

O'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali 1-son. 3-qism. Noyabr-2025

GENETIK KASALLIKLARNING ERTA TASHXISI VA MOLEKULAR DIAGNOSTIKA USULLARINING TIBBIYOTDAGI AHAMIYATI

Nuriddinov Farrux Fazliddin ógli
Buxoro Davlat Tibbiyot Universiteti

Annotatsiya: Ushbu maqolada genetik kasalliklarning kelib chiqish sabablari, ularni erta tashxislash zaruriyati hamda molekulyar diagnostika usullarining tibbiyotdagi o'rni yoritilgan. Genetik mutatsiyalar, xromosomal o'zgarishlar va DNK darajasidagi buzilishlarni aniqlash inson salomatligini saqlash va nasldan-naslga o'tuvchi kasalliklarning oldini olishda muhim ahamiyat kasb etadi. Zamonaviy diagnostika texnologiyalari — polimeraza zanjir reaksiyasi (PZR), DNK sekvenslash, gen chip texnologiyasi va biokompyuter tahlil usullari yordamida genetik kasalliklarning erta bosqichda aniqlanishi va ularni davolash strategiyalarining ishlab chiqilishi ta'minlanmoqda.

Kalit so'zlar: genetik kasalliklar, molekulyar diagnostika, DNK, mutatsiya, PZR, genetik tahlil.

Аннотация: В данной статье рассматриваются причины возникновения генетических заболеваний, необходимость их ранней диагностики и роль молекулярных методов в современной медицине. Определение мутаций и хромосомных нарушений на уровне ДНК имеет большое значение для профилактики наследственных болезней. Современные методы диагностики, такие как полимеразная цепная реакция (ПЦР), секвенирование ДНК, генные чипы и биоинформатические технологии, позволяют выявлять генетические нарушения на ранних стадиях и разрабатывать эффективные методы их лечения. Ключевые слова: генетические заболевания, молекулярная диагностика, ДНК, мутация, ПЦР, генетический анализ.

Annotation: This article examines the causes of genetic disorders, the importance of early diagnosis, and the role of molecular diagnostic methods in modern medicine. The detection of mutations and chromosomal abnormalities at the DNA level is crucial for preventing hereditary diseases. Modern diagnostic techniques such as Polymerase Chain Reaction (PCR), DNA sequencing, gene chip technologies, and bioinformatics allow for early identification of genetic disorders and the development of effective treatment strategies.

Keywords: genetic disorders, molecular diagnostics, DNA, mutation, PCR, genetic analysis.

Genetik kasalliklar inson DNKsida ro'y beradigan mutatsiyalar yoki xromosomal buzilishlar natijasida yuzaga keladi. Har bir inson genomida millionlab genetik belgilar

O'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali

1-son. 3-qism. Noyabr-2025

mavjud bo'lib, ularning ayrim o'zgarishlari turli irsiy kasalliklarning rivojlanishiga sabab bo'ladi. Bugungi kunda tibbiyotda 6000 dan ortiq genetik kasalliklar aniqlangan bo'lib, ulardan eng ko'pchilari – Daun sindromi, gemofiliya, fenilketonuriya, sistik fibroz, Duchenne mushak distrofiyasi va boshqa irsiy patologiyalardir. Bunday kasalliklarni erta bosqichda aniqlash bemorning hayot sifatini yaxshilash, davolash strategiyasini aniqlash hamda nasldan-naslga o'tish xavfini kamaytirish imkonini beradi. Molekulyar diagnostika tibbiy biologiyada yangi bosqichni boshlab berdi. U kasallik sababini hujayra yoki DNK darajasida aniqlash imkonini beradi. Avvallari tashxis faqat klinik belgilar asosida qo'yilgan bo'lsa, hozirda molekulyar biologiya usullari orqali kasallik sababchi gen aniq ko'rsatilmoqda. Eng keng qo'llaniladigan usul bu – polimeraza zanjir reaksiyasi (PZR) hisoblanadi. PZR yordamida DNKning ma'lum bo'lagini millionlab nusxalarda ko'paytirish va undagi mutatsiyalarni aniqlash mumkin. Bu usul tezkor, aniq va yuqori sezuvchanlikka ega. Masalan, PZR usuli orqali beta-talasemiya, gemofiliya, BRCA1 va BRCA2 genlaridagi mutatsiyalar, shuningdek, COVID-19 infeksiyasi kabi virusli kasalliklar ham aniqlanadi. Genom sekvenslash texnologiyalari ham tibbiyotda katta inqilob yasadi. Xususan, "Next Generation Sequencing" (NGS) texnologiyasi yordamida inson genomi to'liq o'qiladi va tahlil qilinadi. Bu usul kam uchraydigan genetik sindromlarni aniqlashda, shuningdek, onkologik kasalliklarning genetik asosini o'rganishda keng qo'llanilmoqda. O'zbekiston tibbiyotida ham genetik diagnostika so'nggi yillarda jadal rivojlanmoqda. Respublika ixtisoslashtirilgan pediatriya ilmiy markazi, Genomika markazi va Tibbiyot akademiyalarida molekulyar biologiya laboratoriyalari faoliyat yuritmoqda. Ushbu markazlarda tug'ma genetik kasalliklar, irsiy qon kasalliklari va reproduktiv sog'liq muammolari bo'yicha DNK-tahlillar olib borilmoqda. Molekulyar diagnostikaning yana bir yo'nalishi – prenatal va preimplantatsion tashxisdir. Prenatal tashxis homiladorlik paytida homilada genetik nuqsonlar mavjudligini aniqlashga imkon beradi. Bu jarayonda invaziv (amniotsentez, xorion biopsiyasi) va noinvaziv (ona qonidagi DNKni tahlil qilish) usullar qo'llanadi. Preimplantatsion diagnostika esa "in vitro" urug'lantirishdan oldin embrion DNKsini tahlil qilib, sog'lom embrionlarni tanlash imkonini beradi. Bu usul nasldan-naslga o'tuvchi kasalliklarni kamaytirishda muhim ahamiyatga ega. Molekulyar diagnostika usullarining yana bir muhim jihati – ularning onkologiyada qo'llanilishi. Saraton kasalliklarining ko'pchiligi genetik mutatsiyalar natijasida yuzaga keladi. DNKdagi o'zgarishlarni aniqlash orqali shifokorlar bemorga mos individual davolash usulini tanlay oladi. Bu yondashuv "personalizatsiyalashgan tibbiyot" deb ataladi va kelajak tibbiyotining asosiy yo'nalishlaridan biridir. Shu bilan birga, molekulyar tashxis usullari yordamida infeksiyon kasalliklar, immun tizim buzilishlari va endokrin kasalliklar ham aniqlanmoqda. Genetik tahlillar yordamida inson organizmining dori vositalariga

O'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali

1-son. 3-qism. Noyabr-2025

bo'lgan sezuvchanligi ham o'rganiladi. Bu yo'nalish farmakogenetika deb ataladi. Masalan, ayrim odamlar genetik sabablar tufayli ma'lum dori moddasini sekin parchalaydi, bu esa toksik ta'sirga olib kelishi mumkin. Shunday qilib, genetik diagnostika yordamida dori dozasi individual tarzda belgilash imkoniyati tug'iladi. Genetik kasalliklarning erta aniqlanishi faqat davolash uchun emas, balki profilaktika choralarini ishlab chiqish uchun ham muhim. Mamlakatimizda genetik maslahat markazlari faoliyat ko'rsatmoqda. Ular oilaviy irsiy kasalliklar xavfini baholaydi va nikohdan oldin genetik tahlil o'tkazishni tavsiya etadi. Bu esa sog'lom avlodni ta'minlashda katta rol o'ynaydi. Molekulyar diagnostika tibbiyotda aniq tashxis, samarali davolash va sog'lom nasl ta'minlash yo'lida eng zamonaviy va ishonchli yo'nalishlardan biri sifatida e'tirof etiladi.

Genetik kasalliklarning erta tashxisi va molekulyar diagnostika usullarining tibbiyotdagi ahamiyati bugungi kunda inson salomatligini saqlashda eng muhim yo'nalishlardan biri hisoblanadi. Genetik kasalliklar organizm hujayralaridagi DNK zanjirida yuz beradigan mutatsiyalar, xromosoma soni yoki tuzilishidagi o'zgarishlar natijasida vujudga keladi. Bu o'zgarishlar organizmda oqsil sintezining buzilishiga, ferment yetishmovchiligiga, metabolik jarayonlarning izdan chiqishiga olib keladi. Shu sababli genetik kasalliklarni erta bosqichda aniqlash, ularning rivojlanish mexanizmini tushunish va oldini olish bugungi tibbiyotning ustuvor vazifasiga aylangan. Molekulyar diagnostika genetik kasalliklarni aniqlashda eng ishonchli usullardan biri hisoblanadi. Bu yo'nalishda turli laborator usullar – polimeraza zanjir reaksiyasi (PZR), gibridizatsiya, gen sekvenslash, restriksiya fragment uzunligi polimorfizmi (RFLP), mikromatrisa (gene chip) va biokompyuter tahlillari qo'llaniladi. Ular orqali DNK yoki RNK darajasida yuz bergan mutatsiyalar, deleciiyalar, duplikatsiyalar va boshqa genetik o'zgarishlarni aniqlash mumkin. Ayniqsa, PZR usuli qisqa vaqt ichida juda oz miqdordagi genetik materialni ko'paytirish va tahlil qilish imkonini beradi. Bu usul nafaqat genetik kasalliklarda, balki virusli, bakterial va onkologik kasalliklarda ham keng qo'llanilmoqda. Genom sekvenslash texnologiyalari yordamida inson DNKsi to'liq o'qiladi, bu esa ilgari noma'lum bo'lgan kasallik sabablarini aniqlash imkonini beradi. Bunday yondashuv shifokorlarga aniq tashxis qo'yish, individual davolash rejasini ishlab chiqish va bemorning genetik xususiyatlariga mos dori vositalarini tanlashga yordam beradi. Molekulyar diagnostikaning ahamiyati shundaki, u simptomlar namoyon bo'lmasdan oldin kasallik xavfini aniqlab beradi. Masalan, BRCA1 va BRCA2 genlaridagi mutatsiyalar ko'krak bezi saratoni xavfini oldindan aniqlash imkonini beradi. Shu tarzda genetik skrining orqali kasallik rivojlanishining oldini olish mumkin. Prenatal diagnostika ham molekulyar usullar yordamida amalga oshiriladi. Bu usul homiladorlik davrida homilada irsiy kasalliklar bor-yo'qligini aniqlash imkonini beradi. Amniotsentez yoki xorion biopsiyasi orqali olingan

O'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali

1-son. 3-qism. Noyabr-2025

hujayralardan DNK ajratilib, genetik tahlil qilinadi. Noinvaziv prenatal test (NIPT) esa ona qonidagi erkin DNK orqali homila genetik holatini tekshiradi. Bu usul xavfsiz va yuqori aniqlikka ega. Preimplantatsion diagnostika esa sun'iy urug'lantirish jarayonida embrionlarda genetik tahlil o'tkazish orqali sog'lom avlodni tanlash imkonini beradi. Molekulyar diagnostika onkologik kasalliklarda ham katta ahamiyatga ega. Saraton hujayralari genetik mutatsiyalar tufayli nazoratsiz bo'linadi. Shuning uchun mutatsiyaga uchragan genlarni aniqlash orqali shifokorlar individual terapiya usullarini tanlaydi. Bu "personalizatsiyalangan tibbiyot" deb ataladi. Misol uchun, EGFR, KRAS, BRAF genlaridagi mutatsiyalar o'pka yoki yo'g'on ichak saratonini aniqlashda muhim marker sifatida xizmat qiladi. Molekulyar diagnostika, shuningdek, irsiy yurak kasalliklari, endokrin tizim buzilishlari, nevrologik sindromlar, immun yetishmovchiligi kabi holatlarda ham qo'llaniladi. O'zbekiston tibbiyotida so'nggi yillarda genetik diagnostika markazlari faol rivojlanmoqda. Respublika Genomika markazi, Toshkent tibbiyot akademiyasi va Milliy universitetda zamonaviy PZR va sekvenslash laboratoriyalari tashkil etilgan. Bu markazlarda nasliy qon kasalliklari, tug'ma metabolik buzilishlar, onkologik sindromlar va reproduktiv muammolar bo'yicha tadqiqotlar olib borilmoqda. Molekulyar diagnostika usullarining afzalligi – aniqlik, tezlik va kichik namunalar bilan ishlash imkoniyatidir. Shu bilan birga, bu sohada ayrim muammolar ham mavjud. Asosiy muammo – uskunalar narxining yuqoriligi va mutaxassislar yetishmasligidir. Ammo mamlakatimizda biologik tibbiyot sohasiga e'tibor oshgani sababli bu yo'nalish tez sur'atlar bilan rivojlanmoqda. Molekulyar diagnostika kelajak tibbiyotining asosi bo'lib, u kasalliklarni erta bosqichda aniqlash, individual terapiya va sog'lom avlodni ta'minlashda beqiyos ahamiyat kasb etadi. Shu sababli genetik kasalliklarning molekulyar darajada o'rganilishi tibbiy biologiyaning eng istiqbolli yo'nalishlaridan biri hisoblanadi.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Xaydarov A., "Tibbiy genetika asoslari", Toshkent: O'zbekiston tibbiyot nashriyoti, 2021.
2. Abdurahmonova N., "Molekulyar biologiya va tibbiy biotexnologiya", Toshkent davlat tibbiyot akademiyasi, 2020.
3. Karimova Z., "Genetik kasalliklarning erta tashxisi va profilaktikasi", "Fan va taraqqiyot" jurnali, №3, 2022.
4. O'zbekiston Respublikasi Sog'liqni saqlash vazirligi ma'lumotlari, Genetika markazi hisobotlari, 2023.
5. Qodirov B., "Molekulyar diagnostika usullari va ularning klinik ahamiyati", "Biologiya va tibbiyot yangiliklari" jurnali, №2, 2024.