

OQSIL SINTEZI BUZILISHINING IRSIY KASALLIKLARDAGI O'RNI

Alfraganus Universiteti Tibbiyot fakulteti

davolash ishi yo'nalishi 4 - kurs talabasi

Karimjonova Mashhura

Annotatsiya; Mazkur maqolada oqsil sintezi jarayonining genetik nazorati, irsiy mutatsiyalar natijasida bu jarayonning buzilishi va buning natijasida yuzaga keladigan turli kasalliklar tahlil qilinadi. Shu jumladan, DNK, RNK va ribosomal mexanizmlardagi o'zgarishlarning oqibatlari, irsiy oqsil kasalliklari (masalan, fenilketonuriya, sirtma hujayrali anemiya, Duchenne mushak distrofiyasi) misolida ko'rib chiqiladi. Tadqiqotda molekulyar biologiya va genetik tibbiyotning zamonaviy yondashuvlari asosida oqsil sintezini normallashtirish yo'llari ham tahlil etilgan.

Kalit so'zlar: oqsil sintezi, genetik mutatsiya, irsiy kasalliklar, DNK, RNK, ribosoma, fenilketonuriya, mushak distrofiyasi, gen terapiya.

Oqsillar organizmning eng muhim biomolekularidan biri bo'lib, ular hujayra tuzilmasi, fermentativ faollik, gormonlar sintezi va immun himoyaning asosi hisoblanadi. Har bir oqsil molekulasi o'ziga xos aminokislotalar ketma-ketligiga ega bo'lib, bu ketma-ketlik genetik kod orqali belgilanadi. Shu sababli oqsil sintezi jarayonidagi har qanday xato yoki buzilish ko'plab irsiy kasalliklarning rivojlanishiga olib keladi. Oqsil sintezining genetik nazorati uch asosiy bosqichni o'z ichiga oladi: transkripsiya, translatsiya va posttranslyatsion modifikatsiya. Har bir bosqichda genetik mutatsiya, ferment yetishmovchiligi yoki RNK translatsiyasidagi buzilish oqibatida patologik oqsil hosil bo'lishi mumkin. 1. Oqsil sintezining genetik asoslari; Oqsil sintezi DNKdagi genetik informatsiyaning RNK orqali ribosomalarda aminokislotalar zanjiriga aylanishi bilan amalga oshadi. Transkripsiya jarayonida DNKdan informatsion RNK (mRNK) sintezlanadi. Translyatsiya jarayonida esa mRNK ketma-ketligi ribosomada o'qiladi va mos aminokislotalar ketma-ket joylashadi. Bu jarayonlar tRNK, rRNK, ribosomal fermentlar va energetik molekular (ATP, GTP) ishtirokida kechadi. Agar genetik kodda xatolik, ya'ni nuqta mutatsiya,

deletsiya yoki inserstiya ro‘y bersa, oqsilning aminokislotalar ketma-ketligi o‘zgaradi, natijada uning strukturasi va funksiyasi buziladi. 2. Oqsil sintezidagi irsiy buzilishlarning sabablari; Oqsil sintezi buzilishining asosiy sabablari quyidagilar: Gen mutatsiyalari: DNK nukleotidlarining o‘zgarishi natijasida kodonlar o‘zgarib, noto‘g‘ri aminokislotalar sintezlanadi. Transkripsiya xatolari: RNK polimeraza faoliyatining buzilishi oqibatida noto‘g‘ri mRNK hosil bo‘ladi. Translyatsiya xatolari: Ribosoma yoki tRNKdagi nuqsonlar oqibatida aminokislotalar noto‘g‘ri joylashadi. Ferment yetishmovchiligi: Posttranslyatsion bosqichda fermentlar etishmasligi oqsilning normal faol holatga o‘tishini cheklaydi. Epigenetik omillar: DNK metillanishi yoki histon modifikatsiyasi oqibatida gen ifodasi susayadi yoki o‘zgaradi. 3. Oqsil sintezi buzilishi natijasida yuzaga keladigan irsiy kasalliklar. Bu kasallikda fenilalanin gidroksilaza fermenti yetishmasligi natijasida fenilalanin aminokislotalari tirozingacha parchalanmaydi. Natijada fenilalanin va uning toksik hosilalari to‘planib, asab tizimining shikastlanishiga olib keladi. Belgilari: aqliy zaiflik, o‘shish sustligi, teri va soch pigmentatsiyasining pasayishi. Davolash: past fenilalaninli dieta, erta diagnostika va gen terapiyasi. Sirtma hujayrali anemiya (Sickle Cell Anemia) Bu kasallik β -gemoglobin genidagi nuqta mutatsiya natijasida yuzaga keladi. Bunda glutamat aminokislotalari o‘rniga valin joylashadi. Natijada eritrotsitlar sirtma (yarim oy shaklida) bo‘lib, qon aylanishi buziladi. Belgilari: og‘riqli krizlar, gipoksiya, gemolitik anemiya.

Davolash: genetik muolaja, gemoglobin stabilizatorlari, qon quyish. Bu kasallik Dystrophin genidagi deletsiya natijasida yuzaga keladi. Oqsil sintezi to‘liq amalga oshmaydi, mushak tolalari asta-sekin degeneratsiyaga uchraydi. Belgilari: mushaklar zaifligi, yurak va nafas mushaklarining ishdan chiqishi. Davolash: gen terapiyasi, fizioterapiya, kortikosteroidlar. Kistik fibroz CFTR; genidagi mutatsiya natijasida xlor ionlari transporti buziladi, natijada shilliq bezlar qalin sekretsia ishlab chiqaradi. Belgilari: o‘pka infeksiyalari, nafas olishda qiyinchilik, ovqat hazm bo‘lmasligi.

Davolash: CFTR modifikatorlari, nafas yo‘llarini tozalovchi terapiyalar. Zamonaviy genetik tibbiyotda oqsil sintezini tiklash yondashuvlari Gen terapiya:

mutatsiyalangan genni sog'lom nusxaga almashtirish orqali oqsil sintezini tiklash. mRNA terapiyasi: kerakli oqsilni bevosita hujayraga mRNA orqali kiritish. CRISPR-Cas9 texnologiyasi: genetik xatolikni to'g'ridan-to'g'ri tahrirlash. Farmakologik chaperonlar: noto'g'ri buklangan oqsillarni to'g'ri shaklga keltiruvchi moddalar. Epigenetik terapiya: gen ifodasini faollashtirish yoki bostirish orqali oqsil sintezini me'yorga keltirish. Oqsil sintezini buzilishining klinik va molekulyar diagnostikasi; Hozirda irsiy oqsil kasalliklarini aniqlashda quyidagi usullar keng qo'llaniladi: Polimeraz zanjir reaksiyasi (PCR) – gen mutatsiyalarini aniqlash. Sekvenirlash – DNK nukleotid ketma-ketligini aniqlash. Western blot va ELISA – oqsilning mavjudligi va miqdorini baholash. Mass-spektrometriya – patologik oqsillarni aniqlashda yuqori aniqlikdagi usul.

Xulosa ;

Oqsil sintezining genetik asoslari organizmda normal hayotiy jarayonlarning poydevorini tashkil etadi. Ushbu jarayonning istalgan bosqichidagi buzilish ko'plab irsiy kasalliklarning rivojlanishiga sabab bo'ladi. Zamonaviy gen muhandisligi, mRNA terapiyasi va CRISPR texnologiyalari yordamida ushbu buzilishlarni to'g'rilash imkoniyati kengayib bormoqda. Kelajakda genetik tibbiyot orqali oqsil sintezi bilan bog'liq kasalliklarni to'liq davolash istiqbollari yanada oshadi.

Foydalanilgan adabiyotlar;

1. Alberts B. et al. *Molecular Biology of the Cell*. 7th Edition, Garland Science, 2022.
2. Lodish H., Berk A., Zipursky S. *Molecular Cell Biology*. W.H. Freeman, 2021.
3. Watson J.D., Baker T.A., et al. *Molecular Biology of the Gene*. Pearson, 2018.
4. O'zbekiston Respublikasi Sog'liqni saqlash vazirligi. *Genetika va irsiy kasalliklar bo'yicha o'quv qo'llanma*, Toshkent, 2023.