

XROMOSOMA KASALLIKLARI VA UNING TURLARI

Sharofboyev Olmosbek Bekmurod o'g'li

Samarqand Davlat Tibbiyot Universiteti 1-kurs pediatriya 102-guruh talabasi

Turdikulova E'zoza Sa'dullayevna

Samarqand Davlat Tibbiyot Universiteti 1-kurs pediatriya 102-guruh talabasi

Jumanova Nargiza Eshmamatovna

Samarqand Davlat Tibbiyot Universiteti asistenti

MAQOLA
MALUMOTI

ANNOTATSIYA:

MAQOLA TARIXI:

Received: 17.03.2026

Revised: 18.03.2026

Accepted: 19.03.2026

KALIT SO'ZLAR:

Deletsiya,
duplikatsiya, inversiya,
taranslokatsiya,
monosomiya, trisomiya.
Xromosoma.

Xromosoma — bu hujayra yadrosida joylashgan irsiy axborotni (genlarni) saqlovchi tuzilma. Xromosomalar DNK va oqsillardan tashkil topgan bo'lib, ular orqali irsiy belgilar ota-onadan farzandga o'tadi. Uning o'zgarishi esa turli kasalliklarga sabab bo'ladi. Shu bilan birga xromosoma sonining kam bo'lishi yoki normadan ko'p bo'lishi aqli zaiflikka olib keladi. Xromosoma odamda $2n=46$ holatda. Ulardan 44tasi autosoma (tana) xromosoma 2 tasi jinsiy xromosoma hisoblanadi.

Kirish

Xromosoma kasalliklari — bu xromosomalar soni yoki tuzilishi o'zgarganda paydo bo'ladigan genetik kasalliklardir. Bunday o'zgarishlar odatda embrion rivojlanishining boshida yuz beradi va organizmning turli tizimlariga ta'sir qiladi. Xromosoma kasalliklar embrion vaqtida xromosomani no'to'g'ri taqsimlanishi, soni ko'payib ketishi, ajralmay qolisishi va tashqi muhit sharoiti ham xromosomaga ta'sir ko'satishi mumkin. Tashqi muhit ta'siri deganda alkogol iste'mol qilish, chekish, turli dorilar ichish va shu kabi muammolar ham xromosomaga ta'sir ko'rsatadi.

Metodologiya.

Xromosoma tuzilishining o'zgarishi bilan bo'g'liq kasalliklar:

1 Deletsiya (yo'qolish)

- Xromosomaning **bir qismi uzilib yo'qoladi**.
- Natijada ayrim genlar yo'qolib ketadi.

**1. Cri-du-chat syndrome**

Sababi: 5-xromosomaning qisqa yelkasining (5p) bir qismi yo'qoladi.

- ❖ Yangi tug'ilgan chaqaloqning mushukga o'xshash yig'lashi
- ❖ Aqliy rivojlanishning sekinligi
- ❖ Bosh kichik bo'lishi
- ❖ Yuz tuzilishining o'ziga xosligi.

2. Wolf–Hirschhorn syndrome

Sababi: 4-xromosomaning qisqa qismi (4p) yo'qoladi.

- ❖ O'sishning sekinligi
- ❖ Yuz tuzilishida o'zgarish
- ❖ Aqliy rivojlanishning sustligi
- ❖ Tutqanoq

3. DiGeorge syndrome

Sababi: 22-xromosomaning kichik qismi yo'qoladi.

- ❖ Yurak nuqsonlari
- ❖ Immun tizimi zaifligi
- ❖ Yuz shaklining o'zgarishi
- ❖ O'qish va rivojlanishda qiyinchilik

4. Williams syndrome

Sababi: 7-xromosomaning bir qismi yo'qoladi.

- ❖ Yurak qon-tomir muammolari
- ❖ Juda do'stona va ochiq xarakter
- ❖ O'rganishda qiyinchiliklar

2 Duplikatsiya (takrorlanish)

- Xromosomaning bir qismi ikki yoki undan ko'p nusxada bo'ladi.
- Natijada genlar miqdori ortadi va ba'zan hujayra funksiyasi o'zgaradi.



1. Charcot–Marie–Tooth disease

Sababi: 17-xromosoma qismining takrorlanishi

- ❖ oyoq va qo'l mushaklarining zaifligi, reflekslar sekinlashishi, oyoq deformatsiyasi
- ❖ nerv tizimi bilan bog'liq kasallik, asta-sekin rivojlanadi

2. MECP2 duplication syndrome

Sababi: X-xromosomaning MECP2 geni ko'payishi

- ❖ aqliy rivojlanish sustligi, nutq muammolari, mushak kuchsizligi
- ❖ erkaklarda ko'proq uchraydi, jiddiy rivojlanish nuqsoni

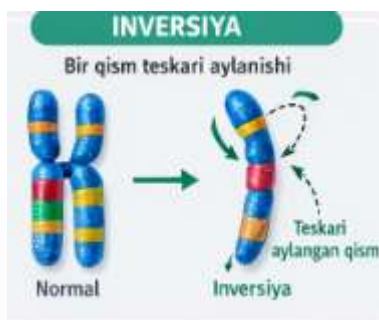
3. 22q11.2 duplication syndrome

Sababi: 22-xromosoma qismining takrorlanishi

- ❖ yurak nuqsonlari, yuz shakli o'zgarishi, aqliy rivojlanish kechikishi
- ❖ klinik belgilar juda o'zgaruvchan, ba'zi bemorlarda yengil kichadi.

3 Inversiya (teskarilash)

- Xromosomaning bir qismi 180° burilib, teskari yo'nalishda joylashadi.
- Genlar tartibi o'zgaradi, lekin ba'zan funksiyasi saqlanadi.



1. Hemophilia A (inversion type)

Sababi: X-xromosomaning F8 geni 180° burilishi

- ❖ qon ketishining uzoq davom etishi, oson shikastlanish
- ❖ qonda qon ivishining buzilishi, irsiy kasallik

2. Hunter syndrome (rare inversion cases)

Sababi: X-xromosoma IDS geni inversiyasi

- ❖ o'sish sustligi, jigarda va yurakda muammolar, aqliy rivojlanishning sustligi
- ❖ juda kam uchraydi, klinik belgilar genetik inversiyaga bog'liq

3. Inversion 9 polymorphism (mostly benign)

Sababi: 9-xromosomaning qismining teskari joylashishi

- ❖ ko'pincha alomatlarisiz
- ❖ ko'pchilikda sog'lom bo'ladi, lekin irsiy kasalliklarda muammo yaratishi mumkin.

📌 Translokatsiya (ko'chish)

- Xromosomaning bir qismi boshqa xromosomaga ko'chadi.
- Natijada genlar noto'g'ri joylashadi yoki buziladi.



1. Chronic myeloid leukemia (CML)

Sababi: 9 va 22-xromosomalar o'rtasida translokatsiya (Philadelphia kromosomasi)

- ❖ charchoq, tez chayqalish, infeksiyalarga moyillik
- ❖ qon kasalligi, hujayra o'sishi tezlashadi

2. Burkitt lymphoma

Sababi: 8 va 14-xromosomalar o'rtasida translokatsiya

- ❖ tez o'sadigan limfa tugunlari, oshqozon yoki jag' sohasida shish
- ❖ limfa tizimi saratoni, gen MYC aktivlashadi

3. Down syndrome (translocation type)

Sababi: 21-xromosoma boshqa xromosomaga ko'chishi (Robertson translokatsiyasi)

- ❖ aqliy rivojlanish kechikishi, yuz tuzilishining o'ziga xosligi
- ❖ trisomiya bilan bir xil belgilar, lekin ota-ona irsiy translokatsiya qilgan bo'lishi mumkin.

Xromosoma sonining o'zgarishiga ko'ra monosomiya va trisomiya kasalliklar ham uchraydi.

Monosomiya— xromosomaning bir nusxasi yo'qolishi holati. Natijada organizmda gen yetishmasligi yuzaga keladi va turli genetik kasalliklar paydo bo'ladi.

1. Turner syndrom

Sababi: X xromosomaning bir nusxasi yo'qoladi (faqat 45-X bo'ladi)

- ❖ Past bo'y
- ❖ Yurak va buyrak nuqsonlari
- ❖ Aksiya rivojlanish kechikishi (ayol jinsiy rivojlanishi)
- ❖ faqat ayollarda uchraydi, aqliy rivojlanish odatda normal

Trisomiya — xromosomaning **uchta nusxasi bo'lishi** holati. Natijada genlar ortib ketadi va turli genetik kasalliklar yuzaga keladi.

1. Down syndrome

Sababi: 21-xromosoma 3 ta nusxada bo'ladi

- ❖ aqliy rivojlanish kechikishi, yuz shaklining o'ziga xosligi, past bo'y, yurak nuqsonlari
- ❖ eng ko'p uchraydigan trisomiya

2. Edwards syndrome

Sababi: 18-xromosoma 3 ta nusxada bo'ladi

- ❖ jiddiy rivojlanish nuqsonlari, yurak nuqsonlari, qisqa hayot
- ❖ simptomlar og'ir, ko'pincha chaqaloqning bir necha oy ichida o'lishi mumkin

3. Patau syndrome

Sababi: 13-xromosoma 3 ta nusxada bo'ladi

- ❖ yuz va miya nuqsonlari, qo'l va oyoqda deformatsiyalar, qisqa hayot
- ❖ juda og'ir trisomiya, ko'pincha chaqaloq birinchi yilda o'lishi mumkin.

Muhokama

Xromosomadagi struktural yoki son o'zgarishlar — deletsiya, duplikatsiya, inversiya, translokatsiya, monosomiya va trisomiya — inson organizmida turli genetik kasalliklar paydo bo'lishiga olib keladi. Masalan, xromosomaning bir qismi yo'qolishi Cri-du-chat yoki Turner sindromi kabi kasalliklarga sabab bo'ladi, bu rivojlanish va aqliy nuqsonlar bilan kechadi. Xromosomaning takrorlanishi, ya'ni duplikatsiya, Charcot–Marie–Tooth yoki MECP2 duplication syndrome kabi holatlarda mushak kuchsizligi va aqliy rivojlanish kechikishiga olib keladi. Inversiya va translokatsiya ko'pincha hujayra faoliyatini va irsiy genetik ma'lumotni o'zgartiradi. Masalan, Philadelphia kromosomasi translokatsiyasi xronik miyeloid leykoz kasalligiga sabab bo'ladi. Xromosoma sonining o'zgarishi — monosomiya va trisomiya — esa rivojlanishdagi jiddiy buzilishlar bilan bog'liq. Trisomiya 21 (Down sindromi) yoki 18 (Edwards sindromi) kabi holatlar aqliy va jismoniy nuqsonlar bilan kechadi, ba'zi hollarda esa hayotiy xavf tug'diradi. Shu bilan birga, xromosoma o'zgarishlarini aniqlash orqali genetik maslahat va erta diagnostika imkoniyatlari paydo bo'ladi. Bu esa kasalliklarning oldini olish yoki ularni yengillashtirish choralari belgilashda muhim ahamiyatga ega. Shu sababdan, xromosoma o'zgarishlarini o'rganish genetik tadqiqotlar va klinik amaliyotda asosiy o'rin tutadi.

Xulosa

Xromosomadagi o'zgarishlar inson sog'lig'i va rivojlanishiga jiddiy ta'sir qiladi, lekin ularni o'rganish orqali tibbiyotda katta imkoniyatlar yaratiladi. Genetik mutatsiyalar — deletsiya, duplikatsiya, inversiya, translokatsiya, monosomiya va trisomiya — kasalliklarning sababini tushunishga yordam beradi va erta diagnostika imkonini beradi. Shu bilan birga, bu bilimlar genetik maslahat, profilaktika va shaxsiy tibbiyot yo'nalishida muhim ahamiyatga ega. Xulosa qilib aytganda, xromosoma o'zgarishlarini o'rganish nafaqat irsiy kasalliklarni aniqlash va oldini olish, balki inson organizmining murakkab genetik mexanizmlarini tushunish, sog'lom avlodni ta'minlash va samarali davolash strategiyalarini ishlab chiqish imkonini beradi. Bu esa genetik tadqiqotlar va klinik amaliyotda asosiy ustuvor yo'nalishlardan biri hisoblanadi.

Adabiyotlar

1. Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2020). Thompson & Thompson Genetics in Medicine (9th ed.). Elsevier.

-
2. Strachan, T., & Read, A. (2018). Human Molecular Genetics (5th ed.). Garland Science.
 3. Turnpenny, P. D., & Ellard, S. (2021). Emery's Elements of Medical Genetics (16th ed.). Elsevier.
 4. Hartwell, L., Hood, L., Goldberg, M., Reynolds, A., Silver, L., & Veres, R. (2017). Genetics: From Genes to Genomes (8th ed.). McGraw-Hill Education.
 5. Brooker, R. J. (2020). Genetics: Analysis and Principles (7th ed.). McGraw-Hill Education.
 6. Lewis, D. (2022). Medical Genetics at a Glance (8th ed.). Wiley-Blackwell.
 7. Rooney, D. E. (2001). Human Cytogenetics: Constitutional Analysis (3rd ed.). Wiley-Liss.
 8. Snustad, D. P., & Simmons, M. J. (2019). Principles of Genetics (8th ed.). Wiley.
 9. Lodish, H., Berk, A., Kaiser, C., Krieger, M., Bretscher, A., Ploegh, H., & Matsudaira, P. (2021). Molecular Cell Biology (9th ed.). W.H. Freeman.
 10. Brown, T. A. (2018). Genomes 4. Garland Science.