



ZAMONAVIY TIBBIYOTDA IRSIY KASALLIKLARNI O'RGANISHNING USULLARI.

Ibotova Nargiza Raxmatullo qizi

Navoiy innovatsiyalar universiteti o'qituvchisi

ibotovanargiza@01gmail.com

Nurmamatova Mohirabonu Lochinbek qizi

Navoiy innovatsiyalar universiteti talabasi

nurmamatovamohira288@gmail.com

Annotatsiya.

Ushbu ilmiy maqola zamonaviy tibbiyot va genetika sohasida irsiy kasalliklarni o'rganishning ahamiyati va ularning inson salomatligi, shuningdek, jamiyat rivojiga ta'siri masalalarini chuqur tahlil qiladi. Maqolada irsiy kasalliklarni aniqlash, ularning kelib chiqish mexanizmlarini o'rganish va davolashda zamonaviy metodlarning roli yoritilgan. Irsiy kasalliklarning kelib chiqishini o'rganish zamonaviy tibbiyot va genetikaning asosiy yo'nalishlaridan biridir. Ushbu mavzu doirasida genetik diagnostika, gen terapiyasi, oldini olish va davolash usullari sezilarli darajada rivojlanmoqda.

Kalit so'zlar: Irsiy kasalliklar, genetika, genetik mutatsiya, DNK tahlili, molekulyar genetika, sitogenetik tekshirish, biokimyoviy testlar, sekvenirlash, NGS, prenatal diagnostika.

Abstract

This scientific article provides an in-depth analysis of the importance of studying hereditary diseases in modern medicine and genetics and their impact on human health, as well as on the development of society. The article highlights the role of modern methods in identifying hereditary diseases, studying the mechanisms of their origin and treating them. The study of the origin of hereditary diseases is one of the main directions of modern medicine and genetics. Within the framework of



this topic, genetic diagnostics, gene therapy, methods of prevention and treatment are developing significantly.

Keywords: Hereditary diseases, genetics, genetic mutation, DNA analysis, molecular genetics, cytogenetic testing, biochemical tests, sequencing, NGS, prenatal diagnosis.

Аннотация

Данная научная статья представляет собой углубленный анализ важности изучения наследственных заболеваний в современной медицине и генетике, а также их влияния на здоровье человека и развитие общества. В статье освещается роль современных методов выявления наследственных заболеваний, изучения механизмов их возникновения и лечения. Изучение происхождения наследственных заболеваний является одним из главных направлений современной медицины и генетики. В рамках этой темы значительно развиваются генетическая диагностика, генная терапия, методы профилактики и лечения.

Ключевые слова: наследственные заболевания, генетика, генетическая мутация, анализ ДНК, молекулярная генетика, цитогенетическое тестирование, биохимические тесты, секвенирование, NGS, пренатальная диагностика.

Kirish

Genetik kasalliklar mutatsiya (genning zararli o'zgarishi, shuningdek, patogen variant deb ham ataladi) sizning genlaringizga ta'sir qilganda yoki sizda noto'g'ri miqdorda genetik material mavjud bo'lganda yuzaga keladi. Genlar DNKdan (dezoksiribonuklein kislota) iborat bo'lib, ularda hujayra faoliyati bo'yicha ko'rsatmalar va har bir kishini o'ziga xos xususiyatlar mavjud. Siz genlaringizning yarmini har bir biologik ota-onadan olasiz va gen mutatsiyasini ota-onadan yoki ikkalasidan ham meros qilib olishingiz mumkin. Ba'zan genlar DNKdagi muammolar (mutatsiyalar) tufayli o'zgaradi. Bu genetik kasallikka chalinish xavfini



oshirishi mumkin. Ba'zilar tug'ilishda alomatlariga olib keladi, boshqalari esa vaqt o'tishi bilan rivojlanadi.

2025-yilda genetika fan sifatida 125 yoshga to'ldi. Ushbu voqea tabiiy va gumanitar fanlar sohasida yangi bilimlarning paydo bo'lishi va ilg'or texnologiyalarning kashf etilishi bilan ajralib turdi. Ko'plab sog'liqni saqlash muammolari, jumladan, irsiy kasalliklar (monogen, xromosoma, multifaktorial, epigenetik va tandem takroriy kengayishlar) bilan bog'liq muammolar, shuningdek, tug'ma nuqsonlar, ekologik va ijtimoiy kasalliklar, aniqroq ilmiy tushunchaga ega bo'lish uchun genetikaga qarzдор. Bu zamonaviy tibbiyot fanlari va amaliyotida yangi diagnostika, terapevtik va profilaktika texnologiyalari va yondashuvlarini ishlab chiqish imkonini beradi [1]. Kam uchraydigan kasalliklarning taxminan 80% genetik kelib chiqishga ega bo'lib, ularning aksariyati bitta gendagi nuqsonlardan kelib chiqadi. Genetika - bu hayot asoslari, uning rivojlanish qonunlari, irsiyat va o'zgaruvchanlik, barcha tirik mavjudotlarning asosini tashkil etuvchi axborot kodlari haqidagi fan [2]. Rasmiy ravishda zamonaviy genetikaning tug'ilgan yili 1900 yil, Mendel qonunlarining qayta kashf etilgan yili deb hisoblanadi. Genetika asoslari bundan ancha oldin qo'yilgan bo'lsa-da, genetika rasmiy maqomga faqat G. de Vries, K. Correns va E. Cermak tomonidan irsiyatning asosiy qonunlarini bayon etgan mustaqil nashrlardan so'ng ega bo'ldi. Irsiy biokimyoviy kasalliklar, shuningdek, metabolizmning tug'ma xatolari deb ham ataladi, individual ravishda kam uchraydi. Biroq, 500 dan ortiq bunday genetik kasalliklar aniqlanganligi sababli, ularning umumiy chastotasi 1000 tadan 1 tagacha yetishi mumkin.. Biokimyoviy laboratoriya tekshiruvlari genetik variantlarni funktsional ravishda aniqlashtirish uchun keng qamrovli genetik testlarning ushbu sharoitida foydaliligi oshganligini ko'rsatadi.

Irsiy kasalliklarni aniqlash qon, so'lak yoki to'qimadan olingan DNKni molekulyar test (PCR, DNK mutatsiyalari uchun sekvensiya), sitogenetik test (FISH, xromosoma o'zgarishlari uchun karyotiplash) va (oqsil funktsiyasini



o'ldash) kabi usullar yordamida tahlil qilishni o'z ichiga oladi, ko'pincha keyingi avlod sekvensiyasi (NGS) kabi ilg'or vositalardan keng qamrovli tahlil va tashuvchilarni aniqlash uchun skriningdan foydalanadi, homiladorlik paytida amniosentez kabi prenatal variantlar mavjud.

Genetik test natijalari gen mutatsiyasi uchun ijobiy yoki salbiy bo'lishidan qat'i nazar, potentsial foyda keltiradi. Test natijalari noaniqlikdan xalos bo'lish hissini beradi va odamlarga sog'liqni saqlashni boshqarish bo'yicha xabardor qarorlar qabul qilishga yordam beradi. Masalan, salbiy natija ba'zi hollarda keraksiz tekshiruvlar va skrining testlariga ehtiyojni bartaraf etishi mumkin. Ijobiy natija odamni mavjud profilaktika, monitoring va davolash usullariga yo'naltirishi mumkin. Ba'zi test natijalari odamlarga farzand ko'rish to'g'risida qaror qabul qilishga ham yordam berishi mumkin. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarni skrining qilish genetik kasalliklarni hayotning dastlabki bosqichlarida aniqlashi mumkin, shuning uchun davolashni iloji boricha erta boshlash mumkin[4].

Sitogenetik tekshirish. Sitogenetika xromosomalar va ularning anomaliyalarini tekshirishni o'z ichiga oladi. Bo'linuvchi inson hujayrasining xromosomalarini oq qon hujayralarida, xususan, qondan osongina to'planadigan T limfotsitlarida aniq tahlil qilish mumkin. Suyak iligi, amniotik suyuqlik va boshqa to'qima biopsiyalari kabi boshqa to'qimalardan olingan hujayralar ham sitogenetik tahlil uchun kultivatsiya qilinishi mumkin. Bir necha kunlik hujayra kultivatsiyasidan so'ng, xromosomalar fiksatsiya qilinadi, mikroskop slaydlariga yoyiladi va keyin bo'yaladi. Muntazam tahlil uchun bo'yash usullari har bir xromosomani alohida aniqlash imkonini beradi. Bo'yash orqali aniqlangan har bir xromosomaning o'ziga xos polosalari xromosoma tuzilishini tahlil qilish imkonini beradi [3].

Biokimyoviy testlar DNKni to'g'ridan-to'g'ri tahlil qilmaydi, balki ular genlardan ishlab chiqariladigan oqsillar yoki fermentlarning miqdori yoki faollik darajasini o'rganadi. Ushbu moddalardagi anomaliyalar genetik kasallikning asosini



tashkil etuvchi DNKda o'zgarishlar mavjudligini ko'rsatishi mumkin. (Masalan, biotinidaza fermenti faolligining past darajasi BTD gen variantlari tufayli yuzaga keladigan biotinidaza yetishmovchiligidan dalolat beradi)[4].

Секвенирование bu biologik molekulalarning (asosan DNK, RNK yoki oqsillar) tarkibini tashkil etuvchi elementlarning (nukleotidlar yoki aminokislotalar) aniq ketma-ketligini aniqlash jarayonidir. Bu texnologiya biologiyada inqilobiy o'zgarishlar qilgan, chunki u genetik informatsiyani to'liq o'rganish va tahlil qilish imkonini bergan. Секвенирование yordamida olimlar organizmlarning genetik kodini yechadi, ya'ni A, T, G, C harflar bilan ifodalanuvchi DNK "matnini" o'qiydi. Секвенирование birinchi marta 1977-yilda Fred Sanger tomonidan ishlab chiqilgan usul bilan keng qo'llanila boshladi. Bu usulda DNK zanjiriga maxsus modifikatsiyalangan nukleotidlar qo'shib, ularni elektroforez yordamida farqlash orqali ketma-ketlik aniqlanadi. Bu texnika "Sanger секвенирование" deb ataladi va hali ham ba'zi holatlarda ishlatiladi, lekin u sekin va qimmat bo'lgani sababli katta hajmdagi tahlillar uchun samarali emas [5]. NGS (Next Generation Sequencing) — bu eng zamonaviy va aniq genetik tahlil usuli bo'lib, embrionlarning xromosoma anomaliyalarini (aneuploidiyalarni) bachadon bo'shlig'iga ko'chirilishidan oldin aniqlash imkonini beradi. NGS yordamida embrionning barcha 24 ta xromosomasi tekshiriladi va faqat sog'lom, genetik jihatdan normallari tanlab olinadi. Bu esa muvaffaqiyatli implantatsiya ehtimolini sezilarli darajada oshiradi va tushish xavfini kamaytiradi.

Irsi kasalliklarni oldini olish uchun quyidagi choralarga rioya qilish muhim: Genetik maslahat – homiladorlikdan oldin yoki homiladorlik davrida genetik mutaxassis bilan maslahatlashish.

Prenatal diagnostika – homiladorlik paytida ultratovush, amniyosentez yoki DNK tahlillari orqali kasalliklarni aniqlash.

Sog'lom turmush tarzi – irsiy kasalliklarga moyilligi bor insonlar uchun to'g'ri ovqatlanish, sport bilan shug'ullanish va zararli odatlardan voz kechish muhim. Irsi



kasalliklar genetik o'zgarishlar natijasida kelib chiqadigan kasalliklar bo'lib, ularning oldini olish va davolash zamonaviy tibbiyotning muhim yo'nalishlaridan biridir. Genetik tadqiqotlar va texnologiyalar rivojlanishi tufayli bu kasalliklarning oldini olish va davolash usullari takomillashib bormoqda[6].

Xulosa qilib aytadigan bo'lsak, hozirgi davrda tibbiyotimiz oldida turgan asosiy vazifalardan biri yaqin qarindoshlar orasidagi nikohlardan kelib chiqadigan zararli oqibatlar, asoratlar hisoblanadi. Bunday zararli oqibatlar ta'sirida qanchadan qancha oilalarning farzandlarini nogiron tarzida tug'ulayotganini ko'rishimiz mumkin. Bunday turdagi kasalliklarning oldini olish uchun tibbiyot- genetik konsultatsiyalari, reproduktiv markaz, skrining markazlari faoliyat ko'rsatib kelmoqda. Zamonaviy tibbiyotda irsiy kasalliklarni o'rganish inson salomatligini saqlash va mustahkamlashda muhim ahamiyatga ega. Genetika fanining rivoji orqali irsiy kasalliklarni aniqlash, davolash va oldini olish imkoniyatlari tobora kengayib bormoqda.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Tkachuk E.A., Seminsky I.Zh. THE ROLE OF GENETICS IN MODERN MEDICINE. *Baikalskaya Meditsinskaya Zhurnal*. 2022;1(1):81-88. (In Russ.) <https://doi.org/10.57256/2949-0715-2022-1-81-88>
2. Clinical genetics: textbook. Ed. Bochkova N.P., Puzyreva V.P., Smirnikhina S.A. Moscow: GEOTAR-Media; 2022:592 (In Russian)
3. Understanding Genetics: A District of Columbia Guide for Patients and Health Professionals.
4. National Library of Medicine 8600 Rockville Pike, Bethesda, MD 20894 U.S. Department of Health and Human Services National Institutes of Health Last updated July 28, 2021
5. GENLARNING SEKVENSLASH. SEKVENSLASHNING SENGGER USULI To'rayeva Izzatoy Tursunpo'lat qizi, Xudoyberdiyeva Madina Chori qizi <https://doi.org/10.5281/zenodo.15592930>
6. ILM-FAN VA INNOVATSIYA ILMIY-AMALIY KONFERENSIYASI IRSIY KASALLIKLAR VA ULARNING TURLARI Genjayeva Sayyora Farmonovna <https://doi.org/10.5281/zenodo.14930803>