

**КАРИНДОШЛАР УРТАСИДАГИ НИКОХДАН КЕЛИБ ЧИКУВЧИ ГЕНЕТИК  
КАСАЛЛИКЛАР.**

**Райимова Зулфияхон Махаматжоновна**

*Педиатрия кафедраси ассистенти*

**Пўлатова Мадинабону Рўзиматовна**

*Фжсти Халқаро Факультет педиатрия йуналиши*

*720 гуруҳ талабаси*

**Ibragimov Obidjon Baxtiyor o'g'li**

*Farg'ona Jamoat Salomatligi*

*Tibbiyot Instituti Davolash ishi 3-bosqich*

*33-guruh talabasi*

**Аннотация:** Афсуски, юртимизда қариндошлар никоҳига ҳамон барҳам берилганича йўқ. Ота-оналар ўз манфаатлари йўлида ёшларни бахтсиз, невараларини ногирон бўлиб туғилишига сабабчи бўлиб қолишлари ҳақида билишса-да, айнан шундай никоҳларни қўллаб-қувватлаши ачинарли.

**Калит сўзлар:** тиббиёт, Олимлар, генетик касалликлар, Ногирон бола

Маълумки, тиббиётда аксарият ҳолларда қариндошлар никоҳи туфайли турли хил ирсий касалликлар билан болалар дунёга келиши исботланган.— Энг кўп тарқалган ирсий касалликлар — генетик ахборот (ирсий ахборотнинг бузилиши) натижасида келиб чиқадиган касалликлар, асосан, хромосомалар ёки генлардаги мутациялар туфайли пайдо бўлиб, наслдан-наслга ўтади, Олимларнинг қайд этишича, яқин қариндошлар никоҳи туфайли туғма ақлий заифлик, қуёнлаб, бўри танглай, хромосом касалликлар, даун хасталиги, темир моддасининг ошиб кетиши, ақлий ва жисмоний ўсишдаги жиддий оқсоқлик каби саксонга яқин касалликлар келиб чиқиши мумкин экан. Генетиклар яқин қариндошлар ўртасидаги никоҳда ирсий касалликлар ва туғма нуқсонлар қон бир бўлганлиги учун кескин даражада ошиб кетишини таъкидлашади. Генетикада бу энбрек никоҳлар дейилади. Бегоналар оила қурганда эса кучли ген кучсизини енгади, бошқа томоннинг ўша хасталигига қарши тура олади.

Қариндошлар никоҳидан туғилган болаларнинг аксарияти даун касаллиги билан туғилади. Бундай бемор болалар семиришга мойил, итоатгўй, ақлан заиф бўладилар ва жуда қисқа умр кечирадилар. Бундай никоҳда кўпинча қиз болалар «мушук чинқиреғи» касаллиги билан туғилиб, улар чала туғилиш белгилари билан биргаликда бош кичиклиги, бўйин қисқалиги, қулоқлари паст жойлашиши ҳамда бармоқлари тўрттадан бўлиши кузатилади. Ҳиқилдоқ мушаги нуқсонли бўлгани учун товуши мушукникига ўхшайди. Клайнфелтер дарди ўғил болаларда учраб, чақалоқлигида

билинмайди. Ўсмирлик даврига келиб ўз белгиларини кўрсата бошлайди. Бундай болалар семириб кетиб жисмоний ва ақлий ривожланиши суст бўлади ва келгусида фарзанд кўрмасликлари ҳам мумкин. Гемофилия, яъни қон тўхтамаслик касаллиги билан туғилган боланинг тана аъзосига оддий нина кирса ҳам қон тўхташи қийин бўлади.

Брутон касаллигида иммуноглобулин фракцияларининг синтез қилиниши бузилади, касаллик, асосан, ўғил болаларда учрайди. Бунда болалар деярли соғлом туғилади, лекин 3-4 ойлигидаёқ юқумли касалликларга берилувчанлиги аниқланади.

Шунингдек, пакана бўйлилик, витилогиянинг айрим турлари, қандли диабет, гепатериоз, мукополисахаридоз, фенилкетанурия ва лейкодистрофия каби касалликлар ҳам қариндошлик никоҳида туғилган болаларда учрайди.

### **Ногирон бола туғилмаслиги учун нима қилиш керак?**

Бугунги кун тиббиётида 10 мингдан ортиқ касаллик аниқланган бўлиб, шундан 4 мингга яқини ирсий касалликлар ҳисобланади. Бу халқ тилида «суяк сурувчи» касаллик, деб номланади. Ваҳоланки, 30-40 йил муқаддам бундай хасталиклар сони 2,5 мингдан ошмас эди. Афсуски, ҳозир ирсий касалликларнинг 500 га яқинини даволаш имкони бор, холос. Ирсий касалликлар асосан, клиник-генеалогик усул билан ўрганилади, бунда авлодлар шажараси тузилади. Бу усул ёрдамида ирсий касалликларнинг турли йўллар билан наслдан-наслга ўтиши аниқланади. Аслида ирсий касалликларнинг келиб чиқиши уч жиҳатга боғлиқ. Булар ген, хромосома ва тератоген (ҳомиладорлик даврида ҳомиланинг шикастланиши) билан боғлиқ.

Ирсий касалликлар негизида мутация (ташқи ва ички зарарловчи омиллар таъсирида ген ва хромосома таркиби, ўрни ва жойнинг ўзгариши) ётади. Арзимасдек туюлган бу ўзгариш оқибатида инсон бўйи паст, бепушт, ақлан заиф бўлиб қолиши эҳтимоли юқори.

Бугунги кунда тиббий-генетик консультация туғма нуқсонли касалликларнинг олдини олишда кенг тарқалган усулдир. Бу усулнинг моҳияти шуки, бунда нуқсонли бола туғилиши эҳтимоли ҳисоблаб чиқилади. Шу маслаҳатга асосланиб оила қуриш, фарзанд кўриш ёки кўрмаслик қарори қабул қилинади.

Тиббий-генетик консультация туғма нуқсонли ва наслдан-наслга ўтадиган ирсий касалликларнинг олдини олишнинг ҳомила пайдо бўлгунча ёки ҳомиладорликнинг эрта даврларида энг самаралидир. Бунда ташхислаш махсус генетик усуллардан фойдаланилади. Яъни генеалогик текшириш ва шажарани тузиб чиқиш, биохимик-генетик усуллар орқали ирсият билан боғлиқ моддалар алмашинуви ҳамда генларнинг ташувчанлиги аниқланади. Шунингдек, пренатал диагностика (УТТ текширувлари) ўтказилади.

### **Даволашимкониёти кам**

Ирсий касалликларни аниқлаш ва олдини олиш билан тиббий генетика шуғулланади. Унинг асосий вазифаси ирсий касалликларнинг тарқалишини, оилада ирсий касал бола туғилиши эҳтимоли борлигини аниқлашдан иборат. Ирсий касалликлар бир умр давом этади. Муваффақиятли даволашнинг имкони йўқ. Бу касаллик болани ногиронликка ёки ўлимга маҳкум этади. Ҳозир тиббиёт ривожланяпти. Ген инженерияси усуллари қўлланиляпти. Бироқ даволанган тақдирда ҳам бу эксперимент усули бўлади. Туғма гепатериоз, фенилкетанурия касалликлари махсус озиқ-овқатлар, дори-дармонлар билан жуда катта маблағ эвазига даволаняпти. Лекин бошқа ирсий касалликларни даволашда муаммолар бор. Баъзи касалликлар, масалан, мукополисахаридоз хасталигида шлакларни йўқотиш учунгина ишлатиладиган бир йиллик даво курсининг ўзи ҳам жуда катта маблағ талаб қилади. Унда углевод ва ёғдан таркиб топган моддалар парчаланмайди. Бола ўсгани сайин бўғимлари қотиб қолади. Жигар ферментлари ишламагани учун жигар катталашади, кўз хиралашади, юрагида шлаклар тўпланиб, ишдан чиқаради, юзи дағаллашади, ақли заиф бўлиши мумкин. Яқин қариндошлар ўртасидаги никоҳлардан туғилган болаларда ўзгарган генлар юзага чиқиши учун вақт керак. Масалан, фенилкетанурия хасталигида она сути орқали оқсил бола организмга тушгач, муаммолар юзага чиқади. Организмда моддалар етишмовчилиги натижасида биокимёвий жараёнларда парчаланмаган фенилаланин йиғила бошлайди ва заҳарга айланиб мияга таъсир кўрсатади. Ҳомилалик вақтида бола қон орқали озиқлангани учун бу касалликлар туғилганидан кейин юзага чиқади. Лейкодистрофия деган хасталиқда эса бола туғилганда соғлом кўринса-да, бир ёшидан, баъзан 5-6 ёшидан бошлаб мияси суюла бошлайди ва мия эриб кетади. 3-4 йил яшаб-яшамай нобуд бўлади. Ҳомиланинг ҳамма аъзолари шаклланиб туғилгани учун ҳомиладорлик пайтида булар аниқланмайди. Ферментлар етишмовчилиги билан боғлиқ бўлгани учун кейин юзага чиқади. Қариндош-уруғлар ўртасидаги никоҳ туфайли юзага келадиган бундай касалликларнинг 1500 га яқин тури мавжуд.

Хулоса ўрнида Мутахассисларнинг фикрича, қариндошлар никоҳидан юз фоиз ҳолларда бола ногирон туғилмаслиги мумкин. Бунда генлар ҳали касаллик белгиларини такрорлашга улгурмаган бўлиши мумкин. Иккинчи авлод болаларида (набираларда) қариндош бўла туриб турмуш қурган бобо ва бувисининг генига хос касалликлар юзага чиқади ёки улардан кейинги авлодда жиддий нуқсонлар пайдо бўлишини кузатиш мумкин. Шунинг учун «фарзандимиз соғлом, қўл-оёғи бутун, шифокорларнинг қариндошлар никоҳи туфайли ногирон бола туғилади деган гаплари бекор» дегувчилар қаттиқ янглишадилар. Шу боис бундай никоҳга қўл урушдан олдин ёшларнинг келажаги ҳақида қайғуриш ота-оналарнинг

бурчи.

#### **Фойдаланилган адабиётлар:**

1. Муҳамедов Э.М., Эшбоэв Э.Х. Микробиология, иммунология, вирусология. Т., Бакулина Н.А., Краева Э.Л. Микробиология. Т., “Медицина” нашриёти. 1979.
2. Воробёв А.А., Бўков А.С. «Микробиология». М., изд-во «Вўсшая школа». 2003.
3. Пяткин Н.Д., Кривошеин Ю.С. Микробиология ва иммунология. М., изд-во «Медицина» 1980.
4. Синюшина М.Н., Самсонова М.Н. Руководство к лабораторнўм занятиям по микробиологии. М., 1981.
5. Тимаков В.Д., Ливашев В.С., Борисов Л.Б. Микробиология. М., 1983.
6. Кочемасова З.Н., Эфремова С.А., Набоков Ю.С. Микробиология. М., изд-во «Медицина». 1984.
7. Чурбанова И.Н. Микробиология. М., изд-во «Вўсшая школа». 1987.