IRSIY KASALLIKLAR: KELIB CHIQISH SABABLARI, TURLARI VA OLDINI OLISH MASALALARI

Davletova Gulzar Abatovna
1-son Nukus Abu Ali Ibn Sino nomidagi
Jamoat salomatlik texnikumi o‘qituvchisi
e-mail. gulzardavletova05@gmail.com

Annotatsiya: Mazkur ilmiy maqolada irsiy kasalliklarning biologik mohiyati, ularning kelib chiqish sabablari, genetik mexanizmlari hamda turlari keng yoritilgan. Gen va xromosoma mutatsiyalari natijasida yuzaga keladigan kasalliklarning inson salomatligiga ta’siri tahlil qilingan. Shuningdek, irsiy kasalliklarni aniqlash usullari va ularning oldini olish choralari ilmiy asosda bayon etilgan. Maqola biologiya fanini o‘qitishda va texnikum talabalari uchun o‘quv-metodik manba sifatida xizmat qiladi.

Kalit so‘zlar: irsiyat, irsiy kasalliklar, gen, xromosoma, mutatsiya, DNK, genetik diagnostika.

Annotation: This scientific article discusses the biological nature of hereditary diseases, their causes, genetic mechanisms, and classification. The impact of gene and chromosomal mutations on human health is analyzed. In addition, modern methods of diagnosis and prevention of hereditary diseases are described. The article can be used in biology education and as an educational resource for technical college students.

Key words heredity, hereditary diseases, gene, chromosome, mutation, DNA, genetic diagnosis.

Аннотация: В данной научной статье подробно рассмотрены биологическая сущность наследственных заболеваний, причины их возникновения, генетические механизмы и классификация. Проанализировано влияние генных и хромосомных мутаций на здоровье человека. Также освещены современные методы диагностики и профилактики наследственных заболеваний. Статья может быть использована в процессе преподавания биологии и в качестве учебно-методического материала для студентов техникумов.

Ключевые слова: наследственность, наследственные заболевания, ген, хромосома, мутация, ДНК, генетическая диагностика.

KIRISH

Biologiya fanining eng muhim va dolzarb yo‘nalishlaridan biri irsiyat va irsiy kasalliklarni o‘rganish hisoblanadi. Inson organizmi murakkab biologik tizim bo‘lib, uning tuzilishi, rivojlanishi va faoliyati irsiy axborot asosida boshqariladi. Ushbu irsiy

axborot dezoksiribonuklein kislota (DNK) molekulasi tarkibida saqlanadi va avloddan avlodga uzatiladi.



Aynan shu axborot organizmning tashqi belgilari, fiziologik jarayonlari hamda sog‘liq holatini belgilab beradi. Irsiyat organizmning barqarorligini ta’minlasa-da, genetik materialda yuzaga keladigan har qanday o‘zgarish organizm faoliyatiga salbiy ta’sir ko‘rsatishi mumkin. Genlar yoki xromosomalar tuzilishidagi buzilishlar natijasida turli xil irsiy kasalliklar vujudga keladi. Ushbu kasalliklar ko‘pincha tug‘ma bo‘lib, inson hayoti davomida saqlanib qoladi va ayrim hollarda jiddiy asoratlarga olib keladi. Bugungi kunda fan-texnika va tibbiyotning jadal rivojlanishi bilan bir qatorda, irsiy kasalliklar sonining ortib borishi ham kuzatilmoqda. Bunga atrof-muhitning ifloslanishi, radiatsiya, kimyoviy moddalar, noto‘g‘ri ovqatlanish, zararli odatlar hamda yaqin qarindoshlar o‘rtasidagi nikoh kabi omillar sabab bo‘lmoqda. Ushbu omillar genetik apparatga ta’sir etib, mutatsiyalarni keltirib chiqaradi va irsiy kasalliklarning yuzaga kelish xavfini oshiradi.



Irsiy kasalliklar nafaqat alohida shaxs sog‘lig‘iga, balki jamiyatning genofondiga ham salbiy ta’sir ko‘rsatadi. Bunday kasalliklar jismoniy va aqliy rivojlanishning buzilishi, mehnatga layoqatning pasayishi hamda ijtimoiy moslashuvdagi qiyinchiliklar bilan kechadi. Shu bois irsiy kasalliklarni o‘rganish, ularning kelib chiqish mexanizmlarini aniqlash va oldini olish masalalari biologiya va tibbiyot fanlarining ustuvor vazifalaridan biri hisoblanadi. Hozirgi vaqtda irsiy kasalliklarni aniqlash va tashxislashda molekulyar genetika, sitogenetika va tibbiy genetika fanlarining yutuqlari keng qo‘llanilmoqda. Prenatal diagnostika, genetik skrining va tibbiy-genetik maslahatlar orqali ko‘plab irsiy kasalliklarning oldini olish imkoniyati mavjud. Bu esa sog‘lom avlodni tarbiyalash va jamiyat salomatligini mustahkamlashda muhim ahamiyat kasb etadi. Texnikumlarning biologik yo‘nalishida tahsil olayotgan o‘quvchilar uchun irsiy kasalliklar mavzusini o‘rganish katta ahamiyatga ega. Chunki ushbu bilimlar orqali o‘quvchilarda biologik tafakkur, ilmiy dunyoqarash va sog‘lom turmush tarziga bo‘lgan mas’uliyat shakllanadi. Shuningdek, irsiy kasalliklar haqidagi tushunchalar kelajakdagi kasbiy faoliyatda muhim nazariy va amaliy asos bo‘lib xizmat qiladi.

Mazkur maqolaning asosiy maqsadi irsiy kasalliklarning biologik mohiyatini, ularning kelib chiqish sabablari va turlarini ilmiy asosda yoritish, shuningdek, irsiy kasalliklarning oldini olish masalalariga e’tibor qaratishdan iboratdir.

TADQIQOT METADALOGIYASI

Irsiy kasalliklarning biologik asoslari. Irsiy kasalliklarning paydo bo‘lishi organizmning genetik apparati faoliyati bilan bevosita bog‘liqdir. Genetik apparat DNK molekulasi, genlar va xromosomalardan tashkil topgan bo‘lib, ular organizmning barcha biologik jarayonlarini boshqaradi. Har bir gen ma’lum bir oqsil sintezini nazorat qiladi. Agar ushbu gen faoliyatida buzilish yuzaga kelsa, natijada sintezlanadigan oqsil tarkibi yoki miqdori o‘zgaradi va bu holat organizm faoliyatining izdan chiqishiga olib keladi.

Genetik apparatdagi o‘zgarishlar mutatsiyalar deb ataladi. Mutatsiyalar irsiy kasalliklarning asosiy biologik sababi bo‘lib, ular tasodifiy ravishda yoki tashqi muhit omillari ta’sirida yuzaga keladi. Mutatsiyalar gen darajasida, xromosoma darajasida yoki butun genom miqyosida sodir bo‘lishi mumkin. Ushbu o‘zgarishlar ko‘pincha hujayra bo‘linishi jarayonida yuzaga chiqadi va nasldan-naslga o‘tish xususiyatiga ega bo‘ladi.

Gen mutatsiyalari bitta gen tuzilishining o‘zgarishi bilan tavsiflanadi. Bunday mutatsiyalar oqsil sintezining buzilishiga olib keladi va natijada turli xil gen kasalliklari paydo bo‘ladi. Gen kasalliklari ko‘pincha aniq irsiylanish qonuniyatlariga bo‘ysunadi.

Masalan, fenilketonuriya kasalligida fenilalanin almashinuvi buziladi, natijada organizmda zaharli moddalar to‘planib, asab tizimi shikastlanadi. Albinizm kasalligida melanin pigmenti sintezining buzilishi tufayli teri va soch rangsiz bo‘ladi. Gemofiliya esa qon ivish jarayonining buzilishi bilan namoyon bo‘lib, kichik jarohatlar ham kuchli qon ketishiga sabab bo‘ladi. Bu kabi kasalliklar ko‘pincha erta yoshdan namoyon bo‘ladi va doimiy tibbiy nazoratni talab qiladi.

Xromosoma mutatsiyalari xromosomalar soni yoki tuzilishining buzilishi natijasida yuzaga keladi. Inson hujayralarida odatda 46 ta xromosoma mavjud bo‘lib, ushbu muvozanatning buzilishi turli sindromlarga olib keladi. Eng ko‘p uchraydigan xromosoma kasalliklaridan biri Daun sindromi bo‘lib, u 21-xromosomaning ortiqcha nusxasi bilan tavsiflanadi. Ushbu sindromga ega bolalarda aqliy rivojlanishning sustligi, yuz tuzilishidagi o‘ziga xos belgilar va ichki a’zolar faoliyatidagi buzilishlar kuzatiladi.

Terner sindromi ayollarda uchrab, jinsiy xromosomalardan birining yetishmasligi bilan bog‘liq. Klaynfelter sindromi esa erkaklarda ortiqcha X-xromosoma mavjudligi bilan tavsiflanadi. Bunday sindromlar organizmning jismoniy va reproduktiv rivojlanishiga salbiy ta’sir ko‘rsatadi.

Ko‘p omilli irsiy kasalliklar genetik moyillik va tashqi muhit omillarining birgalikdagi ta’siri natijasida yuzaga keladi. Bu kasalliklarda aniq bitta gen emas, balki bir nechta genlar ishtirok etadi. Masalan, qandli diabet, arterial gipertoniya, yurak-qon tomir kasalliklari shular jumlasidandir. Ushbu kasalliklarning rivojlanishida irsiy

moyillik bilan bir qatorda noto‘g‘ri ovqatlanish, kamharakatlik, stress va zararli odatlar muhim rol o‘ynaydi. Ko‘p omilli kasalliklar ko‘pincha kattalar yoshida namoyon bo‘lib, ularni oldini olishda sog‘lom turmush tarzi muhim ahamiyat kasb etadi.

Irsiy kasalliklarni aniqlash zamonaviy biologiya va tibbiyotda muhim o‘rin tutadi. Genealogik usul orqali nasl daraxti tuzilib, kasallikning avlodlar bo‘ylab tarqalishi o‘rganiladi. Sitogenetik tahlil yordamida xromosomalar soni va tuzilishi tekshiriladi.

Molekulyar-genetik usullar DNK darajasida o‘zgarishlarni aniqlash imkonini beradi. Prenatal diagnostika esa homiladorlik davrida irsiy kasalliklarni erta aniqlashga yordam beradi. Ushbu usullar orqali og‘ir irsiy kasalliklarning oldini olish imkoniyati mavjud.

Irsiy kasalliklarning oldini olish biologiya va tibbiyot fanlarining muhim yo‘nalishlaridan biridir. Tibbiy-genetik maslahatlar orqali nikohdan oldin va homiladorlik davrida genetik xavflar baholanadi. Yaqin qarindoshlar o‘rtasidagi nikohdan saqlanish irsiy kasalliklar xavfini sezilarli darajada kamaytiradi. Shuningdek, atrof-muhitni muhofaza qilish, radiatsiya va kimyoviy moddalardan ehtiyot bo‘lish, sog‘lom ovqatlanish va zararli odatlardan voz kechish genetik salomatlikni mustahkamlashga xizmat qiladi.

XULOSA VA TAKLIFLAR

Xulosa qilib aytganda, irsiy kasalliklar biologiya va tibbiyot fanlarining eng muhim va dolzarb tadqiqot yo‘nalishlaridan biri hisoblanadi. Ushbu kasalliklarning kelib chiqishi organizmning genetik apparati — genlar, xromosomalar va DNK molekulasi faoliyati bilan bevosita bog‘liq bo‘lib, genetik axborotdagi har qanday buzilish organizm rivojlanishi va faoliyatiga jiddiy ta’sir ko‘rsatadi. Irsiy kasalliklar ko‘pincha tug‘ma bo‘lib, inson hayoti davomida saqlanib qoladi va ayrim hollarda og‘ir klinik holatlarga olib keladi. Maqolada keltirilgan ma’lumotlar shuni ko‘rsatadiki, irsiy kasalliklar turli darajadagi mutatsiyalar natijasida yuzaga keladi. Gen mutatsiyalari, xromosoma mutatsiyalari hamda ko‘p omilli irsiy kasalliklar biologik jihatdan bir-biridan farqlansa-da, ularning barchasi inson salomatligi uchun jiddiy xavf tug‘diradi. Ayniqsa, xromosoma kasalliklari jismoniy va aqliy rivojlanishdagi buzilishlar bilan namoyon bo‘lib, shaxsning ijtimoiy moslashuviga salbiy ta’sir ko‘rsatadi. Zamonaviy fan yutuqlari irsiy kasalliklarni erta aniqlash va nazorat qilish imkoniyatlarini kengaytirmoqda. Molekulyar-genetik tadqiqotlar, sitogenetik tahlillar va prenatal diagnostika usullari yordamida ko‘plab og‘ir irsiy kasalliklarning oldini olish yoki ularning asoratlarini kamaytirish mumkin. Bu esa sog‘lom avlodni shakllantirishda muhim ilmiy va amaliy ahamiyatga ega.

Irsiy kasalliklarning oldini olishda tibbiy-genetik maslahatlarning roli alohida ahamiyat kasb etadi. Nikohdan oldin va homiladorlik davrida genetik xavflarni baholash, yaqin qarindoshlar o‘rtasidagi nikohdan saqlanish, sog‘lom turmush tarziga rioya qilish irsiy kasalliklar tarqalishining oldini olishda muhim omillar hisoblanadi.

Shu bilan birga, aholining genetik savodxonligini oshirish jamiyat salomatligini mustahkamlashga xizmat qiladi. Texnikumlarning biologik yo‘nalishida irsiy kasalliklar mavzusini chuqur o‘rganish o‘quvchilarda ilmiy tafakkur va mas’uliyat hissini shakllantiradi. Ushbu bilimlar nafaqat nazariy jihatdan, balki amaliy hayotda ham muhim ahamiyatga ega bo‘lib, sog‘lom avlod tarbiyasiga xizmat qiladi. Kelajakda biologiya, tibbiyot va ekologiya sohalarida faoliyat yuritadigan mutaxassislar uchun irsiy kasalliklar haqidagi bilimlar mustahkam ilmiy asos bo‘lib xizmat qiladi. Xulosa o‘rnida aytish mumkinki, irsiy kasalliklarni chuqur o‘rganish, ularning kelib chiqish sabablari va oldini olish choralari bo‘yicha kompleks yondashuvni shakllantirish bugungi kunda dolzarb vazifalardan biridir. Biologiya fanining ushbu yo‘nalishi jamiyat salomatligini ta’minlash, inson umrini uzaytirish va sog‘lom kelajak avlodni tarbiyalashda muhim ilmiy poydevor bo‘lib qoladi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. Abdullaev, A., & Karimov, T. (2020). **Sanitariya-gigiyena asoslari**. Toshkent: O‘zbekiston Milliy Universiteti.
2. FAO. (2019). **Food safety and public health in catering establishments**. Rome: Food and Agriculture Organization of the United Nations.
3. World Health Organization (WHO). (2018). **Guidelines for safe food handling in catering services**. Geneva: WHO.
4. Karimov, S. (2021). **Ovqatlanish fiziologiyasi va oziqlanish gigiyenasi**. Toshkent: “Ilm-Ziyo” nashriyoti.
5. Rahimov, I., & Tursunov, B. (2019). **Sanitariya-gigiyena va oziq-ovqat xavfsizligi**. Toshkent: Toshkent Pediatriya Instituti nashriyoti.
6. Faxriddin B., No‘monbek A. ABS SISTEMASI BILAN JIHOZLANGAN M1 TOIFALI AVTOMOBILLARNING TORMOZ SAMARADORLIGINI MATEMATIK NAZARIY TAHLILI //International journal of scientific researchers (IJSR) INDEXING. – 2024. – T. 4. – №. 1. – C. 333-337.
7. Qurbonazarov S. et al. ANALYSIS OF THE FUNDAMENTALS OF MATHEMATICAL MODELING OF WHEEL MOVEMENT ON THE ROAD SURFACE OF CARS EQUIPPED WITH ABS //Multidisciplinary Journal of Science and Technology. – 2024. – T. 4. – №. 8. – C. 45-50.
8. Xuzriddinovich B. F. et al. ABS BILAN JIHOZLANGAN AVTOMOBILNI TORMOZ PAYTIDA O ‘ZO ‘ZIDAN VA MAJBURIY TEBRANISHLARINI TORMOZ SAMARADORLIGIGA TA’SIRINI TAHLIL QILISH //ОБРАЗОВАНИЕ НАУКА И ИННОВАЦИОННЫЕ ИДЕИ В МИРЕ. – 2024. – T. 47. – №. 4. – C. 81-87.

9. Xusinovich T. J., Ro‘zibayevich M. N. M1 TOIFALI AVTOMOBILLARNI TURLI MUHITLARDA TORMOZLANISHINI TAHLIL QILISH VA PARAMETRLARINI O ‘RGANISH.

10. Karshiev F. U., Abduqahorov N. ABS BILAN JIHOZLANGAN M1 TOIFALI AVTOMOBILLAR TORMOZ TIZIMLARINING USTIVORLIGI //Academic research in educational sciences. – 2024. – Т. 5. – №. 5. – С. 787-791. 11. Каршиев Фахридин Умарович, Н.Абдуқаҳоров ИЗУЧЕНИЕ МИКРОСТРУКТУРЫ СТАЛИ В МАТЕРИАЛОВЕДЕНИИ//https://www.iupr.ru/6-121-2024 https://www.iupr.ru/_files/ugd/b06fdc_15c4798c874a4ddab326a52bd3af34ea.pdf?index=true

12. Xusinovich T. J., Ro‘zibayevich M. N. M1 TOIFALI AVTOMOBILLARNI TURLI MUHITLARDA TORMOZLANISHINI TAHLIL QILISH VA PARAMETRLARINI O ‘RGANISH.

13. Farxadjonovna, Bekimbetova Elmira, and Abduqahorov No‘monbek. "STARTING ENGINES AT LOW TEMPERATURES." Multidisciplinary Journal of Science and Technology 5.2 (2025): 83-87.

14. Xusinovich, Turdialiyev Jonibek, and Mo‘minov Nurali Ro‘zibayevich. "M1 TOIFALI AVTOMOBILLARNI TURLI MUHITLARDA TORMOZLANISHINI TAHLIL QILISH VA PARAMETRLARINI O ‘RGANISH."

15. Абдуқаҳоров Н., Турдиалиев Ж., Мўминов Н. АВТОМОБИЛИ M1 В РАЗНЫХ УСЛОВИЯХ АНАЛИЗ И ПАРАМЕТРЫ ТОРМОЖЕНИЯ УЧИТЬСЯ //Журнал научно-инновационных исследований в Узбекистане. – 2024. – Т. 2. – №. 4. – С. 377-386.

16. Каршиев Ф. У., Абдукахоров Н. ИЗУЧЕНИЕ МИКРОСТРУКТУРЫ СТАЛИ В МАТЕРИАЛОВЕДЕНИИ //Экономика и социум. – 2024. – №. 6-2 (121). – С. 1142-1145.

17. Oybek o‘g A. N. et al. ABS BILAN JIHOZLANGAN AVTOMOBILLARDA TORMOZLASH JARAYONIDAGI TEBRANISHLAR VA ULARNING TORMOZ SAMARADORLIGIGA TA’SIRI //PEDAGOGS. – 2025. – Т. 92. – №. 1. – С. 127-132.

18. Xuzriddinovich B. F. et al. SURXONDARYO VILOYATIDAGI TABIIY-IQLIM SHAROITLARIDA AVTOMOBILLARNING ISH SHAROITLARINI TASNIFLASH //Tadqiqotlar. – 2025. – Т. 63. – №. 2. – С. 26-32.

19. Abduqahorov N., Turdialiyev J., Mo‘minov N. M1 VEHICLES IN DIFFERENT ENVIRONMENTS ANALYSIS AND PARAMETERS OF BRAKING LEARN //Journal of science-innovative research in Uzbekistan. – 2024. – Т. 4. – №. 4. – С. 377-386.