishi natijasida yuzaga keladigan kasallik boʻlib, bunda oʻz-oʻzidan yoki kichik jarohatlar tufayli toʻxtovsiz qon ketishi kuzatiladi.

- **Fenilketonuriya** — fenilalanin parchalanmaydi, miya rivojlanishiga zarar yetkazadi. Miyaning shikastlanishi bilan kechadigan kasallik boʻlib, u aqliy zaiflik, talvasalar va ruhiy kasalliklarga olib kelishi mumkin.

- **Daltonizm** – ranglarni farqlash qobiliyatining qisman yoki toʻliq yoʻq boʻlishi.

- **Bullyoz epidermoliz** – har qanday mexanik taʼsir yoki yengil taʼsir tufayli bolaning terisida yoki shilliq pardalarida pufakchalar paydo boʻlishi, terining koʻchishi va ochiq yaralar paydo boʻlishi mumkin boʻlgan kasallik. Ularning sezgir terisini kapalak qanotiga qiyoslagan holda, bunday bolalarni “kapalaklar” deb atashadi.

• **Ixtioz** – bu kasallik terining doimiy qurushi, qipiqalanishi, po‘st tashlashi bilan kechadi. Teri baliq tangachalarini eslatadi.

- ☐ Talassemiya — gemoglobin sintezi buziladi, kamqonlik kelib chiqadi
- ☐ Kistik fibroz — o‘pkada qalin shilimshiq to‘planadi
- ☐ Tug‘ma yurak nuqsonlari

Oldini olish va himoya choralar



- Nikohdan oldin **genetik tekshiruv (skrining)**
- **Genetik maslahat (konsultatsiya)** olish
- Homiladorlikda **prenatal diagnostika**
- Tug‘ilgandan keyin **neonatal skrining**

- Aholi orasida **genetik savodxonlikni oshirish**

Xulosa

Qarindoshlar o'rtasidagi nikoh genetik nuqtai nazardan muhim xavf omillaridan biri hisoblanadi. Bunday nikohlar natijasida gomozigotlik darajasi ortadi va autosom-retsessiv irsiy kasalliklarning namoyon bo'lish ehtimoli sezilarli darajada kuchayadi. Shu bilan birga, bu holat mutlaq ravishda kasallik yuz beradi degani emas, balki genetik xavf ehtimoli oshishini anglatadi.

Zamonaviy tibbiyot yutuqlari, xususan genetik skrining, tashuvchini aniqlash testlari hamda prenatal diagnostika usullari yordamida ushbu xavflarni ancha kamaytirish imkoniyati mavjud. Shu sababli aholi orasida genetik savodxonlikni oshirish, ilmiy asoslangan tibbiy maslahatlashuvga amal qilish va profilaktik choralarni keng joriy etish sog'lom avlodni ta'minlashda muhim ahamiyat kasb etadi.

Foydalanilgan adabiyotlar:

- 1.N.T.Alimxodjayeva-Tibbiy kimyo.
- 2.M.Ziyayeva-Terapiyada xamshiralik ishi.
- 3.W.W.W.Google-internet saytlari.