



XRAMASOMA MUTATSIYALARI VA UNING INSON

SALOMATLIGIGA TA'SIRI

Fotima Sharipova Nazarovna

Samarqand davlat tibbiyot universiteti tibbiy biologiya va genitika kafedrası

Abdurashidova Muyassar Azimovna

Samarqand davlat tibbiyot universiteti 1-kurs talabasi

Annotatsiya: *Ushbu maqolada xramasoma mutatsiyalarining turlari mutatsiya sabablari, jinsiy hujayralar yetilish davrida sodir bo'ladigan turli animal holatlar va buning oqibatida yuzaga keladigan irsiy kasalliklari ularning belgilari mutatsiyalarni oldini olish usullari haqida malumot beriladi*

Kalit so'zlar: *Deletsiya, duplikatsiya, translokatsiya, inversiya, operon regulation klassik lissensefaliya Miller-Dicker sindromi, Felan-Mak, Dermis sindromi, Robertson translokatsiyasi.*

Asosiy maqsadi. Xromosoma mutatsiyalari xromosomalar tuzilishidagi oldindan aytib bo'lmaydigan o'zgarishlardir. Ko'pincha ular hujayra bo'linishi paytida paydo bo'ladigan muammolar tufayli, yuzaga keladi. Xromosoma mutatsiyalari odatda to'rt xil bo'ladi. Bular deletsiya, duplikatsiya, translokatsiya va inversiya deb ataladigan mutatsiyalar. Ushbu mutatsiyalar tufayli xromosa normal strukturasi yo'qotadi va turli xil irsiy kasalliklarni yuzaga chiqaradi. Tadqiqotlar natijasi ona xromosoma qanchalik katta bo'lsa ushbu mutatsiyalarning ushrash chastotasi ham

shunchalik katta bo'lishini ko'rsatgan. Anomaliyalarining kelib chiqishiga ionlashtiruvchi. nurlanish, turli kimyoviy moddalar, jumladan, dori vositalarining ta'siri sabab sifatida ko'rsatiladi. Xromosoma ayrim qismining yo'qolishi natijasida kuzatiladigan mutatsiya deletsiya deyiladi.



(Deletsiya lot. deletio — yo‘q qilish). Deletsiya birinchi marotaba 1917-yili amerikalik olim Bridges tomonidan X xromosomaning genetik taxlili orqali aniqlangan. Ushbu mutatsiya turiga **Miller-Dicker sindromini** misol qilish mumkin. Ushbu kasallikning uchrash chastotasi 50 000

yangi tug‘ilgan chaqaloqqa 1 nafarni tashkil etadi. Bu kasallik 17 xromosomaning 17p13.3 lokusu genlarining yo‘qolishi natijasida kelib chiqadigan autosoma dominant kasallikdir. Neyron migratsiyasining buzilishiga olib keladi. Miller – Diker sindromining klinik belgilari: klassik lissensefaliya, qadoqsimon tana16 sindromining klinik belgilari: klassik lissensefaliya, qadoqsimon tana gipoplaziyasi, miya qorinchalarining kengayishi, mikrocefaliya.

Tadqiqot usullari. Tashqi tomondan, qoshlar o‘rtasidagi ajinli teri, bortib chiqqan ensa, temporal mintaqalarda toraygan baland peshona, past joylashgan quloqlar, qisq ko‘z yorig‘i, gipertelorizm, "sazan og‘zi" - uzun burchaklari tushirilgan yupqa yuqori lab, qisqa ko‘tarilgan

burun, kichik iyak. Shuningdek, yurak, buyraklarning tug‘ma nuqsonlari, kriptorxizm, o‘shishning kechikishi, mushaklarning gipotenziyasi, epileptik tutilishlar bilan og‘ir aqliy zaiflik belgilari bilan namoyon bo‘ladi. Bemorning o‘rtacha umr ko‘rishi keskin qisqaradi, ko‘pincha bolalikda vafot etadilar. Kasallikning rivojlanishi homila rivojlanishining 3 – 4 oyiga to‘g‘ri

keladi. **Felan-Mak Dermis sindromi** 22 – xromosomaning 22q13.3-lokusi terminal qismining deletsiyasi oqibatida autizmning og‘ir darajasida namoyon bo‘ladigan kasallik bo‘lib yo‘qolgan. xromosoma qismi qanchalik katta bo‘lsa, autizm shunchalik ko‘p patologik belgilar bilan namoyon bo‘ladi. Deletsiya hodisasi erkaklar va ayollar xromosomasida teng chastotada sodir bo‘ladi, odatda xromosoma buzilishining bu xolati muntazam shakllarda bo‘lishligi bilan xavfli 17 sanaladi. Ushbu sindrom bilan og‘rigan bemorning og‘riqqa sezgirligi sust, terlash qobiliyati ham past bo‘ladi. Bu esa haddan tashqari issiqlik va suvsizlanish xavfini oshirishi



mumkin. Ba'zi bemorlarda tez-tez ko'ngil aynishi va qusish (muntazam qusish) va oshqozon kislotasining qizilo'ngachga qaytishi (gastroezofagial refleks) uchraydi. Bu kasallik tashxisi qo'yilgan odamlarning boshi uzun va tor, quloqlari yopishgan, iyagi uchli, ko'z qovoqlari osilgan, ko'zlari

chuqur o'rnashgan bo'ladi. Ba'zi bemorlarda katta va go'shtli qo'llar va yoki oyoqlar, ikkinchi va uchinchi barmoqlarning birlashishi (sindaktiliya), oyoq panjalarida kichik yoki g'ayritabiiy tirnoqlar kabi boshqa jismoniy belgilar ham uchraydi. Xromosoma mutatsiyalarining yana bir turi translokatsiya bo'lib, translokatsiya (lot trans orqali, locatio — joylashish) — ikkita nogomologik xromosomalarning o'zaro ayrim bo'laklari

bilan o'rin almashinishi tushuniladi. Agar xromosomaning uzilgan qismi o'sha xromosomaning. boshqa joyiga ulansa, xromosoma ichidagi translokatsiya boshqa xromosomaga o'tib qolsa xromosomalararo translokatsiya deyiladi. Masalan, Daun sindromida 15 va 21 xromosomalardan kichik qismlari ajralib, o'rinlarini almashtirib joylashadi. Translokatsiya og'ir irsiy kasalliklarga olib keladi. Bunga Daun sindromini misol qilish mumkin. **Daun sindromi** 21 xromosomaning trisomiyasi. Unda kariotip ko'pincha normal 46 o'rniga 47 xromosoma bilan ifodalanadi. Ushbu sindromning ikki xil shakli mavjud

- 21 – xromosomaning boshqa xromosomalarga translokatsiyasi. 4%
- Sindromning mozaik variant 5%

Kasallikning kelib chiqish sabablari: onaning yoshi, (onaning yoshi ulg'aygan sari kasallikning yuzaga chiqish ehtimoli ortadi), ota-onalarning yaqin qarindoshligi, irsiy moyillik. Kasallik belgilari: aqliy zaiflik, jismoniy rivojlanishning kechikishi, qisqa bo'yi, bo'yinning orqa

tomonida ortiqcha teri mavjudligi, kichik bosh, ko'krak qafasi deformatsiyasi, g'ilaylik, ko'z gavxarining xiralashishi, kattalashgan til, og'izning ochiqligi,



yurakning qorinchalararo tutami nuqsonlari, grishprung kasalligi, tug'ma gipoterioz. Xromasoma mutatsiyalarining yana bir turi neytral mutatsiya bo'lgan inversiya xodisasidir.

Xromosomalarning inversiyasi - bu xromosomaning bir qismining ajralishi, 180° burilishi va qayta tiklanishi. Agar ular genlar ketma – ketligini buzmasa, inversiyalar faqat genlarning yo'nalishini o'zgartiradi va aneplloid holatlarga qaraganda yengilroq ta'sir ko'rsatadi. Bu mutatsiya turi ham meyoz bilan tizimli muammolarni keltirib chiqaradi

- Transkripsiya jarayoni buzilishi oqibatida gen ifodasi o'zgaradi
- Inversiya bir yoki bir nechta tanlangan allellarni o'z ichiga oladi

Shunday qilib, inversiya hech qanday afzallik keltirmaydi, lekin odatda hech qanday jiddiy zarar keltirmaydi. Inversiya vaqti-vaqti bilan zararli va kamdan-kam odam uchun foydalidir. Xromosomalar inversiyasini neytral mutatsiya deb tasniflash mumkin. Boshqa barcha mutatsiyalar singari, xromosoma inversiyasi ham inson hayotining istalgan bosqichida sodir bo'lishi mumkin. Mutatsiyaning bu turi meyoz bilan chegaralanib qolmaydi, u tanadagi har qanday replikasiya qiluvchi hujayrada paydo bo'lishi mumkin. Ammo fenotipik ta'sir meyoz vaqtida ko'proq uchraydi, bunday holatda nuqsonli yoki ko'rinmas mutatsiya belgisiga ega nasl dunyoga kelishiga sabab bo'lishi mumkin. Mutatsiyalar turli xil mutagen omillar tufayli sodir bo'luvchi va inson salomatligi uchun zarar bo'lsada tabiiy jarayon hisoblanadi. Translokatsiyalar va inversiyalar inson genlarini xaritalash va keyinchalik ajratish uchun foydali material bera oladi. Ushbu xodisalaridan genetik injeneriyada maxsus xromosoma. segmentlarini yo'q qilish va ko'paytirish uchun muntazam ravishda foydalaniladi. translokatsiyalar ham, perisentrik inversiyalar ham meyoz vaqtida xromasoma nusxalarini hosil qiladi. Duplikatsiya va deletsiya jarayonlari ham turli xil eksperimental ilovalar uchun foydalidir. Ammo inson salomatligi va sog'lom nasl haqida gap ketayotganda hech bir mutatsiyani foydali deb bo'lmaydi. Mutatsiyalarni



erta aniqlash usullaridan biri kariotipni aniqlash usuli. Karyotiplash odatda prenatal davrda (homiladorlik davrida tug'ilishgacha) amalga oshiriladi. Karyotiplash ham invaziv, ham noinvaziv usulda amalga oshiriladi.

Xulosa

Xromosoma kasalliklari inson organizmining genetik strukturasiidagi anomaliyalar tufayli yuzaga keladigan murakkab holatlardir. Ularning turlari, sabablariga qarab farq qiladi va ko'plab hollarda ular doimiy tibbiy yordamni talab qiladi. Bu kasalliklarning ilgari rivojlanish jarayonlari va davolash usullari haqida ko'proq tadqiqotlar o'tkazish zarurdir.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Kumar, V. et al. (2015). Robbins Basic Pathology (10th ed.). Elsevier.

Kitobda xromosoma kasalliklari va ularning turlari haqida to'liq ma'lumot berilgan. Kasalliklarning tibbiy ko'rinishi va patologiyasi yoritilgan.

2. Gardner, R. J. M., & Sutherland, G. R. (2004). Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. Oxford University Press.

Ushbu kitobda xromosoma kasalliklarining diagnostikasi, tashxisi va irsiy o'zgarishlar haqida batafsil ma'lumot keltirilgan.

3. Shaffer, L. G., & Tommerup, N. (2013). An International System for Human Cytogenomic Nomenclature. Karger.

1. Nazarova Fatima Sharipovna, «ECOLOGICAL GROUPING OF PHYTONEMATODES OF TUGAI PLANTS», Дата публикации 2021/8/30, Журнал «ResearchJet Journal of Analysis and Inventions», Том 2, Номер 08, Страницы 64-69.

2. Nazarova Fatima Sharipovna, Soatov Oybek Farhodovich, «Use Of Montmorillonite Bentonite Group Minerals for Balanced Mineral Nutrition.», Дата публикации 2022/4/18 г., Журнал «Texas Journal of Multidisciplinary Studies», Том 7, Страницы 234-237.

3. F.Nazarova, N.Djumanova, B.Murodullayeva, «FEATURES OF MORPHO-PHYSIOLOGICAL AND BIOCHEMICAL SPECIALIZATION OF



HELMINTHS», Дата публикации 2023г., Журнал «Science and innovation», Том 2, Номер D2, Страницы 283-286.

4. Fotima Sharipovna Nazarova, Nargiza eshmamatovna Djumanova, Parizoda Husanovna Doniyorova, «KARBONSUVLAR ALMASHINUVINING BUZILISHI VA GALAKTOZEMIYA KASALLIGINING IRSIYLANISHI, SIMPTOMLARI DIAGNOSTIKASI», Дата публикации 2023/3/1, Журнал «Innovations in Technology and Science Education», Том 2, Номер 7, Страницы 438-445.

5. Фотима Шариповна Назарова, Наргиза Эшмаматовна Джуманова, Паризода Хусановна Дониёрова, «ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И СИМПТОМОВ НАРУШЕНИЯ УГЛЕВОДНОГО ОБМЕНА И ГАЛАКТОЗЕМИИ», Дата публикации 2023/3/1, Журнал «Innovations in Technology and Science Education», Том 2, Номер 7, Страницы 446-454.

6. Fatima Sharipovna Nazarova, Istamova Zarina, «Properties of trematodes of the BILHARZIELLIDAE family», Дата публикации 2023/5/15, Журнал «INTERNATIONAL JOURNAL OF HEALTH SYSTEMS AND MEDICAL SCIENCES», Том 2, Номер 5, Страницы 136-139.

7. Fatima Sharipovna NAZAROVA, Ruhshona Nurbekovna Kuvondikova, «Stem cells and its importance in medicine», Дата публикации 2023/11/11, Журнал «Ethiopian International Journal of Multidisciplinary Research», Том 10, Номер 11, Страницы 126-129.

8. Фатима Шариповна Назарова, Гулноза Максуджановна Маткаримова, Гулчехра Хамрокуловна Назарова, «Лечебные свойства бентонита», Дата публикации 2020, Журнал «Достижения науки и образования», Номер 5 (59), Страницы 93-97, Издатель ООО «Олимп».

9. Фатима Шариповна Назарова, Гулназ Максуджановна Маткаримова, «Морфо-физиологические и биохимические свойства приспособления гельминтов», Дата публикации 2019, Журнал «Проблемы науки», Номер 4 (40), Страницы 26-27, Издатель ООО «Олимп».

10. Фатима Шариповна Назарова, Гулназ Максуджановна Маткаримова, «Гельминтозы человека и их морфо-физиологические свойства приспособления», Дата публикации 2020, Журнал «Достижения науки и образования», Номер 5 (59), Страницы 89-92, Издатель ООО «Олимп».

11. Страницы 244-251, Издатель ООО «Институт управления и социально-экономического развития».

12. Фатима Шариповна Назарова, «ЭПИДЕРМАЛЬНЫЕ ОБРАЗОВАНИЯ КАК ИНДИКАТОРЫ ЗАГРЯЗНЕНИЯ ОКРУЖАЮЩЕЙ



СРЕДЫ ТЕХНОГЕННЫМИ И ГЕОХИМИЧЕСКИМИ ИСТОЧНИКАМИ», Дата публикации 2023/11/1, Журнал «Innovations in Technology and Science Education», Том 2, Номер 15, Страницы 680-690.

13. SS Abdurakhimova FS Nazarova, «Почки и мочевыводящие пути и их заболевания», дата публикации 2024/4/8, Журнал «Образование и Наука XXI века», Номер 49-1, Страницы 131-138, Издатель: Научно-образовательный электронный журнал.

14. Fatima Sharipovna Nazarova, Sevinch Salimovna Abdurakhimova, «KIDNEY AND URINARY TRACT AND THEIR DISEASES», Дата публикации 2024/4/6, Журнал: Western European Journal of Medicine and Medical Science, Том 2, Номер 4, Страницы 32-36.

15. Fotima Sharipovna Nazarova, Ruhshona Nurbekovna Kuvondikova, «TOKSOPLAZMOSIS GONDII», Дата публикации 2024/3/22, Журнал: British Journal of Global Ecology and Sustainable Development, Том 26, Страницы 56-59.

16. Fatima Sharipovna NAZAROVA, «ECOLOGICAL GROUPING OF PLANT PHYTONEMATODES.», Дата публикации 2024/3/5.

17. Fotima Sharipovna Nazarova, Khidirnazarov Muhammad, «Parasitic phytonematodes», Дата публикации 2024/2/23, Журнал: Global Scientific Review, Том 24, Страницы 63-68.

18. Fotima Sharipovna Nazarova, Jasmina Khalimova, «PARASITIC HELMINTHS AND THEIR BIOCHEMICAL AND PHYSIOLOGICAL CHARACTERISTICS», Дата публикации 2024/2/22, Журнал: Web of Teachers: Inderscience Research, Том 2, Номер 2, Страницы 137-140.

19. Фатима Шариповна Назарова, Жасмина Халимова, «ПАРАЗИТНЫЕ ГЕЛЬМИНТЫ И ИХ БИОХИМИЧЕСКАЯ И ФИЗИОЛОГИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА», Публикация данных 2024 год, Журнал: Восточный ренессанс: инновационные, образовательные, естественные и социальные науки, Том 4, Число 3, Страницы 656-660, Издатель ООО "Восточный Ренессанс".

20. Фатима Шариповна Назарова, Шахзод Асланов, «BIOLOGICAL SIGNIFICANCE OF BIOLOGICALLY ACTIVE SUBSTANCES IN THE BODY, DISEASES ARISING FROM THE LACK OF BIOLOGICALLY ACTIVE SUBSTANCES», Дата публикации 2023/12/21, Журнал: Web of Medicine: Journal of Medicine, Practice and Nursing, Том 1, Номер 9, Страницы 32-35.



21. Фатима Шариповна Назарова, Наргиза Эшмаматовна Джуманова, «Экологическое Группирование Фитонематод Растений», Дата публикации 2023/6/6, Журнал: Miasto Przyszłości, Том 36, Страницы 24-30.

22. Fotima Sharipovna Nazarova, Ruhshona Nurbekovna Quvondiqova, «Asos hujayralari va uning tibbiyotdagi ahamiyati», Дата публикации 2023, Журнал: Science and Education, Том 4, Номер 11, Страницы 28-32, Издатель ООО «Open science».