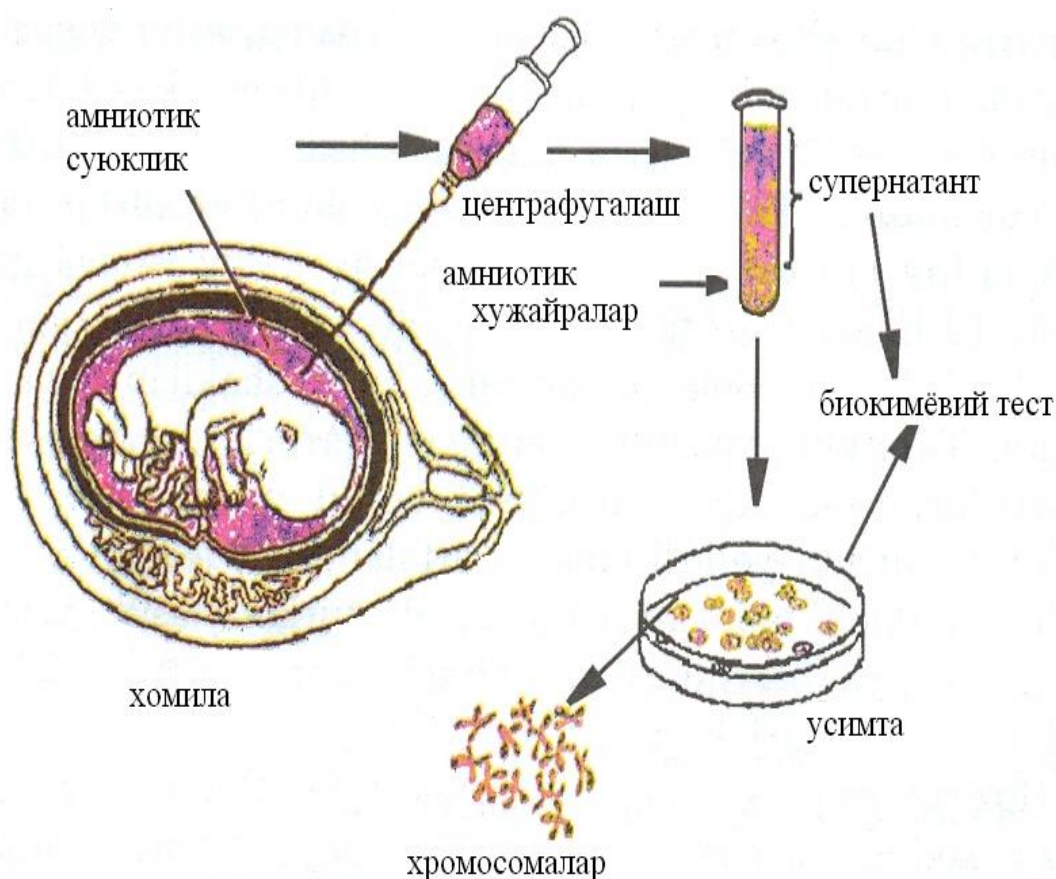


17-MAVZU: TIBBIYOT GENETIKASI

Turli mamlakatlarda o'tkazilgan tadqiqotlar natijasida to'plangan statistik ma'lumotlar aholining 5 foiziga yaqini ota-onalari, ajdodlarida ro'y bergan mutatsion o'zgaruvchanlik tufayli paydo bo'lgan turli xil morfologik, fiziologik, biokimyoviy kasalliklarga ega ekanligini ko'rsatmoqda. Atrof-muhoitning ifloslanishi tufayli odamlarda uchraydigan irsiy kasalliklar soni yildan-yilga ortib bormoqda.

A.Stivensonning bergan ma'lumotlarga ko'ra Shimoliy Irlandiyada yangi tug'ilgan bolalarning 40% irsiy kasallikka chalingan bo'lar ekan. Bularga tabiiy abort natijalari (ular 14% ga yaqin) kirmaydi. Odamlarda uchraydigan irsiy kasalliklar ikki toifaga: **gen kasalliklari va xromosoma kasalliklariga** ajratiladi. Gen kasalliklari **N.P.Bochkov, A.I.Zaxarov, V.I.Ivanov** klassifikatsiyasiga binoan monogen va poligen kasalliklarga bo'linadi. Monogen kasalliklar o'z navbatida autosoma dominant, autosom retsessiv va jinsiy xromosoma bilan bog'liq kasalliklarga ajraladi.



74 -rasm. Amniosintez – irsiy kasalliklarni homilalik davrida aniqlash usuli.

Gen kasalliklari nihoyatda ko'p. Ularga misol qilib modda almashinishi bilan bog'liq bo'lgan galaktozemiya, qandli diabet, fenilketonuriya daltonizm,

gemofiliya kabi kasalliklarni olish mumkin. Xromosoma kasalliklari ayanchli oqibatlariga olib keladi. Xromosoma kasalliklariga chalinganlar homilalik davridan boshlab nobud bo'ladilar yoki tug'ilgandan keyin o'ladilar. Masalan, odamning 18 xromosomasining uchta bo'lishi natijasida paydo bo'ladigan *Edwards sindromida* bola kichik vaznda, chala tug'ilgan, nerv sistemasi rivojlanmagan, bosh suyagi, ko'z kosalari kichik, barmoqlari changak holda bo'ladi. Hayot kechirish muddati ko'pincha 6 oydan oshmaydi.

13 xromosomaning uchta bo'lishi tufayli *Patau sindromi* hosil bo'ladi. Bunday bolaning vazni haddan tashqari kichik bo'ladi, yurak qon-tomir sistemasi buzilgan bo'lib, chaqaloq 3-4 oy yashaydi. *Shereshevskiy-Terner, Daun, Klaynfelter sindromli* bolalarda ham ko'pgina irsiy anomaliyalar kuzatiladi. Bolalarning irsiy kasalliklar bilan tug'ilish ehtimolini aniqlash, uning oldini olish chora-tadbirlarini belgilashda tibbiy-genetik maslahat muhim rol o'ynaydi.

5. Tibbiy-genetik maslahat

Sog'lom, aqliy va jismoniy jihatdan baquvvat, har tomonlama kamol topgan shaxsni voyaga yetkazish doimo hukumatimiz diqqat markazida bo'lgan. O'zbekiston respublikasining prezidenti I.A.Karimov qilgan nutqlarini birida, "Sog'lom avlod deganda shaxsan men, eng avvalo sog'lom naslni tushunaman. Sog'lom bolaning tug'ilishi eng avvalo onaning sog'lomligiga bog'liq" deb ta'kidladi. Ona-bolaning sog'lom bo'lishida tibbiyot xodimlarining roli beqiyos. Shu sababli barcha homilador ayollar tibbiyot xodimlarining nazoratida bo'ladilar. Tibbiy ko'rikdan o'tayotgan homilador ayollar orasida u yoki bu irsiy kasalligi bor, nuqsonli bola tuqqan, yoshi 35 dan oshgan yoki yaqin qarindoshiga turmushga chiqqan, bolasi turmaydigan shaxslar bo'lsa, ular tibbiy-genetik maslahatxonalarda maxsus ko'rikdan o'tadilar.

Tibbiy-genetik maslahatxonalarda homilador ayolning qoni, siydigi tekshirib ko'riladi va uning o'zi, turmush o'rtog'i, oila a'zolari bilan suhbat o'tkazilib irsiy kasali bor deb taxmin qilinayotgan ayol va uning tug'ilajak homilasiga dastlabki tashxis qo'yiladi. Qo'yilgan tashxisni qanchalik to'g'ri ekanligini aniqlash maqsadida xomilaning o'rab turgan amnion suyuqligi shprints orqali olinib (72-rasm) u sitogenetik, biokimyoviy, molekulyar biologik, fizikaviy metodlar yordamida tekshiriladi. Tekshirish natijalari atroflama o'rganilib, tahlil qilinadi. Unga asoslanib ona va homiladagi taxmin qilinayotgan irsiy kasalliy genga yoki xromosomaga bog'liqligi, uning dominant yoki retsessiv holatda irsiylanishi, jinsiy xromosoma yo autosomaga bog'liqligi aniqlanadi. Olingan ma'lumotlar homilador ayolga beriladi. Agar homiladagi irsiy kasallik o'ta xavfli bo'lmasa, uni oldini olish yoki rivojlanib ketmasligi uchun tibbiy xodim tavsiya etgan dorilarni ichish, parxezni saqlash, fiziko-terapevtik shifo olish tavsiya etiladi. Yaqin vaqtga qadar monogen irsiy kasallikni homilador ayolda namoyon bo'lishi kasallikni paydo bo'lish ehtimolligiga qarab taxmin qilinsa, endilikda DNK tuzilishidagi nuqsonlarga qarab belgilanadi.

Mobodo homiladagi irsiy kasallik xromosomalar sonini o'zgarishi yoki aberratsiyasi bilan aloqador bo'lsa, vrach-genetik eru-xotinni xohishiga ko'ra irsiy

kasali bor homilaning dunyoga keltirish yoki keltirmaslik to'g'risida homilador ayol va uning turmush o'rtog'iga atroflama maslahat beriladi. Sog'lom bolaning dunyoga kelishi bir tomondan ota-onaning irsiy omillariga, ikkinchi tomondan esa tashqi muhit omillariga bog'liq.

Irsiy kasalliklarni oldini olishda faqat tibbiy genetik maslahat berish emas, balki atrof-muhitni muhofaza qilish, ayniqsa uni radioaktiv moddalar bilan ifloslanishini oldini olish muhim ahamiyatga ega. Shu bilan birga suvni, havoni, tuproqni sanoat, transport, maishiy xizmat chiqindilari bilan ifloslanishiga yo'l qo'ymaslik zarur.

Savollar va topshiriqlar.

1. Odam irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rganishning o'ziga xos qiyinchiliklarini tushuntiring.
2. Odam irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rganishning nazariya va amaliyot uchun qanday ahamiyati borligini sharhlab bering.
3. Antropogenetikaning asosiy maqsadi va vazifalariga nimalar kiradi?
4. Odam irsiyati qanday metodlar yordamida o'rganiladi?
5. Geneologik (shajara) metodining mohiyatini izohlang.
6. Sitogenetik metod yordamida nimalar tadqiq qilinadi?
7. Odam irsiyatini o'rganishda egizaklar metodi yordami bilan nimalar aniqlanadi?
8. Populyatsion metodning vazifasi nima?
9. Ontogenetik metod yordamida nimalar o'rganiladi?
10. Biokimyoviy metod orqali nimalar aniqlanadi?
11. Odamdagi irsiy kasalliklar qanday toifalarga ajratiladi?
12. Odamdagi gen kasalliklariga misol keltiring.
13. Odamda xromosoma kasalliklari qanday oqibatlarga olib keladi?
14. Odamdagi qanday xromosoma kasalliklarini bilasiz?
15. Tibbiy-genetik maslahat berishning asosiy maqsadi va vazifasi nimalardan iborat?