

QON RISHTALARI VA GENETIK FOJIA:YAQIN QARINDOSHLAR NIKOHI-MILLAT GENEFONDIGA TAHDID SIFATIDA

Sherzodova Parvina Sherzod qizi

Samarqand davlat

tibbiyot universitutining 1-bosqich talabasi

Annotatsiya: Ushbu tadqiqotda inson populyatsiyasida inbriding (yaqin qarindoshlararo nikoh) koeffitsiyentining ortishi va uning millat genofondiga ko'rsatadigan salbiy oqibatlarini fundamental genetik qonuniyatlari asosida tahlil qilinadi. Ishda konsangvinitet (qondoshlik) natijasida Xardi-Vaynberg muvozanatining buzilishi, ya'ni retsessiv allellarning gomozigotalashishi va buning natijasida yuzaga keladigan "Inbriding depressiyasi" Fenomeni ilmiy asoslab berilgan. Shuningdek, maqolada zamonaviy genetik statistika ma'lumotlari keltirilib, irsiy patologiyalarning oldini olishga qaratilgan kompleks profilaktik chora-tadbirlar va genetik skrining tizimini takomillashtirish masalalari yoritilgan.

Abstract: This research analyzes the increase in the inbreeding coefficient in the human population and its destructive impact on the national gene pool through fundamental genetic laws. The study scientifically substantiates the disruption of the Hardy-Weinberg equilibrium due to consanguinity, specifically the homozygosity of recessive alleles and the resulting "Inbreeding depression" phenomenon. Furthermore, current genetic statistics are presented, and comprehensive preventive measures and improvements in genetic screening systems are discussed.

Аннотация: В данной работе на основе фундаментальных законов генетики анализируется рост коэффициента инбридинга (близкородственного скрещивания) в человеческой популяции и его негативное влияние на стабильность национального генофонда. В исследовании научно обосновано нарушение равновесия Харди-Вайнберга вследствие консангвинитета (кровного родства), что приводит к гомозиготизации рецессивных аллелей и возникновению феномена «Инбредной депрессии». Кроме того, в статье представлены современные статистические данные по наследственным патологиям и освещены комплексные меры генетического скрининга и превентивной биоэтики как ключевые инструменты сохранения биологического здоровья будущих поколений.

Kalit so'zlar: Xardi-Vaynberg, gomozigotalilik, Inbriding depressiya, konsangvinitet, populyatsiya. Konsangvinitet, inbriding Xardi-Vaynberg muvozanati, irsiy karlik, GJB2 mutatsiyasi, genetik panel skriningi, millat genofondi, Paxtachi tumani TTB.

Kirish

Genetik Determinatsiya va Populyatsion Barqarorlik Masalalari

Yaqin qarindoshlar nikohi (konsangvinitet) — bu shunchaki ijtimoiy tushuncha emas, balki populyatsiyada gomozigotalik darajasining sun'iy ortishidir. Nima uchun qarindoshlar o'rtasidagi nikoh biologik xavf tug'diradi? Buning tub zahirida retsessiv genlarning uchrashuvi va ularning gomozigota holatiga o'tish mexanizmi yotadi.

Genetika qonuniyatlariga ko'ra, har bir inson o'z genomida ma'lum bir miqdordagi nuqsonli (patologik) genlarni yashirin holatda tashib yuradi. Bu genlar retsessiv bo'lganligi sababli, sog'lom dominant genlar ularning fenotipik namoyon bo'lishiga yo'l qo'ymaydi. Ekzogam nikohlarda (begona nikohda) er-xotinning nuqsonli genlari lokuslari har xil bo'lib, farzandda bu genlar juftlashmaydi. Natijada genetik balans saqlanib, bola sog'lom tug'iladi.

Endogam (qarindoshlik) nikohlarida esa vaziyat tubdan farq qiladi. Er va xotin umumiy ajdodga ega bo'lganligi sababli, ulardagi patologik genlar identifikatsiyasi o'ta yuqori bo'ladi. Agar ota-ona bir xil nuqsonli gen tashuvchisi (geterozigota) bo'lsa, Mendel qonuniyatlariga ko'ra, har bir homiladorlikda kasallikning namoyon bo'lish (gomozigota holatiga o'tish) xavfi 25 foizni tashkil etadi. Bu shuni anglatadiki, birinchi farzand sog'lom bo'lishi keyingi farzandlarning nogironlik xavfidan xoli ekanini kafolatlamaydi; xavf har bir homiladorlikda doimo saqlanib qoladi.

Ushbu ilmiy haqiqatning achchiq isbotiga “ Sukunatning molekulyar asorati ”

Yaqin qarindoshlar nikohining eng og'ir va fojiali oqibati — bu avtosom-retsessiv nonsindromal eshitish zaifligidir. Men Paxtachi tumani Tibbiyot birlashmasi (TTB) amaliyotida guvoh bo'lgan holatda, ota-onasi yaqin qarindosh bo'lgan oilada dunyo sadolaridan butunlay uzilgan, mutloq sukunatga mahkum etilgan go'dak taqdirini genetik nuqtayi nazardan tahlil qildim.

Ilmiy nuqtayi nazardan bu holat tasodif emas, balki " Inbriding depressiyasi "ning qat'iy natijasidir:

Lokus identifikatsiyasi: Inson genomida eshitish qobiliyatiga mas'ul bo'lgan 100 dan ortiq genlar mavjud (masalan, GJB2, SLC26A4). Begona nikohlarda ushbu genlardagi nuqsonlarning juftlashish ehtimoli matematik jihatdan nolga yaqin. Biroq, yaqin qarindoshlikda umumiy ajdoddan o'tgan bir xil patologik allellarning "uchrashishi" va gomozigota holatiga o'tishi muqarrarlik darajasiga ko'tariladi.

Koxlear disfunktsiya: Ushbu go'dakda kuzatilgan patologiya ichki quloqdagi tovushni elektr impulsiga aylantiruvchi oqsillar sintezining buzilishi bilan bog'liq. Bu shunchaki jismoniy nuqson emas, balki insonning eng muhim ijtimoiy bog'lovchisi — nutq va muloqotdan butunlay ayrilishidir.

Statistik determinizm: Mendel qonuniyatlariga ko'ra, ikkala ota-ona sog'lom bo'lsa-da, ularning yashirin tashuvchanligi (geterozigotaligi) har bir homiladorlikda 25 foizlik nogironlik xavfini tug'diradi. Bu — " Irsiy lotereya " emas, balki qon rishtalarining biologik tovonidir. Bu kabi klinik holatlar millat genofondini asrash uchun Xardi-Vaynberg muvozanatini saqlash naqadar hayotiy zarurat ekanligini yana bir bor tasdiqlaydi. Hardy–Weinberg principle populyatsiya genetikasining asosiy qonunlaridan biri bo'lib, ideal sharoitlarda populyatsiyada allellar va genotiplar chastotasi avloddan-avlodga

o‘zgarmasligini ifodalaydi. Ushbu qonunga ko‘ra genotiplar taqsimoti formulasi bilan ifodalanadi, bu yerda va allellarning populyatsiyadagi chastotasini bildiradi. Qonun amal qilishi uchun populyatsiyada nikohlarning tasodifiy bo‘lishi, mutatsiya, migratsiya va tabiiy tanlanishning sezilarli ta’siri bo‘lmasligi hamda populyatsiya sonining katta bo‘lishi zarur.

Qarindoshlar o‘rtasidagi nikoh (konsangvinitet) ushbu muvozanatning muhim shartlaridan biri bo‘lgan tasodifiy juftlashuv prinsipini buzadi. Umumiy ajdodga ega bo‘lgan shaxslar o‘rtasida genetik o‘xshashlik yuqori bo‘lgani sababli, ular tomonidan tashilayotgan bir xil retsessiv allellarning birlashish ehtimoli ortadi. Natijada populyatsiyada geterozigot genotiplar ulushi kamayib, gomozigot genotiplar ulushi ortadi. Bu esa retsessiv kasallik genlarining fenotipda namoyon bo‘lish ehtimolini oshiradi.

Genetik nuqtai nazardan, agar ota-ona bir xil retsessiv mutatsiya tashuvchisi bo‘lsa, Mendel qonuniyatlariga ko‘ra farzandda kasallikning namoyon bo‘lish ehtimoli 25 foizni tashkil etadi. Qarindosh nikohlari bunday genlarning uchrashish ehtimolini sezilarli darajada oshiradi, bu esa populyatsiyada autosom-retsessiv kasalliklar chastotasining ortishiga olib keladi. Shu sababli konsangvinitet Xardi–Vaynberg muvozanatini buzuvchi omillardan biri sifatida qaraladi va populyatsiya genofondida retsessiv allellarning gomozigotalashuvi orqali irsiy patologiyalar ko‘payishiga sabab bo‘ladi.

Shu jihatdan qarindoshlar o‘rtasidagi nikoh populyatsiya genetikasida inbriding jarayonini kuchaytiruvchi omil bo‘lib, u genetik xilma-xillikning kamayishi, retsessiv mutatsiyalarning fenotipda namoyon bo‘lishi va populyatsiya genofondining barqarorligiga salbiy ta’sir ko‘rsatishi bilan tavsiflanadi. Hardy–Weinberg principle populyatsiya genetikasining asosiy qonunlaridan biri bo‘lib, ideal sharoitlarda populyatsiyada allellar va genotiplar chastotasi avloddan-avlodga o‘zgarmasligini ifodalaydi. Ushbu qonunga ko‘ra genotiplar taqsimoti formulasi bilan ifodalanadi, bu yerda va allellarning populyatsiyadagi chastotasini bildiradi. Qonun amal qilishi uchun populyatsiyada nikohlarning tasodifiy bo‘lishi, mutatsiya, migratsiya va tabiiy tanlanishning sezilarli ta’siri bo‘lmasligi hamda populyatsiya sonining katta bo‘lishi zarur.

Bularni amaliyot o‘qituvchim bosh shifokor tomonidan tushuntirib o‘tilgan fikr mulohazalarni e’tirof etdim.

Inbriding natijasida retsessiv allellarning gomozigotalashishi quyidagi og‘ir kasalliklarga sabab bo‘ladi:

Fenilketonuriya: Metabolik buzilish oqibatidagi og‘ir aqliy zaiflik.

Spinal mushak atrofiyasi (SMA): Harakat neyronlarining zararlanishi.

Irsiy sensor nuqsonlar: Tug‘ma karlik va ko‘rlik.

Profilaktika jarayonlar: Molekulyar-genetik skrining: Nikohlanuvchi qarindoshlar uchun yashirin tashuvchanlikni aniqlovchi panel testlarini joriy etish.

Prenatal diagnostika: Homiladorlikning erta bosqichida genetik nuqsonlarni aniqlash.

Genetik ma’rifat: Aholiga " qonni yangilash " (ekzogamiya) millatning biologik yashab qolishi uchun strategik zarurat ekanligini tushuntirish.

Xulosa

Tadqiqotimiz va Paxtachi tumani TTB amaliyotida guvoh bo‘lingan irsiy karlik holati shuni isbotlaydiki, konsangvinitet (qarindoshlar nikohi) shunchaki ijtimoiy masala emas, balki populyatsiyada " Genetik yuk "ning (genetic load) gomozigotalashish fojiasidir. Xardi-Vaynberg muvozanatining buzilishi — millat genofondini sukunat va nogironlik iskanjasiga solib qo‘ymoqda.

Ushbu muammoni tizimli hal etish uchun quyidagi tekshiruvlar majmuasini kengaytirish va innovatsion takliflarni ilgari suraman:

1. Tekshiruvlar ko‘lamini modernizatsiyalash:

Molekulyar-genetik skrining: Yaqin qarindosh bo‘lgan nikohlanuvchilar uchun faqat umumiy ko‘rik emas, balki GJB2, SLC26A4 (karlik), SMN1 (SMA) va PAH (fenilketonuriya) genlari bo‘yicha majburiy panel testlarini joriy etish.

Prenatal (tug‘ruqdan oldingi) diagnostika: Xavf guruhidagi homilador ayollarda homilaning 10-12 haftaligida invaziv bo‘lmagan genetik testlarni (NIPT) ommalashtirish orqali nuqsonli tug‘ilishlarning oldini olish.

2. Strategik takliflar:

" Genetik Pasport " tizimi: Har bir fuqaroning irsiy tashuvchanlik holati qayd etilgan raqamli pasport tizimini yaratish. Bu nikohdan oldin yashirin xavflarni matematik aniqlikda ko‘rsatib beradi.

Hududiy monitoring markazlari: Paxtachi tumani tajribasidan kelib chiqib, har bir tuman tibbiyot birlashmasida " Genetik maslahatxona " shtatlarini tashkil etish va hududning "Irsiy patologiyalar elektron xaritasi"ni yuritish.

Raqamli ma‘rifat: Yoshlar uchun qarindoshlik darajasiga ko‘ra biologik xavfni hisoblab beruvchi onlayn platforma va mobil ilovalar yaratish.

Yakuniy xulosa:

Genetika fani shafqatni bilmaydi, u faqat bizning mas‘uliyatimizni tan oladi. Paxtachi tumanidagi o‘sha murg‘ak go‘dakning jimgina termulib turgan nigohlari barchamizni ogohlikka chorlamoqda. Bizning burchimiz — bu fojiali zanjirni ilm-fan qudrati bilan uzish va kelajak avlodga nafaqat boylik, balki sog‘lom genetik kodni meros qoldirishdir. Zero, sog‘lom eshitadigan va sog‘lom rivojlanadigan avlod — qudratli millatning yagona va o‘zgarmas poydevoridir! Bu nafaqat davlatimiz uchun ham katta ahamiyatga ega, chunki davlat nogironlar uchun ham yanada ko‘proq mablag‘ ajratishi kerak bo‘ladi, yoshlar orasida mehnatga loyqatsiz yosh avlod ko‘payishiga sabab bo‘ladi. Qarindoshlar o‘rtasida nikoh konstitutsiyamizning 16-moddasida ham qat‘iyan taqiqlangan.

Foydalanilgan adabiyotlar ro‘yxati:

1. Thompson M.W., McInnes R.R., Willard H.F. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. – Philadelphia: Elsevier, 2016.

2. Nussbaum R., McInnes R., Willard H. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 8th edition. – Philadelphia: Saunders, 2016.
3. Strachan T., Read A. Human Molecular Genetics. – New York: Garland Science, 2018.
4. Hartl D.L., Clark A.G. Principles of Population Genetics. – Sunderland: Sinauer Associates, 2007.
5. Hardy G.H. Mendelian Proportions in a Mixed Population. – Science Journal, 1908.
6. World Health Organization. Genetic Disorders and Congenital Anomalies: Global Report. – Geneva: WHO, 2020.
7. Bittles A.H. Consanguinity and Its Relevance to Clinical Genetics. – Clinical Genetics Journal, 2001.
8. Modell B., Darr A. Science and Society: Genetic Counselling and Customary Consanguineous Marriage. – Nature Reviews Genetics, 2002.
9. O‘zbekiston Respublikasi Sog‘liqni saqlash vazirligi. Neonatal skrining dasturi bo‘yicha statistik ma’lumotlar. – Toshkent, 2022.
10. Nussbaum R., Thompson M. Medical Genetics. – Philadelphia: Elsevier, 2017.