IQRO JURNALI / 2023
GUVOHNOMA № 060680
E-ISSN : 2181-4341

VOL–2 ISSUE–1
https://wordlyknowledge.uz/

Диагностика и лечение наследственных заболеваний клеточного фонда

[1]Шерназаров Фаррух,

[2]Шерназаров Самандар

Самарская государства медицинский университет

Аннотация: Наследственные болезни - заболевания, вызванные нарушением генетической информации (генетической информации); Обычно это вызвано мутациями в хромосомах или генах и передается из поколения в поколение. Мутации могут быть вызваны факторами внешней среды (ионизирующее излучение, некоторые биологически активные химические соединения) и неблагоприятными воздействиями на организмы и клетки. Эта статья даст вам больше информации!

Ключевые слова: Наследственность, болезнь, ген, клетка, доминантный, рецессивный.

НАСЛЕДСТВО И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Наследственные болезни - заболевания, вызванные нарушением генетической информации (генетической информации); Обычно это вызвано мутациями в хромосомах или генах и передается из поколения в поколение. Мутации могут быть вызваны факторами внешней среды (ионизирующее излучение, некоторые биологически активные химические соединения) и неблагоприятными воздействиями на организмы и клетки.

И. к. Изучается в основном клинико-генеалогическими методами, при которых формируется генеалогия. Используя этот метод, И. к. (аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания) могут наследоваться различными путями. При аутосомно-доминантных заболеваниях болезнь контролируется доминантными генами, расположенными в аутосомах. При этом заболевание встречается более чем в 50% случаев в каждом поколении. Брахидактилия, арахнодактилия, ретинобластома, некоторые виды псориаза и др. таким образом она передается из поколения в поколение.

Аутосомно-рецессивный I.k. При наличии у родителей патологических рецессивных генов существует риск рождения больного ребенка, поэтому эти заболевания встречаются не в каждом поколении. Однако эта вероятность возрастает при формировании семьи между близкими родственниками с измененными генами. К ним относятся фенилкетонурия, ми-оклония, эпилепсия, некоторые виды олигофрении и др. может быть примером.

Специфический аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный И. к. (например, некоторые виды дальтонизма, гемофилия А, сидероахрестическая анемия и др.) наследуются по половому признаку.

Близнецовый метод применяется также для изучения некоторых особенностей наследственных признаков. Известно, что у близнецов бывает одно или два яйца. Однояйцевые близнецы характеризуются одинаковым генотипом и внешним видом (фенотипом), а также однородностью. Генотипы однояйцевых близнецов различны и отличаются друг от друга по внешнему виду и полу. Метод близнецов изучает не законы наследственности тех или иных болезней, а изучение определенных И. к. также позволяет определить склонность

Хромосома и ген I. k.i различаются. Хромосомные нарушения в основном обусловлены изменениями в структуре и числе хромосом, на долю которых приходится 1% новорожденных.

Значительные изменения хромосом часто ограничивают жизнедеятельность организма и приводят к гибели развивающегося плода. Эти заболевания вызываются изменениями в аутосомах и половых хромосомах. К ним относятся такие синдромы и заболевания, как Шерешевского-Тернера (кариоти-пи-ХО), Клайнфельтера (ХХУ), Патау (трисомия 13), Дауна, «кошачий крик».

В целом, многие хромосомные нарушения включают изменения строения скелета человека и нервной системы, врожденные пороки развития наружных и внутренних органов, низкорослость, нервную, эндокринную и т.д. наблюдаются системные расстройства, снижается генеративная активность больных.

Генные заболевания связаны с метаболизмом, возникающим в результате точечных мутаций. К настоящему времени выявлено более 30 видов. Таким образом, нарушения жирового обмена сопровождаются изменением деятельности центральной нервной системы. Наиболее тяжелой из них является амавротическая идиотия Тея-Сакса, при которой наблюдается снижение остроты зрения, слабоумие и т. д. наблюдаются неврологические симптомы.

Наследственные болезни: какие они?

Наследственностью называется совокупность наследственных болезней, т. е. болезней и недугов, имеющих свойство передаваться от родителей к детям путем передачи генов. вызывает их.

Таким образом, это заболевания, возникающие на хромосомном, митохондриальном или менделевском уровне, где есть генетические мутации, унаследованные от наших предков. Не всегда обязательно, чтобы один из родителей проявлял расстройство или заболевание в зависимости от типа проявляющегося наследования: возможно, это может быть носитель рецессивного гена, который не запускает начало заболевания. он или она, но может развиваться в этих поколениях.

Важно отметить, что генетические заболевания и наследственные болезни, безусловно, не являются синонимами. И все же, хотя все наследственные заболевания являются генетическими, правда в том, что не всегда должны возникать обратные отношения: de-novo, которое возникает без семейного анамнеза, в результате спонтанных мутаций возникают генетические заболевания.

Чтобы заболевание было наследственным, гены и мутации, связанные с его возникновением, должны присутствовать в зародышевых клетках, то есть в сперматозоидах и/или яйцеклетках, которые составляют часть нового организма. В противном случае мы сталкиваемся с наследственным заболеванием, а не с наследственным.

Типы распространения генов

Необходимо рассмотреть множество путей генетической передачи, которые могут передавать мутировавший ген, чтобы знать, откуда берутся речь и наследственные заболевания. В этом смысле некоторые основные методы генетической передачи заключаются в следующем.

Типы распространения генов

Необходимо рассмотреть множество путей генетической передачи, которые могут передавать мутировавший ген, чтобы знать, откуда берутся речь и наследственные заболевания. В этом смысле некоторые основные методы генетической передачи заключаются в следующем.

1. Аутосомно-доминантное наследование

Одним из основных и наиболее известных типов наследования является аутосомно-доминантное наследование, при котором мутация происходит в одной из неполовых или аутосомных хромосом. Доминантным геном всегда является тот ген, который экспрессируется, поэтому, если в нем есть мутация, связанная с началом заболевания, она проявится и будет развиваться.

При этом у каждого ребенка есть 50% вероятность развития заболевания (в зависимости от того, кто унаследовал доминантный ген). Он может иметь полное проникновение (один аллель преобладает над другим) или неполное (наследуются два доминантных гена, унаследованные признаки представляют собой смесь того, что унаследовано от родителя).

2. Аутосомно-рецессивный тип наследования.

Аутосомно-рецессивное наследование — это когда рецессивный ген мутирует или изменяется, и он передается новому поколению. Теперь тот факт, что это изменение находится в рецессивном гене, означает, что болезнь не разовьется, пока она не будет присутствовать в нескольких аллелях хромосомы. наличие копии этого гена не означает, что должно произойти заболевание.

Использованная литература:

- Очилов У. У., Тураев Б. Т., Жумагелдиев Н. Н. Особенности формирования и течения алкоголизма у лиц с акцентуациями характера и личностными расстройствами //Вестник науки и образования. – 2020. – №. 10-4 (88). – С. 101-103.
- Очилов У. У., Тураев Б. Т., Хушвактова Д. Х. Распространенность когнитивных нарушений у пациентов с алкоголизмом //Вестник науки и образования. – 2020. – №. 17-2 (95). – С. 104-106.
- Очилов У., Тураев Б., Алкаров Р. Клинические особенности депрессивных расстройств у подростков //Журнал вестник врача. – 2022. – Т. 1. – №. 4. – С. 75-77.
- Очилов У., Тураев Б., Алкаров Р. Ўсмирларда депрессив бузилишларнинг клиник хусусиятлари //Журнал вестник врача. – 2020. – Т. 1. – №. 4. – С. 75-77.
- Тураев Б. и др. Алкоголизм билан касалланган беморларда депрессив бузилишларнинг клиник ва психопатологик хусусиятларини ўрганиш //Журнал вестник врача. – 2020. – Т. 1. – №. 2. – С. 92-94.
- Тураев Б. Т. и др. Covid-19 pandemiyasi davrida ruhiy omillarning spirtli ichimliklarni iste'mol qilishga ta'siri //Журнал биомедицины и практики. – 2022. – Т. 7. – №. 3.
- Тураев Б. Т. и др. Covid-19 pandemiyasi vaqtida spirtli ichimliklarni iste'mol qiluvchi shaxslarda depressiv buzilishlarning tarqalishi //Журнал биомедицины и практики. – 2022. – Т. 7. – №. 1.
- Тураев Б. Т. и др. Диагностика и лечение коморбидности алкоголизма и депрессивных расстройств //Вестник науки и образования. – 2021. – №. 4-2 (107). – С. 26-30.
- Тураев Б. Т. Личностные нозогенные реакции больных с дерматологическими заболеваниями //Актуальные проблемы нейробиологии психических и аддиктивных расстройств. Томск. – 2020. – С. 157-159.

- Тураев Б. Т. Маиший ичкиликбозлик муаммоси бўлган шахсларга ижтимоий омилларнинг covid-19 пандемиси даврида таъсири //Журнал биомедицины и практики. – 2022. – Т. 7. – №. 4.
- Тураев Б. Т., Жабборов Х. Х., Жумагелдиев Н. Н. Гендерные различия депрессивной симптоматики у больных параноидной шизофренией //Volgamedscience. – 2021. – С. 459-460.
- Тураев Б. Т., Икромова П. Х., Жабборов Х. Х. Тревожно-депрессивные расстройства в период беременности //Volgamedscience. – 2021. – С. 460-461.
- Тураев Б. Т., Очилов У. У., Алкаров Р. Б. Socio-demographic characteristics of somatized depression //Новый день в медицине. – 2020. – №. 2. – С. 231-233.
- Тураев Б. Т., Очилов У. У., Икромова П. Х. Частота и структура неврологических нарушений у больных подросткового возраста с психическими расстройствами //Volgamedscience. – 2021. – С. 462-463.
- Тураев Б. Т., Очилов У. У., Кубаев Р. М. Распределение тревоги и депрессии при аффективных расстройствах соматизированной депрессии //Medicus. – 2020. – №. 3. – С. 58-60.
- Тураев Б. Т., Очилов У. У., Хаятов Р. Б. Клинические особенности премобидного течения депрессивных расстройств и алкогольной зависимости //# Эндогенные психические расстройства. – 2020. – С. 64-68.
- Тураев Б. Т., Хаятов Р. Б. Апатия в структуре депрессии позднего возраста //Молодежь и медицинская наука в XXI веке. – 2019. – С. 293-293.
- Тураев Б. Т., Хаятов Р. Б. Особенности электроэнцефалографических показателей у больных алкогольной зависимостью //Актуальные проблемы психиатрии и наркологии в современных условиях. – 2019. – С. 150-151.
- Тураев Б. Т., Хаятов Р. Б. Преморбидные особенности личности и суицидальное поведение больных алкоголизмом позднего возраста //Актуальные проблемы психиатрии и наркологии в современных условиях. – 2019. – С. 151-153.
- Тураев Б. Т., Хаятов Р. Б. Различия в поведенческих нарушениях и злоупотребления спиртными напитками в катамнестическом исследовании лиц с расстройствами зрелой личности //Антология российской психотерапии и психологии. – 2019. – С. 171-171.
- Тураев Б., Хаятов Р. Рекуррент ҳамда биполяр типдаги депрессиялардаги аффектив бузилишлар соматизацияланишиниг клиник психопатологик хусусиятлари //Журнал вестник врача. – 2020. – Т. 1. – №. 2. – С. 95-99.
- Тураев Б., Хаятов Р. Суицидальные намерения у лиц с синдромом алкогольной зависимости при наличии депрессивных расстройств //Журнал вестник врача. – 2019. – Т. 1. – №. 2. – С. 115-117.
- Хаятов Р. Б. и др. Аффективные расстройства у больных алкогольной зависимостью как фактор риска развития суицидального поведения

//Достижения науки и образования. – 2019. – №. 11 (52). – С. 96-98.
- Farhod o'g'li S. F. Gastrit—sabablari, alomatlari, tashxislash, davolash, dorilar, asoratlari, oldini olish //Лучший инноватор в области науки. – 2022. – Т. 1. – №. 1. – С. 103-107.
- Farhod o'g'li S. F. Gastrit—sabablari, alomatlari, tashxislash, davolash, dorilar, asoratlari, oldini olish. The Best Innovator in Science, 1 (1), 103-107. – 2022.
- Farkhod og'li, Shernazarov Farrukh. "Congenital heart disease-causes, classification, diagnosis, treatment, complications, consequences. Eurasian journal of medical and natural sciences, 2 (3), 84-89." (2022).
- Farrukh S. Treatment of myocardial infarction and first aid." science and Innovation" International Scientific Journal. ISSN: 2181-3337, 1 (3), 317-320. – 2022.
- Farrukh S. Treatment of myocardial infarction and first aid." science and Innovation" International Scientific Journal. ISSN: 2181-3337, 1 (3), 317–320. – 2022.
- Farrux S. Eurasian Scientific Herald penaccess //peerreviewedjournal https://geniusjournals. org/index. php/esh. – Т. 8.
- Jalalova D. et al. Combined dental and eye pathology //Science and Innovation. – 2022. – Т. 1. – №. 8. – С. 91-100.
- Jalalova D. et al. Сочетанная стоматологическая и глазная патология //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D8. – С. 91-100.
- Shernazarov F. Genetic markers for the development of diabetic retinopathy //Science and Innovation. – 2022. – Т. 1. – №. 8. – С. 919-923.
- Shernazarov F. Significance of endothelial dysfunction in the development of retinopathy in patients with ah and ways of its correction //Science and Innovation. – 2022. – Т. 1. – №. 8. – С. 101-113.
- Shernazarov F. The role of c-reactive protein in the pathogenesis of visual vascular diseases in patients with arterial hypertension //Science and Innovation. – 2022. – Т. 1. – №. 8. – С. 114-121.
- Shernazarov F. Значение дисфункции эндотелия в развитие ретинопатии у больных аг и пути его коррекции //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D8. – С. 101-113.
- Shernazarov F. Роль с–реактивного белка в патогенезе сосудистых заболеваний органа зрения у больных артериальной гипертензией //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D8. – С. 114-121.
- Shernazarov F. et al. Causes, symptoms, diagnosis and treatment of kidney stones (urolithiasis) //Science and Innovation. – 2022. – Т. 1. – №. 8. – С. 760-765.
- Shernazarov F. Acute tonsillitis (angina) causes, complications, diagnosis, treatment, prevention //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D8. – С. 771-779.
- Shernazarov F. Breast cancer detection methods, symptoms, causes, treatment //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D8. – С. 530-535.
- Shernazarov F. Causes, consequences, diagnosis and treatment of long-short legs //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D8. – С. 526-529.
- Shernazarov F. Tinting in the ear causes, development, treatment and prevention of noise in the ear //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D8. – С. 536-541.
- Shernazarov F. White tongue or formation of white eyes causes,

methods of treatment //Science and innovation. – 2022. – T. 1. – №. D8. – C. 766-770.
- Farrux S. The Structure of the Heart and its Physiology in Regular Athletes //Eurasian Scientific Herald. – 2022. – T. 8. – C. 102-105.
- Qizi T. J. I., Farrukh S. Treatment of myocardial infarction and first aid //Science and innovation. – 2022. – T. 1. – №. D3. – C. 317-320.
- Qizi T. J. I., Farrukh S. Treatment of myocardial infarction and first aid //Science and innovation. – 2022. – T. 1. – №. D3. – C. 317-320.
- og‘li Shernazarov F. F. Congenital heart disease-causes, classification, diagnosis, treatment, complications, consequences //Eurasian Journal of Medical and Natural Sciences. – 2022. – T. 2. – №. 3. – C. 84-89.
- Shernazarov F. et al. Causes, symptoms, appearance, treatment of varicose veins //Science and innovation. – 2022. – T. 1. – №. D7. – C. 416-422.
- Shernazarov F. et al. Symptoms, appearance, treatment of varicose veins. – 2022.
- Shernazarov F. Genetic markers for the development of diabetic retinopathy //Science and Innovation. – 2022. – T. 1. – №. 8. – C. 919-923.
- Shernazarov F. Hymoritis symptoms, treatment, methods of folk medicine, prevention //Science and innovation. – 2023. – T. 2. – №. D1. – C. 72-78.
- Shernazarov F. Microcirculation disorders in the vascular system of the bulbar conjunctiva in the initial manifestations of cerebral blood supply deficiency. – 2022.
- Shernazarov F. Types of hemorrhagic diseases //changes in newboens, their early diagnosis.– 2022.
- Shernazarov F., Azimov A. Increased brain pressure-causes, symptoms, complications, treatment //Современная медицина: новые подходы и актуальные исследования. – 2021. – С. 73-77.
- Shernazarov F., Causes S., Appearance T. O. F. V. V. SAI. 2022.№ D7 //URL: https://cyberleninka. ru/article/n/causes-symptoms-appearance-treatment-of-varicose-veins (дата обращения: 27.01. 2023). – 2022.
- Shernazarov F., Types of hemorrhagic diseases, changes in newboens, their early diagnosis. – 2022.
- Shernazarov F., Types of hemorrhagic diseases //changes in newboens, their early diagnosis.– 2022.
- Shernazarov F., Types of hemorrhagic diseases, changes in newboens, their early diagnosis //Science and innovation. – 2022. – T. 1. – №. D5. – C. 16-22.
- Shernazarov F., Microcirculation disorders in the vascular system of the bulbar conjunctiva in the initial manifestations of cerebral blood supply deficiency //Science and innovation. – 2022. – T. 1. – №. Special Issue 2. – C. 515-522.
- Shernazarov I., Shernazarov F. Problems of translation of features related to the way of life of peoples //Science and innovation. – 2023. – T. 2. – №. B1. – C. 80-83.
- Shodiyeva D. G., Shernazarov F. F. o‘g‘li, & Tohirova, JI qizi.(2023). Bakteriyalarning ikkilamchi biologik faol metabolitlar sintez qilish xususiyatlari va ularning farmasevtikada qo ‘llanilishi //research and education. – T. 2. – №. 1. – C. 269-276.
- Shodiyeva D., Shernazarov F. Analysis of the compounds providing antihelmitic effects of chichorium intybus through fractionation //Science and

innovation. – 2023. – Т. 2. – №. D2. – С. 64-70.
- Shernazarov F. et al. Insomnia problem causes of sleep disorder, help measures at home //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D8. – С. 521-525.
- Shernazarov F. et al. Neurose causes and mechanisms of development, symptoms, treatment, prevention //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D8. – С. 515-520.
- Shernazarov F. Symptoms of hymoritis, treatment, methods of folk medicine, prevention //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D8. – С. 983-990.
- Shernazarov F. Atherosclerosis: causes, symptoms, diagnosis, treatment and prevention //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D5. – С. 7-12.
- Диабета П. У. С.//Шерназаров Фаррух «Science and innovation. – 2022. – С. 313-316.
- Фаррух Ш. и др. Пути устранения сахарного диабета //Science and innovation. – 2022. – Т. 1. – №. D3. – С. 313-316.
- Шерназаров Фаррух , Шерназаров Самандар 2023. Боль в горле у взрослых и детей, симптомы, причины, лечение, советы. Iqro jurnali. 1, 2 (Feb. 2023), 185–196.
- Шерназаров Фаррух , Шерназаров Самандар 2023. Шум в ушах — причины, развитие, лечение, профилактика шума в ушах. Iqro jurnali. 1, 2 (Feb. 2023), 289–304.
- Шерназаров Фаррух, Шерназаров Самандар 2023. Симптомы гайморита, лечение, народные средства, профилактика. Iqro jurnali. 1, 2 (Feb. 2023), 200–216.
- Шерназаров Фаррух, Шерназаров Самандар 2023. Бесплодие у женщин-классификация, симптомы, причины и факторы, рекомендации женщинам. Iqro jurnali. 1, 2 (Feb. 2023), 237–252.
- Шерназаров Фаррух, Шерназаров Самандар 2023. Причины, методы лечения, диагностика и диагностика бесплодия у пожилых женщин. IQRO JURNALI. 1, 2 (Feb. 2023), 263–279.
- Шерназаров Фаррух, Шерназаров Самандар 2023. Причины, симптомы, классификация, лечение нарушений менструального цикла. Iqro jurnali. 1, 2 (Feb. 2023), 217–232.
- Shodiyeva D., Shernazarov F. Analysis of the compounds providing antihelmitic effects of chichorium intybus through fractionation //Science and innovation. – 2023. – Т. 2. – №. D2. – С. 64-70.
- Rakhimova, M. (2022). INFERTILITY IN WOMEN CLASSIFICATION, SYMPTOMS, CAUSES AND FACTORS, RECOMMENDATIONS FOR WOMEN. Science and innovation, 1(D7), 245-250.
- Rakhimova, M. (2023). DISORDER OF THE MENSTRUAL CYCLE CAUSES, SYMPTOMS, CLASSIFICATION, TREATMENT METHODS. Science and innovation, 2(D2), 31-37.
- Mannonovna, R. M. (2023). TORCH INFECTION: DANGER FOR PREGNANT WOMEN, PERIOD OF EXAMINATION. Science and Innovation, 2(2), 57-58.