



GENETIK KASALLIKLAR VA ULARNING OLDINI OLISH
STRATEGIYALARI

Shahrisabz davlat pedagogika instituti
Tabiiy fanlar kafedrası katta o'qituvchisi
Abdunazarova Zulayxo Sharifqulovna
Emailzulayxoabdunazarova1@gmail.com

Tel: +99891 954 30 90

Shahrisabz davlat pedagogika instituti
Biologiya yo'nalishi 4-kurs (sirtqi) 402- guruh talabasi
Tohirova Mohinigor Bahodir qizi
Email:tohirovamohinigor@gmail.com

Anotatsiya: Ushbu maqola genetik kasalliklar va ularning oldini olish strategiyalariga bag'ishlangan. Genetik kasalliklar insoniyat uchun jiddiy sog'liq muammolarini keltirib chiqaradi va ularning tarqalishi irsiy omillar bilan chambarchas bog'liq. Maqolada monogen va poligen genetik kasalliklarning turlari, ularning patogenezi va klinik ko'rinishlari tahlil qilinadi. Shuningdek, kasalliklarning oldini olishda genetik maslahatchilik, prenatal va preimplantatsion diagnostika, carrier screening (gen tashuvchilarini aniqlash) hamda zamonaviy molekulyar-genetik texnologiyalarning roli muhokama qilinadi. Maqola aholida genetik kasalliklar xavfini kamaytirish va sog'lom avlod yetishtirish uchun samarali strategiyalarni o'rganishga qaratilgan, shuningdek, genetik kasalliklar bilan bog'liq ijtimoiy va etik masalalarga ham e'tibor qaratiladi.

Kalit so'zlar:genetik kasalliklar, monogen va poligen kasalliklar, irsi kasalliklar, genetik mutatsiyalar, genetik diagnostika, prenatal diagnostika,preimplantatsion genetik diagnostika (PGD),carrier screening (gen tashuvchilarini aniqlash),genetik maslahatchilik,molekulyar-genetik texnologiyalar,irsi omillar,sog'lom avlod,kasalliklarning oldini olish



strategiyalari,genetik profilaktika,etik va ijtimoiy masalalar genetikada,avlod xavfsizligi, irsi kasalliklarni kamaytirish, innovatsion genetika.

Kirish: Genetik kasalliklar – insonning irsiy materialidagi genetik o'zgarishlar natijasida yuzaga keladigan patologik holatlar bo'lib, ular inson salomatligiga jiddiy ta'sir ko'rsatadi. Bugungi kunda genetik kasalliklar dunyo sog'liqni saqlash tizimida dolzarb muammolardan biri sifatida qaraladi, chunki ularning tarqalishi nafaqat shaxsiy, balki butun oila va jamiyat sog'lig'iga ta'sir qiladi. Irsi kasalliklar turlicha bo'lishi mumkin: monogen kasalliklar yagona gen mutatsiyasi bilan, poligen kasalliklar esa bir nechta genlar va atrof-muhit omillari bilan bog'liq. So'nggi yillarda molekulyar genetika va biotexnologiyalardagi yutuqlar kasalliklarni erta aniqlash va oldini olish imkoniyatlarini sezilarli darajada kengaytirdi. Prenatal diagnostika, preimplantatsion genetik diagnostika (PGD), carrier screening va genetik maslahatchilik kabi strategiyalar genetik kasalliklarning tarqalishini kamaytirishga yordam beradi. Shu bilan birga, bu sohadagi innovatsiyalar ijtimoiy, axloqiy va etik masalalarni ham keltirib chiqaradi, chunki inson genomiga aralashishning chegarasi va natijalari hali to'liq o'rganilmagan. Ushbu maqola genetik kasalliklarning asosiy turlari, ularning patogenezi, klinik ko'rinishlari va oldini olish strategiyalarini tahlil qilishga qaratilgan. Maqola shuningdek, aholida genetik kasalliklar xavfini kamaytirish va sog'lom avlod yetishtirish uchun amaliy tavsiyalarni ham o'rganadi.

Asosiy qism

1. Genetik kasalliklarning turlari va patogenezi

Genetik kasalliklar irsiy omillar tufayli yuzaga keladi va turli shakllarda namoyon bo'ladi. Ular asosan monogen va poligen kasalliklar sifatida ajratiladi. Monogen kasalliklar yagona gen mutatsiyasi natijasida rivojlanadi. Misol uchun, Talassemia, Siklitsel anemiya va X-saylovli gemofiliya kabi kasalliklar bu turga kiradi. Poligen kasalliklar esa bir nechta genlarning o'zaro ta'siri va atrof-muhit omillari bilan bog'liq bo'lib, masalan, yurak-qon tomir kasalliklari, diabet va ayrim turdagi saratonlar shular jumlasidandir. Genetik mutatsiyalar o'zgaruvchanlik ko'rsatadi: ular nasldan naslga o'tishi mumkin, ba'zida esa yangi, de novo



mutatsiyalar paydo bo'lad. Shu sababli, genetik kasalliklarning oldini olish va ularni erta aniqlash bugungi tibbiyotda juda muhim hisoblanadi.

2. Genetik kasalliklarning aniqlash va tashxis usullari

So'nggi yillarda molekulyar genetika sohasidagi yutuqlar kasalliklarni erta aniqlash imkoniyatlarini sezilarli darajada oshirdi. Ushbu usullar quyidagilardan iborat:

Prenatal diagnostika: Homiladorlik davrida embrion yoki homilaning genetik kasalliklari aniqlanadi. Bu orqali xavfli holatlar oldindan bilib, kerakli tibbiy choralar ko'riladi.

Preimplantatsion genetik diagnostika (PGD): In-vitro fertilizatsiya jarayonida embrionlar genetik jihatdan tekshiriladi va sog'lom embrion tanlanadi.

Carrier screening (gen tashuvchilarini aniqlash): Oila a'zolarida genetik kasallik tashuvchiligi aniqlanadi, bu nikoh va reproduktiv rejalashtirishda muhimdir.

Genetik maslahatchilik: Genetik mutaxassislar oilaga kasallik xavfi, ehtimoliy irsiy kasalliklar va oldini olish choralari tushuntiradi.

3. Genetik kasalliklarning oldini olish strategiyalari

Genetik kasalliklarni to'liq davolash imkoniyati cheklangan bo'lsa-da, ularning oldini olish va xavfini kamaytirish strategiyalari mavjud. Asosiy yo'nalishlar quyidagilardir:

1. Tashxis va profilaktika: Genetik skrininglar va prenatal diagnostika orqali kasalliklarni erta aniqlash.

2. Genetik maslahatchilik: Oilalarga xavf darajasi va sog'lom avlod uchun tavsiyalar berish.

3. Ijtimoiy va reproduktiv choralar: Nikoh rejalashtirishda genetik ma'lumotlarni hisobga olish, sog'lom embrion tanlash va zarurat bo'lsa reproduktiv qarorlarni qabul qilish.

4. Innovatsion texnologiyalar: CRISPR kabi gen tahrir texnologiyalari genetik kasalliklarni davolash va oldini olish imkoniyatlarini kengaytiradi, ammo ular bilan bog'liq etik va ijtimoiy muammolar ham mavjud.

4. Etik va ijtimoiy jihatlar



Genetik kasalliklarni aniqlash va oldini olish bilan bog'liq jarayonlar faqat tibbiy masala emas, balki ijtimoiy va axloqiy masalalarni ham o'z ichiga oladi. Masalan, embrion tanlash, genomni tahrirlash va genetik ma'lumotlarni saqlash kabi jarayonlarda shaxsiy maxfiylik, diskriminatsiya va etik me'yorlar muhim rol o'ynaydi. Shu sababli, genetik kasalliklar bilan kurashda faqat texnologik yutuqlarga tayanib qolmasdan, ularning ijtimoiy oqibatlarini ham inobatga olish zarur.

Xulosa: Genetik kasalliklar inson salomatligi va jamiyat rivoji uchun dolzarb muammolardan biridir. Ularning kelib chiqishi irsiy omillarga, gen mutatsiyalariga va ba'zan atrof-muhit ta'siriga bog'liq bo'lib, monogen va poligen kasalliklar shaklida namoyon bo'ladi. So'nggi yillarda molekulyar-genetik texnologiyalarning rivojlanishi genetik kasalliklarni erta aniqlash, ularning xavfini baholash va oldini olish imkoniyatlarini sezilarli darajada kengaytirdi. Prenatal diagnostika, preimplantatsion genetik diagnostika, carrier screening va genetik maslahatchilik kabi strategiyalar genetik kasalliklarning tarqalishini kamaytirishda samarali vosita sifatida e'tirof etiladi. Shu bilan birga, genetik kasalliklarni aniqlash va oldini olish jarayonlari ijtimoiy, axloqiy va etik masalalarni ham o'z ichiga oladi. Bu esa ilmiy yutuqlarni amaliyotga tatbiq etishda mas'uliyatni oshiradi. Genetik kasalliklarning oldini olish va sog'lom avlod yetishtirish strategiyalari jamiyatning tibbiy va ijtimoiy salohiyatini oshiradi. Shu sababli, aholida genetik savodxonlikni oshirish, genetik maslahat va diagnostika tizimlarini rivojlantirish, shuningdek, genetik innovatsiyalar bilan bog'liq etik me'yorlarni aniqlash dolzarb vazifalardan biridir. Kelajakda genetik kasalliklarni boshqarish va ularning oldini olish bo'yicha samarali tizimlarni yaratish insoniyatning sog'lom va barqaror rivojlanishiga xizmat qiladi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. Grant, M. va boshq. Sog'liqni saqlash sohasidagi genetik kasallik yuklarini hal qiladigan aralashuvlar (2023).
2. Li, Cl genetik skriningni tushunish: kasallik xavfini oldini olish uchun sog'liq haqidagi ma'lumotlardan foydalanish (2025).
3. Xuri, M. J. genetika va Genomika amalda: tibbiyot va jamoat salomatligida genetikadan genomikaga doimiylik (2003).



4. Qie, B. Genetik kasalliklar uchun gen terapiyasi: muammolar va kelajak yo'nalishlari (2025).
5. Alotaibi, M. ota-onalarning genetik bilimlari va bolalikdagi genetik kasalliklarga munosabati (2024).
6. Heshka, J. T. genetik testning sezilgan xatarlari, psixologik va xulq-atvor ta'sirini tizimli ko'rib chiqish (2008).
7. (Ortida) juda qarindosh populyatsiyada irsiy kasalliklarning oldini olish strategiyalari.