

O'ZBEKISTON AHOLISIDA UCHRAYDIGAN IRSIY KASALLIKLARNING GENETIK TAHLILI VA ISTIQBOLLARI.

**Abdimajitova Gulshoda Asqarali qizi,
Sharof Rashidov nomidagi Sanarqand Davlat Uneverseteti Urgut filiali
Biologiya yo'nalishi talabasi.**

Annotatsiya: Mazkur maqolada O'zbekiston aholisida uchraydigan irsiy kasalliklarning genetik tahlili va ularni aniqlashda zamonaviy biotexnologik usullarning o'rni yoritilgan. O'tkazilgan tadqiqotlar natijasida talassemiya, gemofiliya va fenilketonuriya kabi irsiy kasalliklar misolida PCR, DNA-sekvenlash metodlari yordamida genetik mutatsiyalarni aniqlash imkoniyatlari o'rganilgan. Shuningdek, ushbu usullarni O'zbekiston sharoitida amaliyotga joriy etishdagi muammolar, mavjud laboratoriya tajribalari va istiqbollar tahlil qilingan.

Kalit so'zlar: irsiy kasalliklar, genetik tahlil, biotexnologiya, PCR, DNA, diagnostika.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ И ПЕРСПЕКТИВЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У НАСЕЛЕНИЯ УЗБЕКИСТАНА.

Абдимаджитова Гульшода Аскарали кызы, студентка биологического факультета Ургутского филиала Санаркандского государственного университета имени Шарофа Рашидова.

Аннотация: В данной статье рассматривается генетический анализ наследственных заболеваний у населения Узбекистана и роль современных биотехнологических методов в их выявлении. В исследовании рассматриваются возможности выявления генетических мутаций методами ПЦР, ПЦР-анализа в реальном времени и секвенирования ДНК на примере таких наследственных заболеваний, как талассемия, гемофилия и фенилкетонурия. Также анализируются проблемы внедрения этих методов в практику в Узбекистане, существующий лабораторный опыт и перспективы.

Ключевые слова: наследственные заболевания, генетический анализ, биотехнология, ПЦР, ДНК, диагностика, Узбекистан.

GENETIC ANALYSIS AND PROSPECTS OF HERITAGE DISEASES IN THE POPULATION OF UZBEKISTAN.

Abdimajitova Gulshoda Asqarali qizi, a student of Biology at the Urgut branch of Sharof Rashidov Sanarqand State University.

Abstract: This article discusses the genetic analysis of hereditary diseases occurring in the population of Uzbekistan and the role of modern biotechnological methods in their detection. As a result of the conducted studies, the possibilities of detecting genetic mutations using PCR and DNA sequencing methods in the case of hereditary diseases such as thalassemia, hemophilia and phenylketonuria were studied. Also, the problems of implementing these methods in practice in Uzbekistan, existing laboratory experiences and prospects were analyzed.

Keywords: hereditary diseases, genetic analysis, biotechnology, PCR, DNA, diagnostics.

Kirish. Irsiy kasalliklar zamonaviy tibbiyotning eng dolzarb yo‘nalishlaridan biridir. Ular inson genetik materiali — DNKda yuz beradigan mutatsiyalar, xromosoma buzilishlari yoki irsiy axborotning noto‘g‘ri uzatilishi natijasida paydo bo‘ladi. Bugungi kunda dunyo miqyosida aniqlanayotgan kasalliklarning taxminan 10–15 foizi irsiy omillar bilan bog‘liq bo‘lib, bu holat genetik tadqiqotlar va diagnostika texnologiyalariga bo‘lgan ehtiyojini oshirmoqda.

Zamonaviy tibbiyotda irsiy kasalliklarni o‘rganish ikki asosiy yo‘nalishda olib boriladi:

1. Genetik diagnostika - kasallikni erta bosqichda aniqlash.
2. Profilaktika va genetik maslahat - sog‘lom avlodni shakllantirish.

1. Genetik diagnostika — bu inson organizmidagi irsiy (nasldan-naslga o‘tuvchi) kasalliklarni aniqlash, ularning rivojlanish xavfini baholash va oldini olishga qaratilgan tibbiyot yo‘nalishidir. Ushbu yo‘nalish **molekulyar genetika, biotexnologiya va bioinformatika** yutuqlariga asoslanadi. Genetik diagnostika yordamida kasallik **belgilari hali klinik tarzda namoyon bo‘lmasdan oldin**, ya‘ni erta bosqichda aniqlanishi mumkin. Bu esa davolash samaradorligini oshiradi va sog‘lom avlod tug‘ilishiga imkon yaratadi.

2. Sog‘lom avlod — har qanday jamiyatning eng muhim boyligi va barqaror taraqqiyot kafolatidir.

Bugungi kunda irsiy (genetik) kasalliklarning ko‘payishi, atrof-muhit omillarining yomonlashuvi va turmush tarzi o‘zgarishlari **genetik sog‘lomlikni saqlash** masalasini dolzarb qilib qo‘ymoqda. Shu sababli **genetik rofilaktika** va **genetik maslahat** tizimi sog‘lom naslni shakllantirishda hal qiluvchi o‘rin tutadi. Bu maqsadda so‘nggi yillarda biotexnologik usullar — xususan, polimeraza zanjir reaksiyasi (PCR), DNK sekvenlash, DNK marker tahlili kabi metodlar keng qo‘llanilmoqda. O‘zbekistonda ham irsiy kasalliklarni erta aniqlash, ularning tarqalish sabablari va genetik xususiyatlarini o‘rganish borasida muhim ilmiy izlanishlar olib borilmoqda. Jumladan, talassemiya, gemofiliya, fenilketonuriya kabi irsiy kasalliklar bo‘yicha diagnostika amaliyotlari yo‘lga qo‘yilgan. Shu bilan birga, mamlakatda biotexnologik diagnostika laboratoriyalari faoliyatini kengaytirish, zamonaviy genetik tahlil usullarini joriy etish tibbiyot tizimining ustuvor yo‘nalishlaridan biriga aylangan. Mazkur maqolada O‘zbekiston aholisi o‘rtasida uchraydigan irsiy kasalliklarning genetik tahlili va ularni aniqlashda qo‘llaniladigan biotexnologik usullar ko‘rib chiqiladi. Shuningdek, mavjud muammolar, ularni hal etish yo‘llari hamda mamlakatimizda genetik diagnostika tizimini takomillashtirish istiqbollari tahlil qilinadi.

Asosiy qism: Genetik mutatsiyalar va ularning turlari. Irsiy kasalliklarning kelib chiqishida genetik mutatsiyalar asosiy sabab hisoblanadi. Ular qo‘yidagi turlarga bo‘linadi:

Nuqtaviy mutatsiyalar: missens, nonsens, frameshift. Strukturaviy mutatsiyalar: deletsiya, duplikatsiya, inversiya. Xromosomalmutatsiyalar: trisomiya (Daun sindromi), monosomiya (Tyorner sindromi), XXY karyotipi (Klaynfelter sindromi). Masalan, β -talassemiya holatlarida HBB genidagi bir nukleotid

o'zgarishi gemoglobin sintezining buzilishiga olib keladi, bu esa qonning kislorod tashish qobiliyatini pasaytiradi[3].

Irsiy kasalliklarning nasldan-naslga qo'yidagi mexanizmlar orqai o'tadi: Autosomal-dominant – Marfan, sindromi;

Autosomal-retsessiv – talassemiya, kistik fibroz;

X-xromosomaga bog'liq –gemofiliya, rang ajrata olmaslik.

Bu bilimlar yordamida irsiy kasalliklarning genetik asoslarini o'rganish zamonaviy tibbiyotda diagnostika, profilaktika va genetik maslahat sohalarining rivojlanishiga olib keldi. Genetik tahlil orqali nasliy kasallik xavfi bo'lgan oilalar aniqlanib, ularga genetik maslahat berish, prenatal diagnostika o'tkazish va sog'lom avlodni shakllantirish imkoniyati yaratiladi[1]. O'zbekiston sharoitida bu yo'nalish bo'yicha so'nggi yillarda biotexnologik laboratoriyalar faoliyat yurita boshladi. Samarqand, Toshkent va Farg'ona shaharlaridagi tibbiy-genetik markazlarda PCR, sekvenlash, va genotiplash usullaridan foydalanilmoqda. Bu esa irsiy kasalliklarni erta bosqichda aniqlash va ularning tarqalishini kamaytirish imkonini beradi[4]. Irsiy kasalliklarning genetik asoslarini chuqur o'rganish ularning mexanizmlarini tushunish, tashxisni aniqlik bilan qo'yish va sog'lom avlodni ta'minlashda muhim ahamiyat kasb etadi. Bu yo'nalishda biotexnologik usullar va genetik tahlil metodlari zamonaviy tibbiyotning ajralmas qismiga aylangan[5].

Diagnostikada biotexnologik usullar: Zamonaviy tibbiyotda irsiy kasalliklarning aniqlanishida biotexnologik usullar muhim ahamiyat kasb etadi. Ular yordamida genetik mutatsiyalar, xromosomal anomaliyalar va gen ekspressiyasi darajasidagi o'zgarishlar yuqori aniqlik bilan tahlil qilinadi. An'anaviy usullar (genealogik va sitogenetik tahlil) endilikda molekulyar diagnostika bilan to'ldirilgan bo'lib, bu genetik tahlilning aniqligi va tezligini bir necha barobarga oshirdi.

Klassik diagnostika usullari-Klassik genetik tahlil usullari orasida genealogik tahlil, sitogenetik tahlil va biokimyoviy diagnostika asosiy o'rin tutadi[2].

Genealogik tahlil—nasl daraxti asosida irsiyat shaklini aniqlash; irsiy belgining nasldan-naslga o'tish qonuniyatlarini aniqlashda qo'llaniladi. Bu usul yordamida kasallikning dominant yoki retsessiv irsiyat turi aniqlanadi.

Sitogenetik tahlil—xromosoma strukturasidagi o'zgarishlarni aniqlash imkonini beradi. Masalan, Daun sindromi (trisomiya 21) yoki Klaynfelter sindromi (47, XXY) holatlarini aniqlashda qo'llaniladi[3].

Biokimyoviy diagnostika—genetik nuqsonlar oqibatida yuzaga keladigan ferment yetishmovchiligini aniqlash uchun ishlatiladi. Masalan, fenilketonuriya holatida fenilalanin gidroksilaza fermentining faolligi o'lchanadi.

Biroq bu usullar genetik mutatsiyani aniq molekulyar darajada aniqlay olmaydi. Shu sababli zamonaviy tibbiyotda biotexnologik diagnostika usullari asosiy o'ringa chiqmoqda.

Molekulyar-biologik va biotexnologik diagnostika usullari. Polimeraza zanjir reaksiyasi (PCR) .

Bugungi kunda PCR usuli 1983-yilda K. Mullis tomonidan ishlab chiqilgan bo'lib, bugungi kunda irsiy kasalliklarni aniqlashda eng keng tarqalgan va ishonchli metod hisoblanadi va bu usul DNK molekulasiining ma'lum qismini millionlab nusxalarda ko'paytirish imkonini beradi. O'zbekiston sharoitida PCR asosida talassemiya, gemofiliya, va gemoglobinopatiyalarni erta bosqichda aniqlash bo'yicha laboratoriya amaliyotlari yo'lga qo'yilgan.

Masalan: Talassemiya—irsiy qon kasalligi. Bu holatda tana yetarlicha sog'lom gemoglobin ishlab chiqara olmaydi, natijada odamda holsizlik, rang oqarishi, tez charchash kabi belgilar kuzatiladi. Ko'p hollarda bu kasallik onadan yoki otadan gen orqali o'tadi, shunday ekan ushbu kasallikni bugungi kunda davloshdan

PCR usulining turlari orasida real-time PCR (qPCR), multiplex PCR va RT-PCR keng qo'llanilmoqda. Ularning afzalligi—natijalarni tezkor olish va mutatsiya joylashuvini aniqlash imkoniyatidir[5].

DNK sekvenlash: Sekvenlash (DNA sequencing)—genetik tahlilning eng zamonaviy usullaridan biri bo'lib, u genetik kodni to'liq o'qish imkonini beradi[2]. Klassik Sanger sekvenlash va Next Generation Sequencing (NGS) texnologiyalari orqali irsiy kasalliklarning sabablari molekulyar darajada aniqlanadi. NGS texnologiyasi yordamida bir vaqtning o'zida minglab genlar tahlil qilinadi. Bu metod O'zbekiston Genomika va Bioinformatika markazida amaliyotga kiritilgan bo'lib, ayrim populyatsiyalarda irsiy mutatsiyalar xaritasi tuzilmoqda.

Gel elektroforez- Agaroz gel elektroforezi—DNK fragmentlarini uzunligiga ko'ra ajratish usuli bo'lib, u PCR mahsulotlarini vizual baholash uchun ishlatiladi. U orqali genetik test natijalari tasdiqlanadi. Bu usul oddiy, arzon va mahalliy laboratoriyalar uchun qulaydir.

SNP genotiplash va mikromatriks (gene chip) texnologiyasi-Zamonaviy diagnostikada mikromatriks texnologiyasi yordamida minglab genetik variantlar bir vaqtning o'zida tekshiriladi. SNP genotiplash (Single Nucleotide Polymorphism analysis) irsiy kasalliklar xavfini baholash, farmakogenetika va personalizatsiyalashgan tibbiyotda muhim o'rin tutadi. Biotexnologik diagnostikaning afzalliklari va cheklovlari. Biotexnologik diagnostika usullari an'anaviy metodlarga nisbatan bir qator afzalliklarga ega: Kasallikni erta bosqichda aniqlash imkonini beradi;

Diagnostika aniqligi yuqori (95–99%) bo'ladi; Mutatsiya turini molekulyar darajada aniqlaydi; Prenatal diagnostika va genetik maslahat jarayonini osonlashtiradi. Biroq bu usullarni amaliyotga keng joriy etishda texnik infratuzilma, mutaxassislar yetishmasligi va qimmat uskunalar bilan bog'liq muammolar mavjud. O'zbekiston sharoitida aynan shu yo'nalishda laboratoriyalarni modernizatsiya qilish dolzarb masalalardan biridir. Diagnostika yo'nalishining rivojlanish istiqbollari Biotexnologik diagnostika bugungi kunda nafaqat irsiy kasalliklarni aniqlash, balki gen terapiyasi, personalizatsiyalashgan tibbiyot va biobank tizimlarini rivojlantirish uchun asos bo'lib xizmat qilmoqda. Yaqin kelajakda O'zbekiston ilmiy markazlarida NGS sekvenatorlari, CRISPR-

Cas9 asosidagi mutatsiya tahlil texnologiyalari va AI yordamida genom ma'lumotlarini tahlil qilish tizimlarini joriy etish rejalashtirilmoqda. Biotexnologik usullar irsiy kasalliklarni aniqlashda diagnostikaning yangi bosqichini boshlab berdi. Ularning samarali qo'llanilishi sog'lom avlodni shakllantirish, kasalliklarni erta aniqlash va genetik xavflarni kamaytirishda beqiyos ahamiyatga ega[4].

O'zbekiston Respublikasi genetik jihatdan xilma-xil populyatsiyaga ega mamlakatlardan biri hisoblanadi. Mamlakat hududida turli etnik guruhlar yashashi natijasida genetik polimorfizm darajasi yuqori. Shu sababli irsiy kasalliklarning tarqalishida mahalliy populyatsion o'ziga xosliklar kuzatiladi. Tibbiyot statistikasi ma'lumotlariga ko'ra, har 1000 yangi tug'ilgan chaqaloqdan taxminan 25–30 tasi irsiy yoki tug'ma kasallik bilan tug'iladi. Eng ko'p uchraydigan kasalliklar orasida talassemiya, gemofiliya, Daun sindromi, albinizm va fenilketonuriya bor. Ko'plab holatlarda irsiy kasalliklar yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar bilan bog'liq bo'ladi. Respublikada bu ko'rsatkich ayrim hududlarda 10–15% gacha yetadi. Bu esa autosom-retsessiv kasalliklarning yuqori chastotada uchrashishiga sabab bo'lmoqda. Shu boisdan, O'zbekiston tibbiy-genetik xizmatida genetik maslahat va profilaktika yo'nalishi tobora muhim ahamiyat kasb etmoqda.

Genetik diagnostika amaliyotining rivojlanish bosqichlari O'zbekistonda genetik diagnostika yo'nalishi 1970-yillardan boshlab rivojlana boshlagan. Dastlabki tibbiy-genetik laboratoriyalar Toshkent tibbiyot akademiyasi va Samarqand davlat tibbiyot instituti qoshida tashkil etilgan. U davrda asosan sitogenetik usullar (xromosoma tahlili) qo'llanilgan. 1990-yillardan boshlab PCR, elektroforez va DNK diagnostikasi texnologiyalari bosqichma-bosqich amaliyotga joriy etildi. Ayniqsa, gemofiliya A, beta-talassemiya, fibroz alveolit va sitoskelet mutatsiyalari bo'yicha tadqiqotlar olib borilgan. So'nggi yillarda Genomika va Bioinformatika markazi (Toshkent), Samarqand davlat universitetining Genetika kafedrası, hamda Immunologiya va molekulyar biologiya laboratoriyalarida xalqaro hamkorlikda molekulyar diagnostika tadqiqotlari olib borilmoqda. Masalan, NGS texnologiyasi asosida O'zbekiston aholisining ayrim populyatsiyalarida β -talassemiya va mitoxondrial mutatsiyalarning genetik profili o'rganilgan. Bu tadqiqotlar O'zbekiston uchun genetik atlas yaratish yo'lida muhim bosqich hisoblanadi[1]. Hozirda respublikaning ayrim hududiy tibbiyot markazlarida (Toshkent, Samarqand, Farg'ona, Nukus) irsiy kasalliklarni aniqlovchi PCR-laboratoriyalar faoliyat yuritmoqda. Samarqand davlat universiteti va Toshkent tibbiyot akademiyasi qoshida 2022-yildan boshlab biotexnologik diagnostika laboratoriyalari faoliyat ko'rsatmoqda. Ular DNK tahlili, elektroforez, va PCR metodlarini o'quv va amaliy tadqiqotlarda qo'llashmoqda. O'zbekiston Fanlar akademiyasi huzurida olib borilayotgan "O'zbek genomi" loyihasi mamlakat aholisining genetik ma'lumotlar bazasini shakllantirishni maqsad qilgan. Ushbu loyiha yordamida populyatsiyaviy genetik tuzilma, irsiy kasalliklar xavfi va farmakogenetik xususiyatlar o'rganilmoqda [WHO, 2023]. Mazkur ma'lumotlar kelajakda personalizatsiyalashgan tibbiyot yo'nalishida, ya'ni har bir bemor

genotipiga asoslangan davolash usullarini ishlab chiqishda asosiy manba bo'lib xizmat qiladi[4].

XULOSA VA TAKLIFLAR

O'zbekiston aholisida irsiy kasalliklarning tarqalishi mahalliy populyatsion, demografik va ijtimoiy omillar bilan bog'liqdir. Aholi orasida yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikohlarning mavjudligi, ayrim hududlarda genetik skrining dasturlarining yetarlicha yo'lga qo'yilmaganligi irsiy kasalliklar ko'rsatkichining nisbatan yuqori bo'lishiga sabab bo'lmoqda. Biotexnologik diagnostika usullari — PCR, DNK sekvenlash, SNP genotiplash, elektroforez va mikromatriks texnologiyalari—irsiy kasalliklarni erta bosqichda aniqlash imkonini beruvchi eng samarali yo'nalish sifatida e'tirof etildi.

Milliy genetik ma'lumotlar bazasini yaratish—aholining irsiy tuzilmasi, genetik xavflar va farmakogenetik xususiyatlarini tizimli o'rganish uchun;

Personalizatsiyalashgan tibbiyot tamoyillarini amaliyotga joriy etish — har bir bemor genotipiga asoslangan davolash usullarini ishlab chiqish;

CRISPR-Cas9 kabi gen tahrirlash texnologiyalarini tahliliy diagnostika va gen terapiyasi yo'nalishida o'rganish;

Bioinformatika va sun'iy intellekt asosida genetik ma'lumotlarni tahlil qilish tizimlarini ishlab chiqish.

Ushbu yo'nalishlarda olib boriladigan kompleks ilmiy izlanishlar O'zbekiston sog'liqni saqlash tizimida irsiy kasalliklarni erta aniqlash, profilaktika, va sog'lom avlodni shakllantirish siyosatini yangi bosqichga ko'tarariladi

Foydalanilgan adabiyotlar

1.Nishanbaev K. N. Tibbiy genetika. – Samarqand: Samarqand davlat tibbiyot universiteti nashriyoti, 2021. – 235 b.

2.Xamidova F. M. Genetik kasalliklar: nazariya va amaliyot. – Toshkent: Innovatsion rivojlanish vazirligi huzuridagi O'quv-metodik markaz, 2022. – 198 b.

3.G.U.Suyunova, BZ Usmonov. Biologiya fanini o'rgatishda axborot kommunikatsiya texnologiyalari o'rni va vazifalari// Academic research in educational sciences. T-2. №3.