

GENETIK KASALLIKLARNING BIRINCHI VA KEYINGI AVLODLARDA KELIB CHIQISHINING ASOSIY SABABLARI

SHODIYA-BONU IBRAGIMOVA DONIYER QIZI

SABOXAT ERGASHEVA MUXIDDIN QIZI

Respublika ixtisoslashtirilgan ilmiy-amaliy tibbiyot markazi

ANNOTATSIYA

Ushbu maqolada genetik kasalliklarning birinchi va keyingi avlodlarda kelib chiqishining asosiy sabablarini o'rganish masalasi yoritilgan. Genetik kasalliklar irsiy omillar bilan bog'liq bo'lib, oilaviy irsiyat, xromosoma mutatsiyalari va atrof-muhit ta'siri natijasida avloddan-avlodga o'tadi. Tadqiqotda genetik kasalliklarning tashxis usullari, irsiylik tahlillari va genetik maslahatlarning ahamiyati tahlil qilingan. Shuningdek, kasalliklarning oldini olish, ularni erta aniqlash va oilaviy rejalashtirish jarayonida amaliy choralar ishlab chiqilgan.

Kalit so'zlar: *Genetik kasalliklar, irsiylik, xromosoma mutatsiyalari, avloddan-avlodga o'tish, irsiy tahlil, genetik maslahat, sog'lom avlod.*

KIRISH

Genetik kasalliklar inson salomatligiga jiddiy ta'sir ko'rsatadigan irsiy patologiyalar sifatida dunyo tibbiyotida katta e'tibor qaratiladigan mavzulardan biridir.

Ular ko'pincha oilaviy irsiyat, xromosoma mutatsiyalari va ayrim hollarda atrof-muhit omillari natijasida birinchi va keyingi avlodlarda namoyon bo'ladi.

Kasalliklarning irsiy tabiati ularni erta aniqlash va profilaktika choralarini amalga oshirishni dolzarb qiladi.

O'zbekiston sharoitida genetik kasalliklar bo'yicha statistik ma'lumotlar mavjud bo'lsa-da, ularning avloddan-avlodga o'tish mexanizmlari, aniqlash usullari va oldini olish choralari yetarlicha o'rganilmagan. Shu sababli, oilaviy genetik tarixni o'rganish, laboratoriya tahlillari va genetik maslahatlar orqali kasalliklarni erta aniqlash imkoniyatlarini kuchaytirish zarur.

Ushbu maqolaning maqsadi genetik kasalliklarning birinchi va keyingi avlodlarda kelib chiqish sabablari, ularni aniqlash usullari va oldini olish choralarini amaliy jihatdan o'rganishdan iboratdir. Tadqiqot natijalari sog'lom avlodni rejalashtirish va genetik maslahat tizimini rivojlantirishga asos bo'lib xizmat qilishi kutilmoqda.

ASOSIY QISM

Genetik kasalliklarning birinchi avlodda kelib chiqishi ko'pincha oilaviy irsiyat bilan bog'liq bo'ladi. Masalan, ota-onalardan birida yoki ikkisida yashirin genetik mutatsiya mavjud bo'lsa, bu mutatsiya farzandga o'tadi va u birinchi bosqichda

kasallik belgilarini namoyon qiladi. Amaliy tajribada shunday holatlar ko‘p uchraydi: oilaviy genetik konsultatsiya orqali ota-onalarga farzandida kasallik xavfi haqida oldindan ma’lumot beriladi va erta skrining orqali kasallikning rivojlanishi aniqlanadi.

Keyingi avlodlarda esa genetik kasalliklar murakkablashgan va kombinatsiyalangan shaklda namoyon bo‘lishi mumkin. Masalan, birinchi avlodda nisbatan yengil simptomlar kuzatilgan bo‘lsa, keyingi avlodlarda bu belgilar kuchayib, yangi klinik alomatlar paydo bo‘lishi mumkin. Shu sababli oilaviy genetik kuzatuv va muntazam tahlillar orqali mutatsiyalarni aniqlash, ularni nazorat qilish va profilaktika choralarini joriy etish muhim hisoblanadi.

Amaliy jihatdan genetik maslahatlar katta ahamiyatga ega. Oilalarga kasallik xavfi, diagnostika usullari va davolash imkoniyatlari haqida tushuntirish beriladi. Shu bilan birga, genetik skrining va laboratoriya tahlillari yordamida irsiy kasalliklarni erta bosqichda aniqlash, keyingi avlodlarda ularning og‘ir oqibatlarini oldini olish mumkin.

Shuningdek, amaliy tajribalar ko‘rsatadiki, sog‘lom avlodni rejalashtirishda ota-onalar uchun profilaktik choralar, jumladan sog‘lom turmush tarzi, mutaxassislar bilan maslahatlashish va zarur bo‘lsa maxsus tibbiy aralashuvlar muhim rol o‘ynaydi. Shu tarzda genetik kasalliklarning avloddan-avlodga o‘tishini nazorat qilish va ularni kamaytirish imkoniyati yaratiladi.

Natijada, birinchi va keyingi avlodlarda genetik kasalliklarning kelib chiqish sabablari oilaviy tarix, genetika va atrof-muhit omillarining uyg‘unligiga bog‘liq bo‘lib, ularni aniqlash va oldini olish uchun amaliy choralar majmui talab etiladi.

O‘zbekistonda genetik kasalliklarni aniqlash jarayoni ko‘pincha oilaviy tarix va bemorning klinik belgilarini tahlil qilishdan boshlanadi. Masalan, Toshkent shahrida bir oilada uch yoshli bola davomiy charchash va mushak zaifligi bilan shifokorga murojaat qilgan. Oilaviy genetik konsultatsiya olib borilganda, ota-onada yashirin xromosoma mutatsiyasi mavjudligi aniqlangan. Shu sababli bolaning genetik testi o‘tkazildi va u birinchi avlodda kuzatiladigan irsiy kasallik bilan kasallanganligi aniqlangan. Natijada, bolaning davolash va rehabilitatsiya rejasi individual tarzda ishlab chiqildi, ota-onaga esa kelajakdagi farzandlar xavfi haqida genetik maslahat berildi.

Boshqa bir misol, Farg‘ona viloyatida 12 yoshli o‘quvchida irsiy qon kasalligi belgilari paydo bo‘lgan. Avvaliga simptomlar oddiy charchoq va tez uyqu bilan izohlangan bo‘lsa-da, genetik test natijalari kasallikning oilaning birinchi avlodida ham mavjudligini ko‘rsatdi. Shu bilan birga, keyingi avlodlarda kasallik yanada kuchaygan, yangi klinik belgilar paydo bo‘lganligi aniqlangan. Tibbiy jarayon shu asosda davom ettirildi: bemor muntazam laboratoriya tekshiruvlaridan o‘tdi, dori-darmonlar bilan ta’minlandi, shuningdek, oilaga genetik maslahat berildi.

Shuningdek, Samarqand viloyatida yangi tug‘ilgan chaqaloqlarda neonatal genetik skrining jarayoni orqali kam uchraydigan irsiy kasalliklar aniqlangan.

Masalan, chaqaloqda metabolik kasallik belgilari paydo bo‘lgan va bu ota-onada

yashirin mutatsiya bilan bog‘liq ekanligi laboratoriya tekshiruvi orqali aniqlangan. Shu tarzda erta tashxis qo‘yilganligi sababli, bolaga maxsus parhez va dori-darmonlar yordamida sog‘lom o‘sish imkoniyati yaratilgan.

Ushbu jarayonlarda asosiy bosqichlar quyidagilarni o‘z ichiga oladi:

- **Dastlabki baholash:** Shikoyat, oilaviy tarix va klinik belgilarni yig‘ish.
- **Laboratoriya va genetik tekshiruvlar:** Qon tahlillari, xromosoma va DNA tahlillari.
- **Tashxis va individual davolash rejasi:** Dori-darmonlar, maxsus parhez va fizioterapiya.
- **Monitoring va kuzatuv:** Muntazam tekshiruvlar va davolash samaradorligini baholash.
- **Genetik maslahat va oilaviy rejalashtirish:** Ota-onalarga kelajakdagi farzandlar xavfi haqida tushuntirish.

Shu tarzda, genetik kasalliklarning birinchi va keyingi avlodlarda kelib chiqishining sabablari, ularni aniqlash va nazorat qilish jarayoni real klinik holatlar asosida amaliy tarzda amalga oshiriladi. Bu esa bemorning hayot sifatini oshirish va sog‘lom avlodni rejalashtirishga xizmat qiladi.

Genetik kasalliklarni aniqlash va monitoring jarayoni:

Bosqich	Amaliy jarayon	Real misol / holat	Natija va foyda
Dastlabki baholash	Shikoyat va oilaviy tarixni yig‘ish, klinik belgilarni aniqlash	Toshkent shahrida uch yoshli bola davomiy charchash va mushak zaifligi bilan shifokorga murojaat qilgan; oilada avval shunga o‘xshash holatlar mavjud	Shifokor bolaning irsiy kasallik xavfini darhol aniqladi va keyingi tekshiruvlar rejalashtirildi
Laboratoriya va genetik tekshiruvlar	Qon tahlillari, xromosoma va DNA tahlillari	Farg‘ona viloyatida 12 yoshli o‘quvchida irsiy qon kasalligi aniqlangan; laboratoriya natijalari birinchi avlodda ham kasallik mavjudligini ko‘rsatdi	Bemor erta bosqichda davolanishni boshladi, kasallik rivojlanishi nazorat ostiga olindi
Tashxis va individual davolash rejasi	Dori-darmonlar, maxsus parhez, fizioterapiya	Samarqand viloyatida yangi tug‘ilgan chaqaloqda metabolik kasallik aniqlangan; ota-onaga parhez va davolash rejasi berildi	Bola sog‘lom o‘sishni davom ettirdi, jiddiy asoratlar oldi olindi

Bosqich	Amaliy jarayon	Real misol / holat	Natija va foyda
Monitoring va kuzatuv	Muntazam laboratoriya tekshiruvlari, davolash samaradorligini baholash	Toshkentdagi bola har oy tekshiruvdan o'tdi; laboratoriya natijalari va o'sish rivoji kuzatildi	Davolash samaradorligi baholandi va zarurat bo'lsa, reja yangilandi
Genetik maslahat va oilaviy rejalashtirish	Ota-onaga kelajakdagi farzandlar xavfi va profilaktik choralari haqida tushuntirish	Oilaviy maslahat natijasida ota-onalar genetik riskni tushundi va sog'lom avlod uchun rejalashtirishni amalga oshirdi	Avloddan-avlodga genetik kasalliklarning kelib chiqishi kamaytirildi, sog'lom avlod uchun sharoit yaratildi

XULOSA

Genetik kasalliklarning birinchi va keyingi avlodlarda kelib chiqishi murakkab irsiy va biologik jarayonlarga bog'liq bo'lib, oilaviy tarix, xromosoma mutatsiyalari va atrof-muhit omillari ularning rivojlanishida muhim rol o'ynaydi. Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatadiki, dastlabki baholash, laboratoriya va genetik tekshiruvlar, individual davolash rejasi va muntazam monitoring amaliy jihatdan samarali bo'lib, kasalliklarning og'ir oqibatlarini oldini olishga imkon beradi.

Shuningdek, genetik maslahatlar va oilaviy rejalashtirish orqali ota-onalarga kelajakdagi farzandlar xavfi haqida tushuntirish berish, profilaktik choralarni joriy etish va sog'lom avlodni rejalashtirish imkoniyatini yaratadi. Shu bilan birga, milliy reyestr va markazlashtirilgan ma'lumotlar bazasi genetik kasalliklarning epidemiologik monitoringini kuchaytiradi va strategik qarorlar qabul qilishga xizmat qiladi.

Natijada, genetik kasalliklarning birinchi va keyingi avlodlarda kelib chiqishini nazorat qilish va ularning salomatlikka salbiy ta'sirini kamaytirish uchun tibbiy, genetik va amaliy choralarni uyg'unlashtirish zarur. Bu esa oilalarning salomatligi va kelajak avlodning sog'lom rivojlanishini ta'minlashga xizmat qiladi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR RO'YXATI

1. Abdullaev, S. "Genetik kasalliklar va ularning avloddan-avlodga o'tish mexanizmlari." Tibbiyot ilmiy jurnali, Toshkent, 2021.
2. Ergashev, N. "Irsiy kasalliklarni aniqlash va profilaktikasi." O'zbekiston Tibbiyot Akademiyasi nashrlari, Toshkent, 2020.
3. Karimova, D. "Genetik maslahat va oilaviy rejalashtirishda amaliy tavsiyalar." Biomedika va sog'liqni saqlash jurnali, 2022.

4. Mirzaev, B. “Xromosoma mutatsiyalari va genetik kasalliklarning avlodlar bo‘yicha namoyon bo‘lishi.” Tibbiyot va jamiyat, 2021.
5. Qo‘ldoshev, A. “Genetik kasalliklarning tibbiy jarayoni va monitoringi.” Respublika sog‘liqni saqlash markazi nashrlari, Toshkent, 2023.

