

MUTATSION (GENOTIPIK)O'ZGARUVCHANLIK

Shahrisabz davlat pedagogika instituti

Tabiiy fanlar kafedrası katta o'qituvchisi

Abdunazarova Zulayxo Sharifqulovna

zulayxoabdunazarova1@gmail.com

Tel: +99891 954 30 90

Shahrisabz davlat pedagogika instituti

Biologiya yo'nalishi 4-kurs 401-(s) guruh

Talabalari: **Suyunqulova Yulduz Isroil qizi**

yulduzsuyunqulova@gmail.com

Husanova Ozoda Raxmatullo qizi.

xudoyberdiyevdoniyor09@gmail.com

Annotatsiya: Mutatsion o'zgaruvchanlik — bu organizmlar genetik materialida, ya'ni DNK yoki RNK tuzilmasida sodir bo'ladigan o'zgarishlar natijasida yuzaga keladigan genetik o'zgaruvchanlik shaklidir. Mutatsiyalar genlar, xromosomalar yoki ularning tuzilishiga ta'sir etib, nasldan-naslga o'tuvchi irsiy o'zgarishlarga sabab bo'ladi. Ular tabiiy yoki sun'iy omillar (radiatsiya, kimyoviy moddalar, ultrabinafsha nurlar, viruslar va boshqalar) ta'sirida vujudga kelishi mumkin.

Kalit so'zlar: genotipik o'zgaruvchanlik, Genom, Mutatsiyalar, milliy profilaktika, milliy biobank, genetik ma'lumot

Kirish

Genotipik o'zgaruvchanlik — ya'ni genlarda ro'y beradigan turli xil mutatsiyalar, bularning populyatsiyada tarqalishi, va buning fenotipga (ya'ni tashqi qancha va ichki xususiyatlarga) ta'siri — biologiya va tibbiyotda muhim mavzu bo'lib keladi. Bugungi

kunda ushbu sohada katta yangiliklar paydo bo'lmoqda, va ayniqsa, bizning mintaqamizdagi misollar — O'zbekistonda olib borilgan tadqiqotlar — bu jarayonlar qanday yangicha ko'rinishda ekanligini ko'rsatmoqda. Quyida so'nggi yangiliklar, ularning muhim jihatlari, natijalari hamda ularning ijtimoiy-tibbiy ahamiyati haqida kengroq yoritib beraman.

Yangi tadqiqotlar va asosiy natijalar

1. Milliy genom loyihasi va genetik mutatsiyalar: O'zbekistonda 1000 Genomes of Uzbekistan ("O'zbekistanning 1000 genomi") loyihasi doirasida birinchi marta mamlakat aholisi genlari keng miqyosda tahlil qilindi. Tadqiqot natijalariga ko'ra, tekshirilgan bolalarning 86 % ga yaqinida kamida bitta "zararlangan" gen aniqlandi — bu xalqaro o'rtacha ko'rsatkichining taxminan ikki baravari ekanligi ta'kidlangan. Bolalar orasida irsiy kasalliklar bo'yicha mutatsiya aniqlanishi ham yuqori — har ikkinchi bolada irsiy mutatsiya mavjudligi qayd etilgan. Tadqiqot davomida ko'plab ilgari xalqaro GenBank va boshqa ma'lumotlar bazalarida qayd etilmagan gen variantlari topildi va ushbu variantslar qo'shildi.

2. Sabablari va ijtimoiy jihatlari

Bu yuqori mutatsiya ko'rinishlari, ayniqsa, ba'zi hududlarda akrabalik nikohlar (ya'ni yaqin qarindoshlar o'rtasida nikoh) yuqori darajada ekanligi bilan bog'liq ekanligi aytilmoqda. Akrabalik nikohlar, ya'ni genetik jihatdan yaqin bo'lgan oilalardan bo'lgan juftliklar, hosil bo'luvchi avlodlarda yashirin genetik muammolar — ayniqsa homozigotik (ikki ota-ona tomondan bir xil mutatsiyaga ega) holatlar — paydo bo'lish ehtimolini oshiradi.

3. Tibbiy va ilmiy ahamiyati: Tadqiqot natijalari yordamida aniq genetik tashxis qo'yish imkoniyati yaratilgan: bolalarning taxminan **52 %**ida tibbiy mutatsiyani aniqlash orqali muayyan davolash strategiyasi belgilanishi mumkin bo'lgan. Bundan tashqari, milliy biobank va genetik xarita yaratish rejalari qo'yilgan. Bu esa kelajakda shaxsiy tibbiyot, genetik skrining, oilaviy genetik maslahat tizimini rivojlantirishga xizmat qiladi. O'zgaruvchanlik (genotipik) nima va nima uchun muhim? Genotipik

o'zgaruvchanlik deganda — odamlar yoki boshqa organizmlarda genlar darajasida (yoki ularning ifodalanishi darajasida) paydo bo'ladigan turli mutatsiyalar, allellar va polymorfizmlar tushuniladi. Bu o'zgaruvchanlik turli shakllarda — ba'zilar "zararsiz" bo'lishi mumkin, ba'zilar esa kasalliklarga moyillikni oshiruvchi bo'lishi mumkin. Ayni paytda, bu o'zgaruvchanlik har bir individu--populyatsiya darajasida farq qiladi — hududiy, etnik, oilaviy va ijtimoiy faktorlar (masalan, akrabalik nikohlar) bunga ta'sir qiladi. Ilm-tibbiy jihatdan bu muhim, chunki: Genetik skrining va tashxisni yengillashtiradi. Ya'ni "xavf ostida bo'lgan genetik mutatsiyaga ega individu"ni erta aniqlash va profilaktika qilish imkonini beradi. "Shaxsiy tibbiyot" (personalized medicine) imkoniyatlari ortadi — ya'ni har bir bemorning genetik profiliga qarab maksimal samarali davolash yo'nalishi tanlanadi. Shunday ekan, genotipik o'zgaruvchanlikni aniqlash va undan kelajakda foydalanish — sog'liqni saqlash, jamiyat salomatligi, genetik maslahat tizimi uchun muhim ahamiyatga ega. Yoshaviy va mintaqaviy jihat — O'zbekistonda ahamiyati O'zbekistonda amalga oshirilgan ushbu tadqiqotlar aynan mintaqaviy jihatdan katta ahamiyatga ega, chunki: genetik fondimiz global bilan solishtirganda yetarlicha o'rganilmagan. Masalan, yuqoridagi tadqiqotlarda "ilgari global bo'yicha qayd etilmagan" gen variantlari topilgani ta'kidlangan.

Shuningdek, mamlakatimizda akrabalik nikohlar darajasi ba'zi hududlarda yuqori ekanligi — genetik ziyon ehtimolini oshiruvchi muammo sifatida qayd etilgan. Bu holat sog'liqni saqlash tizimiga, genetik maslahatga, tadqiqot infratuzilmasiga alohida e'tibor berishni zarur qiladi.

Genotipik o'zgaruvchanlikni tushunishda bu jihatlar — ya'ni "qayerdan kelgan", "qaysi populyatsiya bilan aloqada bo'lgan" kabi tarixiy jarayonlar ham katta ahamiyatga ega.

Yaqinda e'lon qilingan bir tadqiqotga ko'ra, inson DNK'sining ayrim qismi ilgari taxmin qilinganidan tezroq o'zgarishi mumkinligi aniqlangan.

So'nggi bir necha oy ichida bir nechta jamoaviy tadqiqotlar inson genomini ilgari «tahlil qilish qiyin» bo'lgan segmentlar bilan birga to'liqroq shaklda kartalashdi. Masalan,

65 ta turli xalq va mintaqadan olingan namunalarda genomning taxminan 99 %+ qismini yig'ib bo'lishi mumkinligi aniqlangan.

E'tibor qaratiladigan masalalar va takliflar

1. Genetik skrining va maslahat

Tadqiqot mualliflari akrabalik nikohlar amalda yuqori bo'lgan hududlarda — juftliklarga nikoh oldidan genetik maslahat va tahlil o'tkazishni taklif qilmoqdalar.

2. Erta skrining va profilaktika

Bolalar orasida genetik mutatsiyalar yuqori darajada aniqlangani — kasalliklarni erta bosqichda aniqlash va davolash imkoniyatini oshiradi. Shuning uchun skrining dasturlari kengaytirilishi maqsadga muvofiq.

3. Milliy biobank va genetik ma'lumot bazasi yaratish

Loyihalarda milliy genetik ma'lumotlar bazasi va biobank tashkil etilishi belgilangan — bu ilmiy tadqiqotlar, personal--tibbiyot va farmatsevtika sohalari uchun baza yaratadi.

4. Jamiyatni xabardor qilish

Genotipik o'zgaruvchanlik va uning salomatlikka ta'siri haqida kengroq axborot kampaniyalari, genetik maslahat xizmatlari orqali jamiyatning xabardorligining oshirilishi zarur.

Xulosa

Bugungi kunda genotipik o'zgaruvchanlik — ya'ni genlarda sodir bo'ladigan mutatsiyalar va ularning inson salomatligiga ta'siri — tejb bo'lmaydigan ilmiy-sog'liqni saqlash jihatidan muhim mavzu. O'zbekistonda olib borilgan tadqiqotlar ayni mavzuni mahalliy nuqtai nazardan yoritib, genetik maslahat, skrining va profilaktik choralar talab qilinayotganini ko'rsatmoqda. Endi asosiy e'tibor — bu bilimlarni amaliyotga tatbiq etish, jamiyatni tayyorlash va sog'lom avlod uchun genetik barqarorlikni ta'minlashga qaratilishi lozim.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Zaytsev, A. A., & Yefimov, V. P. (2020). Genetika asoslari. Moskva: Nauka nashriyoti.
2. Ayupov, R. A., & Abdullayeva, M. E. (2018). Umumiy genetika. Toshkent: O'zbekiston milliy universiteti nashriyoti.
3. Griffiths, A. J. F., Wessler, S. R., Carroll, S. B., & Doebley, J. (2022). Introduction to Genetic Analysis. 13th ed. W. H. Freeman and Company.
4. Alberts, B. et al. (2023). Molecular Biology of the Cell. 7th edition. New York: Garland Science.
5. Lodish, H., Berk, A., Kaiser, C. A., & Krieger, M. (2021). Molecular Cell Biology. 9th edition. New York: W. H. Freeman.