

**TIBBIY GENETIK MASLAHATNING AHAMIYATI**

Sharipova Farida Salimdjanovna

Toshkent tibbiyot akademiyasi Termiz filiali

Pedagogika fanlari bo'yicha falsafa doktori (PhD)

Ro'ziqulova Sevinch Elmurodovna

2-son Davolash fakulteti 1-bosqich talabasi

roziqulova.08@gmail.com

Annotatsiya: Respublikamiz aholisida irsiy kasalliklar uchrashi ortib bormoqda. Buning oldini olish uchun maxsus tibbiy-genetik maslahat markazlari tashkil etilib, oila qurishga qaror qilgan yoshlarga, ular oilasida tug'iladigan farzandlar salomatligi haqida tushuntirish ishlari olib borish shart. Odam irsiyatiga, belgi va xususiyatlarning rivojlanishiga spirtli ichimliklar, ko'knor kabi narkotik moddalar juda yomon ta'sir qiladi. Ichkilikboz, nashavand, narkomanlar oilasida tug'ilgan bolalarning aksariyatida aqliy va jismoniy jihatdan zaiflik uchraydi.

Kalit so'zlar: irsiyat, gen kasalliklari, xromasoma kasalliklari, daun, allele genlar.

Mavzuning dolzarbligi Hozirgi kunda irsiy kasalliklar axoli o'rtasida kuplab uchramoqda. Ushbu kasalliklarni oldini olish uchun oila qurishdan oldin tibbiy genetik konsultatsiya olish zarur. Hozirgi kunda irsiy kasalliklarga duchor bo'lgan kishilar sonini kamaytirish tibbiy-genetik maslahatning qanday uyushtirilganligiga bog'liq. Genetikadan uyushtiriladigan maslaqatlar aholiga ko'rsatiladigan maxsus tibbiy yordamlardan biridir.

Tibbiy-genetik maslahatning asosiy vazifalariga tug'ilgan bolada irsiy kasallik bo'lish yoki bo'lmasligini aniqlash, irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini bilish va irsiy kasallik paydo bo'lishining oldini olish va hokazolar kiradi. Odatda tibbiy-genetik maslahatga oilada og'ir kasal yoki jismoniy zaif



bo'lgan farzandi bor ota-onalar muhtoj bo'ladilar va ularni keyingi farzandlarining qanday tug'ilishligi o'ylantiradi. Urug'ida og'ir irsiy kasallik bo'lgan kishilarni ham kelgusi naslining qanday bo'lishligi qiziqtiradi. Bunday qiyin muammolarni yechishda shifokorga katta mas'uliyat yuklanadi. Chunki shifokor o'zining qabuliga kelgan ota-onaga, ularning keyingi farzandi sog'lom yoki kasal bo'lib tug'ilishi to'g'risida aniq javob berishi kerak. Bu masalada shifokor adashishi mumkin emas, aks holda ota-ona va tug'ilgan kasal bolaning butun umri azob chekish bilan o'tishiga sabab bo'lishi mumkin. Shuning uchun bu kasallikning irsiyligi to'g'risidagi ma'lumotlar yetarlicha bo'lganda shifokor ota-onaga ularning farzandli bo'lishi xavfli ekanligini tushuntiradi.

Ayrim holatlarda esa sog'lom bo'lgan ota-onalar o'zlarining urug'ida irsiy kasallik bo'lganligi uchun oilada kasal farzand tug'ilishidan qo'rqadilar. Bunday holatlarda kasallikni atroflicha o'rganib, shunday oilalarga farzandli bo'lish baxtiga ega ekanliklarini aytishi kerak. Lekin oilada kasal bolaning tug'ilish ehtimali kam, ya'ni 25 % bo'lsa ham shifokor ota-onaga farzandli bo'lishlarini tavsiya qilmasligi kerak. Bu ko'rsatgich ota-ona uchun kichik ko'rinsada oilada tug'iladigan birinchi farzand kasal bo'lib tug'ilishi mumkin ekanini esdan chiqarmaslik kerak. Shuning uchun genetik shifokor ota-onaga bu kasallik to'g'risida atroflicha tushuntirib, maslahatni bir necha bosqichda o'tkazishi lozim.

Maslahatning birinchi bosqichida kasallikning irsiy yoki irsiy emasligi o'rganilib, kasallikka aniq tashxis qo'yiladi. Bu bosqichda shifokor genetik kasallik bor oilaning genetik strukturasini juda yaxshi o'rganib, o'rganilayotgan kasallikning dominant, retsessiv yoki jinsga bog'liqligi aniqlanadi.

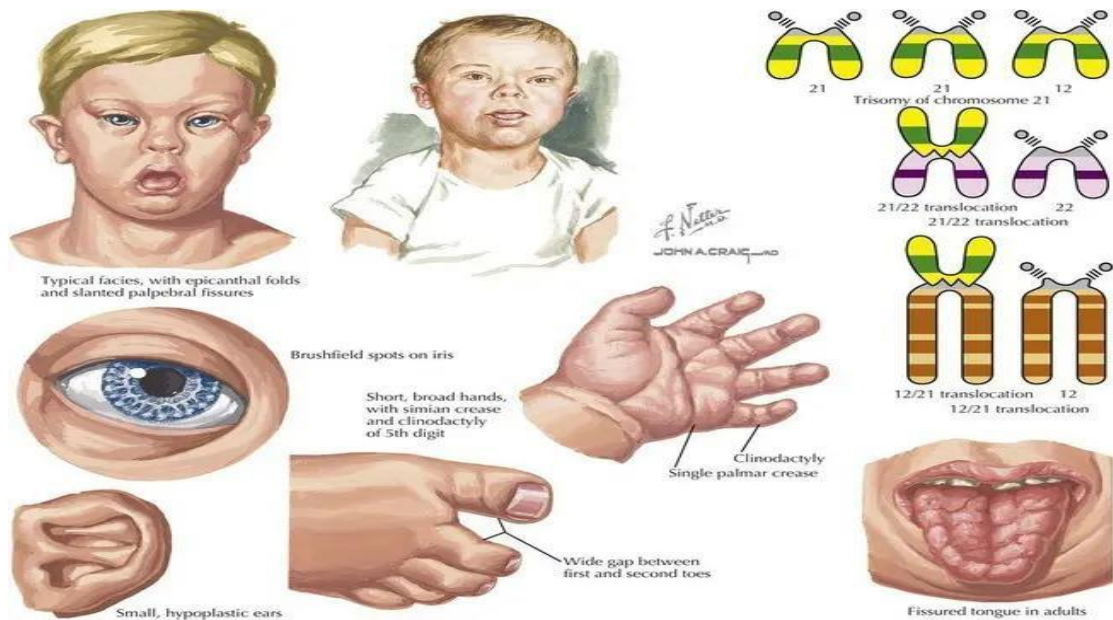
Maslahatning ikkinchi bosqichida o'rganilayotgan oilada kasal bolaning tug'ilish ehtimoli va shu kasallikning monogenli yoki poligenli ekanligi aniqlanadi. Kasallik dominant gen (A) bilan yuzaga chiqadigan bo'lsa, AA va Aa genotiplar kasal bo'lib, aa — esa sog'lom hisoblanadi. Agar



oilada ota-onadan bittasi geterozigotali bo'lib — (Aa) ikkinchisi gomozigotali (aa) sog'lom bo'lsa kasal bola tug'ilish ehtimoli 1:1 nisbatda bo'ladi. Kasallik retsessiv gen (a) ta'sirida yuzaga chiqadigan bo'lsa, ikkala sog'lom ota-onadan ham kasal bola tug'ilishi mumkin. Agar ota-ona geterozigotali bo'lsalar sog'lom ota-onadan ham kasal bola tug'ilishi mumkin (Aa, Aa). Har bir geterozigotali ota-onadan ikkitadan (A, a) 4 ta gametalar hosil bo'ladi. Bu gametalarning o'zaro qo'shilishidan 4 xil genotip hosil bo'ladi. AA, Aa, Aa, aa. Shu genotiplarning 3 tasida dominant (A) gen bo'lganligi uchun bu organizmlar sog'lom hisoblanadi. Ikkita retsessiv geni bo'lgan organizmda esa kasallik yuzaga chiqadi. Demak sog'lom ota-onadan kasal bola tug'ilishi ehtimoli 25 % ekan. Agar ota-onadan biri dominant gen bo'yicha gomozigotali bo'lsa bolalariing barchasi sog'lom bo'ladi.

Kasallik bitta emas bir necha genlar ishtirokida yuzaga chiqadigan bo'lsa, keyingi avlodlarda o'rganilayotgan belgining dominant yoki retsessiv holda yuzaga chiqishina aytish juda qiyin. Chunki ota-onaning genotipini va o'rganilayotgan belgining keyingi avlodlardan qanday ajralishini oldindan aytib bo'lmaydi. Shuning uchun bunday kasalliklar bo'yicha bir necha yillar mobaynida olingan ma'lumotlarga asoslanibgina kasallikning keyingi avlodlarda paydo bo'lish ehtimolini bilish mumkin. Lekin ko'p uchraydigan ayrim poligen kasalliklar (tutqanoq, shizofreniya) bo'yicha keyingi avlodlarda kasal bolalarning tug'ilish ehtimoli to'g'risida ma'lum bir fikrni aytish mumkin. Masalan, agar ota-onaning ikkalasi ham shizofreniya bo'yicha cog'lom bo'lib, oilada sog'lom bola tug'ilgan bylsa, keyingi bolaning kasal tug'ilish ehtimoli 1 % ni tashkil qiladi, chunki populyatsiyada shu kasallikning uchrashi 1 % ga teng. Agar ota-onadan bittasi kasal bo'lsa, ularning birinchi bolasining kasal bo'lib tug'ilish ehtimoli 19 %, ota-onaning ikkalasi ham kasal bo'lsa birinchi bolaning kasal bo'lib tug'ilishi ehtimoli 59 % ga teng. Maslahatning uchinchi bosqichida shifokor yozma ravishda tushunarli qilib kelgusi nasl to'g'risida ma'lumot beradi. Agar tug'ilajak bolada kasallikning yuzaga chiqish ehtimoli 5 % bo'lsa genetik xavf past, 10

% gacha bo'lsa ko'paygan, lekin yengil shaklda, 20 % gacha bo'lsa xavf yuqori deb hisoblanadi. Xavf 10 % bo'lsa ota-onaning farzandli bo'lishiga shifokor ruxsat bersa bo'ladi. Lekin ona homilador paytida uning bo'lajak farzandini genetik ko'rikdan o'tkazish kerak bo'ladi.



1-rasm Daun sindromi.

Yakuniy bosqichda shifokor ota-onaga ularning farzandlarida sodir bo'lishi mumkin bo'lgan kasallik to'g'risida juda ehtiyotlik bilan atroflicha tushuntirishi kerak.

Chunki barcha ota-ona farzandli bo'lishni xohlaydi. Shuning uchun shifokor aholi orasida tug'ilayotgan bolalarning 4—5 % irsiy kasalliklar bilan tug'ilishini ham aytib, kasal bolalarning tug'ilishi faqat shifokor qabuliga kelgan kishilarninggina oilasida emas, boshqa oilalarda ham tug'ilishi mumkinligini eslatishi lozim.

Tibbiy genetik maslahatni iloji boricha ko'proq o'tkazish kerak. Shu vaqt achida shifokor genetik xavfning qandayligini tushuntirishga erishadi va ota-onada aniq bir fikr paydo bo'ladi. Oxirgi ya'ni farzandlik bo'lish yoki bo'lmaslik to'g'risidagi xulosani ota-onaning o'zlari hal qilishi kerak, lekin ayrim holatlarda otada yoki onada kasallik (dalʼtonizm, kech yuzaga



chiqadigan qand kasalligi, ateroskleroz va boshqalar) bo'lsada shifokor ularga farzandli bo'lishni tavsiya qilsa bo'ladi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. Mark L. Batshaw Paul H. Brookes. Children with Disabilities [2002-yil] — 870-bet.
2. C. M. Rapsey, P. Glue, T. Patterson, (12-mart 2012-yil). „Systematic review of cognitive development across childhood in Down syndrome: implications for treatment interventions“. Journal of Intellectual Disability Research. Doi:10.1111/j.1365-2788.2012.01536.x. Qaraldi: 15-iyun 2024-yil.
3. Xamidov J.X. va boshq. Tibbiyot biologiyasi va irsiyatdan qo'llanma. 1991 y Alimxodjaeva P.R., Juravleva R.A. Rukovodstvo po meditsinskoy parazitologii. Uchebnik. Tashkent. 2004 g.
4. Nurova Z.A. Sharipova F.S. Narzullayeva G.Q. Tibbiy biologiya umumiy genetika o'quv qo'llanma 2023 y