

IRSIY KASALLIKLAR

Shahrisabz davlat pedagogika instituti

Tabiiy fanlar kafedrası katta o'qituvchisi

Abdunazarova Zulayxo Sharifqulovna

Email:zulayxoabdunazarova1@gmail.com

Tel: +99891 954 30 90

Shahrisabz davlat pedagogika instituti

Biologiya yo'nalishi 4 kurs (s)guruh

talabalari

Rashidova Diyora Tohir qizi

Email: rashidovadiyora925@gmail.com

Eshonqulova Zilola Salohiddin qizi

Email: zilolaeshonqulova26@gmail.com

Annotatsiya. Ushbu tezisda irsiy kasalliklarning biologik va genetik asoslari, ularning kelib chiqish sabablari, turlari hamda tibbiyotdagi ahamiyati haqida batafsil so'z yuritilgan. Inson organizmida irsiy belgilar genlar orqali nasldan-naslga o'tadi. Genetik materialda yuz beradigan turli mutatsiyalar natijasida irsiy kasalliklar paydo bo'ladi. Mutatsiyalar irsiy omillar, tashqi muhit ta'siri, kimyoviy moddalar, radiatsiya yoki virusli omillar ta'sirida sodir bo'lishi mumkin.

Zamonaviy genetika fani bu kasalliklarning kelib chiqish mexanizmlarini o'rganish, ularni aniqlash va oldini olishda muhim o'rin tutadi. Hozirgi kunda inson genomi to'liq o'rganilayotgani sababli ko'plab irsiy kasalliklarning sabablari aniqlanmoqda. Bu esa diagnostika, profilaktika va davolash sohalarida yangi imkoniyatlarni yaratmoqda.





Irsiy kasalliklar shaxsning nafaqat jismoniy, balki psixik va ijtimoiy rivojlanishiga ham salbiy ta'sir ko'rsatadi. Shu bois, irsiy kasalliklarning erta aniqlanishi, tibbiy-genetik maslahatlar berilishi va sog'lom avlodni tarbiyalash jamiyat sog'lig'ini saqlashda muhim ahamiyat kasb etadi.

Mazkur ishda irsiy kasalliklarning genetik turlari — gen, xromosoma va poligen kasalliklar — tahlil qilinib, ularning klinik ko'rinishlari, sabablari va oldini olish choralari haqida ilmiy ma'lumotlar keltirilgan.

Irsiy kasalliklar — bu inson organizmida genetik materialning o'zgarishi natijasida yuzaga keladigan, nasldan-naslga o'tuvchi kasalliklar guruhidir. Ushbu tezisda irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari, genetik mexanizmlari, turlari, ularni o'rganish usullari hamda tibbiyotdagi diagnostika va profilaktika ahamiyati atroflicha yoritilgan.

Irsiy kasalliklar genetik mutatsiyalar, ya'ni DNKdagi o'zgarishlar tufayli kelib chiqadi. Bu o'zgarishlar turli shaklda namoyon bo'lishi mumkin: genning tuzilishidagi o'zgarish, xromosoma sonining buzilishi yoki bir nechta genlarning murakkab o'zaro ta'siri natijasida. Shuningdek, ba'zi irsiy kasalliklar autosoma yo'li bilan, boshqalari esa jinsiy xromosomalar orqali nasldan o'tadi.

Zamonaviy genetika fanining yutuqlari, xususan, Inson genomi loyihasi (Human Genome Project), DNK sekvenslash va gen terapiyasi kabi sohalardagi tadqiqotlar tufayli irsiy kasalliklarni erta aniqlash va davolash imkoniyatlari kengaymoqda. Bu esa tibbiyotning rivojlanishida katta burilish yasab, kelajakda irsiy kasalliklarni butunlay davolash imkonini berishi mumkin.

Irsiy kasalliklar inson salomatligiga jiddiy ta'sir ko'rsatadi: ular jismoniy nuqsonlar, rivojlanish kechikishlari, aqliy zaiflik va boshqa patologik holatlarga sabab bo'ladi. Shu bois, tibbiy-genetik maslahat, prenatal diagnostika (homiladorlik davrida kasallikni aniqlash) va DNK tahlillari orqali bu kasalliklarning oldini olish muhim ahamiyatga ega.

Mazkur ishda irsiy kasalliklarning asosiy turlari — gen kasalliklari, xromosoma kasalliklari va poligen kasalliklar — misollar bilan tahlil qilingan. Har bir turining sabablari, klinik belgilari, irsiylanish qonuniyatlari va ularni oldini olish bo'yicha tavsiyalar berilgan. Shuningdek, irsiy kasalliklarning jamiyat hayotiga, sog'lom avlod tarbiyasiga ta'siri ham ilmiy nuqtai nazardan yoritilgan.

Ushbu mavzuni o'rganish biologiya, genetika va tibbiyot fanlari uchun nihoyatda muhim bo'lib, sog'lom nasl shakllantirish, irsiy kasalliklarni kamaytirish va inson genetik salomatligini mustahkamlashda katta amaliy ahamiyat kasb etadi.

Annotation. Hereditary diseases are a group of disorders that arise as a result of changes in the genetic material of the human body and are transmitted from generation to generation. This thesis provides a comprehensive overview of the causes, genetic mechanisms, types, research methods, and medical importance of hereditary diseases, including their diagnosis and prevention.

Hereditary diseases occur due to genetic mutations — alterations in the structure of DNA. These changes can manifest in various forms: modifications within a gene, abnormalities in chromosome number, or complex interactions among multiple genes. Moreover, some hereditary diseases are inherited through autosomal chromosomes, while others are transmitted via sex chromosomes.

With the advancement of modern genetics — particularly through projects such as the Human Genome Project, DNA sequencing, and gene therapy — early detection and treatment of hereditary diseases have become increasingly possible. These scientific breakthroughs represent a turning point in medicine and open the path toward potentially curing genetic disorders in the future.

Hereditary diseases have a profound impact on human health, leading to physical deformities, developmental delays, intellectual disabilities, and other pathological conditions. Therefore, medical genetic counseling, prenatal



diagnostics (detection of diseases during pregnancy), and DNA testing play a crucial role in preventing the transmission of such diseases.

This study analyzes the main categories of hereditary diseases — gene disorders, chromosomal abnormalities, and polygenic diseases — providing examples, causes, clinical features, patterns of inheritance, and preventive measures for each. It also explores the social and biological impact of hereditary diseases on public health and the upbringing of a healthy generation.

Studying this topic is of great importance in the fields of biology, genetics, and medicine, as it contributes to shaping a healthy population, reducing the prevalence of hereditary disorders, and strengthening human genetic well-being.

KALIT SO‘ZLAR

Genetika, irsiy kasalliklar, DNK mutatsiyasi, xromosoma kasalliklari, gen terapiyasi, tibbiy-genetik maslahat, inson genomi loyihasi, irsiylanish qonuniyatlari, genetik diagnostika, prenatal tekshiruv (homiladorlik davrida aniqlash), autosoma retsessiv irsiylanish, autosoma dominant irsiylanish, X-xromosoma orqali irsiylanish, genetik o'zgaruvchanlik, sog'lom avlod, genetik profilaktika, poligen kasalliklar, molekulyar biologiya, ommaviy sog'lomlashtirish, tibbiyotda genetikaning roli.

KIRISH

Inson hayoti davomida organizmda sodir bo'ladigan o'zgarishlarning ko'pchiligi genetik omillar bilan bog'liq. Irsiyat — bu ota-onadan avlodga genlar orqali o'tuvchi biologik axborot tizimi bo'lib, u insonning tashqi ko'rinishi, fiziologik xususiyatlari, temperament, qobiliyat va sog'lig'ini belgilab beradi. Ammo genetik axborotning buzilishi yoki o'zgarishi natijasida irsiy kasalliklar vujudga keladi.



Irsiy kasalliklar — bu DNK tuzilishidagi yoki xromosomalar soni va shaklidagi o'zgarishlar natijasida paydo bo'ladigan, nasldan-naslga o'tuvchi kasalliklar guruhidir. Ular inson salomatligiga jiddiy ta'sir ko'rsatadi, ayrim hollarda esa hayot uchun xavfli bo'lishi mumkin. Bunday kasalliklar har bir avlodda turlicha darajada namoyon bo'ladi va ularning erta aniqlanishi, tibbiy-genetik maslahat va profilaktik tadbirlar orqali kamaytirish mumkin.

Zamonaviy ilm-fan yutuqlari, xususan, genetika, biotexnologiya, molekulyar biologiya va gen muhandisligi sohalaridagi rivojlanish irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini yanada chuqurroq o'rganish imkonini bermoqda. Masalan, Inson genomi loyihasi (Human Genome Project) inson DNKsi tuzilishini to'liq aniqlash orqali minglab irsiy kasalliklarning genetik asoslarini tushunishga yo'l ochdi.

Asosiy qism

Mutatsiyalar tabiiy holatda ham, tashqi muhit omillari ta'sirida ham yuzaga kelishi mumkin.

Irsiy kasalliklar — bu ota-onadan bolaga genetik yo'l bilan o'tadigan kasalliklar bo'lib, ularning sababi DNK tuzilishidagi yoki xromosoma soni va shaklidagi o'zgarishlardir. Inson hujayrasida taxminan 20–25 mingta gen mavjud bo'lib, har bir gen muayyan oqsil sintezini boshqaradi. Agar genning tuzilishi buzilsa, oqsil sintezi noto'g'ri kechadi va natijada kasallik yuzaga keladi.

Mutatsiyalar — bu DNK zanjiridagi o'zgarishlar bo'lib, ular irsiy kasalliklarnin

asosiy sababi hisoblanadi. Mutatsiyalar uchta turga bo'linadi:

Gen mutatsiyalari – bitta gen darajasidagi o'zgarish;

Xromosoma mutatsiyalari – xromosomaning tuzilmasi buzilishi;

Genom mutatsiyalari – xromosomalar sonining o'zgarishi.

Mutatsiyalar tabiiy holatda ham sodir bo'lishi mumkin (spontan mutatsiyalar), ammo ularning aksariyati tashqi omillar — radiatsiya, kimyoviy moddalarning ta'siri, viruslar, ekologik ifloslanish, noto'g'ri ovqatlanish va stress natijasida yuzaga keladi.

2. Irsiy kasalliklarning turlari

A) Gen kasalliklari

Bu turdagi kasalliklar bitta genning mutatsiyasi natijasida kelib chiqadi. Shuning uchun ularni monogen kasalliklar deb ham atashadi. Bunday kasalliklar odatda autosoma dominant yoki autosoma retsessiv yo'l bilan irsiylanadi.

Misollar:

Albinizm – organizmda melanin pigmenti yetishmasligi natijasida teri, soch va ko'zlar oqarib qoladi.

Fenilketonuriya – jigar fermentining yetishmasligi tufayli fenilalanin moddasi

parchalanmaydi, bu esa aqliy zaiflikka olib keladi.

Gemofiliya – qon ivish tizimining buzilishi natijasida qon ketishi to'xtamaydi (asosan o'g'il bolalarda uchraydi).

Mukovissidoz – nafas olish va ovqat hazm qilish tizimlarida shilimshiq moddalar to'planib, organizm faoliyatini buzadi.

Bu kasalliklarning ayrimlari davolab bo'lmaydi, biroq ularning erta aniqlanishi va parhez yoki dori vositalari orqali asoratlarini kamaytirish mumkin.

B) Xromosoma kasalliklari

Bu kasalliklar xromosomalar soni yoki tuzilishidagi o'zgarishlar natijasida paydo bo'ladi. Har bir insonda odatda 46 ta xromosoma (23 juft) bo'ladi. Agar bu son o'zgarsa yoki xromosomada ortiqcha, yetishmaydigan yoki buzilgan qism paydo bo'lsa, organizm rivojlanishida jiddiy nuqsonlar yuz beradi.



Misollar:

Daun sindromi (trisomiya 21) – 21-xromosoma juftligida bitta ortiqcha xromosoma bo'ladi (47 ta xromosoma). Natijada bolaning intellektual rivojlanishi sekinlashadi, yuz tuzilishi o'ziga xos shaklda bo'ladi.

Terner sindromi (monosomiya X) – ayollarda bitta jinsiy xromosoma yetishmaydi (45, X0). Bunday ayollar past bo'yli bo'lib, jinsiy rivojlanish sust kechadi.

Klaynfelter sindromi (XXY) – erkaklarda bitta ortiqcha X-xromosoma mavjud bo'lib, ular bepushtlik va gormonal muammolarga duch keladi.

Bunday kasalliklarning sababi ko'pincha ota-onaning yoshi katta bo'lishi, radiatsiya, ekologik muhit yoki hujayra bo'linishi jarayonidagi xatolikdir.

C) Poligen (ko'p genli) kasalliklar

Bu turdagi kasalliklar bir nechta genlarning birgalikdagi ta'siri natijasida kelib chiqadi. Ularning rivojlanishida irsiy omillar bilan bir qatorda tashqi muhit ta'siri ham muhim rol o'ynaydi.

umkin.

XULOSA

Xulosa qilib aytganda, irsiy kasalliklar insoniyat hayotida muhim biologik va ijtimoiy ahamiyatga ega bo'lgan masalalardan biridir. Ular genetik axborotdagi o'zgarishlar — mutatsiyalar natijasida kelib chiqadi va nasldan-naslga o'tib, turli shakllarda namoyon bo'ladi. Bugungi kunda genetik tadqiqotlar orqali ushbu kasalliklarning kelib chiqish sabablari, irsiylanish mexanizmlari va ularning oldini olish choralari tobora chuqur o'rganilmoqda.

Irsiy kasalliklarning asosiy sabablari orasida gen va xromosoma mutatsiyalari, irsiy omillarning tashqi muhit bilan o'zaro ta'siri, ekologik ifloslanish va biologik xavf omillari muhim o'rin tutadi. Shuningdek, har bir inson o'z genetik tuzilishiga ko'ra ma'lum kasalliklarga moyil bo'lishi mumkin. Shu



sababli, irsiy kasalliklarning oldini olishda tibbiy-genetik maslahat, prenatal (tug'ilishdan oldingi) diagnostika, DNK tahlili kabi zamonaviy usullarning ahamiyati juda katta.

Umuman olganda, irsiy kasalliklarni o'rganish, ularning kelib chiqish mexanizmlarini tahlil qilish va profilaktika chora-tadbirlarini ishlab chiqish nafaqat sog'liqni saqlash tizimining, balki butun insoniyat taraqqiyotining muhim tarkibiy qismidir. Sog'lom nasl shakllantirish, kelajak avlodni irsiy kasalliklardan himoya qilish — bu bugungi kunda har bir jamiyatning eng muhim maqsadlaridan biridir.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. Abduraxmonova M., Jo'rayev Sh. "Umumiy genetika" – Toshkent: O'zbekiston Milliy universiteti nashriyoti, 2019.
2. Xo'jayev A. "Inson genetikasi va irsiy kasalliklar" – Toshkent: Tibbiyot nashriyoti, 2020.
3. Karimov B., Rustamova Z. "Tibbiyot genetikasiga kirish" – Samarqand: Samarqand davlat tibbiyot universiteti, 2021.
4. Abdullayev I. "Biologiya va tibbiyot asoslari" – Toshkent: Fan va texnologiya, 2018.
5. O'zb
9. Thompson M.W., McInnes R.R., Willard H.F. "Genetics in Medicine" – Philadelphia: W.B. Saunders Company, 2020.
10. World Health Organization (WHO). "Human Genetics and Genomics in Public Health" – Geneva: WHO Publications, 2021.