

IRSIY KASALLIKLARNING TURLARI

Asilbek Luqmonov Usmon o'g'li

**Alfraganus University Tibbiyot fakulteti
davolash ishi yo'nalishi 5-bosqich talabasi**

<https://doi.org/10.5281/zenodo.16938689>

Annotatsiya:

Maqolada irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari, ularning asosiy turlari va ilmiy ahamiyati tahlil qilindi. Monogen, poligen, xromosomal va mitoxondrial kasalliklarning o'ziga xos xususiyatlari misollar yordamida yoritildi. Shuningdek, zamonaviy genetika fanida erta tashxislash va davolash usullarining rivojlanishi qayd etildi.

Kalit so'zlar:

irsiy kasalliklar, gen mutatsiyasi, monogen kasallik, xromosomal buzilish, gen terapiyasi.

Abstract:

The article analyzes the causes, main types, and scientific significance of hereditary diseases. The specific features of monogenic, polygenic, chromosomal, and mitochondrial disorders are highlighted with examples. The development of early diagnosis and modern treatment approaches in contemporary genetics is also emphasized.

Keywords:

hereditary diseases, gene mutation, monogenic disorder, chromosomal abnormality, gene therapy.

Аннотация:

В статье рассмотрены причины возникновения наследственных заболеваний, их основные типы и научное значение. Особенности моногенных, полигенных, хромосомных и митохондриальных болезней раскрыты на примерах. Также отмечено развитие методов ранней диагностики и современного лечения в генетике.

Ключевые слова:

наследственные болезни, мутация гена, моногенное заболевание, хромосомная аномалия, генная терапия.

Kirish.

Inson salomatligi va uning kelajak avlodlari uchun genetik omillar katta ahamiyatga ega. Har bir organizmning rivojlanishi genetik axborot asosida amalga oshadi va shu bois genlarda yuz beradigan turli o'zgarishlar — mutatsiyalar — kasalliklarning paydo bo'lishiga sabab bo'lishi mumkin. Genetika fanida bunday holatlar irsiy kasalliklar deb ataladi. Ular ota-onadan farzandga genlar orqali o'tadi yoki embrional davrda yuzaga kelgan genetik buzilishlar natijasida paydo bo'ladi. Bugungi kunda dunyo bo'yicha 6 mingdan ortiq irsiy kasalliklar aniqlangan. Ushbu maqolada irsiy kasalliklarning asosiy turlari, ularning kelib chiqish sabablari va ilmiy ahamiyati yoritiladi.

Asosiy qism.

Irsiy kasalliklar deb etiologik omili mutatsiyalar bo'lgan kasalliklar aytiladi. XIX-asrda irsiy kasalliklar juda kam uchraydigan kasalliklar qatoriga kiritilar edi, hozirda har qanday mutaxassislikdagi shifokorlar amaliyotida irsiyatga bog'liq bo'lgan kasalliklar juda ko'p uchramoqda. Hozirda 7000 ga yaqin irsiy kasalliklarning mavjudligi ma'lum. Har yili kamida 100 ta irsiy kasalliklar aniqlanmoqda. Bunga sabab, ilm-fan, texnologiyaning jadal sura'tlarda rivojlanib borishidir. Irsiy kasalliklar tushunchasi bilan tug'ma kasalliklar tushunchasini bir xil ma'noda ishlatib bo'lmaydi. Tug'ma kasalliklar bola tug'ulishi bilan oq nomoyon bo'ladi.

Monogen (bir genli) kasalliklar.

Monogen kasalliklar bitta genning mutatsiyasi natijasida yuzaga keladi. Ular irsiylanishiga ko'ra dominant, retsessiv yoki X-xromosomaga bog'liq bo'lishi mumkin.

Fenilketonuriya – oqsil almashinuvining buzilishi natijasida rivojlanadi; davolash qilinmasa, aqliy zaiflikka olib keladi.

Gemofiliya – qonni ivituvchi omil yetishmasligi tufayli kuzatiladi; asosan erkaklarda uchraydi.

Albinizm – pigment melanin ishlab chiqilmasligi natijasida teri va ko'zlar rangsiz bo'lib qoladi.

Oraqsimon hujayrali anemiya – gemoglobindagi mutatsiya tufayli qon hujayralari shakli o'zgaradi.

Mitoxondrial kasalliklar.

Mitoxondriyalarda joylashgan DNK mutatsiyalari natijasida yuzaga keladi. Bu genlar faqatgina onadan farzandga o'tadi, chunki zigotaga ot spermatozoidasidan faqat yadroviy DNK kiradi.

Leberning irsiy optik neyropatiyasi – ko'rish nervining shikastlanishi natijasida ko'rlikka olib keladi.

Mitoxondrial miopatiyalar – mushaklarning kuchsizlanishi va tez charchash bilan namoyon bo'ladi.

Mitoxondrial kasalliklar kam uchraydi, ammo ularni davolash juda murakkab hisoblanadi.

Xulosa.

Irsiy kasalliklar insoniyat uchun dolzarb tibbiy va ijtimoiy muammo hisoblanadi. Ular monogen, poligen, xromosomal va mitoxondrial turlarga bo'linadi. Hozirgi zamon genetikasi ushbu kasalliklarning kelib chiqish mexanizmlarini chuqur o'rganmoqda. Molekulyar diagnostika, genetik testlar va biotexnologik yondashuvlar tufayli irsiy kasalliklarni erta aniqlash va ularning oldini olish imkoniyatlari kengaymoqda.

References:

Используемая литература:

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Jo'rayev, A., & Raxmonov, I. (2021). Tibbiy genetika asoslari. Toshkent: "Fan va texnologiya" nashriyoti.
2. O'zbekiston Respublikasi Sog'liqni Saqlash Vazirligi (2022). Irsiy kasalliklarni tashxislash va oldini olish bo'yicha uslubiy qo'llanma. Toshkent.
3. Karimova, M. (2020). Genetika va tibbiyotda irsiy kasalliklar. Toshkent: Tibbiyot nashriyoti.
4. To'xtayev, Sh. (2019). Inson genetikasi va irsiy kasalliklar diagnostikasi. Toshkent: Tibbiyot akademiyasi nashriyoti.