

GENETIKANING TURLI PATOLOGIYALAR  
RIVOJLANISHIDAGI AHAMIYATI

**Shamsiddinova D.K.**

*Respublika shoshilinch tibbiy yordam ilmiy markazi  
Samarqand filiali vrach-pediatr*

**Kudratova Z.E.**

*Samarqand davlat tibbiyot universiteti. Klinik laborator  
diagnostikasi va DKTF klinik laborator diagnostikasi  
kursi bilan kafedra PhD, dotsent v.b.;*  
*Samarqand, Uzbekiston*

**Annotatsiya.** Ko'pgina kasalliklarning rivojlanishi, shubhasiz, genlarning shikastlanganligi tufaylidir. Ushbu kasalliklar soni doimiy ravishda turli xil sindromlar bilan to'ldiriladi. Ilgari irsiyat bilan izohlangan holatlar hozirda zamonaviy texnologiyalarning o'z hissasini qo'shishi va kasallikni erta bosqichlarda aniqlash imkonini bermoqda.

**Kalit so'zlar:** *genetika, nuqson, mutatsiya, shikastlanish, genom;*

Irsiyatga misol tariqasida saratonga bo'lgan genetik moyillikni keltirish mumkin. Genning yo'qligi yoki uning nuqsoni (noto'g'ri translyasiya) "sindromlar" sifatida namoyon bo'ladigan mutatsiyalarning rivojlanishga olib kelishi mumkin va ular bir emas balki bir nechta klinik belgilarni keltirib chiqarishi mumkin.

Ba'zi mutatsiyalar boshqa mutatsiyalarga nisbatan ko'proq zararli ta'sirga ega: ba'zilari erta bosqichda o'limga olib keladi, boshqalari normal rivojlanishni buzadi, qolganlari esa balog'at yoshidan keyin va hatto yetuk yoshda namoyon bo'ladi.

Biz shuni e'tborga olishimiz kerakki, genning shikastlanishi atrof-muhit va (oziq-ovqat mahsulotlari) keng ma'noda ta'sir qiladigan o'zgarishlarga olib keladi. Gen shikastlanishning oqibatida kelib chiqadigan og'ir asoratlarning qoplashi mumkin bo'lgan oziq-ovqat hamda tabiatni inobatga olish zarurdir. Ba'zi hollarda genlarning shikastlanish kichik, ya'ni ahamiyatga ega bo'lmagan mutatsiyalarga olib keladi va ba'zan (kamdan-kam hollarda) bizning evolyutsiyamizning tarkibiga kiradi va atrof-muhitga moslashishni yengillashtiradigan foydali xususiyatlarning paydo bo'lishiga hissa qo'shadi.

Biroq aksariyat mutatsiyalar manfiydir. Ba'zi mutatsiyalar yakuniy mahsulotning o'ziga emas (komplementar iRNKning transkripsiyasi natijasida olingan oqsil), balki bitta gen orqali butun operonga ta'sir qiladi, va bu xarakter ko'plab metabolizm jarayonlarni buzilishiga olib keladi.

Genomning to'liq transkripti, ya'ni transkriptoma va proteomaning uyg'unligi

butun operonga ta'sir o'tkazadigan gen mutasiyasini ta'sirini kuzatish mumkin.

Agarda gen nuqsoni butun metabolik tizimga ta'sir qilsa, hayotning yaxlit tabiatini hisobga olgan holda, shunda metabolom bitta gen lokusdagi mutasiyaning ta'siri haqida qimmatli ma'lumot berishi mumkin. Bu tibbiyotga hech bo'lmaganda salbiy belgilarni aniqlashga va ularga ta'sir qilishga imkon beradi.

Genetik nuqsonlarni tuzatish maqsadida ustun hujayralaridan foydalanishi odamlarda kelajakka katta umidlar va'da qiladi.

Ustun hujayralarini qo'llash va uning oqibatlarini o'rganish, ayniqsa ustun hujayralarini hujayraga kerak bo'lgan to'qimalar uchun ajratilishi va hujayradagi mavjud bo'lgan hujayralarni (stroma bilan birgalikda) o'zaro ta'sirni ta'minlash xali beri dastlabki bosqichda turibdi. Shuningdek, salbiy kabi variantlar, ayniqsa ustun hujayralarining nuqsonni to'g'rilash uchun qilingan implantatsiyaning yomon sifatli degeneratsiyasidir. Ustun hujayralari boshqa tizimlarga oldindan aytib bo'lmaydigan ta'sir ko'rsatishi mumkin. Genetik kasalliklarni korreksiyalashda ulardan samarali foydalanishdan oldin, biz hali ham ular haqida ko'p narsalarni o'rganishimiz kerak. Irsiy buzilishning namoyon bo'lishi qanchalik kam bo'lsa, ustun hujayralaridan foydalanish imkoniyati shunchalik yuqori va muvaffaqiyatli bo'ladi.

Yana bir yondashuv - bu genetik buzilishning oqibatlarini chetlab o'tishga harakat qilishdir. Shubhasiz, bu genetik buzilishning ta'siri qanchalik katta bo'lsa, bunday muammoni hal qilish shunchalik qiyin bo'ladi. Irsiy anomaliyalar, alkaptonuriya, bu kasallik fenilalanin-tirozin yo'lining (terminal bosqichlarida) metabolizmidagi bitta buzilish natijasi ekanligini aniqlash, fenilalanin miqdori past bo'lgan parhez orqali kasallik belgilarini chetlab o'tishni imkonini berdi.

Ba'zi vazifalar xuddi shunday oddiy bo'ladi, lekin ko'proq hollarda effektlarning keng doirasini hisobga olgan holda, muammoning murakkabligi korreksiyaning faqat cheklangan qismini o'rganish mumkinligini anglatadi. Biroq, biz nafaqat qaysi gen qaysi xromosomada shikastlanganligini, balki bu buzilish butun metabolizmga qanday ta'sir qilishini qanchalik ko'p bilsak, genetik anomaliyalrni nazorat qilish imkoniyati shunchalik yuqori bo'ladi. Va endi, bizda buning uchun juda kam bo'lsaxam ammo imkoniyat bor.

Ushbu maqolada genetik kasalliklarning turli jihatlari muhokama qilinadi. Bu maqola sog'liqni saqlash sohasining keng doirasi vakillari uchun xam mo'ljallangan. Tibbiyot son-sanoqsiz yo'llar bilan rivojlanmoqda va barcha tirik mavjudotlar DNK bilan bog'langanligi sababli, bu bayonot maqola aktual bo'lishi mumkin. Bir emas, balki bir nechta genetik kasalliklar yomonsifat o'smalarning rivojlanishiga olib kelishi mumkin. Bu misol genetik tibbiyot "hayotning o'zagi" ga yaqinlashganini yaqqol isbotidir. So'nggi 60 yil ichida genetiklar va molekular biologlar tomonidan juda ko'p ma'lumot to'plandi, bu nafaqat tushunishni, balki tirik tizimlarning tashkil etilishini tushunish tamoyillari asos bo'lgan tushunchalarni qayta ko'rib chiqishni talab qiladi.

Birinchiidan, hujayrada sodir bo'ladigan funktsional jarayonlar nihoyatda murakkab ekanligi ayon bo'ldi. Ular to'liq ko'p hujayrali organizmda nihoyatda murakkablashadi. Bu jarayonlar bir-biri bilan o'zaro ta'sir qiluvchi, ko'p o'lchovli fazoviy-vaqt tarmoqlarini tashkil etuvchi ko'plab o'zgaruvchan komponentlarni o'z ichiga oladi. Shuning uchun tarkibiy qismlarni mexanik ravishda qo'shish orqali yakuniy ta'sirni olish iloji bo'lmaydi. Tadqiqotchilar murakkab tizimlarni o'rganishning mavjud usullari yetarli emasligini tan olishadi. Ikkinchiidan, genom tuzilishini ochish, undagi funktsional ma'lumotlar uchun katta imkoniyatlar mavjudligini ko'rsatdi, va olimlar undan to'liq foydalana olmasligini tushundi.

Har bir inson tanasida trillionlab hujayralar hayot davomida muvofiqlashtirilgan tarzda ishlaydi. Ularning har birida o'n minglab ishlaydigan genlar va juda ko'p miqdordagi RNK, oqsillar va metabolik mahsulotlar mavjud bo'lib, ko'p hujayrali organizm tashqi muhit omillari va ichki tebranishlarga o'ta chidamliligi bilan ajralib turadi. Buning ortida biologiyaning hali o'rganilmagan tamoyillari yotadi. Biz oddiy elementlardan, bir hil emas, balki qat'iy ierarxiyaga ega bo'lgan, ularning har biri o'z harakatlar dasturiga ega va o'zining zaif bo'g'inlariga ega bo'lib, ular muvaffaqiyatsizlikka uchrab ba'zan patologiyaga olib kelishi mumkin, shuning uchun organizm darajasida birlashtirilgan tizim qanday paydo bo'lishini to'liq bilmaymiz.

Har bir gen atrof-muhit omillarining salbiy ta'siri uchun nishonga aylanishi mumkinligiga qaramay, yuzaga keladigan xavflarning aksariyati minimallashtiriladi va zararsizlantiriladi. Shunday qilib, molekular biologiya yutuqlarini umumlashtirish bilan shug'ullanadigan biologlar tirik hujayra kabi murakkab shakllanishlarni tahlil qilishda tizimli yondashuv zarurligi to'g'risida kelishib oldilar. Vazifani hatto bir xil turdagi organizmlar identik emasligi bilanham yanada murakkablashadi, negaki ular genotip va fenotipda sezilarli darajada farqlanadi. Molekulyar genetikada sezilarli yutuqlarga qaramay, murakkab tirik tizimlarda irsiy ma'lumotni amalga oshirishning nozik mexanizmlari haqida hali ham ma'lumot kamlik qiladi. Shunday qilib, subhujayra darajasida tirik materiyaning tashkil etilishini o'rganish dolzarbligicha qolmoqda.

Genomika, proteomika va metabolomikaning ko'plab savollari hayot asoslarining sifat jihatidan yangi darajasiga o'tish uchun hali ham javob topish kerak.

Yuqorida aytilganlarning barchasi biologik mavjudot sifatida insonlarga ham tegishli. Yigirmanchi asrning ikkinchi yarmida nafaqat umumiy genetika, balki odamlarda irsiyat hodisalarini o'rganuvchi antropogenetika ham jadal rivojlandi. Bundan tashqari, tibbiy genetikaning tez rivojlanishini ham ta'kidlash kerak.

Mustaqil fan sifatida tibbiy genetika XX asrning 30-yillarida shakllana boshladi. 60-yillarda sitogenetik va molekular genetikaning yangi usullarining paydo bo'lishi tufayli u tibbiyotning yangi tarmog'iga aylandi. Genomikaning va ular bilan bog'liq bioinformatika va proteomikaning shakllanishi va rivojlanishi, genlar va ularning

mahsulotlarini tahlil qilish uchun o'ta yuqori tezlikda avtomatlashtirilgan tizimlarning rivojlanishi yaqin vaqtgacha noma'lum bo'lgan multifaktorial kasalliklarning molekular mexanizmlarini ochishga imkon berdi, ko'plab somatik, yuqumli va onkologik kasalliklarning rivojlanishi yuzaga kelishida irsiy omillarning o'ziga xos ahamiyatini ko'rsatib berdi.

Shunday qilib, *Ex vivo* inson embrioni va kattalar ustun hujayralarini yetishtirish va klonlash imkoniyati shikastlangan inson a'zolarini tiklash terapiyasi uchun yangi imkoniyatlar ochdi. Shunisi e'tiborga loyiqli, ilmiy fikrning barcha bu yutuqlari darhol tibbiy amaliyotda qo'llanishga imkon berdi. Yirik farmatsevtika korporatsiyalari bunday tadqiqotlarga qiziqish bildirmoqda va farmakogenetika va biotexnologiya sohasidagi yutuqlarga katta umid bog'laydilar. Tibbiyot amaliyoti uchun muhim bo'lgan ko'plab muammolarni hal qilish yo'llari hali ham munozarali, ammo ularni shakllantirish genetik tibbiyot ufqlarini kengaytirishga chaqirilgan yosh olimlar uchun qiziqarli bo'ladi.

#### Adabiyot:

1. Кудратова З. Э. и др. Атипик микрофлора этиологияли ўткир обструктив бронхитларининг ў зига хос клиник кечиши //Research Focus. - 2022. - Т. 1. - №. 4. - С. 23-32.
2. Kudratova Z. E, Normurodov S. Etiological structure of acute obstructive bronchitis in children at the present stage - Thematics Journal of Microbiology, 2023. P.3-12.
3. Kudratova Z. E., Tuychiyeva S. K. Атипик микрофлора этиологийали о'тkir обструктив бронхитлар этиопатогenezining zamonaviy jixatlari. Research Focus, 2023, В. 589-593.
4. Kudratova Z. E., Karimova L. A. Age-related features of the respiratory system. Research Focus, Tom 2, P. 586-588.
5. Кудратова З. Э., Мухаммадиева Л. А., Кувандиков Г. Б. Особенности этиопатогенеза обструктивного бронхита и ларинготрахеита, вызванных атипичной микрофлорой //Достижения науки и образования. - 2020. - №. 14 (68). - С. 71-72.
6. Набиева Ф. С., Кудратова З. Э., Кувандиков Г. Б. Роль *saccharomyces cerevisiae* в развитии современной биотехнологии //Достижения науки и образования. - 2021. - №. 5 (77). - С. 57-60.
7. Кудратова З. Э., Умарова С. С., Юлаева И. А. Современные представления о микробиоте влагалища в детском возрасте //Наука, техника и образование. - 2020. - №. 5 (69). - С. 84-86.
8. Kudratova Z.E, Muxamadiyeva L.A., & Hamidova Z.A. (2023). The Importance of Iron in the Body's Metabolic Processes. Global Scientific Review, 15, 46-51.
9. Kudratova Z. E. et al. The Role of Cytokine Regulation in Obstructive Syndrome of Atypical Genesis in Children //Annals of the Romanian Society for Cell Biology. - 2021. - С. 6279-6291-6279-6291.
10. Kudratova Z. E., Sh S. M. Laboratory methods for diagnosing urogenital chlamydia //Open Access Repository. - 2023. - Т. 10. - №. 10. - С. 5-7.