



IRSIY KASALLIKLAR VA ULARNING OLDINI OLISH

Eshniyazova Iroda Rashidovna

Qarshi shahar Abdulla Oripov nomidagi ijod
maktabining Oliy toifali biologiya fani o'qituvchisi

Annotatsiya: Irsiy kasalliklar, irsiy kasalliklar deb ham ataladi, ota-onalardan biri yoki ikkalasi ham shaxsning genetik materialidagi anormalliklardan kelib chiqadi. Ushbu kasalliklarga inson salomatligining turli jihatlariga ta'sir qiluvchi kist fibroz, o'roqsimon hujayrali anemiya, Xantington kasalligi va gemofiliya kabi holatlar kiradi. Genetik kasalliklarni har doim davolash mumkin bo'lmasa-da, profilaktika strategiyalari ularning ta'sirini sezilarli darajada kamaytirishi mumkin. Genetik maslahat, prenatal va preimplantatsiya genetik diagnostikasi va gen terapiyasidagi yutuqlar kabi yondashuvlar ushbu kasalliklarni boshqarish va oldini olish uchun istiqbolli vositalarni taklif etadi. Turmush tarzini o'zgartirish va erta aniqlash irsiy kasalliklarni yumshatishda muhim rol o'ynaydi. Ushbu maqola irsiy kasalliklarning sabablari, turlari va oldini olish strategiyalarini o'rganadi, tibbiyotning hozirgi yutuqlari va davom etayotgan muammolarni ta'kidlaydi.

Kalit so'zlar: irsiy kasalliklar, irsiy kasalliklar, genetik mutatsiyalar, irsiy kasalliklarning oldini olish, genetik maslahat, prenatal diagnostika, gen terapiyasi, o'roqsimon hujayrali anemiya, mukovistsidoz, xantington kasalligi

Irsiy kasalliklar, shuningdek, genetik kasalliklar deb ham ataladi, bu insonning genetik materialidagi anormalliklardan kelib chiqadigan tibbiy holatlardir. Bu kasalliklar ota-onalardan avlodlariga genlar orqali o'tadi. Genetika inson salomatligini shakllantirishda



hal qiluvchi rol o'ynaganligi sababli, irsiy kasalliklarni tushunish va qabul qilinishi mumkin bo'lgan profilaktika choralari umumiy farovonlikni yaxshilash va kelajak avlodlar uchun xavflarni kamaytirish uchun juda muhimdir.

Irsiy kasalliklar nima?

Irsiy kasalliklar, odamning genlaridagi mutatsiyalar yoki nuqsonlar ota-onalardan biri yoki ikkalasidan o'tganda yuzaga keladi. Genlar DNK dan tashkil topgan irsiyatning asosiy birliklari bo'lib, ular tanadagi har bir hujayraning rivojlanishi va faoliyatini nazorat qiladi. Bitta gen yoki bir nechta gendagi mutatsiya engildan hayot uchun xavfli bo'lgan sharoitlarga olib kelishi mumkin.

Ba'zi keng tarqalgan irsiy kasalliklarga quyidagilar kiradi:

1. Kistik fibroz: nafas olish va ovqat hazm qilish tizimlariga ta'sir qiladi, surunkali infeksiyalar va o'pkaning shikastlanishiga olib keladi.
2. O'roqsimon hujayrali anemiya: qizil qon tanachalari shaklini o'zgartirib, og'riq, infeksiya va anemiyaga olib keladi.
3. Xantington kasalligi: mushaklarni muvofiqlashtirish va kognitiv funktsiyaga ta'sir qiluvchi neyrodegenerativ kasallik.
4. Gemofiliya: qonning to'g'ri ivishiga olib keladigan qon ketishining buzilishi.
5. Tay-Sachs kasalligi: asab hujayralarining yomonlashishiga olib keladi, bu jiddiy rivojlanish muammolariga va erta o'limga olib keladi.
6. Irsiy ko'krak va tuxumdon saratoni: Ko'pincha BRCA1 va BRCA2 genlaridagi mutatsiyalar bilan bog'liq bo'lib, bu saraton xavfini oshiradi.

Irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari

Irsiy kasalliklarning asosiy sababi genetik mutatsiyalarda yotadi. Ushbu mutatsiyalar turli shakllarda meros bo'lishi mumkin:



1. Autosomal dominant: kasallikni keltirib chiqarishi uchun ota-onadan bitta genning mutatsiyaga uchragan nusxasi kerak bo'ladi. Masalan, Xantington kasalligi va Marfan sindromi.
2. Autosomal retsessiv: genning ikkala nusxasi (har bir ota-onadan bittasi) odamda kasallik rivojlanishi uchun mutatsiyaga uchragan bo'lishi kerak, masalan, kist fibroz yoki o'roqsimon hujayrali anemiya.
3. X-bog'langan: mutatsiya X xromosomasida sodir bo'ladi, erkaklar ayollarga qaraganda ko'proq ta'sir qiladi. Bunga gemofiliya va Duchenne mushak distrofiyasi misol bo'la oladi.
4. Mitoxondriyal irsiyat: faqat onadan meros bo'lib qolgan mitoxondriyal DNKdagi mutatsiyalar mitoxondriyal kasalliklarga olib kelishi mumkin.

Irsiy kasalliklarning oldini olish: Irsiy kasalliklarni har doim ham davolash mumkin bo'lmasa-da, profilaktika choralari ushbu kasalliklarning kelajak avlodlarga o'tish xavfini kamaytiradi va odamlarga o'z sog'lig'ini yanada samarali boshqarishga yordam beradi. Mana bir nechta asosiy strategiyalar:

1. Genetik maslahat: Genetika maslahati irsiy kasalliklarning eng samarali oldini olish vositalaridan biridir. Farzandli bo'lishni rejalashtirgan juftliklar genetik mutatsiyalar tashuvchisi yoki yo'qligini aniqlash uchun genetik tekshiruvdan o'tishlari mumkin. Genetika bo'yicha maslahatchi kasallikni yuqtirish xavfi haqida ma'lumot berishi va reproduktiv variantlarni, shu jumladan irsiy kasallikni yuqtirish xavfini kamaytiradigan yordamchi reproduktiv texnologiyalarni muhokama qilishi mumkin.
2. Prenatal va preimplantatsiya genetik diagnostikasi: Ma'lum genetik xavfga ega bo'lgan juftliklar uchun homiladorlik paytida homilada genetik kasalliklarni aniqlash uchun prenatal test o'tkazilishi mumkin. Agar buzilish erta aniqlansa, tibbiy aralashuvlar yoki tayyorgarlik ko'rish mumkin. O'z navbatida, preimplantatsiya genetik diagnostikasi (PGD) embrionlarni in vitro urug'lantirish (IVF) paytida implantatsiyadan oldin ma'lum genetik sharoitlar uchun



sinovdan o'tkazishni o'z ichiga oladi, bu ota-onalarga sog'lom embrionlarni tanlash imkonini beradi.

3. Hayot tarzi va atrof-muhitni o'zgartirish: Genetik mutatsiyalarni qaytarib bo'lmasa ham, turmush tarzi va atrof-muhit omillari ba'zi irsiy kasalliklarning rivojlanishi va og'irligiga sezilarli ta'sir ko'rsatishi mumkin. Masalan:

- a) Yurak kasalligi genetik jihatdan bog'liq bo'lishi mumkin, ammo sog'lom ovqatlanish, muntazam ravishda mashq qilish va chekishdan voz kechish uning ta'sirini kamaytirishi mumkin.
- b) Oilada qandli diabet bilan kasallangan odamlar vaznni boshqarish, muntazam jismoniy faollik va to'g'ri dietani tanlash orqali ularning xavfini kamaytirishi mumkin.
- c) BRCA mutatsiyalari bilan bog'liq bo'lganlar kabi ba'zi saraton turlarini muntazam skrininglar, profilaktik operatsiyalar (mastektomiya yoki ooferektomiya kabi) yoki turmush tarzini o'zgartirish orqali oldini olish yoki boshqarish mumkin.

4. Gen terapiyasi va biotexnologiyadagi yutuqlar: Gen terapiyasi - bu nuqsonli genlarni tuzatish orqali genetik kasalliklar uchun potentsial davolash usullarini taklif qiluvchi tez rivojlanayotgan soha. Gen terapiyasi hali boshlang'ich bosqichlarida bo'lsa-da, mukovistsidoz, gemofiliya va saratonning ba'zi shakllari kabi kasalliklarni davolashda va'da berdi. CRISPR-Cas9 genini tahrirlash texnologiyasidagi yutuqlar olimlarga aniq genetik mutatsiyalarni maqsad qilib qo'yish va o'zgartirish imkonini berish orqali potentsial davolanishga yo'l ochmoqda.

5. Emlash va profilaktika vositalari: Tegishli kasalliklar (masalan, saraton) rivojlanish xavfi yuqori bo'lgan ba'zi irsiy sharoitlar uchun vaktsinalar va profilaktika dori-darmonlari asosiy rol o'ynashi mumkin. Misol uchun, inson papillomavirusi (HPV) bilan bog'liq saratonga



genetik moyilligi bo'lgan shaxslar HPV vaktsinasini olish orqali ularning xavfini kamaytirishi mumkin.

Irsiy kasalliklarning oldini olishdagi muammolar: Irsiy kasalliklarning oldini olish katta qiyinchiliklarga olib keladi. Genetik tekshiruv va maslahatlar kuchli vosita bo'lsa-da, barcha genetik mutatsiyalar to'liq aniqlanmagan yoki tushunilmagan. Bundan tashqari, ilg'or test va davolanishning yuqori narxi ko'plab odamlar uchun kirishni cheklashi mumkin. Axloqiy tashvishlar, ayniqsa, genlarni tahrirlash va reproduktiv texnologiyalar bilan bog'liq, chunki ular mavjud ijtimoiy me'yorlar va shaxsiy e'tiqodlarga qarshi chiqadi.

Xulosa qilib aytganda irsiy kasalliklar murakkab muammolarni keltirib chiqaradi, ammo zamonaviy tibbiyot va biotexnologiya ularning odamlarga va kelajak avlodlarga ta'sirini kamaytiradigan turli profilaktika choralarini taklif qiladi. Genetika bo'yicha maslahatlar, prenatal va preimplantatsiya skriningi orqali erta aniqlash, turmush tarzini o'zgartirish va genlarni tahrirlash kabi yangi paydo bo'lgan terapiya bunday sharoitlarga duch kelgan oilalarga umid beradi. Tadqiqotlar rivoji bilan, irsiy kasalliklarni boshqarish, oldini olish yoki hatto davolash imkoniyati o'sishda davom etmoqda va bu barcha uchun yaxshi sog'liq natijalarini taklif qiladi.

Foydalanilgan adabiyotlar ro'yxati:

1. MakKusik, V. A. (2007). Insonda Mendel merosi: inson genlari va genetik kasalliklar katalogi. Jons Xopkins universiteti nashriyoti.
2. Nussbaum, R. L., McInnes, R. R. va Willard, H. F. (2015). Tompson va Tompson tibbiyotda genetika (8-nashr). Elsevier sog'liqni saqlash fanlari.
3. Inson genomi milliy tadqiqot instituti (2020). Genetik kasalliklar nima? <https://www.genome.gov> dan olindi.



4. Weatherall, D.J. (2001). Genetik o'zgaruvchanlik va kasallik. A. L. Kaplan, J. J. Makkartni va D. Sisti (Eds.), Salomatlik, kasallik va kasallik: Tibbiyotdagi tushunchalar (134-146-betlar). Jorjtaun universiteti matbuoti.
5. Ormond, K. E. (2013). Genetika bo'yicha maslahat. B. Korf va M. J. Murray (Eds.), Inson genetikasi va genomikasi (309-322-betlar). Wiley-Blackwell.
6. Jinek, M., Chylinski, K., Fonfara, I., Hauer, M., Doudna, J. A., & Charpentier, E. (2012). Adaptiv bakterial immunitetda dasturlashtiriladigan dual-RNK tomonidan boshqariladigan DNK endonukleazasi. Fan, 337(6096), 816–821
7. Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti (VOZ) (2021). Irsiy kasalliklar va oldini olish strategiyalari. <https://www.who.int> dan olindi.
8. Kollinz, F. S. (2010). Hayot tili: DNK va shaxsiylashtirilgan tibbiyotdagi inqilob. HarperCollins nashriyoti.