BG Pulse Journal USA
ISSN:1947-2536 http://www.bgpulseusa.com/index.php/bg
BG PULSE JOURNAL

GENETIK KASALLIKLARNING BIOLOGIK ASOSLARI

Muydinova Muslimaxon Murodjon qizi
Farg‘ona davlat universiteti
Tabiiy fanlar fakulteti
Biologiya yo‘nalishi 1-kurs talabasi

Annotatsiya

Ushbu maqolada genetik kasalliklarning biologik asoslari genlar, DNK va xromosomalar faoliyati bilan bog‘liq bo‘lgan holda yoritiladi. Genetik kasalliklarning kelib chiqishi hamda ularning gen va xromosoma mutatsiyalari natijasida qanday paydo bo‘lishi misollar asosida tahlil qilinadi. Insonlarda uchraydigan Daun sindromi, Fenilketonuriya va gemofiliya kabi kasalliklar misolida genetik o‘zgarishlarni inson salomatligiga ta’siri ochib beriladi. Shuningdek, maqolada genetik kasalliklarni oldini olishda zamonaviy genetikaning ahamiyati ham yoritilgan.

Kalit so‘zlar: genetika, DNK, xromosoma, gen, irsiyat, gen mutatsiya, xromosoma mutatsiya, mutatsiya.

Kirish

Genetika fani mustaqil fan sifatida 1907-yilda ingliz olimi Betson tomonidan taklif qilindi va uning vazifasi belgilab berildi. Genetika biologik fanlar jumlasiga kirib tirik organizmlarning irsiyat va o‘zgaruvchanligini o‘rganadi. Genetika so‘zi lotincha "geneo" yoki grekcha “genetikos” tug‘ilish va avlod degan so‘zlaridan olingan. Genetik kasalliklar-bu **DNK** (dezoksirobonuklein kislota-bu barcha tirik organizmlarning genetik materiali, hujayralardagi axborotni saqlaydigan, organizmni boshqaradigan kimyoviy birikma)dagi o‘zgarishlar **(mutatsiyalar)** natijasida kelib chiqadigan, irsiy yo‘l bilan avloddan-avlodga o‘tadigan yoki yangi mutatsiyalar tufayli paydo bo‘ladigan kasalliklar bo‘lib, ular tananing tuzilishi, funksiyasi yoki rivojlanishida muammolarga sabab bo‘ladi. Bunday kasalliklar **gen** (organizmlarning irsiy xususiyatlarini belgilovchi DNK molekulasining ma’lum bir qismi bo‘lib, ota-onadan farzandga o‘tadi va oqsil sintezini yo‘naltiradi, bu esa organizmning tuzilishi va funksiyalarini aniqlaydi) va **xromosomalar** (genetik ma’lumotlarni o‘z ichiga olgan, organizmning barcha irsiy xususiyatlarini saqlaydi va nasldan naslga o‘tkazadi) o‘zgarishi natijasida paydo bo‘luvchi kasalliklardir. Ch.Darvin organik evolyutsiya jarayoni asosan uchta omil: tabiiy tanlash, irsiyat va o‘zgaruvchanlik bilan bog‘liqligini aniqladi. Irsiyat va o‘zgaruvchanlik barcha tirik organizmlarga xos xususiyatdir. Irsiyat tirik organizmlarning oila, avlod, zot, tur va navga mansub bo‘lgan hayvon va o‘simliklarning belgi va xususiyatlarini nasldan - naslga o‘tkazish xususiyatidir. Irsiyat tufayli ota-onalar organizmlarining belgi-xususiyatlari nasldan-naslga beriladi. Shu bilan bolalar va yaqin qarindoshlarning o‘zaro o‘xshashligi namoyon bo‘ladi.

Asosiy qism

Genetik kasalliklarni bir nechta biologik sabablari bor. Masalan:

1) Gen mutatsiyalari; Gen mutatsiyalari DNK molekulasidagi nukleotidlarning joylashish tartibining o‘zgarishi bilan yuzaga keladi. Odamlarda bir necha ming gen kasalligi uchrab, ularning har biri ma’lum o‘zgarishga olib keladigan bir genning mutatsiyasi tufayli sodir bo‘ladi. Masalan,

albinizm, fenilketonuriya, daltonizm, gemofiliya va boshqa ko‘pgina kasalliklar mutatsiyaga uchragan genlar ta’sirida yuzaga chiqadi.

Albinizm-organizmda melanin (teri, soch va ko‘z rangini beruvchi pigment) ishlab chiqarishning genetik jihatdan buzilishi sababli yuzaga keladigan irsiy kasallik bo‘lib, bemorlarda oq sochlar, och teri va ko‘zlar paydo bo‘ladi, ko‘rish qobiliyati ham susayishi mumkin

Fenilketonuriya-organizmda fenilalanin (aminokislota)ni to‘g‘ri qayta ishlay olmaslikka olib keladigan genetik, irsiy kasallik bo‘lib, buning sababi fenilalanin gidroksilaza fermentining yetishmasligi natijada fenilalanin organizmda to‘planib, ayniqsa miya rivojlanishiga jiddiy zarar yetkazishi mumkin.

Daltonizm (rangli ko‘rlik) – ranglarni, asosan qizil, yashil yoki ko‘k ranglarni ajrata olmaslik holati bo‘lib, asosan irsiy bo‘ladi (erkaklarda ko‘proq uchraydi). Ba’zan bu holat ko‘z kasalliklari, yoshga bog‘liq o‘zgarishlar, bosh jarohatlari orqali hayot davomida ham paydo bo‘lishi mumkin. Asosiy sababi to‘r pardadagi rangni idrok etuvchi retseptorlarning ishlamay qolishi.

Gemofiliya-qonning ivish qobiliyatini buzilishi, kam uchraydigan, genetik kasallik bo‘lib, unda qon ivishi uchun zarur bo‘lgan oqsil omillari (odatda VIII yoki IX omil) yetishmasligi sababli uzoq davom etadigan qon ketishiga olib keladi, bu esa shikastlanganda yoki operatsiyalardan keyin jiddiy holatga olib kelishi mumkin. Kasallik asosan onadan o‘g‘ilga X-xromosoma orqali meros bo‘lib o‘tadi va asosan erkaklarda uchraydi, lekin ayollar tashuvchi bo‘lishi mumkin. Asosiy turlari Gemofiliya A (VIII omil yetishmovchiligi) va Gemofiliya B (IX omil yetishmovchiligi) bo‘lib.

2) Xromosoma mutatsiyalari; Genlarning joylashish tartibiga ko‘ra har bir xromosoma faqat o‘ziga xos alohida tuzilish xususiyatiga ega. Har bir turga kiruvchi organizmlar xromosomalarining shakli faqat shu turga xosdir. Xromosomalar shaklining o‘zgarishi uning ichki tuzilishining, ya’ni shu xromosomadagi genlarning joylashish tartibini o‘zgarishidan kelib chiqadi. Shuning uchun xromosomalar tashqi tuzilishining o‘zgarishi organizmda ma’lum bir belgi va xususiyatlarning o‘zgarishiga olib keladi. Xromosoma mutatsiyasi natijasida paydo bo‘ladigan kasalliklarga masalan, 13,18, 21-xromosomalar bo‘yicha Patau, Edvards va Daun sindromlari, jinsiy X-xromosoma bo‘yicha Klaynfelter va Shershevskiy-Terner kasalliklarini misol qilish mumkin.

Patau sindromi (yoki 13-trisomiya)-genetik anomaliya bo‘lib, organizmdagi ayrim yoki barcha hujayralarda 13-chi xromosoma ortiqcha bo‘lishi bilan kechadi, bu esa normal rivojlanishga xalaqit beradi va miya, yurak, yuz, nerv sistemasi kabi turli organlarda og‘ir nuqsonlarga sabab bo‘ladi. U juda kam uchraydigan holat bo‘lib, ko‘pincha homiladorlikdan oldin yoki tug‘ilish vaqtida aniqlanadi va bolaning hayotiga xavf tug‘diradi, chunki ko‘pchilik bolalar bir yoshga ham yetmay vafot etadi.

Edvards sindromi (yoki 18-trisomiya)- 18-chi xromosomaning qo‘shimcha nusxasi (uchinchi kopiya) bo‘lishi natijasida yuzaga keladigan jiddiy genetik kasallik, bu esa organizmning ko‘p qismlarida rivojlanishning buzilishiga olib keladi; chaqaloqlar ko‘pincha kichik vaznda tug‘iladi, yurak nuqsonlari, kichik jag‘, og‘ir aqliy rivojlanishdan orqada qolish va boshqa jismoniy anomaliyalar bilan tavsiflanadi, davolash mumkin emas, lekin simptomatik yordam ko‘rsatiladi.

Daun sindromi (yoki 21-trisomiya)- bunda boladagi aqliy norasolik bilan birga uning tashqi qiyofasi ham o‘ziga xos ko‘rinishda bo‘ladi. Daun kasalligini birinchi bo‘lib ingliz vrachi Langdon Dawn 1886-yilda tavsiflab bergan. Kasallik irsiy holatda bolaga o‘tadi va kam uchraydi; bunga asosan xromosoma to‘plamida ortiqcha xromosomalar bo‘lishi (21-juft) sabab bo‘ladi, shuning uchun ham ba’zan kasallik trisomiya deb ham ataladi. Daun kasalligiga yo‘liqqan bolalar nafaqat ruhiy, balki jismoniy jihatdan ham zaif va turli infeksion kasalliklarga moyil bo‘ladi. Bu kasallik erkaklarda ham ayollarda ham kuzatiladi. Kasallarning qo‘l-oyoqlari kalta, yuzi yassi, ko‘z teshiklari siqilgan (epikantus), burni yassilangan, quloq supralari deformatsiyalangan bo‘lib, ruhiy

zaiflik alomatlari kuzatiladi. Kasallikni aniqlashda dermatoglifika va sitogenetika usullaridan foydalanish mumkin. Dermatoglifikani tekshirganda atd burchagining 800 va undan ortiq bo‘lishi kuzatiladi (sog‘lom odamda bu burchak 57°-60° atrofida). Daun sindromi kariotipi - 47, XX + 21, 47, XY + 21. Bemorlarni asosan mehnat bilan davolash, maxsus maktablarda o‘qitish lozim.

Klaynfelter sindromi-erkaklarda uchraydigan kasallik bo‘lib, qo‘shimcha X xromosoma tufayli yuzaga keladigan genetik kasallik, odatdagi XY o‘rniga XXY xromosoma konfiguratsiyasiga olib keladi. Ushbu qo‘shimcha X xromosoma turli jismoniy, rivojlanish va psixologik farqlarga olib kelishi mumkin. Bu kasallikning alomatlari gipoganadizm (asosiy xususiyatlardan biri testosteron ishlab chiqarishning kamayishiga olib keladigan kam rivojlangan moyaklardir. Bu ko‘pincha bepushtlik, jinekomastiya (ko‘krak rivojlanishi) va yuz va tanadagi sochlarning yetishmasligiga olib keladi), uzun bo‘y, o‘rganishdagi nuqsonlar, ruhiy tushkunlik va diqqat yetishmasligi, giperaktivlik buzilishi (DEHB) kabi ijtimoiy va hissiy qiyinchiliklar xavfi yuqori bo‘lishi mumkin, boshqa jismoniy xususiyatlar mushak massasining kamayishi, zaif suyaklar va otoimmün kasalliklarning yuqori xavfini o‘z ichiga olishi mumkin.

Shershevskiy-Terner sindromi (ST-sindromi)- bu ayollarda uchraydigan genetik kasallik. Jinsiy X xromosomalaridan biri to‘liq yoki qisman yo‘qolishi bilan bog‘liq bo‘lib, natijada bo‘yi past bo‘lishi, yurak muammolari, tuxumdonlar rivojlanmasligi (tuxumdonlar yetishmovchiligi) va reproduktiv muammolar kabi xarakterli fiziologik va intellektual xususiyatlar paydo bo‘ladi. Suyak tizimi o‘zgarishlari (qisqa barmoqlar), o‘rganishda, eshitishda qiyinchiliklar bo‘lishi mumkin.

Bundan tashqari yana ko‘plab mutatsiyalar natijasida kelib chiqadigan kasalliklar ko‘p. Bularni oldini olish maqsadida hozirda zamonaviy genetikadan keng ko‘lamda foydalanilmoqda. Masalan, genetik kasalliklarni aniqlashda genetik monitoring usuli, prenatal diagnostikadan va boshqa usullardan foydalaniladi.

1) Genetik monitoring usuli keng qo‘llanilmog‘i zarur. Genetik monitoring inson populyatsiyalarida genetik jarayonlarni tinimsiz, oldindan belgilangan rejalar asosida kuzatib borishdir. Genetik monitoring quyidagicha amalga oshiriladi:

a) genetik yuk dinamikasini o‘ganish (zararli muhit omillari tomonidan indutsirlangan gen va xromosoma mutatsiyalari chastotalarini aniqlash);

b) tibbiy-statistik ma’lumotlar asosida spontan abortlar, o‘lik tug‘ilish holatlari chastotasini, yangi tug‘ilgan chaqaloqlar vaznini, bo‘y uzunligini, ularning yashab qolish ko‘rsatkichlarini, jinslar 127 mutanosibligini, tug‘ma va orttirilgan kasalliklar chastotasini, bolalarning o‘sish va rivojlanish ko‘rsatkichlarini aniqlash; c) qon zardobi va eritrotsitlarda oqsillarni elektroforez usulida tekshirib, mutant oqsillarni aniqlash;

d) spontan abortlangan homilalarni, o‘lik tug‘ilish holatlarini, tug‘ma nuqsonlar bilan tirik tug‘ilgan bolalarni sitogenetik usullarcha tekshirish.

Irsiy kasalliklarning katta guruhi ekogenetik kasalliklar bo‘lib, ular irsiy moyilligi bo‘lgan shaxslarda, ma’lum omillar ta’sirida kelib chiqadi. Bunday kasalliklar profilaktikasida ham tevarakmuhitni muhofaza qilish katta ahamiyatga ega.

2) Prenatal diagnostika tibbiyot genetikasining eng ishonchli, samarali usullaridan bo‘lib, irsiy kasalliklar rivojlanish anomaliyalari bilan tug‘ilish chastotasini kamaytirish vositalaridan biridir. Prenatal tashxis usullarini 3 ta: 1) skrining; 2) noinvaziv; 3) invaziv guruhlarga ajratish mumkin Skrining usullari irsiy yoki tug‘ma kasal bola tug‘ish xatari katta bo‘lgan ayollarni aniqlashga asoslangan. Bu usullar qulay, ko‘p harakat talab qilmaydigan va keng qo‘llanish imkoniyatiga ega bo‘lishi zarur. Hamma tekshirish usullari yordamida olingan hujayra va to‘qimalarni sitogenetik, immunogenetik, biokimyoviy, molekulyar genetik va boshqa genetik tahlil usullari bilan tekshiriladi. Prenatal tashxis usullari uchun sarf qilinadigan xarajatni irsiy kasallar,

tug‘ma nuqsonlar bilan tug‘ilgan bolalarni parvarish qilish, davolash uchun sarflanadigan xarajatlar bilan solishtirib bo‘lmaydi.

Zamonaviy biologiya orqali genetik tahlil, kariotiplash, flyuoressens in situ gibridizatsiyasi kabi sitogenetik tahlil va PCR, DNK sekvenlash texnologiyasi va mikroarraylar kabi molekulyar texnikalar yordamida amalga oshiriladi (Espen va boshqalar, 2018). Ushbu texnikalar mutatsiyalarni aniqlashga va nusxalar sonidagi o‘zgarishlarga yordam berdi. Bundan tashqari, teskari genetikaning rivojlanishi kodonlar va genetik kodni aniqlashga yordam berdi. Genetik bog‘lanish tadqiqotlari xromosomalardagi genlarning fazoviy joylashuvini tahlil qildi.

Xulosa

Genetik kasalliklar o‘z-o‘zidan paydo bo‘luvchi kasalliklar emas. Ular ma’lum bir sabablar, omillar, o‘zgarishlar ta’sirida yuzaga chiqadi. Keyingi yillarda irsiy kasalliklar haqida tobora ko‘proq ma’lumotlar to‘planmoqda. Har yili irsiy kasalliklarning 100 dan ortiq yangi xillari aniqlanmoqda. Bunga sabab, birinchidan -inson belgilarining genetik, fiziologik, biokimyoviy mexanizmlari tobora chuqur o‘rganilmoqda, ikkinchidan -inson yashaydigan ekologik muhit tobora ko‘proq ifloslanmoqda, ko‘p joylarda ekologik tanglik holatlari yuzaga kelib, ularning inson irsiyatiga zararli ta’siri tobora kuchayib bormoqda, uchinchidan -irsiy kasalliklar diagnostikasi usullari tobora takomillashib borishi ilgari noma’lum bo‘lgan yangi kasallik turlari aniqlanishiga imkon bermoqda. Shuni alohida ta’kidlash lozimki, irsiy kasalliklar boshqa somatik kasalliklarga nisbatan juda og‘ir kechadi, ularning ko‘pchiligini samarali davolash usullari hozirgi kungacha topilmagan. Bu kasalliklarning irsiy omillari (mutatsiyaga uchragan genlar, xromosomalar, irsiyatga moyillik) avloddan-avlodga o‘tib, populyatsiyada uchrash tezligi tobora ortib borishi ular profilaktikasining naqadar muhimligidan dalolat beradi. Zamonaviy genetika esa irsiy kasalliklarni yo‘qotib yubormaydi, ammo insoniyatga ularni anglash, oldindan ko‘rish va og‘ir oqibatlarini kamaytirish imkonini beradi.

Foydalanilagan adabiyotlar:

1. P.S.Sobirov, A.K.Kaxarov, A.A.Xushvaqtov, E.S.Shaptakov “Genetika” Toshkent-2020. 334 b.
2. P.X.Xoliov, A.Q.Qurbonov, A.O.Daminov, M.V.Tarinova “Tibbiy biologiya va genetika” Toshkent-2019. 570 b.
3. S.T.Jo‘rayev, N.A.Yakubjanova “Genetika asoslari”
4. K.V.Chaitanya “Diagnostics and Gene Therapy for Human Genetik Disorders” 2023.
5. O.E.Eshonqulov, K.N.Nishonboyev, M.Sh.Bosimov “Genetika”
6. Toshkent-2010. 175 b.
7. https://uz.wikipedia.org/wiki/Daun_sindromi
8. https://www.apollohospitals.com/uz/diseases-and-conditions/phenylketonuria-pku-symptoms-causes-and-treatment
9. https://med24.uz/uz/bolezn/gemofiliya