

DNK NING TUZILISHU VA IRSIY KASALLIKLAR BILAN BOG'LIQLIGI

Doniyorova Zulayho

Alfraganus Universiteti Tibbiyot fakulteti
Farmasevtika yo'nalishining 2 – kurs talabasi
<https://doi.org/10.5281/zenodo.15796908>

Dezoksiribonuklein kislota (DNK) barcha tirik organizmlarning irsiy materialini o'zida mujassam etgan molekula hisoblanadi . U hujayra yadrosida joylashgan bo'lib , insonning tashqi ko'rinishi , fiziologik xususiyatlari va kasalliklarga moyiligini belgilaydi . DNK dagi har qanday o'zgarish – mutatsiyalar – ko'plab irsiy kasalliklarning sababi bo'lishi mumkin . DNK ikki spiral shaklida o'ralgan ikki zanjirdan iborat bo'lib , u nukleotidlar deb ataluvchi birikmalardan tashkil topgan . Har bir nukleotid uch qismdan iborat bular : fosfat guruhi , dezoksiriboz shikari va azotli asos (adenin , timin , sitozin , guanin . Adenin har doim timin bilan , sitozin esa guanin juftlanadi - bu DNK dagi komplementarlik prinsipidir.

DNK zanjirining strukturaviy darajalari :

- Birlamchi tuzilma : Nukleotidlar ketma – ketligi (A, T,G,C) – bu genetik kodni tashkil etadi .

- Ikkilamchi tuzilma : Spiral shakldagi ikkita zanjir G- C va A – T juftlari orqali vodorod bog'lari bilan tutashgan .

- Uchlamchi tuzilma : Supercoil (super o'ralgan) holat . DNK xromatin shaklida yadroda joylashadi .

- To'rtlamchi tuzilma : Nukleosoma komplekslari orqali DNKning histon oqsillariga o'ralgan holati .

Genom va genetik kod murakkabligi :

Inson genomida taxminan 3 milliard nukleotid juftliklari mavjud . Ular 23 juft xromosomaga joylashgan . Inson tanasidagi har bir hujayra (qon , jigar , yurak , miya , teri) o'ziga xos gen ekspressiyasiga ega , ya'ni har bir to'qima faqat o'ziga kerakli genlarni faollashtiradi .

- Genetik kod xususiyatlari :

1. Degeneratsiya : Har bir aminokislota bir nechta kodonlar orqali shifrlanishi mumkin (masalan , leysin – UUA , UUG , CUU.)

2. Universallik : Barcha organizmlarda deyarlibir xil koddan foydalaniladi .

3. Start va stop kodonlar : Translatsiyani boshlovchi (AUG) va to'xtatuvchi kodonlar mavjud (UAA , UAG . UGA) .

DNK dagi mutatsiyalar va ularning klinik oqibatlari :



DNKda yuzaga keladigan har qanday mutatsiya (ya'ni o'zgarish) oqsil sintezining buzilishiga olib keladi . Bu esa irsiy kasalliklarning asosiy sababi hisoblanadi . Mutatsiyalar quyidagi turlarga bo'linadi :

Mutatsiya turlari :

1. Nukleotid almashinuvi (missens , nonsens) : Bitta harfni almashtirish orqali butun oqsil strukturasi o'zgarishi mumkin .
2. Frameshift mutatsiya : Nukleotid yo'qolishi yoki qo'shilishi kod o'qilishini buzadi .
3. Gen deletsiya yoki duplikatsiyasi : Genomda butun genlar yo'qolishi yoki ikki baravar bo'lishi .

Inson genomida taxminan 20 mingdan ortiq gen mavjud . Har bir gen o'ziga xos oqilni sintez qilish uchun mas'ul bo'lib , nu oqsilar hujayra funksiyalari va organizm rivojlanishida muhim rol o'ynaydi . Agar genetik kodda biror o'zgarish (ya'ni mutatsiya) yuz bersa , oqsil noto'g'ri shakllanishi yoki butunlay hosil bo'lmasligi mumkin . Bu esa irsiy kasalliklarning rivojlanishiga olib keladi .

Eng ko'p uchraydigan irsiy kasalliklar :

- Bu kasalliklar xromosoma soni yoki tuzilishidagi o'zgarishlar bilan bog'liq :

1. Klaynfelter sindromi (XXY) : Eraklarda ortiqcha X – xromosoma . Beqadrlik , gormonal buzilishi sodir bo'ladi .
2. Torner sindromi (XO) : Faqat bitta X- xormosoma mavjud bo'ladi bu esa ayollarda kuzatiladi .
3. Edvards sindromi (Trisomiya 18) : O'ta og'ir kechuvchi kasalliklardan biri hisoblanadi .
4. Patau sindromi (Trisomiya 13) : Miya va yurak nuqsonligi , tashqi organlar deformatsiyasi .
5. Daun sindromi (trisomiya 21) 21-xromosomaning ortiqcha bo'lishi natijasida yuzaga keladi . Bunda aqliy sustlik , yuz tuzilishining o'ziga xosligi va yurak nuqsonlari kuzatiladi .

- Mitoxondrial kasalliklar : bu kasalliklar mitoxondriya DNK sida yuzaga keladigan mutatsiyalar bilan bog'liq . Mitoxondriyalar faqat onaning tuxum hujayrasi orqali o'tadi .

1. Melas sindromi (ensefalopatiya laktatsidoz , insultga o'xshash bo'ladi .
 2. Leber optik atrofiyasi (ko'rish nervning zararlanishi.
- Bu kasalliklar bitta genning mutatsiyasi tufayli yuzaga keladi . Irsi uzatilishi dominant , retsessiv yoki X – bilan bog'liq bolishi mumkin .



1. Sislik fibrozi (kistoz fibrozi) . Bu genetik kasallik nafas yo'llari va me'da – ichak tizimiga ta'sir qilib , balg'am va ovqat hazm bo'lishini buzadi .
2. Gelofiliya (gemogiliya) . Qon ivishiga javobgar bo'lgan genlardagi nuqson tufayli qon ketishi to'xtamaydi . Bu kasallik ko'pincha erkaklarda sodir bo'ladi .
3. Fenilketonuriya: Fenilalanin aminokislotasini parchalovchi ferment yatishmovchiligi natijasida yuzaga keladi . Ushbu kasallikni erta bosqichda aniqlash va parhez bilan nazorat qilish mumkin .
4. Axondroplaziya : Bo'y o'sishining to'xtashi , mittilik , dominant yo'l bilan o'tadi .

Xulosa qilib aytganda , DNK inson organizmining “genetic pasporti “ bo'lib , hayotimizning deyarli barcha jabhalariga ta'sir ko'rsatadi . Uning tuzilishida yuzaga keladigan mutatsiyalar esa jiddiy irsiy kasalliklarning paydo bo'lishiga olib keladi . Shuning uchun ham genetik tadqiqotlar , DNK testlari va irsiy prpfilaktika sog'liqni saqlashda muhim ahamiyat kasb etmoqda .

Foydalanilgan adabiyotlar

- 1.Xudoyberganov A.Q, Muxamedov M.A “ Tibbiy genetika “ , Toshkent Tibbiyot , 2021.
DNK tuzilishi , irsiy kasalliklar va genetik kasalliklarni tashxislash usullari haqida batafsil ma'lumot berilgan .
 - 2.Karimova A.A. “Biologiya va inson gentikasi asoslari “ Toshkent . O'qituvchi ,2020.
 - 3.O'zbekiston Respublikasi Sog'liqni saqlash vazirligi . “ Irsiy kasalliklarning oldini olish bo'yicha metodik qo'llanma “ 2022.
 - 4.Saidova N.K, “ DNK va genetik kasalliklar “ . Tibbiyot va hayot ilmiy – amaliy jurnali , 2023.
 - 5.Qurbonov D. “ Tibbiyot biologiyasi “ Andijon tibbiyot institute, 2020 – tibbiy – bilogik asoslar , hujayra gentikasi , DNK mutatsiyalari va oqibatlari .
 - 6.Soliyeva G.S, Rahmatullayev A.K. “ Genetika asoslari “ . Toshkent ; Innovatsion ta'lim , 2021 - genlar , allellar , genetik ifoda va irsiy kasalliklarning mexanizmlari haqida .
 - 7.Tursunov R.I, Jo'rayev N.T , “ Umumiy biologiya “ Toshkent : Fan va texnologiya , 2019 .
- DNK , RNK , oqsillar biosintezi va irsiyat qonuniyatlari haqida Nazariy asoslar mavjud . Inson genomi , irsiy sindromlar molekulyar diagnostika haqida maqola.

