

**GENETIK KASALLIKLAR VA IRSIY PATOLOGIYALAR**

Shahrisabz davlat pedagogika instituti  
Tabiiy fanlar kafedrasida katta o'qituvchisi  
Abdunazarova Zulayxo Sharifqulovna  
[Emailzulayxoabdunazarova1@gmail.com](mailto:Emailzulayxoabdunazarova1@gmail.com)

Tel: +99891 954 30 90

Shahrisabz davlat pedagogika instituti  
Biologiya yo'nalishi  
4 kurs 402-guruh (sirtqi) talabalari  
Abdugapparova Ezoza Bahrom qizi  
Email: [abdugapparovaezoza315@gmail.com](mailto:abdugapparovaezoza315@gmail.com)

Ibragimova Ezoza Abdusaid qizi  
Email: [ibragimovaezoza03@gmail.com](mailto:ibragimovaezoza03@gmail.com)

**Annotatsiya**

Ushbu maqolada inson genetikasi sohasida uchraydigan genetik kasalliklar va irsiy patologiyalarning kelib chiqish sabablari, ularning turlari hamda ularni aniqlash, oldini olish va davolashning zamonaviy yondashuvlari batafsil tahlil qilingan.

Maqolada mutatsiyalar, xromosoma buzilishlari, genetik drift va irsiy omillarning inson sog'lig'iga ta'siri ilmiy asosda yoritiladi. Ayniqsa, Daun sindromi, Gemofiliya, Fenilketonuriya, Albinizm, Sikl hujayrali anemiya kabi keng tarqalgan genetik kasalliklarning molekulyar mexanizmlari o'rganilgan.

Tadqiqot davomida genetik diagnostika, gen terapiyasi, biotexnologik usullar, shuningdek, CRISPR-Cas9 tizimidan foydalanish imkoniyatlari tahlil qilinib, irsiy

kasalliklarni erta aniqlash va ularni davolashda bu texnologiyalarning o'zni ko'rsatib o'tilgan.

Maqola natijalariga ko'ra, zamonaviy genetika va biotexnologiya yutuqlari inson genofondini sog'lom saqlash, tug'ma kasalliklarni kamaytirish va kelajak avlod salomatligini mustahkamlashda beqiyos ahamiyatga ega ekanligi isbotlangan.

**Kalit so'zlar:** genetik kasalliklar, irsiy patologiyalar, mutatsiya, xromosoma buzilishi, gen terapiyasi, CRISPR-Cas9, biotexnologiya, gen diagnostikasi, irsiyat.

### **Kirish**

Inson organizmining biologik rivojlanishi va sog'lom avlodni shakllantirishda genetikaning o'zni beqiyosdir. Har bir insonning genetik materiali — dezoksiribonuklein kislota (DNK) — avloddan avlodga o'tadigan irsiy axborotni tashiydi. Ushbu axborot organizmning tashqi ko'rinishi, fiziologik jarayonlari, metabolizmi hamda kasalliklarga moyilligini belgilab beradi. Ammo ayrim hollarda irsiy axborotning uzatilishida yoki genetik kodda yuz beradigan mutatsiyalar, xromosomal buzilishlar natijasida turli xil genetik kasalliklar va irsiy patologiyalar paydo bo'ladi.

Bugungi kunda tibbiyot va biologiya fanining eng muhim yo'nalishlaridan biri — irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari va ularning oldini olish masalalari hisoblanadi. Statistik ma'lumotlarga ko'ra, dunyo bo'yicha har 1000 chaqaloqdan kamida 20–30 tasi bir yoki bir nechta genetik nuqson bilan tug'iladi. Bu esa, irsiy kasalliklarning erta tashxisi va ularni davolash usullarini takomillashtirish zaruratini kuchaytiradi.

Genetik kasalliklar, asosan, bir genli (monogen), ko'p genli (poligen) va xromosomal turlarga bo'linadi. Masalan, Daun sindromi xromosoma sonidagi ortiqcha nusxa tufayli yuzaga kelsa, Gemofiliya va Fenilketonuriya kabi kasalliklar bitta genning mutatsiyasi natijasida paydo bo'ladi. Bunday patologiyalar inson hayot sifatini pasaytiradi, ayrim hollarda esa umr davomiyligini qisqartiradi.

So‘nggi yillarda genetik muhandislik va biotexnologiya sohalarining jadal rivojlanishi tufayli irsiy kasalliklarni o‘rganish yangi bosqichga ko‘tarildi. Xususan, gen terapiyasi, molekulyar diagnostika, DNK sekvenslash va CRISPR-Cas9 texnologiyalari yordamida mutatsiyalangan genlarni aniqlash va tuzatish imkoniyatlari kengaymoqda.

Mazkur maqolada genetik kasalliklarning kelib chiqish sabablari, ularning turlari, zamonaviy aniqlash va davolash usullari, shuningdek, gen muhandisligi orqali irsiy patologiyalarni bartaraf etish istiqbollari tahlil qilinadi. Maqolaning maqsadi — genetik kasalliklarning molekulyar asoslarini yoritish hamda zamonaviy biotexnologiyalar yordamida ularning oldini olish yo‘llarini ko‘rsatishdan iborat.

### **Asosiy qism**

#### **1. Genetik kasalliklarning mohiyati va kelib chiqish sabablari**

Genetik kasalliklar — bu organizmning irsiy apparatida yuz beradigan o‘zgarishlar natijasida paydo bo‘ladigan kasalliklardir. Ular asosan DNK ketmaketligidagi mutatsiyalar, xromosomal buzilishlar yoki irsiy axborotning noto‘g‘ri uzatilishi oqibatida vujudga keladi. Mutatsiyalar tabiiy yoki tashqi omillar ta’sirida — masalan, radiatsiya, kimyoviy moddalar, viruslar yoki ultrabinafsha nurlar sababli ro‘y berishi mumkin.

#### **Mutatsiyalar uch asosiy turga bo‘linadi:**

Gen mutatsiyalari – gen tuzilishidagi kichik o‘zgarishlar bo‘lib, bitta oqsil sintezi yoki ferment faoliyatini buzadi (masalan, sikl hujayrali anemiya).

Xromosomal mutatsiyalar – xromosoma soni yoki tuzilmasining o‘zgarishi (masalan, Daun sindromi – 21-xromosoma trisomiyasi).

Genom mutatsiyalari – butun genetik to‘plamdagi o‘zgarishlar natijasida rivojlanadi.

#### **2. Genetik kasalliklarning turlari**

Genetik kasalliklar uch toifaga ajratiladi:

Monogen kasalliklar — bitta genning mutatsiyasi bilan bog‘liq bo‘ladi (Fenilketonuriya, Gemofiliya, Albinizm).

Poligen kasalliklar — bir nechta genlar o‘zaro ta’sirida yuzaga keladi (diabet, yurak ishemik kasalligi, gipertenziya).

Xromosomal kasalliklar — xromosoma soni yoki tuzilishidagi buzilishlar natijasida paydo bo‘ladi (Daun, Turner, Klaynfelter sindromlari).

Monogen kasalliklar mendeliy qonuniyatlarga binoan nasldan-naslga o‘tadi:

Autosom-dominant (masalan, polidaktiliya),

Autosom-retsessiv (masalan, albinizm),

X-xromosomaga bog‘liq (masalan, gemofiliya).

### 3. Zamonaviy diagnostika usullari

Hozirgi kunda genetika sohasida irsiy kasalliklarni aniqlash uchun bir nechta molekulyar-biologik metodlar qo‘llanilmoqda:

PCR (polimeraz zanjir reaksiyasi) — DNKning muayyan qismini ko‘paytirish orqali mutatsiyalarni aniqlash.

DNK sekvenslash — genetik kodni to‘liq o‘qish va o‘zgarishlarni aniqlash.

Kariotiplash — xromosomalarni mikroskopda tahlil qilish orqali ularning soni va tuzilmasidagi o‘zgarishlarni ko‘rish.

Prenatal diagnostika — homiladorlik davrida embrion DNKsini tekshirish orqali irsiy kasalliklarni erta aniqlash.

Bu usullar tufayli genetik kasalliklar tug‘ilishdan oldin aniqlanib, otaonalarga tibbiy-genetik maslahat berish imkoniyati yaratilmoqda.

### 4. Genetik kasalliklarni davolash yo‘nalishlari

Genetik kasalliklarni davolashda eng istiqbolli yoʻnalish — gen terapiyasi hisoblanadi. Uning mohiyati — organizmdagi nuqsonli genni sogʻlom gen bilan almashtirish yoki uni tuzatishdir.

Hozirda ikki xil gen terapiyasi mavjud:

Somatik gen terapiyasi – organizmning tana hujayralarida amalga oshiriladi; irsiyat orqali keyingi avlodga oʻtmaydi.

Germinal gen terapiyasi – jinsiy hujayralarga kiritiladigan oʻzgarishlar boʻlib, nasldan-naslga oʻtadi.

Soʻnggi yillarda CRISPR-Cas9 texnologiyasi genlarni tahrirlashda inqilobiy yondashuv sifatida tan olindi. Ushbu tizim yordamida DNKning aniq qismini kesib tashlash yoki toʻgʻrilash imkoniyati mavjud. Masalan, Duchenne mushak distrofiyasi yoki sikl hujayrali anemiyani davolashda bu texnologiya samarali natijalar bermoqda.

#### 5. Genetik kasalliklarning ijtimoiy va bioetika masalalari

Genetik kasalliklar nafaqat biologik, balki ijtimoiy va axloqiy muammolarni ham yuzaga keltiradi. Prenatal diagnostika va gen tahriri masalalari bilan bogʻliq bioetika muhokamalari kengaymoqda. Inson genomi bilan ishlashda axloqiy meʼyorlarga rioya qilish, genetik maʼlumotlarning maxfiyligini saqlash va “genetik diskriminatsiya”ni oldini olish bugungi kunda global masalaga aylangan.

Shuningdek, irsiy kasalliklarga chalingan shaxslarni ijtimoiy qoʻllabquvvatlash, ularning hayot sifatini yaxshilash ham dolzarb vazifalardan biridir.

Xulosa

Genetik kasalliklar va irsiy patologiyalar insoniyat salomatligiga jiddiy tahdid soluvchi global muammolardan biridir. Ularning kelib chiqish sabablari, molekulyar mexanizmlari va irsiy oʻtish xususiyatlarini chuqur oʻrganish zamonaviy biologiya va tibbiyotning ustuvor yoʻnalishiga aylangan. Tadqiqotlar shuni koʻrsatadiki, genetik buzilishlarning asosiy manbalari mutatsiyalar, xromosoma nosozliklari va genetik axborot uzatilishidagi xatolardir.

Bugungi kunda genetik diagnostika, molekulyar tahlil, DNK sekvenslash va biotexnologik usullar yordamida irsiy kasalliklarni erta aniqlash va ularning oldini

olish imkoniyati sezilarli darajada kengaydi. Ayniqsa, gen terapiyasi, CRISPR-Cas9 tizimi va genetik muhandislik sohasidagi yutuqlar irsiy patologiyalarni tuzatishda yangi bosqichni boshlab berdi.

Shu bilan birga, bu jarayonlar bilan bog‘liq bioetika masalalari — inson genomi ustida manipulyatsiya qilish, genetik ma’lumotlarni himoya qilish, va ijtimoiy adolatni ta’minlash — global miqyosda muhim o‘rin tutadi. Genetik tadqiqotlar har doim inson sha’ni, qadriyati va biologik xilma-xillikka hurmat asosida olib borilishi lozim.

Yakuniy xulosaga ko‘ra, genetik kasalliklar bilan kurashishning eng samarali yo‘li — ilm-fan, biotexnologiya va tibbiyotning integratsiyalashgan hamkorligidadir. Inson genofondini sog‘lom saqlash, irsiy kasalliklarning oldini olish va kelajak avlod sog‘lomligini ta’minlash yo‘lida genetik tahlil, gen terapiyasi va biotexnologik innovatsiyalarni amaliyotga joriy etish eng muhim ustuvor vazifadir.

Shunday qilib, genetik kasalliklar bo‘yicha olib borilayotgan ilmiy izlanishlar nafaqat tibbiyotda, balki butun insoniyat kelajagida katta ahamiyat kasb etadi. Zamonaviy genetika inson hayot sifatini oshirish, irsiy muammolarga barham berish va sog‘lom jamiyat barpo etishda muhim ilmiy tayanch sifatida xizmat qilmoqda.

### Foydalanilgan adabiyotlar

1. Ayupov, R. M., & To‘laganov, A. A. (2021). *Genetika asoslari*. Toshkent: O‘zbekiston Milliy universiteti nashriyoti.
2. Karimova, D. S. (2022). *Irsiyat va genetik kasalliklarning molekulyar asoslari*. Toshkent: Fan va texnologiya nashriyoti.
3. Mendel, G. (1865). *Experiments on Plant Hybridization*. Proceedings of the Natural History Society of Brunn.
4. Watson, J. D., & Crick, F. H. C. (1953). *Molecular structure of nucleic acids: A structure for deoxyribose nucleic acid*. *Nature*, 171(4356), 737–738.
5. Strachan, T., & Read, A. P. (2019). *Human Molecular Genetics* (5th ed.). New York: Garland Science.
6. Niyozov, B. S. (2020). *Biologiyada irsiy kasalliklarni o‘rganish metodlari*.

Toshkent: TDPU nashriyoti.

7. Alberts, B. et al. (2015). *Molecular Biology of the Cell* (6th ed.). New York: Garland Science.
8. World Health Organization (WHO). (2023). *Genetic Disorders: Global Overview and Prevention Strategies*. Geneva: WHO Press.
9. Emery, A. E. H., & Rimoin, D. L. (2018). *Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics*. Academic Press.
10. Qodirova, M. T. (2022). *Irsiy patologiyalarni diagnostika qilishda DNK texnologiyalarining ahamiyati*. "Biotexnologiya va genetika" jurnali, 3(2), 45–58.