

ODAMDA XROMOSOMANING SONI VA STURUKTURASINING O'ZGARISHI TUFAYLI YUZAGA CHIQUADIGAN ANOMALIYALAR

Matkarimova Gulnaz Maqsudjonovna

Samarqand davlat tibbiyot universiteti

Tibbiy biologiya va genetika kafedra o'qituvchisi.

Saidirasulov Diyorbek Abduvali o'g'li

Samarqand davlat tibbiyot universiteti Pediatriya fakulteti talabasi.

Annotatsiya: Ushbu maqolada xromosoma va uning vazifalari, odamdagi xromosomalar soni va ularning sturukturasida sodir bo'ladigan o'zgarishlar natijasida kelib chiqadigan anomaliyalar. Xromosomalarning soni o'zgarishi tufayli kelib chiqadigan daun sindromi, edwards sindromi, klaynfelter sindromiva shershevskiy-terner anomaliyalari qanday kelib chiqishi va qanday belgilarni namoyon qilishi keltirib ko'rsatilgan

Kalit so'zlar: xromosoma, dnk, mitoz, meyo, yadro, daun, klaynfelter, X-xromosoma, Y-xromosoma, gen, 23 juft, X trisomiya sindromi, sindrom, edwards.

ANOMALIES THAT OCCUR IN HUMANS DUE TO CHANGES IN THE NUMBER AND STRUCTURE OF CHROMOSOMES

Abstract: This article discusses what a chromosome is and its functions, how many chromosomes humans have, and the structural changes that occur in them. It also covers the causes and symptoms of chromosomal abnormalities such as Down syndrome, Edwards syndrome, Klinefelter syndrome, and Turner syndrome.

Keywords: Chromosome, DNA, mitosis, meiosis, nucleus, Down, Klinefelter, X chromosome, Y chromosome, gene, 23 pairs, X trisomy syndrome.

АНОМАЛИИ, ВОЗНИКАЮЩИЕ У ЧЕЛОВЕКА ИЗ-ЗА ИЗМЕНЕНИЙ В КОЛИЧЕСТВЕ И СТРУКТУРЕ ХРОМОСОМ

Аннотаци: В данной статье рассматривается, что такое хромосома и каковы ее функции, сколько хромосом у человека, а также изменения, происходящие в их структуре. Также освещены причины и симптомы хромосомных аномалий, таких как синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Клайнфельтера и синдром Шерешевского-Тёрнера.

Ключевые слова: Хромосома, ДНК, митоз, мейоз, ядро, Даун, Клайнфельтер, X-хромосома, Y-хромосома, ген, 23 пары, X-трисомия синдром.

Kirish

Xromosomalar gistonlar deb nomlanuvchi oqsillar va unga birikkan uzun DNK zanjiridan iborat. DNK va gistonlar birgalikda xromatin deb nomlanuvchi murakkab tuzilmani hosil qiladi. Xromatin xromosomaning spirallashtirilmagan va zichlashmagan qismi bo'lib, uzun DNK molekulasi shakl beradi.

Asosiy qism

Genetik ma'lumotni saqlash Xromosomalar DNKning funksional birliklari hisoblanuvchi genlardan tarkib topgan bo'lib, ular oqsillarning aminokislotalar ketma-ketligini kodlaydi va ularning ekspressiyasini tartibga soladi. Genlar insonning tashqi ko'rinishi, xulq-atvori va atrofga moslashishi kabi turli xususiyatlarini belgilab beradi.

Gen regulatsiyasi. Gen regulatsiyasi bu hujayraning genomdagi ko'plab genlar orasidan aynan qaysi gen "ishga tushishi" (ekspressiyasi) ni nazorat qilish usulidir. Bunda xromosomalar muayyan vaqtda va muayyan hujayralarda qaysi genlar faol yoki faol emasligini nazorat qilish orqali genlar regulatsiyasida ishtirok etadi. Bu xromatin tuzilmasi va epigenetik regulatsiya mexanizmlariga bog'liq holda sodir bo'ladi.

Genetik ma'lumot replikasi va uni uzatish. Bo'linish vaqtida xromosomalar o'zidagi DNKni nusxalaydi va xromosoma nusxasini "qiz hujayra"larga o'tkazadi. Bu jarayon genetik ma'lumotlarning saqlanishi va uni bir avloddan ikkinchi avlodga o'tishini ta'minlaydi.

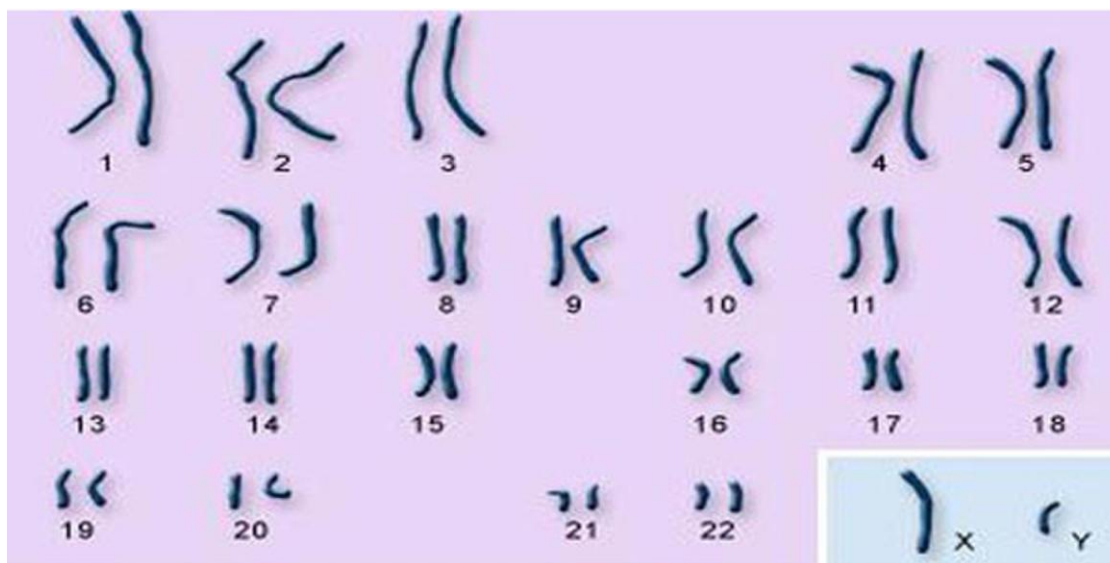
Genom barqarorligini ta'minlash. Xromosomalarda telomer (xromosomalar uchidagi takrorlanuvchi DNK ketma-ketligi) va sentromerlar (ikkita "qiz xromatid"lar birikadigan joy) deb nomlanuvchi o'ziga xos tuzilmalar mavjud bo'lib, ular genomning barqarorligini ta'minlaydi, genetik ma'lumotlarning yo'qolishi va zararli mutatsiyalar (genetik materialning nasldan naslga o'tganda o'zgarishi) ning oldini oladi.

Xromosomalar irsiyat, ya'ni genetik ma'lumotni ota-onadan naslga o'tishida muhim rol o'ynaydi. Eukariot (hujayrasida yadro tutuvchi) organizmlarda, jumladan, odamda ikkita xromosoma to'plami mavjud: birinchi to'plam onadan, ikkinchi to'plam otadan uzatiladi. Har bir to'plamda naslning belgilarini belgilab beradigan genlar mavjud.

Odamda xromosoma

Odamda 46 ta (23 juft) xromosoma bo'lib, ularning 22 jufti autosoma (jinsiy bo'lmagan xromosomalar) va bir jufti jinsiy xromosomalar (X va Y) hisoblanadi. Ayollarda 23-xromosoma ikkita X-xromosomadan, erkaklarda esa X va Y xromosomadan iborat bo'ladi. Jinsiy xromosomalar naslning jinsini belgilab beradi. Urug'lanish jarayonida ona va otaning jinsiy hujayralari birlashadi va shu yo'sinda otadagi hamda onadagi juft xromosomalarning har biridan bittadan xromosoma meros

qilib olinadi. Bu ota va onadagi ma'lum bir belgilarning nasldan naslga o'tishini ta'minlaydi.



Xromosomalar sonining o'zgarishi tufayli kelib chiqadigan anomaliyalar

Xromosomalar sonining o'zgarish sabablari

Xromosomalar sonining o'zgarishi genetik anomaliyalar yoki xatoliklar natijasida yuzaga keladi. Bu holat aneuploidiyalar deb ataladi va hujayralarning bo'linish jarayonida xromosomalar noto'g'ri taqsimlanganda sodir bo'ladi.

Xromosomalar sonining o'zgarishiga olib keluvchi asosiy sabablar

1. Mitoz va meyozdagi xatoliklar

Xromosomalar sonining o'zgarishi hujayralar bo'linish jarayonidagi nosozliklar sababli yuzaga keladi:

Meyozdagi noto'g'ri ajralish (nondisjunction) – gametalar hosil bo'lishi jarayonida xromosomalar to'g'ri ajralmasa, bir gametada ortiqcha xromosoma, boshqasida esa kam bo'lishi mumkin.

Mitozdagi noto'g'ri ajralish – zigota hosil bo'lgandan keyin bo'linish jarayonida xromosomalar noto'g'ri taqsimlansa, mozaik anomaliyalar yuzaga kelishi mumkin.

2. Gametalardagi genetik o'zgarishlar

Agar ota-onaning jinsiy hujayralarida xromosoma sonida o'zgarish bo'lsa, bu keyingi avlodga o'tishi mumkin. Masalan:

Trisomiya – bitta xromosomaning qo'shimcha nusxasi (47 ta xromosoma bo'lishi).

Monosomiya – bitta xromosomaning yo'qligi (45 ta xromosoma bo'lishi).

3. Radiatsiya va mutagen omillar

Atrof-muhitning zararli omillari hujayra bo'linishi jarayoniga ta'sir ko'rsatib, xromosomalar sonining o'zgarishiga sabab bo'lishi mumkin:

Ionizatsion radiatsiya – DNK va xromosomalarni shikastlashi mumkin.

Kimyoviy moddalar (mutagenlar) – ayrim dorilar, pestitsidlar va toksik moddalar genetik o'zgarishlarni chaqirishi mumkin.

Viruslar – ba'zi viruslar hujayraning genetik materialiga ta'sir qilib, xromosoma sonining noto'g'ri ajralishiga sabab bo'lishi mumkin.

Xromosomalar sonining o'zgarishiga bog'liq bo'lgan kasalliklar ikki guruhga bo'linadi: 1) autosomalar sonining o'zgarishiga bog'liq bo'lgan kasalliklar

(*autosoma aneuploidiyalari*) 2) jinsiy xromosomalar sonining o'zgarishiga bog'liq

bo'lgan kasalliklar (*geterosoma aneuploidiyalari*)

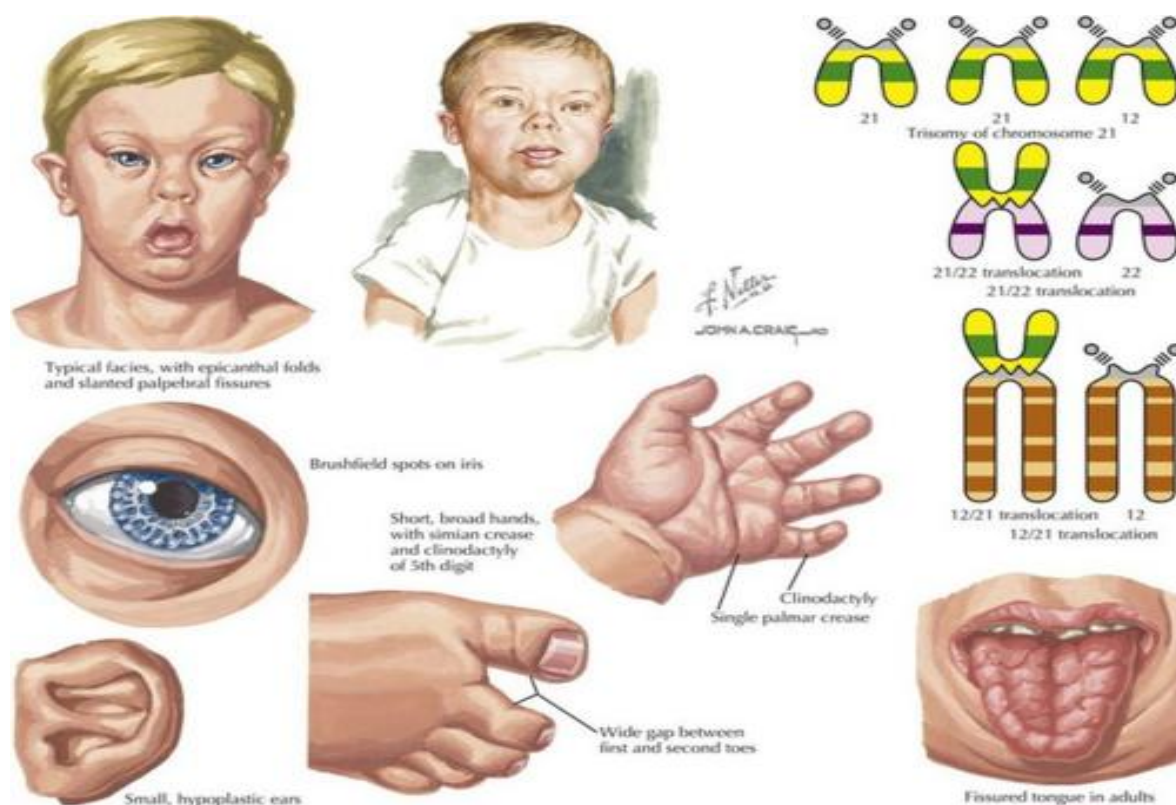
Daun sindromi (47, +21) – 21-xromosomaning trisomiyasi.

Edwards sindromi (47, +18) – 18-xromosomaning trisomiyasi.

Shershevskiy-Terner sindromi (45, X0) – ayollarda bitta X-xromosomaning yetishmovchiligi.

Xromosomalar sonining o'zgarishi asosan meyozi jarayonidagi xatoliklar, mutagen omillar va irsiy omillar tufayli yuzaga keladi. Bu o'zgarishlar insonning jismoniy va aqliy rivojlanishiga ta'sir qiluvchi sindromlarni keltirib chiqarishi mumkin.

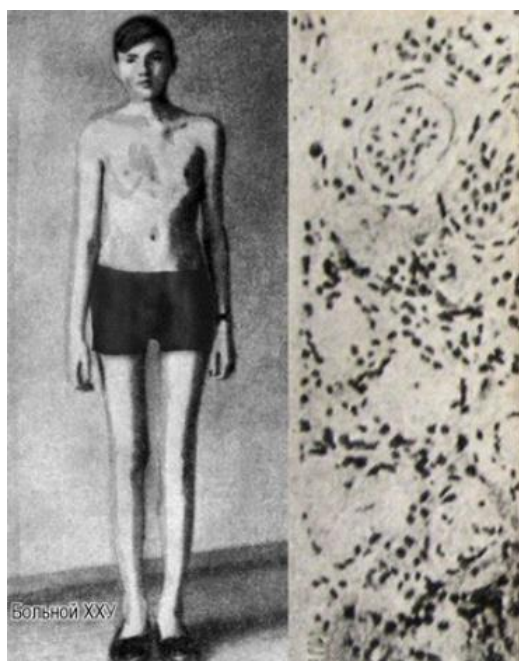
Daun sindromi – 21-xromosoma trisomiyasi deb ham nomlanadi. Daun sindromi trisomiya genetik kasalliklarining nisbatan ko'p tarqalgan turi hisoblanadi. Bunda 21-xromosoma qo'shimcha bittaga oshib ketishi natijasida xromosomalarining umumiy soni 47 ta bo'lib qoladi. Ushbu kasallikning asosiy belgilari: bemorning boshi tanasiga nomutanosib ravishda kichik, yuzi keng, og'zi yarimochiq, ko'zi kichik va bir-biriga yaqin joylashgan bo'ladi. Shuningdek, aqliy va jismoniy rivojlanishning kechikishi ham kuzatilib, bemor odatda bepust bo'ladi hamda uzoq yashamaydi. Bunday bemorlarda yurak va yirik qon tomirlar nuqsoni ham ko'p uchraydi. Daun sindromi bilan tug'ilish xavfi odatda onaning yoshi 35 yoshdan yuqori bo'lgan hollarda ko'proq kuzatiladi.



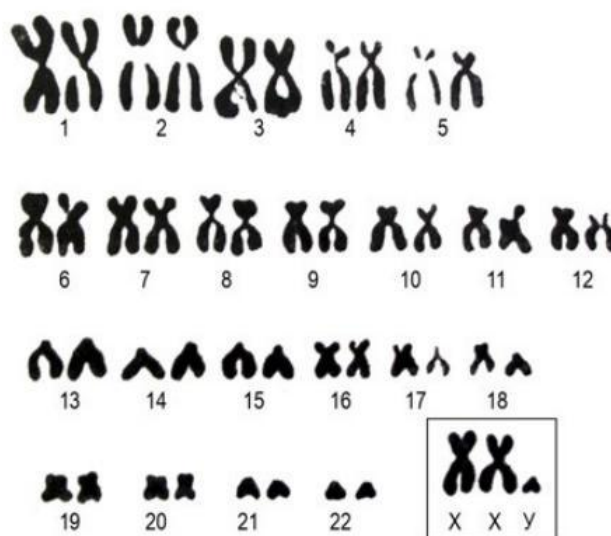
Edwards sindromi – ushbu sindrom 18-xromosomaning oshiqcha bo‘lishi tufayli 18-xromosoma trisomiyasi deb ham ataladi. Bemorda jiddiy tug‘ma nuqsonlar, jumladan, yurak, buyrak va boshqa organlar anomaliyasi, rivojlanishning kechikishi kuzatiladi. Bu sindrom bilan tug‘ilgan bolalarning ko‘pchiligi 1 yoshdan oshmaydi.

Jinsiy xromosomalar trisomiyasida Klaynfelter sindromi (XXY), X trisomiya sindromi (XXX) va Yakobs sindromi (XXY) kabi genetik kasalliklar uchraydi. Ushbu sindromlar odatda autosom (jinsiy bo‘lmagan xromosomalar) trisomiyalari kabi og‘ir bo‘lmasa-da, rivojlanish va salomatlik bilan bog‘liq ba’zi muammolarga olib kelishi mumkin. Quyida ushbu sindromlarga alohida to‘xtalamiz.

Klaynfelter sindromiga uchragan bemorlarda jinsiy xromosomalar XXY yoki XXXY ko‘rinishida bo‘lishi, ya’ni 23-xromosomada oshiqcha X xromosoma kuzatiladi. Ushbu sindromda odatda qo‘l-oyoq tanaga nisbatan uzun, yelka chanoqqa nisbatan tor, skelet tuzilishi ayollar skeletiga o‘xshash bo‘ladi va faqat erkaklarda uchraydi. Klaynfelter sindromi gipogonadizm, rivojlanishning kechikishi, bepustlik, ko‘krak kengayishi, nutqning buzilishi va ta’lim olishda ortda qolish kabi muammolarga olib kelishi mumkin. Ushbu kasallikni davolash maqsadida gormonal terapiya hamda aqliy rivojlanish va o‘rganish bilan bog‘liq qiyinchiliklarni bartaraf etishga qaratilgan maxsus yordam qo‘llanadi.



Синдром Клайнфельтера, 47 / XXY



X trisomiya sindromi bilan tug'ilgan ayollarda 23-xromosomada oshiqcha X kuzatiladi. Ushbu kasallik nutqning kechikishi, aqliy rivojlanishdan ortda qolish, emotsional muammolar va ba'zi jismoniy anomaliyalarga olib kelishi mumkin. Davolash maqsadida aqliy rivojlanish va o'rganish bilan bog'liq qiyinchiliklarni bartaraf etish hamda emotsional muammolarni boshqarishga qaratilgan maxsus yordam qo'llanadi.

Yakobs sindromi bilan kasallangan bemorlarda ortiqcha Y xromosoma uchraydi (XYY). Ushbu holat odatda sekin namoyon bo'ladi, ammo bu bo'yni o'sib ketishi, aqliy rivojlanish va xulq-atvor bilan bog'liq muammolarga olib keladi. Shuningdek, ayrim kasalliklarga chalinish xavfining yuqori bo'lishi kuzatiladi. Davolash maqsadida aqliy rivojlanish va o'rganish bilan bog'liq qiyinchiliklar hamda xulq-atvor bilan bog'liq muammolarni bartaraf etishga qaratilgan maxsus yordam qo'llanadi.

Xulosa.

Xromosomal anomaliyalar odam organizmida turli genetik kasalliklarni keltirib chiqaradi. Ular xromosomalar sonining ortishi yoki kamayishi (numerik o'zgarishlar) hamda xromosomalar tuzilishining buzilishi (struktural o'zgarishlar) sababli yuzaga keladi. Eng ko'p uchraydigan kasalliklar qatoriga Daun sindromi (trisomiya 21), Turner sindromi (45, X), Klaynfelter sindromi (47, XXY) va boshqa genetik patologiyalar kiradi. Ushbu anomaliyalar intellektual rivojlanish, tana tuzilishi va ichki organlar faoliyatiga ta'sir qiladi. Genetik tahlillar va prenatal diagnostika bunday kasalliklarni erta aniqlashda muhim ahamiyatga ega.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Tibbiy biologiya va genetika 2022. Xoliqov P.X
2. Xoliqov P.X. va boshqalar. "Biologiya" Toshkent, 2005, 583 bet. Darslik

3. Nishonboyev K.N, Hamidov J.H. "Tibbiy biologiya va genetika" Toshkent, 2005.
4. Molekulyar biologiya. Djumanova N.E, Nazarova F.Sh 2024
5. proslo.ru/cto-takoe-hromosomy-iz-chego-oni-sostojat
6. podari-zhizn.ru/ru/get-help/meditsinskii-spravochnik/slovar-medsinskih-terminov/hromosomy
7. <https://sinaps.uz>