

**IRSIY KASALLIKLAR, XROMASOMA KASALLIKLARI. IRSIY KASALLIKLAR
GEN VA IRSIYATGA MOIL KASALLIKLAR. NIKOH TURLARI****Karimova Dilnoza Azamat qizi**

Toshkent Davlat Tibbiyot Universiteti, 2 son davolash 107 guruh 1-kurs talabasi.

<https://doi.org/10.5281/zenodo.17832341>

Annotatsiya. Ushbu maqolada irsiy va xromosomal kasalliklarning kelib chiqish sabablari, ularning genetik asoslari, klinik xususiyatlari hamda nikoh turlari bilan bog'liq xavf omillari ilmiy jihatdan tahlil qilinadi. Gen mutatsiyalari, xromosoma anomaliyalari va ularning organizm rivojlanishiga ta'siri yoritilib, autosomal-dominant, autosomal-retsessiv, X-bog'liq kasalliklar kabi irsiyat tiplari tizimli ravishda bayon etilgan. Qarindoshlar o'rtasidagi nikohlarning genetik xavfni oshirishi, genetik maslahat xizmatlarining ahamiyati va zamonaviy diagnostika usullarining roli alohida o'rganilgan. Maqola sog'lom avlodni ta'minlash, irsiy kasalliklarni erta aniqlash hamda ularning oldini olish bo'yicha ilmiy asoslangan yondashuvlarni taqdim etadi.

Kalit so'zlar: Irsiy kasalliklar, gen mutatsiyasi, xromosomal kasalliklar, xromosoma anomaliyasi, irsiyat tizimi, autosomal-retsessiv, dominant merosxo'rlik, nikoh turlari, genetik xavf.

**HEREDITARY DISEASES, CHROMOSOMAL DISEASES. HEREDITARY DISEASES,
GENE AND HEREDITARY DISEASES. TYPES OF MARRIAGE**

Abstract. This article scientifically analyzes the causes of hereditary and chromosomal disorders, their genetic bases, clinical features, and the risk factors associated with different types of marriage. Gene mutations, chromosomal abnormalities, and their effects on organism development are discussed, with hereditary patterns such as autosomal dominant, autosomal recessive, and X-linked disorders systematically described. The increased genetic risk in consanguineous marriages, the significance of genetic counseling services, and the role of modern diagnostic methods are specifically examined. The article provides a scientifically grounded approach to ensuring healthy offspring, early detection of hereditary diseases, and their prevention.

Keywords: Hereditary disorders, gene mutation, chromosomal disorders, chromosomal abnormalities, inheritance patterns, autosomal recessive, dominant inheritance, types of marriage, genetic risk.

Kirish

Irsiy kasalliklar – bu genetik tarkibiy o'zgarishlar natijasida paydo bo'ladigan va avloddan-avlodga o'tadigan kasalliklar to'plami bo'lib, ular insonning sog'lig'iga sezilarli ta'sir ko'rsatadi. Bunday kasalliklar xromosomalarning yoki alohida genlarning mutatsiyalari bilan bog'liq bo'lib, ularning paydo bo'lish mexanizmi va klinik namoyon bo'lishi turlicha bo'lishi mumkin. Irsiy kasalliklarni tahlil qilish va ularning oldini olish masalalari tibbiyot, genetik tadqiqotlar va sotsiologiya sohalarida katta ahamiyatga ega. Xromosomal kasalliklar esa insonning xromosomal to'plamidagi buzilishlar, qo'shimcha yoki yetishmovchiliklar natijasida yuzaga keladi. Masalan, Turner sindromi, Down sindromi yoki Klaynfelter sindromi kabi holatlar xromosomal anomaliyalar natijasida rivojlanadi va ularning tashxisini aniqlash uchun molekulyar-genetik va karyotipik tadqiqotlar muhim hisoblanadi. Irsiy kasalliklarning tarqalishiga nikoh turlari ham sezilarli ta'sir ko'rsatadi.

Oila va avlod sog'lig'ini saqlash nuqtai nazaridan, qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar genetik xatoliklar riskini oshirishi mumkin. Shu sababli irsiy kasalliklar va xromosomal patologiyalarni o'rganish, ularning profilaktikasi va genetik maslahat tizimlarini rivojlantirish dolzarb hisoblanadi. Ushbu maqola irsiy kasalliklar, xromosomal kasalliklar va nikoh turlarining genetik xavflarga ta'siri haqida ilmiy tahlilni taqdim etadi, shuningdek, genetik maslahat va oldini olish choralariining amaliy ahamiyatini ko'rsatadi.

Dolzarbligi

Irsiy va xromosomal kasalliklar sonining ortib borayotgani hamda ularning avlod salomatligiga kuchli ta'siri sababli mazkur mavzu bugungi kunda juda dolzarbdir. Genetik mutatsiyalar natijasida shakllanuvchi kasalliklar ko'pincha erta yoshdan boshlanib, rivojlanish buzilishlari, tug'ma nuqsonlar va surunkali holatlar bilan kechadi. Xromosomal anomaliyalar, masalan, Down yoki Turner sindromlari, ko'plab oilalarda ijtimoiy va tibbiy muammolarni keltirib chiqarmoqda. Shuningdek, qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar irsiy kasalliklar xavfini bir necha baravar oshirishi aniqlangan. Shu sababli sog'lom avlodni ta'minlash, genetik maslahat xizmatlarini rivojlantirish va profilaktik tadbirlarni kuchaytirish jamiyat uchun muhim ahamiyat kasb etadi. Mazkur masalalar bo'yicha ilmiy yondashuvlar va zamonaviy tashxis texnologiyalari mavzuning dolzarbligini yanada oshiradi.

Asosiy qism

Irsiy kasalliklar organizm genetik apparatida sodir bo'ladigan o'zgarishlar tufayli vujudga keladigan patologik holatlardir. Bu kasalliklar genlar, xromosomal yoki mitoxondrial DNKdagi mutatsiyalar natijasida yuzaga kelib, ularning asosiy xususiyati avloddan-avlodga o'tishidir.

Genetik kasalliklar uchta asosiy guruhga bo'linadi: gen kasalliklari, xromosomal kasalliklar va poligenik-ko'p omilli kasalliklar. Gen kasalliklari alohida genning struktura yoki funksiyasidagi buzilishlar bilan bog'liq bo'lib, autosomal-dominant, autosomal-retsessiv yoki X-xromosomaga bog'liq ko'rinishlarda uchraydi. Xromosomal kasalliklar esa xromosomalarning soni yoki tuzilishidagi anomaliyalar natijasida paydo bo'ladi. Poligenik kasalliklar esa bir nechta genlar va tashqi muhit omillarining o'zaro ta'siri natijasida rivojlanadi. Irsiy kasalliklarning tahlili biologik meros mexanizmlarini chuqur o'rganishni talab qiladi, chunki har bir kasallikning klinik ko'rinishi, tarqalishi va rivojlanish me'yorlari o'ziga xosdir. Bugungi kunda genetik diagnostika va molekulyar tahlil metodlari irsiy kasalliklarga chuqur ilmiy yondashuv imkonini yaratmoqda.

Gen mutatsiyalari DNK strukturasidagi o'zgarishlar hisoblanib, ular nuqtaviy mutatsiyalar, deleksiya, insersiya, duplikatsiya yoki translokatsiya shaklida uchrashi mumkin.

Nuqtaviy mutatsiyalar bir juft nukleotidning almashtirilishi natijasida yuzaga keladi va oqsillar sinteziga sezilarli ta'sir ko'rsatishi mumkin. Agar mutatsiya kodlovchi sohaga ta'sir qilsa, oqsilning tuzilishi buzilib, kasallik rivojlanadi. Gen mutatsiyalarining yana bir turi frameshift mutatsiyalar bo'lib, ular oqsilning butun aminokislota ketma-ketligini o'zgartirib yuboradi. Mutatsiyalarning kelib chiqishiga radiatsiya, kimyoviy moddalar, viruslar va irsiy predispozitsiya sabab bo'ladi. Genetik kasalliklarning rivojlanish mexanizmi organizmning hujayravii funksiyalarini izdan chiqarib, metabolik jarayonlarning buzilishiga olib keladi.

Masalan, ferment yetishmovchiligi, oqsil sintezining to'xtashi yoki receptorlar faoliyatining susayishi ko'plab irsiy kasalliklarning asosini tashkil qiladi. Mutatsiyalarning tibbiy ahamiyati shundan iboratki, ular nafaqat kasallikni keltirib chiqaradi, balki avlodlarga yuqish xususiyatiga ega. Shu bois genetik nazorat va tahlillar katta ahamiyat kasb etadi.

Xromosomal kasalliklar inson xromosoma to'plamidagi son yoki tuzilish bo'yicha o'zgarishlar natijasida vujudga keladi. Son anomaliyalariga trisomiya, monosomiya yoki poliploidiya kiradi. Masalan, 21-xromosoma trisomiyasi Down sindromiga, X-xromosomaning bitta bo'lishi Turner sindromiga sabab bo'ladi. Tuzilish anomaliyalariga esa deleksiya, inversiya, translokatsiya va ring-xromosomal kiradi. Xromosomal kasalliklar odatda jismoniy va ruhiy rivojlanishdagi kechikishlar, tug'ma nuqsonlar, reproduktiv tizim buzilishlari bilan namoyon bo'ladi. Bunday kasalliklar aksariyat hollarda gonadal disfunktsiya, yurak nuqsonlari, skelet deformatsiyalari va immun tizimi muammolari bilan birga kechadi. Xromosomal anomaliyalar embrional rivojlanishning erta bosqichlarida yuzaga kelib, ko'pincha homila rivojlanmay qolishiga ham sabab bo'lishi mumkin. Klinik ko'rinishlar kasallikning turi, xromosoma zarar ko'rgan qismi va mutatsiya darajasiga bog'liq bo'ladi. Shu sababli karyotip tahlili, molekulyar sitogenetika va FISH metodlari bu patologiyalarni aniqlashda muhim o'rin tutadi.

Irsiy kasalliklar Mendel qonunlariga binoan dominant yoki retsessiv tarzda, autosomal yoki jinsiy xromosomal orqali avlodlarga o'tadi. Autosomal-dominant irsiyatda kasallik bitta mutant allel mavjud bo'lsa ham namoyon bo'ladi; kasallik har bir avlodda uchrashi mumkin.

Autosomal-retsessiv irsiyatda esa kasallik faqat ikki retsessiv mutant allel birlashganda namoyon bo'ladi. Jinsiy xromosomaga bog'liq kasalliklar, ayniqsa X-xromosomaga bog'liq retsessiv patologiyalar, ko'proq erkaklarda uchraydi, chunki ularning yagona X-xromosomasi mavjud. Irsiyning yana bir turi mitoxondrial irsiyat bo'lib, u faqat onadan bolaga o'tadi. Bunda energiya ishlab chiqarish jarayoni buzilib, mushak, asab tizimi va yurak faoliyatida muammolar paydo bo'ladi. Irsiy kasalliklarning tarqalish qonuniyatlarini bilish ularni oldini olish, tashxislash va genetik xavf prognozini tuzishda juda muhimdir. Zamonaviy genetik maslahat xizmatlari aynan shu qonuniyatlarga asoslanadi va oilalarda kasallik xavfini baholashga yordam beradi.

Irsiy va xromosomal kasalliklar bo'yicha umumiy taqqoslovchi jadval

Mezoni	Gen (irsiy) kasalliklari	Xromosomal kasalliklari
Kelib chiqish sababi	Bitta yoki bir nechta genning mutatsiyasi	Xromosoma soni yoki tuzilishidagi anomaliya
Mutatsiya turi	Nuqtaviy, deleksiya, insersiya, frameshift	Trisomiya, monosomiya, deleksiya, translokatsiya
Irsiylanish turi	Dominant, retsessiv, X-bog'liq, mitoxondrial	Odatda irsiylanmaydi, ko'proq yangi xromosoma xatosi
Misollar	Fenilketonuriya, gemofiliya, talassemiya	Down, Turner, Klaynfelter sindromlari
Klinik belgilari	Ferment yetishmovchiligi, metabolik buzilish	Rivojlanish kechikishi, jismoniy nuqsonlar
Tarqalish darajasi	Aholida nisbatan ko'p uchraydi	Kamroq uchraydi, lekin og'ir oqibatli
Tashxis usullari	Genetik testlar, DNK tahlili	Karyotip, FISH, prenatal testlar
Davolash imkoniyati	Ba'zida davolanadi (enzim terapiya va b.)	Ko'proq simptomatik davolash
Profilaktika	Genetik maslahat, tashuvchi skriningi	Prenatal diagnostika, NIPT

Qarindoshlar orasidagi nikohlar genetik jihatdan o'xshash allellarning avlodga ikki barobar yuqish ehtimolini oshiradi. Bu esa retsessiv genetik kasalliklarning yuzaga kelish xavfini keskin ko'paytiradi.

Masalan, autosomal-retsessiv kasalliklarga moyillik yuqori bo'ladi, chunki ikkala ota-ona ham bir xil patologik allel tashuvchisi bo'lishi mumkin. Qarindoshlar nikohida tug'ilgan bolalarda tug'ma yurak nuqsonlari, metabolik sindromlar, aqliy zaiflik va genetik sindromlar uchrash foizi ancha yuqori. Shuningdek, embriogenez jarayonidagi xatoliklar natijasida homilaning rivojlanmay qolishi xavfi ham oshadi. Ilmiy tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, qarindoshlar nikohidan tug'ilgan bolalarda irsiy kasalliklar darajasi umumiy aholiga nisbatan 5–7 barobar ko'p uchraydi. Shu sababli sog'lom avlodni ta'minlashda qarindoshlar o'rtasidagi nikohlardan saqlanish va bunday juftliklarga genetik maslahat berish juda zarur hisoblanadi.

Zamonaviy tibbiyotda irsiy kasalliklarni erta aniqlash uchun genetik skrining va prenatal diagnostika keng qo'llanadi. Genetik skrining aholining ma'lum guruhlar orasida irsiy kasallik tashuvchilarini aniqlashga qaratilgan bo'lib, autosomal-retsessiv kasalliklarni kamaytirishda muhim rol o'ynaydi. Prenatal diagnostika esa homila rivojlanishi davomida genetik va xromosomal anomaliyalarni aniqlash imkonini beradi. Eng ko'p qo'llaniladigan usullarga ultratovush, amniotsentez, xorion biopsiyasi, NIPT testi va molekulyar genetika tahlillari kiradi.

Bu metodlar Down sindromi, Turner sindromi, talassemiya, gemofiliya kabi kasalliklarni erta aniqlash imkonini yaratadi. Vaqtida o'tkazilgan skrining oilalarga to'g'ri qaror qabul qilish, xavf darajasini baholash va zarur tibbiy yordamni rejalashtirish imkonini beradi. Shuning uchun genetik skrining sog'liqni saqlash tizimining muhim tarkibiy qismi sifatida qoraladi. Genetik maslahat irsiy kasalliklar xavfini baholash, kasallikning avlodlarga o'tish jarayonini tushuntirish va profilaktik choralarni belgilashga qaratilgan ilmiy-amaliy jarayondir. Genetik maslahatchi oilaning nasliy tarixini o'rganib, kasallikning yuzaga kelish ehtimolini hisoblaydi. Bu xizmat ayniqsa qarindoshlar nikohi, irsiy kasallik tashuvchilari yoki oldingi homilalarda patologiya bo'lgan oilalarda muhimdir. Genetik maslahat orqali juftliklar irsiy xavflarni aniq tushunib, nikohdan oldin yoki homiladorlik davrida to'g'ri qarorlar qabul qila oladi. Zamonaviy genetik maslahatda molekulyar diagnostika, karyotip tahlili va gen panellarining natijalari asosiy o'rin tutadi. Bunday tizim sog'lom avlodni ta'minlash, irsiy kasalliklar tarqalishining oldini olish va aholining genetik savodxonligini oshirishda juda samarali hisoblanadi.

Irsiy va xromosomal kasalliklar nafaqat tibbiy, balki ijtimoiy muammo sifatida ham katta ahamiyatga ega. Bunday kasalliklar bilan tug'ilgan bolalarda rivojlanish buzilishi, nogironlik xavfi, uzoq muddatli tibbiy parvarish ehtiyoji yuqori bo'ladi. Bu esa oilaga, sog'liqni saqlash tizimiga va jamiyatga qo'shimcha yuk keltiradi. Xromosomal kasalliklar bolalarning ijtimoiy moslashuviga, ta'lim jarayoniga va psixologik rivojlanishiga ham salbiy ta'sir ko'rsatadi.

Shuning uchun irsiy kasalliklarni erta aniqlash, profilaktika va genetik maslahat xizmatlarini rivojlantirish jamiyatning umumiy salomatligini yaxshilashda muhim o'rin tutadi.

Davlat miqyosida genetik skrining dasturlarining joriy etilishi, aholining genetik savodxonligini oshirish va oilaviy sog'lomlashtirish dasturlarini kuchaytirish ushbu muammoning yechimida asosiy yo'nalish hisoblanadi.

Muhokama

Irsiy va xromosomal kasalliklarning rivojlanish mexanizmlari, klinik ko'rinishlari va irsiyat qonuniyatlari bugungi kunda tibbiyotning eng muhim yo'nalishlaridan biri sifatida chuqur o'rganilmoqda. Tahlillar shuni ko'rsatadiki, genetik mutatsiyalar organizmning molekulyar, hujayraviy va tizimli darajasidagi funksional buzilishlarning asosiy sababidir. Xromosomal anomaliyalar esa embrional rivojlanishning erta bosqichlarida sodir bo'lib, ko'pincha tug'ma nuqsonlar, jismoniy rivojlanish kechikishi va aqliy yetishmovchilikka olib keladi.

Qarindoshlar o'rtasidagi nikohlarning irsiy kasalliklar tarqalishiga bevosita ta'siri borligi ilmiy jihatdan tasdiqlanib, ayniqsa autosomal-retsessiv kasalliklarning ko'payishida bunday nikohlar muhim xavf omili sifatida qayd etiladi. Genetik skriningning kengayishi, prenatal diagnostika usullarining takomillashuvi va genetik maslahat xizmatlarining joriy etilishi irsiy kasalliklarning oldini olishda samarali vosita bo'lib xizmat qilmoqda. Aholi o'rtasida genetik savodxonlikning pastligi esa hali ham muammo bo'lib, ko'plab oilalarda kasallik xavfi yuqori darajada qolmoqda. Shu sababli, genetik tahlillarning qulayligi va arzonlashtirilishi, keng jamoatchilikka tushunarli ilmiy asoslangan ma'lumotlarni etkazish irsiy kasalliklar tarqalishining kamayishiga xizmat qiladi. O'tkazilgan muhokamalar asosida irsiy kasalliklar masalasiga kompleks davlat yondashuvi zarurligi ko'rinib turibdi.

Natija

Yakuniy xulosa sifatida aytish mumkinki, irsiy va xromosomal kasalliklar inson salomatligi uchun jiddiy xavf bo'lib, ularning kelib chiqish sabablari, rivojlanish mexanizmlari va klinik xususiyatlarini chuqur o'rganish sog'lom avlodni ta'minlashda muhim ahamiyatga ega.

Gen, xromosoma va poligenik kasalliklarning o'ziga xos farqlarini tahlil qilish ularni barvaqt aniqlash va to'g'ri boshqarish imkoniyatlarini kengaytiradi. Qarindoshlar nikohining genetik xavflarni oshirishi yana bir bor isbotlanib, bunday holatlarda genetik maslahatning ahamiyati yanada ortib bormoqda. Prenatal diagnostika, genetik skrining, molekulyar testlar kabi zamonaviy yondashuvlar irsiy kasalliklarning erta bosqichda aniqlanishini ta'minlab, og'ir oqibatlarining oldini olishda muhim rol o'ynaydi. Umuman olganda, irsiy kasalliklar bo'yicha ilmiy yondashuvlarni kuchaytirish, aholining genetik savodxonligini oshirish, profilaktik dasturlarni rivojlantirish va tibbiy-genetik xizmatlarni takomillashtirish jamiyat sog'lig'ini mustahkamlashning asosiy omillaridan biridir.

Xulosa

Irsiy va xromosomal kasalliklar inson organizmining genetik tuzilmasida yuzaga keladigan o'zgarishlar natijasida rivojlanib, sog'liq uchun jiddiy oqibatlarga olib keladigan patologiyalar hisoblanadi. Genlarda sodir bo'ladigan nuqtaviy yoki strukturaviy mutatsiyalar, shuningdek xromosoma soni va tuzilishidagi anomaliyalar organizmning rivojlanish jarayoniga sezilarli darajada ta'sir ko'rsatadi. Tahlillar shuni ko'rsatadiki, irsiy kasalliklarni erta aniqlash, ularni profilaktika qilish va genetik xavflarni baholash jamiyatda sog'lom avlodni ta'minlashning eng muhim bosqichlaridan biridir. Qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar irsiy kasalliklar xavfini keskin oshirishi sababli, genetik maslahat va tibbiy-genetik nazoratning ahamiyati yanada kuchayadi. Zamonaviy genetik diagnostika, prenatal skrining, molekulyar tahlillar va genetik maslahat xizmatlarining qo'llanilishi irsiy kasalliklarning tarqalishini kamaytirishda, shuningdek, ularning og'ir shakllarini oldini olishda samarali natijalar bermoqda.

Shuning uchun irsiy va xromosomal kasalliklarni chuqur o'rganish, aholining genetik savodxonligini oshirish, profilaktik dasturlarni kengaytirish va sog'lom nikoh madaniyatini shakllantirish davlat miqyosida dolzarb vazifalardan biri bo'lib qolmoqda.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Strachan, T., & Read, A. (2021). Human Molecular Genetics (6th ed., 812 pp.). Taylor & Francis.
2. Thompson, M. W., Thompson, J. S., & Thompson, R. (2020). Thompson & Thompson Genetics in Medicine (9th ed., 560 pp.). Elsevier.

3. Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2019). *Genetics in Medicine* (8th ed., 668 pp.). Saunders.
4. Gardner, R. J. M., Sutherland, G. R., & Shaffer, L. G. (2020). *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling* (5th ed., 480 pp.). Oxford University Press.
5. World Health Organization. (2019). *Community Genetics Services in Developing Countries* (157 pp.). WHO Press.
6. Hamamy, H. (2021). Consanguinity and genetic disorders: An updated global review. *Human Genetics*, 140(5), 1043–1056.
7. Verma, I. C., & Puri, R. (2020). Genetics and prevention of birth defects. *Indian Journal of Pediatrics*, 87(4), 291–298.
8. American College of Medical Genetics and Genomics. (2020). *Guidelines for Genetic Screening and Counseling* (64 pp.). ACMG.
9. Scherer, S. W. (2021). Chromosomal disorders: Mechanisms and clinical impact. *Nature Reviews Genetics*, 22(2), 101–117.