

ODAM GENOMINING TIBBIYOTDAGI AMALIY AHAMIYATI

Alfraganus Universiteti Tibbiyot fakulteti

davolash ishi yo'nalishi 4 - kurs talabasi

Karimjonova Mashhura

Annotatsiya; Ushbu maqolada odam genomining tuzilishi, uni o'rganish jarayonida erishilgan yutuqlar hamda genomik ma'lumotlarning tibbiyotdagi amaliy ahamiyati yoritilgan. Genom tahlili yordamida irsiy kasalliklarni aniqlash, dori vositalarining individual ta'sirini baholash, shuningdek, shaxsiy tibbiyot (personalizatsiyalashgan tibbiyot) konsepsiyasining rivojlanishi ko'rib chiqiladi. Zamonaviy genom tahriri texnologiyalari, xususan CRISPR/Cas9 tizimi, gen terapiyasi va profilaktik diagnostika yo'nalishlaridagi innovatsion yondashuvlar tahlil qilinadi.

Kalit so'zlar: genom, DNK, gen terapiyasi, CRISPR, personalizatsiyalashgan tibbiyot, mutatsiya, genetik kasalliklar.

Odam genomining o'rganilishi zamonaviy biologiya va tibbiyotda yangi davrni boshlab berdi. Inson DNKsi 3 milliarddan ortiq nukleotid juftliklaridan iborat bo'lib, taxminan 20–25 mingta genni o'z ichiga oladi. Odam genomi loyihasi (Human Genome Project) yakunlanishi bilan tibbiyotda individual yondashuv, genetik diagnostika, irsiy kasalliklarning erta aniqlanishi va ularni gen darajasida davolash imkoniyati paydo bo'ldi. Genomik ma'lumotlar tibbiyotda diagnostika, davolash va profilaktika yo'nalishlarini tubdan o'zgartirdi. Bugungi kunda genetik tahlil yordamida insonning turli kasalliklarga moyilligi, dori vositalariga sezuvchanligi va metabolik xususiyatlari aniqlanmoqda. Odam genomining asosiy qismi yadroviy DNKdan tashkil topgan bo'lib, u 23 juft xromosomada joylashgan. Har bir gen ma'lum bir oqsil yoki RNK molekulasini sintez qilish uchun axborot saqlaydi. 1990–2003-yillar oralig'ida o'tkazilgan Odam genomi loyihasi butun genom ketma-ketligini aniqladi va bu inson biologiyasi haqidagi bilimlarni kengaytirdi. Keyingi bosqichda 1000 Genom loyihasi, HapMap, ENCODE kabi dasturlar genetik xilma-xillik, epigenetik modifikatsiyalar va gen ifodalanishining nazorati haqida muhim ma'lumotlar berdi.

Genom tahlili yordamida shaxsning genetik profili yaratiladi. Bu profil asosida: irsiy kasalliklar (masalan, mukovissidoz, gemofiliya, fenilketonuriya) erta bosqichda aniqlanadi; onkologik kasalliklarda o'sma hujayralarining genetik o'zgarishlari aniqlanadi; farmakogenetika asosida bemorga mos dori dozalari tanlanadi. Genetik diagnostika klinik tibbiyotda presimptomatik, prenatal va neonatal skrining usullarini rivojlantirdi. Bu usullar kasallikni simptomlar paydo bo'lishidan oldin aniqlash imkonini beradi. Personalizatsiyalashgan tibbiyot konsepsiyasi; Personalizatsiyalashgan tibbiyot — bu har bir bemorga uning genetik, epigenetik, metabolik va ekologik xususiyatlariga asoslangan holda davolash usulini tanlashdir. Masalan, yurak-qon tomir kasalliklari, qandli diabet yoki saraton kasalliklarida bemorning genetik profili asosida dori vositalari individual tanlanadi. Shu yo'l bilan dori samaradorligi oshadi, nojo'ya ta'sirlar kamayadi va davolashning natijaviyligi ortadi.

Gen terapiyasi va gen tahriri texnologiyalari; Gen terapiyasi — bu bemorning hujayralariga sog'lom genlarni kiritish yoki nuqsonli genlarni tuzatish orqali kasallikni davolashga qaratilgan yo'nalishdir. So'nggi yillarda CRISPR/Cas9, TALENs va ZFN kabi gen tahriri texnologiyalari keng qo'llanilmoqda. Ayniqsa, CRISPR/Cas9 texnologiyasi yordamida aniq genlarni kesish, o'chirish yoki almashtirish mumkin. Bu texnologiyalar yordamida saraton, irsiy anemiya, ko'rish buzilishlari, immun tizimi kasalliklarini davolash tajribalari muvaffaqiyatli o'tkazilmoqda. Genomik tadqiqotlarning bioetika va xavfsizlik masalalari; Genetik ma'lumotlar bilan ishlashda maxfiylik, rozilik va axloqiy masalalar muhim ahamiyatga ega. Inson genomini tahlil qilish orqali shaxsning nasl-nasab, kasalliklarga moyilligi kabi nozik ma'lumotlari aniqlanishi mumkin. Shu bois, tibbiy va huquqiy me'yorlar asosida genom ma'lumotlarining himoyasi ta'minlanishi zarur. Genetik ma'lumotlarga asoslanib sog'lom turmush tarzini shakllantirish, kasalliklarni erta aniqlash va oldini olish imkoniyati ortmoqda. Misol uchun: yurak ishemik kasalligiga moyillik aniqlansa — xolesterin nazorat qilinadi; saraton xavfi yuqori bo'lganlarda muntazam skrining o'tkaziladi; genetik metabolik buzilishlar aniqlanganda parhez individual belgilanadi.

Bu yondashuv preventiv tibbiyot (profilaktik yoʻnalish)ni rivojlantirishga xizmat qiladi.

Xulosa;

Odam genomining oʻrganilishi tibbiyotda inqilobiy burilish yasadi. Genom tahliliga asoslangan personalizatsiyalashgan yondashuv kasalliklarni erta aniqlash, individual davolash strategiyalarini tanlash va sogʻlom turmushni shakllantirish imkonini beradi. Gen terapiyasi va genom tahriri texnologiyalari esa kelajak tibbiyotining asosiy yoʻnalishlaridan biri boʻlib qoladi.

Foydalanilgan adabiyotlar;

1. Collins F.S., Venter J.C. The Human Genome Project: progress and prospects. Science, 2001.
2. National Human Genome Research Institute. A complete human genome sequence. Nature, 2022.
3. Lander E.S. Initial sequencing and analysis of the human genome. Nature, 2001.
4. Doudna J., Charpentier E. The new frontier of genome editing with CRISPR/Cas9. Science, 2014.
5. Visscher P.M. et al. 10 years of GWAS discovery: biology, function, and translation. Am J Hum Genet, 2017.