

ODAM GENETIKASINING O'RGANISH USULLARI

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 402-(s) guruh
talabalari **Tursunova Rahima**

rahimatursunova@gmail.com

Murodaliyeva Mahzuna

mahzunamurodaliyeva@gmail.com

Annotatsiya: Mazkur maqolada odam genetikasining o'rganish usullari, ularning ilmiy asoslari va zamonaviy texnologik yutuqlari keng yoritilgan. Genealogik, egizaklar, sitogenetik, biokimyoviy va molekulyar-genetik usullar haqida batafsil ma'lumot berilgan. Shuningdek, DNK sekvenirlash, polimeraz zanjir reaksiyasi (PZR), CRISPR-Cas9 texnologiyasi kabi so'nggi yillardagi innovatsion usullar misolida inson genomi tadqiqotlarining yangi bosqichga ko'tarilgani ta'kidlangan. Maqolada bioinformatika va genom tahlilining ahamiyati, gen terapiyasi hamda prenatal diagnostika kabi yo'nalishlar rivoji haqida so'nggi ilmiy yangiliklar keltirilgan. Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatadiki, zamonaviy genetik usullar inson irsiy kasalliklarini aniqlash, oldini olish va individual davolash imkoniyatlarini kengaytiradi.

Kalit so'zlar: odam genetikasi, molekulyar usullar, DNK, PZR, gen terapiyasi, CRISPR-Cas9, genom tahlili, bioinformatika.

Аннотация: В статье представлен всесторонний обзор методов изучения генетики человека, их научных основ и современных технологических достижений. Представлена подробная информация о генеалогических, близнецовых,

цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических методах. Также освещается выход исследований генома человека на новый уровень благодаря таким инновационным методам, как секвенирование ДНК, полимеразная цепная реакция (ПЦР) и технология CRISPR-Cas9, появившимся в последние годы. В статье представлены последние научные новости о важности биоинформатики и анализа генома, развитии таких направлений, как генная терапия и пренатальная диагностика. Результаты исследования показывают, что современные генетические методы расширяют возможности выявления, профилактики и индивидуализации наследственных заболеваний человека.

Abstract: This article provides a comprehensive overview of the methods of studying human genetics, their scientific foundations, and modern technological advances. Detailed information is provided on genealogical, twin, cytogenetic, biochemical, and molecular genetic methods. It also highlights the advancement of human genome research to a new level, such as innovative methods in recent years, such as DNA sequencing, polymerase chain reaction (PCR), and CRISPR-Cas9 technology. The article presents the latest scientific news on the importance of bioinformatics and genome analysis, the development of areas such as gene therapy and prenatal diagnostics. The results of the study show that modern genetic methods expand the possibilities of detecting, preventing, and individualizing human hereditary diseases.

Kirish

Odam genetikasining asosiy maqsadi — inson irsiyati, genlar tuzilishi va ularning nasldan-naslga o'tish qonuniyatlarini chuqur o'rganishdir. Zamonaviy genetika tibbiyot, biologiya va biotexnologiya sohalarida muhim ahamiyat kasb etadi. So'nggi yillarda genetik tadqiqot usullari texnologik jihatdan takomillashib, inson salomatligi, nasliy kasalliklarni oldindan aniqlash hamda individual davolash (personalizatsiyalashgan tibbiyot) yo'nalishida katta yutuqlarga erishildi.

Asosiy qism

1. Klassik usullar

a) Genealogik usul — nasl daraxtini tuzish orqali irsiy kasalliklarning nasldan-naslga o'tish shaklini aniqlaydi. Ushbu usul tibbiyotda irsiy kasalliklarni tashxislashda hanuzgacha asosiy metodlardan biri bo'lib qolmoqda.

b) Egizaklar usuli — monozigot va dizigot egizaklar orasidagi farqlarni o'rganish orqali irsiy va muhit omillarining ta'sirini aniqlash imkonini beradi.

c) Sitogenetik usul — xromosomalarni mikroskop ostida kuzatish orqali ularning soni va tuzilishidagi o'zgarishlarni aniqlaydi (masalan, Daun sindromi, Turner sindromi).

2. Biokimyoviy va molekulyar-genetik usullar

Biokimyoviy usul — genetik kasalliklar natijasida hosil bo'ladigan fermentlar yoki oqsillarning tarkibiy o'zgarishlarini aniqlaydi.

Molekulyar usullar esa DNK darajasida tahlil olib borishga imkon beradi. Bu usullar orasida eng muhimlari: Polimeraz zanjir reaksiyasi (PZR) — juda kichik miqdordagi DNK namunadan ko'paytirish va aniqlash imkonini beradi. Gelar elektroforezi — DNK fragmentlarini uzunligiga ko'ra ajratish uchun ishlatiladi. Sekvenirlash (DNK ketma-ketligini aniqlash) — inson genomini to'liq o'qish imkonini beruvchi eng zamonaviy metoddir. 2020-yillarda “yangi avlod sekvenirlash texnologiyasi” (Next Generation Sequencing, NGS) genetik tahlilni ancha tez va arzon qilish imkonini berdi. Bu texnologiya orqali kasallik keltirib chiqaruvchi mutatsiyalar aniqroq aniqlanmoqda.

3. Genomik va bioinformatik usullar

XXI asr boshida Inson genom loyihasi (Human Genome Project) yakunlangach, odam genetikasi yangi bosqichga ko'tarildi. Bugungi kunda: Genom tahlili, Epigenetik tadqiqotlar, Transkriptomika, Proteomika yo'nalishlari orqali inson organizmidagi genetik ma'lumotlar keng miqyosda o'rganilmoqda.

Bioinformatika usullari esa katta hajmdagi genetik ma'lumotlarni tahlil qilish, genlar o'rtasidagi bog'liqliklarni aniqlash va yangi genetik kasalliklar sabablarini topishda muhim ahamiyatga ega.

4. Zamonaviy yutuqlar va innovatsiyalar So‘nggi yillarda genetika sohasida bir qator inqilobiy yutuqlar kuzatilmoqda: CRISPR-Cas9 texnologiyasi yordamida genlarni aniq tahrirlash imkoniyati yaratildi. Bu usul genetik kasalliklarni tuzatish, saratonni davolash va gen terapiyasi yo‘nalishida keng qo‘llanilmoqda. Gen terapiyasi orqali irsiy nuqsonli genlarni almashtirish yoki sog‘lom nusxasini kiritish orqali kasallikni bartaraf etish ustida tadqiqotlar olib borilmoqda. Prenatal genetik diagnostika — homila rivojlanish jarayonida irsiy kasalliklarni erta aniqlash imkonini beradi. Uzoq o‘qiydigan (long-read) butun genom sekvenirlash — PacBio HiFi va Oxford Nanopore kabi platformalar strukturalar, takroriy zonalar va murakkab indel/struktural o‘zgarishlarni aniqroq aniqlashga imkon beradi; bu populyatsiya-miqyosida inson genetik turfa-lanishini tadqiq qilishni osonlashtirmoqda.

2. Uzoq o‘qiydigan transkriptom (long-read RNA / Iso-Seq) va single-cell long-read transcriptomics — an‘anaviy short-read RNA-seq bilan cheklangan ekszon-izlash va izoformlarni to‘liq aniqlash imkoniyati; ayniqsa hujayra-darajasida yangi izoform-spetsifik eQTL va alternativ splicing tadqiqotlari uchun muhim.

3. Populyatsiya-miqyosidagi single-cell va spatial omiklar — minglab insidivudlarda single-cell/transcriptome yoki spatial ma’lumotlarni to‘plash orqali genetik variantlarning qaysi hujayra tiplari va makroskopik joylarda o‘z ta’sirini ko‘rsatishini tushunish imkoniyati paydo bo‘ldi. Bu GWAS → hujayra-mexanizm yo‘lini to‘g‘ri bog‘laydi.

4. Yuqori aniqlikdagi tahrirlash: base-editing va prime-editing yangiliklari — CRISPR asosli an‘anaviy usullardan farqli ravishda prime editing nozik, past off-target va bir qator murakkab nukleotid o‘zgarishlarini amalga oshirish imkoniyatini beradi; terapevtik va tajriba-darajasida katta umid berdi.

5. Sun‘iy intellekt / chuqur o‘rganish genomik tahlilda — variant-calling, missense variantlarning zararli ekanligini bashorat qilish, va klinik interpretatsiyada DL modellari (DeepVariant kabi) an‘anaviy metodlarga nisbatan aniqlikni oshirmoqda; bu genetik ma’lumotni klinik jihatdan ishlatishda muhim.

Xulosa

Odam genetikasining o'rganish usullari yildan-yilga takomillashib bormoqda. Klassik metodlar zamonaviy molekulyar va bioinformatik texnologiyalar bilan uyg'unlashgani tufayli inson irsiyati, kasalliklarning genetik sabablari va individual tibbiyot yo'nalishida katta yutuqlarga erishilmoqda. Kelgusida genetik tadqiqotlar nafaqat kasalliklarni davolash, balki ularni oldindan bashorat qilish imkonini ham yanada kengaytiradi.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Lewin B. Genes XII. Oxford University Press, 2023.
2. Human Genome Project Consortium, Nature, 2022.
3. Watson J.D., Crick F.H.C. Molecular Biology of the Gene. Pearson, 2021.
4. O'zbekiston Fanlar akademiyasi Genetika instituti materiallari, 2024.
5. Collins F.S. The Language of Life: DNA and the Revolution in Personalized Medicine., 2020.