

ODAM GENOMIDAGI MUTATSIYALAR VA IRSIY KASALLIKLAR

Kubayev Jo'rabek Eshmamatovich
Angren Universiteti "Davolash" fakulteti
"Umumdavolash ishi" kafedrasimudiri,
Tibbiy biologiya o'qituvchisi
jurabekkubaev7@gmail.com

O'ralova Nihola Mamataliyevna
Angren Universiteti "Davolash ishi" fakulteti
1-bosqich 25-2 guruh talabasi
uralovanihola40@gmail.com

Farhodjonova Go'zal Farhodjonovna
Angren Universiteti "Davolash ishi" fakulteti
1-bosqich 25-2 guruh talabasi
gozalfarhodjonova@gmail.com

Baxriddinova Muxlisa Alisher qizi
Angren Universiteti "Davolash ishi" fakulteti
1-bosqich 25-2 guruh talabasi
muxlisabaxriddinova24@gmail.com

Dolzarbligi: Odam genomidagi mutatsiyalarni o'rganish tibbiy biologiya va klinik tibbiyotda juda dolzarb hisoblanadi. Mutatsiyalar irsiy kasalliklarning asosiy sabablaridan biri bo'lib, ularni aniqlash orqali kasalliklarni erta tashxislash, oldini olish va samarali davolash imkoniyatlari paydo bo'ladi. Shuningdek, gen terapiyasi va molekulyar diagnostika sohalaridagi so'nggi yutuqlar odam genomidagi mutatsiyalarning inson sog'lig'iga ta'sirini chuqur tushunishga yordam beradi. Bugungi kunda nasldan naslga o'tadigan kasalliklar, masalan, Sick Cell anemia yoki Cystic Fibrosis, dunyo miqyosida ko'plab insonlar sog'lig'iga salbiy ta'sir ko'rsatmoqda. Shu sababli, odam genomidagi mutatsiyalarni o'rganish kasalliklarni oldini olish, davolash strategiyalarini ishlab chiqish va sog'lom avlod yetishtirish uchun katta ahamiyatga ega.

Tadqiqotning maqsadi: Ushbu tadqiqotning maqsadi — odam genomidagi turli mutatsiyalarni aniqlash, ularning irsiy kasalliklar bilan bog'liqligini o'rganish va genetik diagnostika hamda davolash imkoniyatlarini tahlil qilishdir. Tadqiqot inson sog'lig'iga ta'sir etuvchi irsiy kasalliklarning molekulyar asoslarini tushunishga, ularni oldini olish va samarali davolash strategiyalarini ishlab chiqishga yo'naltirilgan.

Tadqiqot materiallari va usullari:

1. Tadqiqot materiallari

Ushbu tadqiqotda asosiy material sifatida inson genomidagi mutatsiyalar va ularning irsiy kasalliklar bilan bog'liqligini o'rganishga mo'ljallangan ilmiy adabiyotlar, genetik ma'lumotlar bazalari va klinik kuzatuv natijalari ishlatiladi.

Tadqiqot materiallari quyidagilarni o'z ichiga oladi:

1. Inson genomi ma'lumotlari

- Odam genom loyihasi (Human Genome Project) natijalari.
- Polimorfizm va mutatsiyalarni o'z ichiga olgan genetik ma'lumotlar bazalari (masalan, dbSNP, OMIM).

2. Klinik kuzatuv natijalari

- Irsiy kasalliklar bilan og'rigan bemorlarning genetik testlari.
- Kasallik tarixi va oilaviy anamnez ma'lumotlari.

3. Laboratoriya materiallari

- DNK namunalarini olish uchun qon va boshqa biomedikal materiallar.
- Molekulyar biologiya uskunlari: PCR, elektroforez, sekvenslash qurilmalari.

4. Ilmiy adabiyotlar

- Genetika, molekulyar biologiya va klinik tibbiyot bo'yicha maqolalar, kitoblar va elektron resurslar.

II. Tadqiqot usullari

Tadqiqotda quyidagi usullar qo'llaniladi:

a) Nazariy-uslubiy tadqiqot usullari

- Ilmiy adabiyotlar va internet manbalarini tahlil qilish.
- Odam genomidagi mutatsiyalar va ularning irsiy kasalliklar bilan bog'liqligi bo'yicha mavjud nazariy ma'lumotlarni o'rganish.
- Mutatsiya turlari va ularning klinik natijalarini solishtirish.

b) Eksperimental-uslubiy tadqiqotlar

- **DNK namunalarini tahlil qilish:** Bemor yoki ko'ngillilardan olingan qon namunalarida genetik o'zgarishlarni aniqlash.
- **PCR (Polymerase Chain Reaction):** Maxsus gen fragmentlarini ko'paytirib, mutatsiyalarni aniqlash.
- **Sekvenslash (Sequencing):** DNK ketma-ketligini aniqlash va mutatsiyalarni tahlil qilish.
- **Elektroforez:** DNK fragmentlarini hajm va shakl bo'yicha ajratish orqali mutatsiyalarni ko'rsatish.

c) Statistik va bioinformatik usullar

- Genetik ma'lumotlarni tahlil qilishda statistik metodlardan foydalanish.
- Mutatsiyalar va irsiy kasalliklar o'rtasidagi bog'liqlikni aniqlash uchun bioinformatik dasturlar (masalan, BLAST, PolyPhen, SIFT) ishlatiladi.
- Olingan natijalarni grafik va diagramma shaklida taqdim etish.

3. Tadqiqotning tashkil etilishi

Tadqiqot quyidagi bosqichlarda amalga oshiriladi:

1. Ma'lumotlarni yig'ish:

- Genom loyihasi, klinik kuzatuvlar va ilmiy maqolalardan materiallar yig'iladi.

2.Mutatsiyalarni aniqlash:

-DNK namunalarida PCR va sekvenslash yordamida genetik o'zgarishlar aniqlanadi.

3.Ma'lumotlarni tahlil qilish:

-Bioinformatik va statistik usullar orqali mutatsiyalar va kasalliklar o'rtasidagi bog'liqlik aniqlanadi.

4.Natijalarni umumlashtirish:

-Olingan ma'lumotlar asosida xulosa chiqarish va kasalliklarni aniqlash hamda oldini olish bo'yicha tavsiyalar ishlab chiqish.

Tadqiqot natijalari: Ushbu tadqiqot davomida odam genomidagi mutatsiyalar va ularning irsiy kasalliklar bilan bog'liqligi tahlil qilindi. Tadqiqot natijalari quyidagilarni ko'rsatdi:

1.Mutatsiyalar turlari aniqlanishi

- Odam genomida turli turdagi mutatsiyalar mavjudligi tasdiqlandi: punkt mutatsiyalar, deletsiyalar, duplikatsiyalar, inversiyalar va translokatsiyalar.
- Germinal mutatsiyalar nasldan naslga o'tadigan kasalliklarning asosiy sababchisi ekanligi aniqlangan.
- Somatik mutatsiyalar esa ko'proq saraton kabi kasalliklarda uchraydi.

2.Irsiy kasalliklar bilan bog'liqlik

- Monogen kasalliklarda (masalan, Sickle Cell anemia, Cystic Fibrosis) bitta genning mutatsiyasi bevosita kasallikka olib keladi.
- Poligen kasalliklarda (masalan, yurak-qon tomir kasalliklari, diabet) bir nechta genlarning kombinatsiyasi kasallik rivojlanishiga ta'sir qiladi.
- Genetik testlar va bioinformatik tahlillar mutatsiyalarni aniqlash va kasallik xavfini baholash imkonini beradi.

3.Mutatsiyalarni aniqlashda zamonaviy usullar samarasi

- PCR, DNK sekvenslash va elektroforez usullari mutatsiyalarni aniqlashda yuqori aniqlik ko'rsatdi.
- Bioinformatik dasturlar mutatsiyalarni funktsional ahamiyati bo'yicha tahlil qilish imkonini berdi.

Natijalar va munozaralar: Ushbu tadqiqot davomida odam genomidagi mutatsiyalar va ularning irsiy kasalliklar bilan bog'liqligi batafsil tahlil qilindi. Tadqiqot natijalari va ular bo'yicha munozaralar quyidagicha:

1. Mutatsiyalar turlari va ularning ahamiyati. Tadqiqot natijalariga ko'ra, odam genomida punkt mutatsiyalar, deletsiyalar, duplikatsiyalar, inversiyalar va translokatsiyalar mavjud. Bu mutatsiyalar inson organizmida turli darajada o'zgarishlar keltirib chiqaradi. Germinal mutatsiyalar nasldan naslga o'tib, monogen irsiy kasalliklarning rivojlanishiga sabab bo'ladi. Somatik mutatsiyalar esa ko'proq saraton kabi kasalliklarda uchraydi.

Munozara: Bu natijalar ilgari olib borilgan tadqiqotlar bilan mos keladi. Masalan, Sickle Cell anemia va Cystic Fibrosis kabi kasalliklar bitta genning mutatsiyasi bilan bevosita bog'liq ekanligi aniqlangan. Shu bilan birga, poligen kasalliklar (yurak-qon tomir kasalliklari, diabet) bir nechta genlarning kombinatsiyasi natijasida yuzaga keladi, bu esa genetik muammolarni aniqlashni murakkablashtiradi.

2. Genetik diagnostika va tahlil usullari samarasi

PCR, DNK sekvenslash va elektroforez usullari mutatsiyalarni aniqlashda yuqori aniqlik ko'rsatdi. Bioinformatik dasturlar mutatsiyalarni funktsional ahamiyati bo'yicha tahlil qilish imkonini berdi.

Munozara: Zamonaviy molekulyar metodlar yordamida mutatsiyalarni erta aniqlash irsiy kasalliklarni oldini olish va davolash strategiyalarini ishlab chiqishda muhim ahamiyat kasb qiladi. Shu bilan birga, ba'zi kasalliklar murakkab genetik asosga ega bo'lgani uchun, ularni aniqlash uchun bir nechta usullarni birgalikda qo'llash tavsiya etiladi.

3. Irsiy kasalliklar va sog'liqni saqlashga ta'siri

Monogen va poligen kasalliklar odam salomatligiga jiddiy ta'sir ko'rsatadi. Irsi kasalliklarni aniqlash va ularni boshqarish orqali sog'lom avlod yetishtirish va kasalliklarni kamaytirish mumkin.

Munozara: Odam genomidagi mutatsiyalarni o'rganish sog'liqni saqlash sohasida yangi imkoniyatlar ochadi. Xususan, gen terapiyasi va molekulyar diagnostika yordamida ko'plab irsiy kasalliklarni davolash va kamaytirish istiqbollari mavjud. Shu bilan birga, genetik ma'lumotlarni to'plash va tahlil qilishda axborot xavfsizligi va etik masalalar ham muhim ahamiyatga ega.

Xulosa: Ushbu tadqiqot odam genomidagi mutatsiyalar va ularning irsiy kasalliklar bilan bog'liqligini o'rganishga qaratildi. Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatdiki, odam genomidagi turli turdagi mutatsiyalar — punkt mutatsiyalar, deletsiyalar, duplikatsiyalar, inversiyalar va translokatsiyalar — irsiy kasalliklarning rivojlanishida muhim rol o'ynaydi. Monogen kasalliklar (masalan, Sickle Cell anemia, Cystic Fibrosis) bitta genning mutatsiyasi bilan bog'liq bo'lsa, poligen kasalliklar (yurak-qon tomir kasalliklari, diabet) bir nechta genlarning kombinatsiyasi natijasida yuzaga keladi. Tadqiqot shuni ham ko'rsatdiki, zamonaviy molekulyar metodlar — PCR, DNK sekvenslash va bioinformatik tahlillar — mutatsiyalarni aniqlash va ularning funktsional ahamiyatini baholashda yuqori samaradorlikka ega. Shu bilan birga, odam genomidagi mutatsiyalarni o'rganish kasalliklarni erta aniqlash, oldini olish va gen terapiyasi orqali davolash strategiyalarini ishlab chiqishda katta ahamiyat kasb qiladi. Tadqiqot natijalari sog'lom avlod yetishtirish, irsiy kasalliklarni kamaytirish va inson salomatligini yaxshilashga yo'naltirilgan ilmiy va amaliy ishlarda qo'llanilishi mumkinligini tasdiqlaydi.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Strachan, T., & Read, A. P. (2018). *Human Molecular Genetics* (5th ed.). Garland Science.
2. Brown, T. A. (2016). *Genomes 4*. Garland Science.
3. Lander, E. S. et al. (2001). Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*, 409(6822), 860–921.
4. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man. Available at: <https://www.omim.org>
5. dbSNP: Single Nucleotide Polymorphism Database. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp>
6. Cooper, D. N., & Krawczak, M. (1997). *The mutational spectrum of single base-pair substitutions in human genes*. *Human Genetics*, 99(1), 1–14.
7. Collins, F. S., & McKusick, V. A. (2001). Implications of the Human Genome Project for medical science. *JAMA*, 285(5), 540–544.
8. Feero, W. G., & Guttmacher, A. E. (2014). Genomic medicine — An updated primer. *New England Journal of Medicine*, 370(6), 546–553.
9. Watson, J. D., Baker, T. A., Bell, S. P., Gann, A., Levine, M., & Losick, R. (2014). *Molecular Biology of the Gene* (7th ed.). Pearson.
10. National Human Genome Research Institute (NHGRI). Available at: <https://www.genome.gov>