

GENOM KASALLIKLARI. BU KASALLIKLARNI OLDINI OLIISH BO`YICHA GEN INJENERLIGINING YUTURLARI.

Shahrisabz davlat pedagogika instituti

Biologiya yo`nalishi 1-22 guruh Talabasi

Tursunqulova Dinara Davlat qizi

ANNOTATSIYA Ushbu maqolada odamlarda uchraydigan gen kasalliklari masalalari ko'rib chiqilgan. Genom kasalliklari bo'yicha birlamchi ma'lumotlar keltirilgan. Ayrim kasalliklarning qanday belgilar orqali yuzaga kelishi tushuntirib o'tilgan.

Kalit so'zlar: Gen, dominant, retsessiv, albinizm, fenilketanuriya, daltonizm gemofiliya, gen enjeneriyasi, gen terapiyasi,

АННОТАЦИЯ В данной статье рассматриваются вопросы генетических заболеваний у человека. Представлены первичные данные о геномных заболеваниях. Объясняются симптомы некоторых заболеваний.

Ключевые слова: Ген, доминантный, рецессивный, альбинизм, фенилкетанурия, дальтонизм, гемофилия, генная инженерия, генная терапия,

ANNOTATION This article deals with issues of genetic diseases in humans. Primary data on genomic diseases are presented. The symptoms of some diseases are explained.

Key words: Gene, dominant, recessive, albinism, phenylketanuria, color blindness, hemophilia, genetic engineering, gene therapy,

ADABIYOTLAR TAHLILI VA METODOLOGIYASI

Genom (nem. Genom) — xromosomalar (unda joylashgan genlar bilan birga) gaploid to'plami; individ genetik tuzilishining asosiy elementlari majmui. "genom" terminini fanga nemis biologi G. Vinkler kiritgan (1920). Gaplofazada har bir hujayra

bitta genomga, diplofazada esa ikkita genomga ega bo'lib, zigota hosil bo'lishida ularning biri erkak, ikkinchisi urg'ochi gametalardan o'tgan bo'ladi. Genom asosiy genetik va fiziologik sistemalarni o'zida namoyon qilib, uning genetik jihatdan mukammalligi normal gameta va zigotalarning hosil bo'lish zaminidir. Hayotchan, ammo qisman hosildor poliploid formalar kamida bir juft gomologik genomga ega bo'lishi shart; qolgan xromosomalar bo'yicha turli chetlanishlar bo'lishi mumkin, bu esa rivojlanishga deyarli ta'sir ko'rsatmaydi. Agar kon'yugatsiyalanuvchi (gomologik xromosomalarning yaqinlashuvchi) xromosomalardagi genlarning chiziqli joylashishi aynan o'xshash bo'lsa, u holda ikkala genom mutlaqo o'xshash (gomologik) bo'ladi. Chala gomologik genomda duplikatsiya (xromosoma uchastkasining ikki hissa ortishi) hamda deleniya (xromosoma uchastkalarining yetishmasligi) natijasida yuz beradigan resiprok translokatsiya (xromosomaning ikki uchastkasi o'zaro o'rin almashadi) va inversiya (xromosoma uchastkasi holatining o'zgarishi) tufayli barcha yoki ayrim kon'yugatsiyalanuvchi xromosomalarning qisman aynan o'xshashligi kuzatiladi. Segmentli aynan o'xshashlik bilan xromosoma kon'yugatsiyasining tipi va darajasi, shuningdek urug'lanish miqdori aniqlanadi. Euploidiya (bir butun genom normal sonining ortishi) va aneuploidiya (xromosomalar sonining xromosomaning karrali normal gaploid to'plamiga teng bo'lmagan holdagi o'zgarishi) genomli mutatsiyalarga olib keladi. Genom mutatsiyalari embrional rivojlanishda katta anomaliyalariga sabab bo'ladi, odamlarda kam uchraydi. Genomni o'zgarishiga sabab meyozi jarayonini buzilishi. Bu kasalliklarda chala rivojlanish, yurak qorinchalari, yurak bo'lmachalari o'rtasidagi to'siqni bitmay qolishi, nerv sistemalari, siydik va tanosil anomaliyalari kuzatiladi. Gen kasalliklari dominant va retsessiv bo'ladi. Odamda ayrim normal genlarning mutatsion o'zgarishi natijasida paydo bo'luvchi irsiy kasallikdir. Odamda autosomal (jinsiy bo'lmagan xromosoma)da joylashgan genlar mutatsiyasida yuzaga keladigan dominant holda nasldan naslga o'tadigan irsiy kasalliklarga kiradi. Bu kasalliklarga qo'shimcha barmoqlarning hosil bo'lishi (polidaktiliya), panjalarni tutashib ketishi (sindaktiliya) kabilar misol bo'ladi. Recessiv gen kasalliklari getrozigota holatida fenotipda namoyon

bo`lmaydi. Yashirincha saqlanadi, kasallik rivojlanmaydi. Keyingi avlodlarida gen kasalliklari paydo bo`lishiga sabab bo`ladi. Bu kasallikga misol qilib albinizm, gemofiliya, daltonizm, fenilketonuriya kasalliklarini olishimiz mumkin. Albinizm kasalligi o`simliklarda tanasida yoki organlarida yashil rangi bo`lmasligi pigment (melanin, xlorofill) sinteziga to`sqinlik qiluvchi retsessiv genni gomozigota xolatiga o`tishi. Rangini yo`qotgan organizmlar albinoslar deyiladi. Gemofiliya qonni ivish qobiliyati kamayadi yoki umuman yo`q bo`ladi. Hatto kichik jarohatlarda xam jiddiy qon ketishiga sabab bo`ladi. Daltonizm odam ranglarni umuman farqlamasligi yoki butunlay boshqa rangda ko`rishi mumkin. Bunda odamlar ko`k, sariq, binafsha ranglarni ajratadi xolos.

Fenilketonuriya- (Felling kasalligi) aminokislotalarning fenilalanining metabolizmining buzilishi bilan bog`liq bo`lgan irsiy kasallik.

Tibbiy-genetik maslahatlar. DNK laboratoriya tekshiruvlari o`tkazish getrozigota tashuvchilarini aniqlash muhim ahamiyatga ega. Getrozigota tashuvchilari bir xil irsiy kasallikga ega bo`lsa, bunday insonlar nikohidan tug`ilgan bolalarning irsiy kasallikga moyilligi yuqori bo`ladi. Turmush qurayotgan paytda bunday nikohga jiddiy e`tibor berish muhim. Oila qurayotgan yoshlarga tibbiy-genetik maslahat markazlari tushuntirish ishlari olib borilishi zarur. Shunday qilib, sog`lon avlod uchun kurash, gen kasalliklarni oldini olish va davolash usullarini ishlab chiqish kerak.

O`zbekistonda "Ona va bola" shifoxonalarida tibbiy genetika xonalari mavjud, Toshkentda va viloyatlar markazlarida "Skrining" markazlari ochilgan, ularda yangi tugilgan chaqaloqlar bir necha irsiy kasalliklarga tekshiriladi. Gen diagnostikasi va gen terapiyasi. Genetika muhandisligi usullari bugungi kunda odamning irsiy kasalliklarini tashxislash va davolashda muvaffaqiyatli qo`llanilmoqda. Gen diagnostikasi - bu hujayralardagi irsiy o'zgarishlarni (nuqsonlarni) aniqlash va tanib olish, shuningdek kasallikning dastlabki bosqichlarida o'ziga xos genlar bo'yicha patogenlarni aniqlash imkonini beradigan usullar majmuasidir. Gen terapiyasini gen nuqsonlarini aniqlash yoki hujayralarga yangi funktsiyalarni berish uchun bemorlarning hujayralariga normal

genlarni kiritish orqali irsiy kasalliklarni davolash sifatida aniqlash mumkin. Gen terapiyasining jadal rivojlanishiga “Odam genomi” xalqaro loyihasini amalga oshirish jarayonida erishilgan natijalar yordam berdi. Yaqin kelajakda tadqiqotchilar nihoyat barcha genlarning funksiyalarini o'rnatishi va olingan ma'lumotlarni irsiy kasalliklarni davolash va oldini olish uchun muvaffaqiyatli ishlatishi kutilmoqda. Gen terapiyasi usullari qo'llanilgan birinchi irsiy kasallik adenozin deaminaza fermenti genidagi mutatsiya natijasida kelib chiqqan tug'ma immunitet tanqisligi edi. 1990 yil 14-sentyabrda ushbu kasallikdan aziyat chekkan to'rt yoshli amerikalik qiz Ashanti De-Silva o'zining T-limfotsitlari bilan transplantatsiya qilindi, ilgari vektor yordamida tegishli gen bilan tanadan tashqarida o'zgartirildi. Ashanti muolajasidan so'ng uning T-limfotsitlarining 25-30 foizi adenozindeaminaza fermentining normal darajasiga qaytdi va u hozir butunlay sog'lom. Hozirgi vaqtda ushbu kasallik uchun gen terapiyasi AQSh, Italiya, Frantsiya, Buyuk Britaniya va Yaponiyada amalga oshirilmoqda. Muvaffaqiyatli gen terapiyasining hal qiluvchi sharti - maqsadli hujayralarga begona genni etkazib berish samaradorligi, uning ushbu hujayralarda uzoq muddatli ishlashini ta'minlash va genning to'liq ishlashi uchun sharoit yaratish (uni ifodalash). Maqsadli hujayralar sifatida limfotsitlar, qizil suyak iligi hujayralari, o'smalar, jigar va boshqalar ko'pincha ishlatiladi. Hozirgi vaqtda gemofiliya bilan og'rigan bemorlarga qon ivish omili genini olib yuruvchi vektor konstruktsiyasini joriy etish muvaffaqiyatli amalga oshirilmoqda. Klinik tadqiqotlar natijalari shuni ko'rsatadiki, bunday "genni davolash" qon ketishining oldini oladi va bemorlarga bir yildan ortiq vaqt davomida qon ivish omillarini in'ektsiya qilish kerak emas. Gen terapiyasi nuqtai nazaridan, eng oddiy (davolash nuqtai nazaridan) o'roqsimon hujayrali anemiya, gemofiliya, fenilketonuriya kabi bir juft allel genlar tomonidan aniqlangan irsiy kasalliklardir. Ushbu turdagi deyarli o'nlab kasalliklar uchun eksperimental yondashuvlarni ishlab chiqish va gen terapiyasi usullarini sinab ko'rish bo'yicha ma'lumotlar allaqachon mavjud.

XULOSA Xulosa qilib aytganda bunday kasalliklarni oldini olish uchun maxsus tibbiy-genetik tekshiruv markazlari tashkil etilib, oila qurishga qaror qilgan yoshlarga

ular oilasida tug`iladigan farzandlar salomatligi haqida tushuntirish ishlari olib borish shart shunday qilib, sog`lom avlod uchun kurash, gen kasalliklarini oldini olish va davolash usullarini ishlab chiqish zarur. Dominant gen kasalliklari fenotipda aniq yuzaga chiqadi. Bunday kasalliklarni davolash imkoni bo`ladi. Retsessiv gen kasalliklari geterozigota holda fenotipda namoyon bo`lmay yashirin holda faoliyatsiz bo`lib, kasallik rivojlanmaydi. Retsessiv gen genotipda geterozigota holatida yashirincha saqlana borib, uning keying avlodlarida gomozigota holatiga kelib, gen kasalligini paydo bo`lishiga sabab bo`ladi. Ko`pgina mamlakatlarda qarindoshlar bilan o`zaro nikohlar katta ko`rsatkichni tashkil qiladi. Bu holatlar ayniqsa, Yaponiya, Hindiston. Isroil va O`rta Osiyo xalqlarida ko`p uchraydi. Yaqin qarindoshlar orasida nikohlarda avlodning nasl kasalliklari bilan shikastlanish xavfi juda ham ko`payadi. Chunki, bunday oilalarda zararli retsessiv genlarning bir-biri bilan uchrashish tasodifi oshib ketadi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR RO`YXATI:

1. Shodmonov X.Q., Eshmurodov X.Sh., Tursunova O.T. Asab va ruhiy kasalliklar. T., 2004.
2. Najmitdinova M.O. Irsiy kasalliklar va ularning turlari /Science and innovation. International scientific journal. 2022. Vol.1. Issue 8. 348-352 bet.
3. <https://www.youtube.com/watch?v=ryY7ac3obK8>
4. <https://cyberleninka.ru/article/n/gen-kasalliklar-va-ularning-turlari/viewe>
5. Fogel F., Matulskiy A., Genetika cheloveka, v 3-x tomax, per. s angl., M., 1990...
6. K.N.Nishonboev, O.E.Eshonqulov, M.SH.Bosimov Tibbiyot Genetikasi. Toshkent-2010.....
7. Xamidova F.M, Islamov.Sh.E Genetik kasalliklar
8. To`raqulov.Yo.X. Molekulyar biologiya. Toshkent, o`qituvchi-1993 yil
9. Иорданскисю Н.Н.Эволюция жизнию М.Издательский центр « Академия»2001
10. <http://ziyonet.uz>
11. <https://new.tdpu.uz/>
12. <http://e-library.namdu.uz/>
13. <https://ziyouz.com>