

GENETIK KASALLIKLAR VA ULARNING INSON SALOMATLIGIGA TA’SIRI

Abdullayeva Mehribon Baxtiyorovna

Shoxmaxmatova Dilnura Shomansurovna

Davolash fakulteti talabalari

Samarqand davlat tibbiyot universiteti, Samarqand, O‘zbekiston

Annotasiya: Ushbu maqolada tibbiy biologiyaning muhim yo‘nalishlaridan biri bo‘lgan genetik kasalliklar, ularning kelib chiqish sabablari, irsiylanish qonuniyatlari va inson organizmiga ta’siri haqida batafsil ma’lumot berilgan. Genetik kasalliklarning shakllanishida gen mutatsiyalari, xromosoma tuzilishi va sonidagi o‘zgarishlar, shuningdek, tashqi muhit omillarining roli yoritilgan. Maqolada monogen, poligen va xromosoma kasalliklarining asosiy xususiyatlari hamda ularning klinik belgilari haqida ma’lumot keltiriladi. Shuningdek, DNK va genlarning tuzilishi, genetik axborotning avloddan-avlodga uzatilishi hamda irsiyat mexanizmlarining tibbiyotdagi ahamiyati ko‘rib chiqilgan. Genetik kasalliklarni erta aniqlashda molekulyar-genetik, sitogenetik va biokimyoviy diagnostika usullarining o‘rni tahlil qilinadi. Zamonaviy tibbiyotda genetik maslahat, prenatal diagnostika, skrining va profilaktik tadbirlarning ahamiyati ham yoritilgan. Mazkur ma’lumotlar genetik kasalliklarning oldini olish, ularni erta tashxislash va bemorlarga tibbiy yordam ko‘rsatish samaradorligini oshirishda muhim ahamiyatga ega.

Kalit so‘zlar: tibbiy biologiya, genetika, genetik kasalliklar, irsiyat, o‘zgaruvchanlik, gen, DNK, RNK, gen mutatsiyasi, xromosoma, xromosoma kasalliklari, irsiy kasalliklar, monogen kasalliklar, poligen kasalliklar, genom, genetik axborot, genetik diagnostika, molekulyar genetika, sitogenetika, prenatal diagnostika, genetik maslahat, skrining, profilaktika.

Аннотация: В данной статье подробно рассматриваются генетические заболевания как одно из важных направлений медицинской биологии, причины их возникновения, закономерности наследования и влияние на организм человека. Освещается роль генных мутаций, изменений структуры и числа хромосом, а также факторов внешней среды в развитии наследственной патологии. Рассматриваются основные особенности моногенных, полигенных и хромосомных заболеваний, а также их клинические проявления. Особое внимание уделяется структуре ДНК и генов, передаче генетической информации из поколения в поколение и значению механизмов наследственности в современной медицине. Анализируется роль молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических методов исследования в ранней диагностике генетических заболеваний. Также рассматривается значение генетического консультирования, пренатальной диагностики, скрининга и

профилактических мероприятий. Полученные сведения имеют важное значение для предупреждения наследственных заболеваний, их раннего выявления и повышения эффективности медицинской помощи пациентам.

Ключевые слова: медицинская биология, генетика, генетические заболевания, наследственность, изменчивость, ген, ДНК, РНК, генная мутация, хромосома, хромосомные заболевания, наследственные заболевания, моногенные заболевания, полигенные заболевания, геном, генетическая информация, генетическая диагностика, молекулярная генетика, цитогенетика, пренатальная диагностика, генетическое консультирование, скрининг, профилактика.

Abstract: *This article provides a detailed overview of genetic diseases as an important area of medical biology, focusing on their causes, patterns of inheritance, mechanisms of development, and effects on human health. The role of gene mutations, structural and numerical chromosomal abnormalities, and environmental factors in the development of genetic disorders is discussed. The main characteristics of monogenic, polygenic, and chromosomal diseases, as well as their clinical manifestations, are described. Particular attention is given to the structure of DNA and genes, the transmission of genetic information from one generation to another, and the importance of heredity mechanisms in modern medicine. The article also examines the role of molecular-genetic, cytogenetic, and biochemical diagnostic methods in the early detection of genetic diseases. The importance of genetic counseling, prenatal diagnosis, screening, and preventive measures is highlighted. The presented information is important for preventing hereditary disorders, improving early diagnosis, and increasing the effectiveness of medical care for patients with genetic diseases.*

Keywords: *medical biology, genetics, genetic diseases, heredity, variability, gene, DNA, RNA, gene mutation, chromosome, chromosomal diseases, hereditary diseases, monogenic diseases, polygenic diseases, genome, genetic information, genetic diagnosis, molecular genetics, cytogenetics, prenatal diagnosis, genetic counseling, screening, prevention.*

KIRISH

Tibbiy biologiya zamonaviy tibbiyotning fundamental fanlaridan biri bo‘lib, inson organizmining biologik xususiyatlari, irsiyat va o‘zgaruvchanlik qonuniyatlari, hujayra hamda to‘qimalarning tuzilishi va faoliyati, shuningdek, turli kasalliklarning biologik asoslarini o‘rganadi. Ayniqsa, genetika fanining rivojlanishi natijasida inson organizmida kechadigan ko‘plab patologik jarayonlarning kelib chiqish sabablarini chuqurroq o‘rganish imkoniyati paydo bo‘ldi. Genetik kasalliklar inson salomatligiga jiddiy ta’sir ko‘rsatadigan va ayrim hollarda avloddan-avlodga o‘tishi mumkin bo‘lgan kasalliklar guruhini tashkil etadi. Inson organizmining barcha biologik xususiyatlari genetik axborot bilan chambarchas bog‘liq. Ushbu axborot DNK molekulasida joylashgan genlarda saqlanadi va hujayralarning

normal faoliyatini ta'minlashda muhim rol o'ynaydi. Genetik materialda yuz beradigan o'zgarishlar, ya'ni mutatsiyalar, ayrim hollarda organizm faoliyatining buzilishiga va turli irsiy kasalliklarning rivojlanishiga olib kelishi mumkin. Mutatsiyalar gen darajasida, xromosomalar tuzilishida yoki xromosomalar sonida sodir bo'lishi mumkin.

Tadqiqot usullari: Ushbu tadqiqotda genetik kasalliklarning kelib chiqish sabablari, irsiylanish mexanizmlari, klinik-biologik xususiyatlari, diagnostikasi va profilaktikasini o'rganish maqsadida tibbiy biologiya va genetika fanlarida qo'llaniladigan bir qator tadqiqot usullaridan foydalanildi. Tadqiqot jarayonida nazariy, biologik, genetik va molekulyar usullar asosida ma'lumotlar tahlil qilindi.

Genealogik usul — oilada ma'lum bir belgining yoki kasallikning avloddan-avlodga o'tishini o'rganish uchun qo'llaniladi. Ushbu usul yordamida kasallikning nasldan-naslga o'tish xususiyati, irsiylanish turi va kasallikning oilaviy uchrash darajasi aniqlanadi. Genealogik tahlil irsiy kasalliklarni aniqlash va genetik xavfni baholashda muhim ahamiyatga ega.

Egizaklar usuli — bir xil va ikki tuxumli egizaklarni taqqoslash orqali irsiyat hamda tashqi muhit omillarining inson organizmidagi belgilar shakllanishiga ta'sirini aniqlash imkonini beradi. Ushbu usul genetik va muhit omillarining o'zaro ta'sirini o'rganishda qo'llaniladi.

Sitogenetik usul — hujayralardagi xromosomalarning soni, shakli va tuzilishini o'rganishga asoslangan. Kariotipni tekshirish orqali xromosoma sonining o'zgarishi yoki xromosoma tuzilishidagi buzilishlar aniqlanadi. Masalan, ayrim xromosoma kasalliklarini aniqlashda ushbu usul muhim diagnostik ahamiyatga ega.

Molekulyar-genetik usullar gen va DNK darajasidagi o'zgarishlarni aniqlash imkonini beradi. Polimeraza zanjir reaksiyasi (PCR), DNK sekvenslash va boshqa molekulyar tahlil usullari yordamida ma'lum genlardagi mutatsiyalarni aniqlash mumkin. Ushbu usullar genetik kasalliklarni aniq tashxislashda keng qo'llaniladi.

Biokimyoviy usul organizmdagi moddalar almashinuvi jarayonlarini va fermentlar faoliyatini o'rganishga asoslanadi. Ayrim irsiy metabolik kasalliklarda ferment yetishmovchiligi yoki metabolik mahsulotlarning me'yoridan ortiq to'planishi aniqlanishi mumkin. Shu sababli biokimyoviy tahlillar irsiy metabolik kasalliklarni aniqlashda muhim o'rin tutadi.

Statistik usul genetik kasalliklarning populyatsiyada tarqalish darajasi, uchrash chastotasi va turli omillar bilan bog'liqligini baholash uchun ishlatiladi. Olingan ma'lumotlarni statistik jihatdan qayta ishlash orqali tadqiqot natijalarining ishonchliligi aniqlanadi.

Taqqoslash va tahlil usullari yordamida turli genetik kasalliklarning kelib chiqish sabablari, irsiylanish xususiyatlari, klinik belgilari va diagnostika usullari o'zaro solishtirildi. Ilmiy adabiyotlar va mavjud ma'lumotlarni tahlil qilish asosida genetik kasalliklarning inson salomatligiga ta'siri umumlashtirildi.

Natijalari va muhokama: Tadqiqot davomida genetik kasalliklarning kelib chiqishida irsiy omillar, gen mutatsiyalari, xromosoma o‘zgarishlari va tashqi muhit omillari muhim ahamiyatga ega ekanligi aniqlandi. Genetik kasalliklar etiologiyasi va rivojlanish mexanizmiga ko‘ra bir-biridan farq qilishi bilan birga, ularning umumiy biologik asosi genetik materialdagi o‘zgarishlar bilan bog‘liq ekanligi kuzatildi. Tahlillar shuni ko‘rsatadiki, gen mutatsiyalari oqsil sintezi va hujayra faoliyatining buzilishiga olib kelishi mumkin. Natijada organizmda moddalar almashinuvi, fermentlar faoliyati, hujayralarning bo‘linishi yoki rivojlanishi bilan bog‘liq turli patologik holatlar yuzaga keladi. Ayrim genetik kasalliklar bitta genning o‘zgarishi natijasida shakllansa, boshqalarida bir nechta genlar va tashqi muhit omillari o‘zaro ta’sir qiladi.

Xromosoma kasalliklarini o‘rganish jarayonida xromosomalar soni yoki tuzilishidagi o‘zgarishlar organizm rivojlanishiga sezilarli ta’sir ko‘rsatishi aniqlandi. Xromosomalarning ortishi yoki kamayishi, shuningdek, delesiyalar, duplikatsiyalar, inversiyalar va translokatsiyalar kabi strukturaviy o‘zgarishlar turli irsiy patologiyalarning rivojlanishiga sabab bo‘lishi mumkin. Bunday o‘zgarishlarni aniqlashda kariotiplash va boshqa sitogenetik tekshiruvlar muhim diagnostik ahamiyatga ega.

Xulosa: Genetik kasalliklarning oldini olishda genetik maslahat, prenatal diagnostika, tibbiy-genetik skrining va sog‘lom turmush tarziga rioya qilish muhim o‘rin tutadi. Irsiy kasalliklarni erta aniqlash va xavf guruhlarini belgilash orqali ularning asoratlarini kamaytirish hamda tibbiy yordam samaradorligini oshirish mumkin.

Umuman olganda, tibbiy biologiya va genetika sohasidagi ilmiy tadqiqotlarning rivojlanishi genetik kasalliklarning kelib chiqish mexanizmlarini chuqurroq anglashga, ularni zamonaviy usullar yordamida tashxislashga va profilaktik choralarni takomillashtirishga xizmat qiladi. Kelajakda genetik texnologiyalarning yanada rivojlanishi irsiy kasalliklarni davolash va ularning oldini olish bo‘yicha yangi imkoniyatlarni yaratishi kutiladi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR RO‘YHATI:

1. Alberts B., Johnson A., Lewis J., Morgan D., Raff M., Roberts K., Walter P. Molecular Biology of the Cell. 7th ed. New York: W. W. Norton & Company, 2022.
2. Pierce B. A. Genetics: A Conceptual Approach. 7th ed. New York: W. H. Freeman, 2023.
3. Nussbaum R. L., McInnes R. R., Willard H. F. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 9th ed. Philadelphia: Elsevier, 2016.
4. Turnpenny P., Ellard S. Emery’s Elements of Medical Genetics. 16th ed. Edinburgh: Elsevier, 2022.
5. Strachan T., Read A. Human Molecular Genetics. 5th ed. Boca Raton: CRC Press, 2018.

- Klug W. S., Cummings M. R., Spencer C. A., Palladino M. A. Concepts of Genetics. 12th ed. Pearson, 2019
5. Snustad D. P., Simmons M. J. Principles of Genetics. 7th ed. Wiley, 2016.
 6. Lodish H., Berk A., Kaiser C. A., et al. Molecular Cell Biology. 9th ed. New York: W. H. Freeman, 2021.
 7. World Health Organization. Human Genetics and Genomics: Implications for Health and Society. Geneva: World Health Organization.
 8. National Human Genome Research Institute. Genetics and Genomics Resources. Bethesda: National Institutes of Health.
 9. Cooper G. M., Hausman R. E. The Cell: A Molecular Approach. 8th ed. Oxford University Press, 2019.
 10. Lewis R. Human Genetics: The Basics. Routledge, 2020.