

IRSIY KASALILKLAR KLINIKASI, DIAGNOSTIKASI VA DAVOLASH USULLARI

Toshkent Tibbiyot Akademiyasi “Gistologiya va tibbiy biologiya” kafedrası
asistenti

Xusainova Xusnobod Jurayevna

Toshkent Tibbiyot Akademiyasi 2-son Davolash fakulteti talabasi

Xalilova Mexrangiz Baxtiyor qizi

Annotatsiya: . Irsiy kasalliklar – genetik axborotning buzilishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar; asosan, xromosomalar yoki genlardagi mutatsiyalar tufayli paydo bo‘lib, nasldan naslga o‘tadi. Mutatsiyalar tashqi muhit omillari (ionlashtiruvchi nurlar, ayrim biologik faol kimyoviy birikmalar) hamda organizm va hujayralardagi salbiy ta’sirlar oqibatida ro‘y berishi mumkin. Bu maqolada ularning zararli oqibatlari va ularning oldini olish hamda bunday kasalliklarni oldini olish to‘g‘risida.

Kalit so‘zlar: irsiy kasalliklar, autosoma dominant irsiylanish, autosoma retsesiv irsiylanish, poligen irsiylanish, mitoxondriyal irsiylanish, Kistik fibroz, Fenilketonuriya, Xantington kasalligi, gemofiliya, akondroplaziya, Marfan kasalligi, Ley sindromi, talassemiya.

Abstract: Hereditary diseases - diseases caused by the violation of genetic information; It is mainly caused by mutations in chromosomes or genes and is passed from generation to generation. Mutations can occur as a result of external environmental factors (ionizing rays, some biologically active chemical compounds) and negative effects on the body and cells. This article is about their harmful consequences and their prevention and prevention of such diseases.

Key words: hereditary diseases, autosomal dominant inheritance, autosomal recessive inheritance, polygenic inheritance, mitochondrial inheritance, Cystic fibrosis, Phenylketonuria, Huntington's disease, hemophilia, achondroplasia, Marfan's disease, Leigh syndrome, thalassemia.

Заклучение: Наследственные заболевания – заболевания, вызванные нарушением генетической информации; В основном оно вызвано мутациями в хромосомах или генах и передается из поколения в поколение. Мутации

могут возникать в результате внешних факторов окружающей среды (ионизирующие лучи, некоторые биологически активные химические соединения) и негативного воздействия на организм и клетки. Эта статья об их вредном влиянии, а также профилактике и предупреждении таких заболеваний.

Ключевые слова: наследственные заболевания, аутосомно-доминантное наследование, аутосомно-рецессивное наследование, по лигенное наследование, митохондриальное наследование, муковисцидоз, фенилкетонурия, болезнь Хантингтона, гемофилия, ахондроплазия, болезнь Марфана, синдром Лея, талассемия.

Kirish. Irsiy kasalliklari mutatsiyalar natijasida kelib chiquvchi kasallikdir. Mutatsiyaga olib keluvchi omillar mutagenlar deb ataladi, mutagen omillar, tabiatiga ko'ra 3 xil bo'ladi: fizik (radioaktiv nurlar, rentgen nurlari, harorat), kimyoviy (zaharli kimyoviy moddalar, pestitsidlar, sanoat chiqindilari), biologik (viruslar, bakteriyalar, parazit hayvonlar va ular ishlab chiqaradigan toksinlar).

Irsiylanish xarakteriga ko'ra gen kasalliklari dominant va retsessiv bo'lishi mumkin.

1. Autosomal dominant irsiylanish: bu irsiylanish asosi va ko'proq o'rganilgan bo'lib, unda jinsiy bo'lmagan yoki outosomal xromosomalardan bi5rida mutatsiya bo'ladi. Dominant gen har doim ifoda etiladigan gen bo'ladi, u o'zini namoyon qiladi va rivojlanadi. Bunday holatda har bir bolada kasallikni namoyon qilish ehtimolligi 50% bo'ladi (dominant genni kim meros qilib olganiga qarab). U to'liq penetratsiyaga ega bo'lishi mumkin (bitta allel gen boshqa alleli ustidan ustunlik qilishi) yoki to'liqsiz (ikkita dominant gen meros bo'lib olinadi, meros qilib olingan xususiyatlar ota-onadan kelib chiqadigan belgilarning kompleksi).

2. Autosomal retsessiv irsiylanish. Bu retsessiv genda mutatsiya yoki alteratsiya bo'lganida paydo bo'ladi va bu yangi avlodaga o'tadi. Endi bu o'zgarish retsessiv genda ekanligi xromosomaning bir nechta allelida bo'lmaguncha kasallik rivojlanmaydi.

3.Poligenik irsiylanish. Genetika merosining ikki turi monogen, ya'ni bitta genga bog'liq. Shunga qaramay, ko'pincha kasallikning boshlanishi bilan bog'liq bo'lgan bir nechta genlar mavjud.

4.Mitoxondriyal irsiylanish . Garchi ular avvalgilar kabi yaxshi o'rganilmagan bo'lsada, xromosomada mavjud bo'lgan DNKdan kelib chiqmaydigan turli xil irsiy kasalliklar mavjud. Mutatsiya hujayra organoidi mitoxondriya sodir bo'lganligi uchun shunday nomlangan . Bu kasalliklar ona organizmida paydo bo'lgan bo'lsada , kasallikni meros qilib olgan organizm DNKsi ham tekshiriladi.

Gen kasalliklari gen darajasidagi mutatsiyalar natijasida bitta yoki bir nechta genning o'zgarishi bilan yuzaga chiqadi.

Bitta genning o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklarni monogen kasalliklar (neyrofibromatoz,marfan sindromi, fenilketonuriya, dyushen miopatiyasi), bir nechta genlarning o'zgarishidan kelib chiqadigan kasalliklarni poligen kasalliklar(o'sma, qandli diabet, shizofreniya) deyiladi. Gen kasalliklari bo'lgan odamlarda gen darajasidagi mutatsiya hisobiga oqsil(ferment)sintezi buziladi, natijada shu ferment ishtirokida kechadigan biokimyoviy reaksiya normal kechmaydi. Bu esa metabolizmning ishdan chiqishiga olib keladi.

Asosiy qism. Organizmda qaysi moddalar almashinuvining buzilishiga ko'ra irsiy gen kasalliklari quyidagicha klassifikatsiyalanadi:

1) aminokislotalar almashinuvining buzilishi hisobiga kelib chiqadigan kasalliklar(fenilketonuriya, alkoptonuriya, albinizm).

2) uglevodlar almashinuvining buzilishi hisobiga kelib chiqadigan kasalliklar (qandli diabet, mukopolisaxaridoz, glikogenoz, galaktozemiya).

3) lipidlar almashinuvining buzilishi tufayli paydo bo'ladigan kasalliklar (gangliozidoz, leykodistrofiya)

4) Purin va pirimidin almashinuvining buzilishi hisobiga kelib chiqadigan kasalliklar 5) minerallar almashinuvining buzilishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar(gepatolentikulyar degeneratsiya, gemoxromatoz, oilaviy paroksizmal shollik).

Fenilketonuriya: Aminokislotalar almashinuvining buzilishi natijasida kelib chiqadigan irsiy gen kasalliklari Fenilketonuriya. Bu kasallikni birinchi bo'lib norvegiyalik vrach F.Felling aniqlagan. U ikkita aqliy va jismoniy tomondan zaif bolalarning siydigida ma'lum bir hid borligini sezdi. Bu bolalarning siydigini

biokimyoviy usulda tekshirilganda juda ko‘p miqdorda pirouzum kislota borligi ma‘lum bo‘ldi. Sog‘lom odam qonida bu modda uchramaydi. Hozirgi kunda bu kasallikning kelib chiqish sababi fenilalanin aminokislota bog‘liqligi aniqlangan. Fenilalanin normada fenilalaningidroksilaza fermenti ishtirokida tirozinga aylanadi. Fenilalaningidroksilaza fermentining sintezi uchun javobgar bo‘lgan genning mutatsiyasi natijasida fenilketonuriya kasalligi yuzaga keladi. Belgilari: aqliy zaiflik, jismoniy rivojlanishning orqada qolishi, muskullar qo‘zg‘aluvchanligining ortishi, tutqanoq, ko‘z va soch rangining ochroq rangga o‘zgarishi, bemor siydigidandan sichqon hidi kelib turishi.

Genetik maslahat markazlarini va perinatal skrining markazlar sonini ko‘paytirish. Amniyosentez (hozirgi narxi 3,5 million) narxini kamaytirish va bosqichma bosqich oilaviy poliklinikalarda bepul yo‘lga qo‘yish. Amniyosentez usulining barcha turlarini chet el andozalari asosida o‘rganish va uni o‘z tibbiyotimizda qo‘llash. Amniyosentezning barcha turlari haqida to‘liq va aniq ma‘lumotlarni homilador ayollarga tushuntirish va amniyosentezga yo‘naltirish. Buning natijasida xromosoma kasalligi bilan tug‘ilajak farzandlarni oldini olish mumkin. Aniqlilik darajasi past bo‘lgan testlar natijasida noto‘g‘ri tibbiy abortga uchrayotgan sog‘lom bolalarni saqlab qolish kerak

Alkoptonuriya. Bu kasallikda fenilalanin va tirozinning keyingi ko‘rinishlarga o‘tish jarayoni buziladi. Alkoptonuriya kasalligida gomogentizinoksidaza fermentining sintezini belgilovchi gen mutatsiyaga uchrangani sababli organizmda bu ferment juda kamayib ketadi. Natijada, to‘qimalarda va fiziologik suyuqliklarda gomogentizin kislota to‘planib qoladi. Alkoptonuriyaga uchragan bemor siydigi tarkibidagi alkopton moddasi havoda oksidlanganligi uchun siydik tezda qorayib qoladi. Yoshlikda alkoptonuriya kasalligi sezilarsiz bo‘lib, yosh ulg‘aygan sari kasallikning belgilari paydo bo‘la boshlaydi va birikturuvchi to‘qimalarda gomogentizin kislota to‘planib, bo‘g‘inlardagi tog‘aylar sariq-binafsha rangga kiradi, quloq suprasi va burun tog‘aylari qorayadi

Albinizm. Bu kasallik tirozinni melanin aylantiruvchi tirozinaza fermenti sintezini boshqaruvchi genning mutatsiyaga uchrashi hisobiga sodir bo‘ladi. Albinizm kasalligida terida, sochda, ko‘zning rangdor pardasida rang bo‘lmaydi va ko‘zning ko‘rish qobiliyati ancha susayadi. Uglevodlar almashinuvining buzilishi hisobiga kelib chiqadigan irsiy gen kasalliklari



Galaktozemiya. Adabiyotlarda galaktozemiya kasalligi haqidagi dastlabki ma'lumotlar 1908-yilda berilgan. Kasallikning kelib chiqish mexanizmlari 1956-yilga kelib tushuntirildi. Unga ko'ra galaktozemiya kasalligida galaktoza almashinuvida ishtirok etadigan galaktozo-1-fosfaturidiltransferaza (GFRT) fermenti sintezini belgilovchi genning mutatsiyaga uchrashi natijasida kelib chiqadi. Galaktozemiya kasalligida bemorda quyidagi belgilar: qayt qilish, sarg'ayish, ozish, ich ketish, organizmda suv miqdorining kamayishi, ichki organlar rivojlanishining buzilishi, aqliy zaiflik kuzatiladi. Lipidlar almashinuvining buzilishi hisobiga yuzaga keladigan irsiy gen kasalliklari

Gangliozidoz. Bu kasallik gangliozidlar almashinuvini ta'minlovchi geksozaminidaza fermentining sinteziga javobgar genning mutatsiyasi natijasida kelib chiqadi. Buning oqibatida organizmda ushbu fermentning miqdori juda kamayib ketadi. Gangliozidlarning ko'pchilik qismi bosh miyada, jigarda, taloqda, ko'zning to'r pardasida to'planib, aqliy zaiflik, qo'l va oyoq harakatining susayishiga va ko'rish qobiliyatining buzilishiga olib keladi.

Leykodistrofiya. Bu gen kasalligi miyelin tarkibiga kiruvchi lipidlar metabolizmini ta'minlovchi genning mutatsiyasi oqibatida bosh va orqa miyada miyelin moddasi to'planib qolishi natijasida kelib chiqadi.

Leykodistrofiyaga chalingan bemorlarda: aqliy zaiflik, harakatsizlik, ko'rish nervi ta'sirchanligining yo'qolishi, eshitish xususiyatining pasayishi kabi belgilar kuzatiladi. Purin va pirimidin almashinuvining buzilishi hisobiga kelib chiqadigan irsiy gen kasalliklari Purin va pirimidin almashinuvining buzilishidan kelib chiqadigan irsiy kasallik organizmda gipoksantinfosforibozil-transferaza (GKFBT) fermentining yetishmasligidan paydo bo'ladi. Bu ferment erkin holatdagi purin birikmalari bo'lgan guanin va gipoksantinning nukleotidlarga aylanishini ta'minlaydi. Ferment yetishmasligida organizmda siydik kislotasining miqdori oshib ketadi. Kasallikning belgilari: muskullar qisqarishining kuchayishi, ta'sirchanlik oshishi, asab tizimida rivojlanishning kechikishi, nefropatiya ko'rinishida bo'ladi. Kasallik biokimyoviy (skrining va murakkab fermentativ tahlil) usulda tashxis qilinadi.

Gemofiliya. Bu kasallik jinis X-xromosomaga birikkan holda retsessiv gen orqali irsiylanadi. Gemofiliya kasalligida bemorda qonning ivishini ta'minlovchi oqsilni sintez qiladigan ferment strukturasi buzilishi natijasida kelib



chiqadi. Hozirgi kunda gemofiliyaning bir qancha (A, B, C, D) turlari aniqlangan. Minerallar almashinuvining buzilishi bilan yuzaga keladigan irsiy gen kasalliklari

Gepatolentikulyar degeneratsiya (Villson-Konovalov kasalligi). Bu kasallik o'zida mis va oksidaza fermentlari xususiyatiga ega bo'lgan seruloplazmin oqsili sintezini belgilovchi gen mutatsiyasi hisobiga kelib chiqadi. Kasallangan bemorda misning jigar, buyraklar, miya va ko'zlarda to'planishi kuzatiladi

Xantington kasalligi. Xantington kasalligi avval xantengton xoleriyasi deb nomlangan, to'liq penetran autosomal dominant kasallik hisoblanadi. Ushbu kasallik boshqa alomatlar qatori harakat o'zgarishini keltirib chiqaradigan (harakatlanayotganda mushaklarning beixtiyor qisqarishi tufayli ular bajaradigan xoreologik harakatni ta'kidlab), shuningdek, kognitiv funksiyalarni va ayniqsa funksiyalarni boshqaruvchilarning chuqur o'zgarishini keltirib chiqaradigan progressiv neyrodegeneratsiya bilan tafsiflanadi, vaqt o'tishi bilan yomonlashadi.

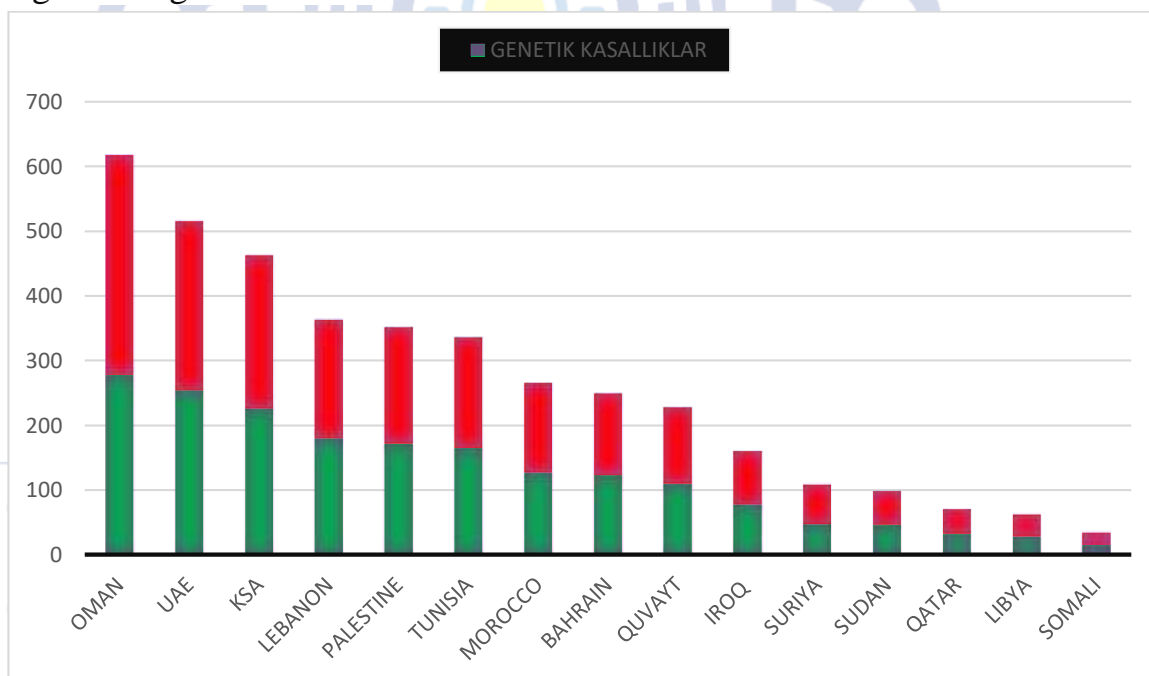
Akondroplaziya. Achondroplasia - bu genetik kasallik bu mittizmning asosiy sababi bo'lgan haftaga va suyak shakllanishida o'zgarishlarni keltirib chiqarishi bilan tavsiflanadi. Garchi ko'p hollarda (taxminan 80%) biz o'z-o'zidan paydo bo'lgan mutatsiyalar bilan Shug'ullansak ham, ularning 20%ida mutatsiya meros bo'lib o'tgan oilaviy kasallikning mavjudligi kuzatiladi. Bunday hollarda autosomal dominant belgi kuzatiladi, unda mutatsiyaga uchragan gen natijasida ko'plab kasalliklarni keltirib chiqarishi mumkin (agar ota-onalardan biri bu kasallikka chalingan bo'lsa, ularning farzandlarida bu kasallik rivojlanishi ehtimolligi 50%) Asosiy bog'liq genlar G1138A va G1138C.

Marfan kasalligi. Genetik kelib chiqishi kasalligi biriktiruvchi to'qimlarga ta'sir qilish bilan bog'liq. Bu autosomal dominant kasallik bo'lib, unda suyaklar nazoratsiz ravishda o'sib boradi, yurak-qon tomir kabi boshqa alomatlardan tashqari (aortadagi shovqinlar va ta'sirlarni ta'kidlab, hayotga xavf tug'dirishi mumkin) yoki ko'z darajasi (Retinal dekolmanlar, miopiya bo'lishi mumkin) va katarakta).

Kistik fibroz. Kistik fibroz - bu o'pka va ovqat hazm qilish tizimiga jiddiy zarar etkazadigan jiddiy genetik kasallik. Ko'p yillar davomida o'pka asta-sekin shikastlanadi va oxir-oqibat o'z faoliyatini to'xtatishi mumkin. Davolash belgilari va muammolarini engillashtirishi va hayot sifatini yaxshilashi mumkin. Uzoq umr ko'rishga olib keladigan KF rivojlanishini sekinlashtirish uchun yaqin monitoring va erta aralashuv tavsiya etiladi. U autosomal retsessiv merosxo'rlik tufayli kelib chiqadigan kasallik

Ley sindromi. Ley sindromining klinik ko‘rinishi asab tizimi, skelet mushaklari, yurak, jigar va buyraklarni jalb qilish belgilari bilan birga keladi. Odatda psixomotor rivojlanishning sustligi va inhibitsiyoni ko‘rinishidagi birinchi alomatlar bir necha oylik yoshda paydo bo‘ladi. Kasallik tez o‘sib boradi, nevrologik kasalliklar (rivojlanishning regressi, titroqlar, distoni, ataksiya, epileptik tutilishlar), ko‘rishning buzilishi (nistagmus, optik asab atrofiyasi, RP, oftalmoplegiya), progressiv eshitish halokati, mushaklarning kuchsizligi va nafas olish buzilishi mavjud. o‘limning bevosita sababi. Qo‘shimcha tadqiqotlar plazma va miya omurilik suyuqligida laktat va piruvat darajasining oshishini ko‘rsatdi. CNS MRIda bazal ganglionlar ichida, ko‘pincha qobiq va kaudatda, shu jumladan rangpar globulada giperdens o‘zgarishlar xarakterlidir. Oq moddadagi o‘zgarishlar kamroq kuzatiladi.

Talassemiya - bu irsiy kasallik bo‘lib, organizmda gemoglobin, qizil qon tanachalarida kislorodni organlarga tashiydigan oqsil miqdori me'yordan kamroq ishlab chiqariladi. Bu charchoq va zaiflikni keltirib chiqaradigan anemiya deb ataladigan holatga olib keladi.



Xulosa: Genetik maslahat markazlarini va perinatal skrining markazlar sonini ko‘paytirish. Amniyosentez (hozirgi narxi 3,5 million) narxini kamaytirish va bosqichma bosqich oilaviy poliklinikalarda bepul yo‘lga qo‘yish. Amniyosentez



usulining barcha turlarini chet el andozalari asosida o`rganish va uni o`z tibbiyotimizda qo`llash. Amniyosentezning barcha turlari haqida to`liq va aniq ma`lumotlarni homilador ayollarga tushuntirish va amniyosentezga yo`naltirish. Buning natijasida xromosoma kasalligi bilan tug`ilajak farzandlarni oldini olish mumkin. Aniqlilik darajasi past bo`lgan testlar natijasida noto`g`ri tibbiy abortga uchrayotgan sog`lom bolalarni saqlab qolish kerak



Research Science and
Innovation House

