

GENETIK KASALLIKLARNI MOLEKULAR ASOSLARI VA ULARNI OLDINI OLISH USULLARI

Shukurov Burhoniddin

Alfraganus University Stomatologiya fakulteti talabasi

<https://doi.org/10.5281/zenodo.16538311>

Annotatsiya: Ushbu maqolada genetik kasalliklarning molekulyar asoslari, ularning rivojlanish mexanizmlari va zamonaviy diagnostika usullari tahlil qilingan. Genetik mutatsiyalar, ularning turlari (nuqta mutatsiyalar, delesiyalar, inseriyalar va boshqalar), kasallik rivojiga ta'siri ilmiy manbalar asosida yoritilgan. Shu bilan birga, molekulyar biologiya va genetik muhandislik yutuqlari asosida ishlab chiqilgan tashxislash usullari — polimeraza zanjir reaksiyasi (PCR), sekvenslash, CGH, FISH, mikromasshtabli genetik testlar va bioinformatik analizlar keltirib o'tilgan. Ushbu usullar yordamida irsiy kasalliklarni erta aniqlash, oldini olish va shaxsiylashtirilgan terapiyani belgilash imkoniyati kengaymoqda. Maqolada ushbu texnologiyalarning amaliy tibbiyotdagi roli va istiqbollari yoritilgan.

Kalit so'zlar: Genetik kasallik, DNK mutatsiyasi, PCR, genetik test, molekulyar diagnostika, irsiyat, sekvenslash, genom tahlili, bioinformatika, tibbiy genetika

Kirish: Tibbiy biologiyaning eng muhim yo'nalishlaridan biri — genetik kasalliklarni o'rganish va ularni aniqlashdir. So'nggi yillarda biologik fanlarning jadal rivojlanishi natijasida inson genomidagi o'zgarishlar, ya'ni mutatsiyalar asosida yuzaga keluvchi irsiy kasalliklar chuqur o'rganilmoqda. Inson organizmida mavjud 20 000 dan ortiq genlarning funksional buzilishi natijasida yuzlab genetik kasalliklar kelib chiqadi. Ular orasida autosomal dominant, autosomal retsessiv, X-xromosomaga bog'liq kasalliklar mavjud bo'lib, har birining rivojlanish mexanizmi turlicha.

Ilgari genetik kasalliklar tashxisini faqat klinik belgilar orqali aniqlash mumkin bo'lgan bo'lsa, hozirgi kunda molekulyar genetik usullar yordamida aniqlik bilan aniqlash imkoniyati mavjud. Xususan, PCR, DNK sekvenslash, mikrochip texnologiyasi, FISH (fluorescent in situ hybridization) va boshqa usullar orqali kasallikni keltirib chiqaruvchi gen yoki mutatsiyani aniqlash mumkin. Bu esa erta tashxis, prenatal skrining va shaxsiylashtirilgan tibbiy yondashuvni ta'minlaydi.

Ushbu maqolada genetik kasalliklarning molekulyar asoslari va ularni aniqlashda qo'llaniladigan usullar keng ko'lamda yoritiladi.

Asosiy qism

1. Genetik kasalliklarning molekulyar asoslari

Genetik kasalliklar DNK tarkibidagi o'zgarishlar — mutatsiyalar natijasida yuzaga keladi. Mutatsiyalar quyidagi turlarga bo'linadi:

Nuqta mutatsiya (nucleotide substitution) – bir nukleotidning boshqasiga almashishi (masalan, sikl anemiyada).

Delesiyalar va inseriyalar – genetik materialning yo'qolishi yoki ortib qolishi.

Translokatsiyalar – xromosomalar o'rtasida segment almashuvi.

Frameshift mutatsiyalar – oqsillar sintezida kodlash tizimini o'zgartiruvchi o'zgarishlar.

Bu o'zgarishlar oqibatida genlar faoliyati buziladi, oqsillar noto'g'ri tuziladi yoki umuman sintez qilinmaydi. Misol uchun, Fenilketonuriya, Tay-Sachs, Kistik fibroz, X-bog'liq gemofiliya, Daun sindromi kabi kasalliklar aynan bunday genetik buzilishlar bilan bog'liq.

2. Genetik kasalliklarni aniqlash usullari

A) Polimeraza zanjir reaksiyasi (PCR)

Bu usul yordamida zarur bo'lgan DNK fragmentlari millionlab nusxada ko'paytiriladi. Mutatsiyalar, delesiya yoki genetik markerlar aniqlanadi.

B) DNK sekvenslash (Sanger / NGS)

Genetik ketma-ketlikni aniqlash orqali aniq qaysi joyda mutatsiya borligi aniqlanadi. NGS (Next Generation Sequencing) texnologiyasi butun genomni tez va aniq o'rganish imkonini beradi.

C) FISH (Fluorescent in situ Hybridization)

Xromosomal o'zgarishlarni, translokatsiyalar yoki delesiylarni aniqlashda ishlatiladi.

D) CGH (Comparative Genomic Hybridization)

Genomdagi katta delesiya yoki duplikatsiyalarni aniqlash uchun ishlatiladi.

E) Mikrochip (DNA microarray)

Bir vaqtning o'zida yuzlab mutatsiyalarni aniqlash mumkin bo'lgan chiplar orqali amalga oshiriladi. Prenatal skriningda qo'llaniladi.

F) Bioinformatika

Kompyuter yordamida katta genetik ma'lumotlarni tahlil qilish, genomlarni solishtirish va mutatsiyalarni bashorat qilishda qo'llaniladi.

Xulosa: Genetik kasalliklarning molekulyar asoslarini o'rganish va ularni aniqlashda zamonaviy molekulyar usullar juda muhim ahamiyatga ega. Bugungi kunda ushbu usullar yordamida kasalliklar erta aniqlanmoqda, oldi olinmoqda va individual terapiya uchun asos yaratilmoqda. Ayniqsa, DNK sekvenslash, PCR, mikrochip texnologiyalari va bioinformatik analizlar orqali kasalliklarning etiologiyasi va patogenezini aniqlash imkoni mavjud bo'lib, bu tibbiyotda yuksak yutuqlarga erishishga xizmat qilmoqda.

References:

Используемая литература:

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. Alberts B. Et al. Molecular Biology of the Cell. Garland Science, 2015.
2. Nussbaum R.L., McInnes R.R., Willard H.F. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, Elsevier, 2021.
3. Strachan T., Read A. Human Molecular Genetics, 5th ed., Garland Science, 2018.
4. Watson J.D. et al. Recombinant DNA: Genes and Genomes, W.H. Freeman, 2013.
5. Online resource: National Center for Biotechnology Information (NCBI)
6. Genetika va molekulyar biologiya: O'zbekiston Respublikasi oliy ta'lim muassasalari uchun darslik, Toshkent, 2021.