

ORIENTAL JOURNAL OF MEDICINE AND NATURAL SCIENCES

Open Access, Peer Reviewed Journal

Scientific Journal



- Medicine
- Pharmaceuticals
- Biology
- Chemistry
- Geology
- Agriculture





ODAM GENETIKASINING O'RGANISH USULLARI: SITOGENETIK, DERMOTOGLIFIKA, BIOKIMYOVIY. PRENETAL DIAGNOSTIKA

Tursunova Oygul Axmadjonovna
Tibbiy biologiya va gistologiya kafedrasida Assistenti
Andijon Davlat tibbiyot instituti

Annotatsiya: Odam genetikasining o'rganish usullari inson genomidagi o'zgarishlarni aniqlash va irsiy kasalliklarni erta bosqichda diagnostika qilish imkonini beradi. Bu usullar turli xil uslublarni o'z ichiga oladi, xususan, sitogenetik usul xromosomalardagi o'zgarishlarni kuzatish orqali genetik buzilishlarni aniqlaydi. Dermotoglifika – bu barmoq izlari orqali genetik ma'lumot olish usuli bo'lib, u irsiy xastaliklarni tashxislashda yordam beradi. Biokimyoviy usullar esa organizmdagi fermentlar, proteinlar va boshqa biologik moddalarni tahlil qilish orqali genetik kasalliklarning mavjudligini aniqlaydi. Prenatal diagnostika esa homila davrida irsiy kasalliklarni aniqlash va oldini olish imkoniyatini beradi, bu esa kelajak avlod sog'lig'ini ta'minlashda katta ahamiyatga ega.

Kalit so'zlar: dermotoglifika, prenatal diagnostika, ultrasonografiya, NIPT, CVS.

Genetikaning odam irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rgatuvchi bo'limiga odam genetikasi yoki antropogenetika deyiladi. Hozirgi kunda 6000dan 10000gacha irsiy kasalliklar turi mavjud. Irsiy kasalliklar deyarli barcha a'zolarimizda uchraydi. Masalan, teri kasalliklaridan 250 tasi, nerv kasalliklaridan 200 tasi irsiy hisoblanadi. Lekin bu noqulayliklarga qaramasdan hozirgi kunda odam genetikasi o'zining quyidagi tekshirish usullari yordamida muhim masalalarni hal qilmoqda.

Sitogenetik usuli quyidagilarga asoslangan: 1Genetik jinsni aniqlashga. 2Genom va xrosoma sindromlariga tashhis qo'yishga. 3Mutagenezni o'rganishga 4Prenatal (tug'ilguncha) tashhis qo'yishga. 5Xrosomada gen xaritalarini tuzishga imkon beradi. 6Xrosomalarni mikroskop yordamida tadqiq qilishga. Sitogenetik usullari ichida eng oddiy va tez natija beradigani jinsiy xromatinni aniqlashdir. Bu usul orqali homila jinsini aniqlash, germafraditizmni ekspress aniqlashda, geterosoma aneuploidiyalarni aniqlashda, kriminalistika, sud tibbiyotida foydalaniladi. Biokimyoviy usul. Bu usuldan molekulyar kasalliklarni o'rganishda foydalaniladi. Hozirda 500dan ortiq molekulyar kasalliklarni shu usul yordamida o'rganilmoqda. Bu usul ancha murakkab bo'lib, ikki bosqichda o'tkaziladi. 1-bosqich skrining usuli. Skrining tekshirishlar yordamida ko'p sonli tekshirilganlar orasidan ma'lum kasallikka shubhali bo'lgan ayrim shaxslar ajratib olinadi. 2-bosqichda tanlab

olinganlarda shubha qilinayotgan kasallik bormi yoki yo'qligi aniqlanadi. Dermotoglifika usuli- qo'l barmoqlari, kaft va tovon terisi relyefini o'rganishdan iborat. Qo'l kaftidagi va tovonidagi epidermis egatchalarining joylashish tartibi har bir shaxsda individual xarakterga ega, shuning uchun ham barmoq izlarini qog'ozga tushirish ilgari imzo o'rnida qo'llanilgan. Dermotoglifikaning quyidagi usullari mavjud. a) daktiloskopiya (barmoq uchi rasmi); b) palmoskopiya (kaft rasmi); d) plantoskopiya (tovon rasmi). Palmoskopiya-qo'l kaftidagi chiziqlar, triradiuslar, ular orasidagi burchaklarni o'rganishdir. Sog'lom odamlarda atd triradiuslari orasidagi uchburchak 57° dan oshmaydi, Daun sindromida 80° , Klainfelter sindromida 42° , Shershevskiy-Terner sindromida esa 65° ga teng.

Plantoskopiya-tovondagi chiziqlar yo'nalishlarini aniqlashga asoslangan. Daktiloskopiya-eng ko'p qo'llaniladigan dermatoglifika usuli bo'lib, qo'l barmoqlari chiziqlarini o'rganishga asoslangan. Barmoqlarda papillar chiziqlar yo'nalishi asosan uch xil tipda: yoysimon (A), sirtmoqsimon (L), o'ramasimon (W) bo'ladi. Papillar chiziqlar poligen belgi bo'lib embriogenezning 10-20 haftalari oralig'ida shakllana boshlaydi va 6oyda batamom shakllanadi, keyin umr bo'yi ularning shakli o'zgarmaydi. Papillar chiziqlar orasida sirtmoqsimonlari ko'proq uchraydi (60%), yoysimonlari esa eng kam uchraydi (6%). Prenetal diagnostika. Keling avval prenatal davr nima ekanligi to'g'risida ma'lumot beray. Prenetal davr-urug'lanishdan tug'ilishgacha bo'lgan davr. U ikki turga bo'linadi. 1. 2-9hafta embrion davri 2. 10hafta tug'ilishdan oldin xomilalik davr. Bu usul turli kasalliklar va anomaliyalarni erta bosqichda aniqlashga imkon beradi. Prenetal diagnostikada har xil usullarda tekshiriladi. Hozir bir nechtasini keltiraman: Ultrasonografiya (ultratovush tekshiruv) Umumiy qilib aytganda bu usuldan homilaning holati, rivojlanishi, yurak urishi, homilaning jinsini aniqlash, homila atrofidagi suyuqlikni baholash uchun ishlatiladi. Bunda yurak nuqsonlari, miya rivojlanishini buzilishini erta aniqlash mumkin. Non-invaziv prenatal test (NIPT) Ona qoni orqali homilaning DNK fragmentini o'rganadi. Bu orqali Daun sindromi (trisomy 21), Edvards sindromi (trisomiya 18) va Patau sindromi (trisomiya 13) kabi genetik kasalliklarni o'rganish mumkin.

Amniyosintez. Homila atrofidagi amniotik suyuqlikdan namuna olinadi va tahlil qilinadi. Daun sindromi, spina bifida kasalliklarini aniqlashda ishonchli natija beradi. Testning kichik xavfi bor (taxminan 1%) bo'lsa ham homilaning tushishiga olib keladi. Chorion villus sampling (CVS) Xromosoma anomaliyalari, kistik fibroz, talassemiya yoki Tay-Sachs kasalliklarini aniqlash mumkin bu usul orqali. CVS invaziv usul bo'lganligi uchun noxush holatlar yuzaga kelishi mumkin. Homila tushishi (1% holatlarda) Infektsiyalar va qon ketishi ehtimoli kam uchraydi, lekin yuzaga kelishi mumkin. CVS usuli odatda yuqori havfli genetik kasalliklarda aniqlik kiritish uchun tavsiya etiladi. Xulosa: Odam genetikasini o'rganish usullari zamonaviy tibbiyotda katta

ahamiyat kasb etadi, chunki ular orqali irsiy kasalliklarni erta aniqlash va oldini olish mumkin. Har bir usul — sitogenetik, dermatoglifika, biokimyoviy va prenatal diagnostika — o'ziga xos yondashuvlarga ega bo'lib, insonning genetik sog'lig'ini yaxshilash uchun qo'llaniladi. Bu usullar kelajak avlodlar uchun sog'lom hayot asosini yaratishga xizmat qilib, inson salomatligi uchun samarali profilaktik chora-tadbirlarga yo'l ochmoqda.

Adabiyotlar:

1. Tibbiy biologiya va genetika (K.N. Nishonboyeva, J.H. Hamidov)
2. Tibbiy biologiya va genetika (P.X. Xolikov, A.Q. Qurbonov, A.O. Daminov, M.V. Tarinova)
3. Yo'ldoshev N.A., Jabborov I.R., «Genetika» darsligi – Toshkent: Mehnat, 2020.
4. Temurov Sh.A., Genetika va irsiy kasalliklar diagnostikasi: ta'limiy qo'llanma – Toshkent: Tibbiyot, 2019.
5. Jones S., "Inson genetikasi: tadqiqot usullari va qo'llanish sohalari," Medical Genetics Journal, 2021.

INNOVATIVE
WORLD