

**IRSIY KASALIKLAR: XROMOSOMA VA GEN KASALLIKLARI****Axmadjonov Qudrat**

Kokand university Andijon filiali assistenti

**Yusupova Madina**

Kokand university Andijon filiali talabasi

**Annotatsiya:** Ushbu ishda irsiya va irsiyatning ayrim masalari ko‘rib chiqilgan. Inson isriyati bo‘yicha birlamchi ma‘lumotlar keltirilgan. Ayrim kasalliklarning irsiy asoslariga ega bo‘lgan xolatlar to‘g‘risida tushuntirilgan.

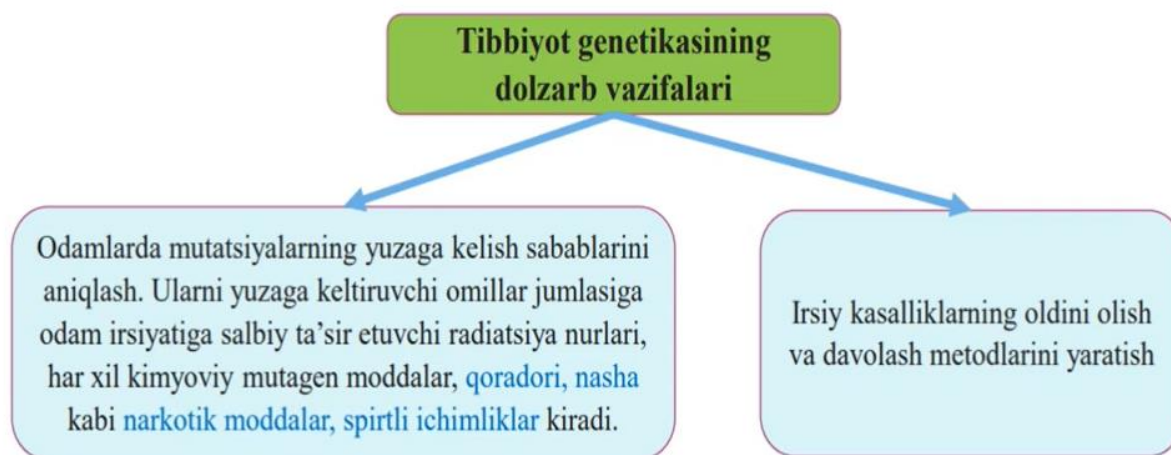
**Kalit so‘zlar:** DNK, autosoma, gen, albinism, xromosoma.

Insoniyat rivojlanishi va uning avlodining davomiyligini ta‘minlashda irsiyatning roli katta. Tabiatda barcha turlarning ko‘payishi irsiyat va undagi jarayonlar bilan bevosita bog‘liq.

Odanda uchraydigan irsiy kasalliklar xilma xil bo‘lib, irsiyatni belgilovchi moddalarning o‘zgaruvchanligi mutatsiyalar bo‘ladi. Xozirgi davrda irsiy kasalliklarni uch xil tasnifi keng o‘rganiladi.

- 1-Genon kasalliklari
- 2-Xromosoma kasalliklari
- 3-Gen kasalliklari

Genom mutatsiyalari embryonal rivojlanishda katta anomaliyalariga sabab bo‘ladi, odamlarda kam uchraydi. Genomni o‘zgarishiga sabab meyozi jarayonini buzilishi. Bu kasalliklarda chala rivojlanish, yurak qorinchalari, yurak bo‘lmachalari o‘rtasidagi to‘siqni bitmay qolishi, nevf sistemalari, siydik va tanosil anomaliyalari kuzatiladi.



Xromosoma kasalliklari bu xromosoma soning o‘zgarishiga bog‘liq bo‘lgan kasalliklardir. Bu kasallik ikkiga bo‘linadi; 1) autosomal soning o‘zgarishi, 2) jinsiy xromosomalarni sonini o‘zgarishiga bog‘liq bo‘ladi.

Autosomani o‘zgarishi Daun sindromini keltirib chiqaradi. Bu kasallikda 21-autosomaning trisomiya holati sabab bo‘ladi. Bunda kariotipda 47-xromosoma mavjud bo‘ladi.

Gen kasalliklari dominant va retsessiv bo‘ladi. Odamda ayrim normal genlarning mutatsion o‘zgarishi natijasida paydo bo‘luvchi irsiy kasallikdir. Odamda autosomal (jinsiy bo‘lmagan xromosoma)da joylashgan genlar mutatsiyasida yuzaga keladigon dominant holda nasldan naslga o‘tadigon irsiy kasalliklarga kiradi. Bu kasalliklarga qo‘shimcha barmoqlarning hosil bo‘lishi (polidaktilya), panjalarni tutashib ketishi (sindaktilya) kabilar misol bo‘ladi.

Ressesiv gen kasalliklari getrozigota holatida fenativda nomoyon bo‘lmaydi. Yashirincha saqlanadi, kasallik rivojlanmaydi. Keyingi avlodlarida gen kasalliklari paydo bo‘lishiga sabab bo‘ladi. Bu kasallikga misol qilib albinizm, gemofiliya, daltonizm, fenilketonuriya kasalliklarini olishimiz mumkin.

Albinizm kasalligi o‘simliklarda tanasida yoki organlarida yashil rangi bo‘lmasligi pigment (melanin, xlorofill) sinteziga to‘sqinlik qiluvchi retsessiv genni gomozigota xolatiga o‘tishi. Rangini yo‘qotgan organizmlar albinoslar deyiladi.

Gemofiliya qonni ivish qobiliyati kamayadi yoki umuman yo‘q bo‘ladi. Hatto kichik jarohatlarda xam jiddiy qon ketishiga sabab bo‘ladi.

Doltanizm odam ranglarni umuman farqlamasligi yoki butunlay boshqa rangda ko‘rishi mumkin. Bunda odamlar ko‘k, sariq, binavsha ranglarni ajratadi xolos.

Fenilketonuriya- (Felling kasalligi) aminokislotalarning fenilalanining metobalizmining buzilishi bilan bog‘liq bo‘lgan irsiy kasallik.

Tibbiy-genetik maslahatlar.

DNK laboratoriya tekshiruvlari o‘tkazish getrozigota tashuvchilarini aniqlash muhim ahamiyatga ega. Getrozigota tashuvchilari birxil irsiy kasallikga ega bo‘lsa, bunday insonlar nikohidan tug‘ilgan bolalarning irsiy kasallikga moyilligi yuqori bo‘ladi. Turmush qurayotgan paytda bunday nikoxga jiddiy etibor berish muhim. Oila quragotgan yoshlarga tibbiy-genetik maslahat markazlari tushuntirish ishlari olib borilishi zarur. Shunday qilib, sog‘lon avlod uchun kurash, irsiy kasalliklarni oldini olish va davolash usullarini ishlab chiqish kerak.

#### **Foydalanilgan adabiyotlar ro‘yxati:**

1. Shodmonov X.Q., Eshmurodov X.Sh., Tursunova O.T. Asab va ruhiy kasalliklar. T., 2004.
2. Najmitdinova M.O. Irsiy kasalliklar va ularning turlari /Science and innovation. International scientific journal. 2022. Vol.1. Issie 8. 348-352 bet.
3. <https://www.youtube.com/watch?v=ryY7ac3obK8>
4. <https://cyberleninka.ru/article/n/irsiy-kasalliklar-va-ularning-turlari/viewer>