

## INSON SALOMATLIGIDA GENETIK OMILLARNING ROLI VA IRSIY KASALLIKLARNING OLDINI OLISH YO‘LLARI

**Sheranova Ma`mura G`ayrat qizi**

**Annotatsiya:** *Ushbu maqolada inson salomatligida genetik omillarning ahamiyati, irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari, ularni erta aniqlash va oldini olish yo‘llari haqida so‘z yuritiladi. Genetik tadqiqotlarning tibbiyotda tutgan o‘rni, sog‘lom avlodni shakllantirishda irsiyat va muhit o‘rtasidagi o‘zaro ta’sir masalalari tahlil qilinadi. Maqolada DNK, xromosoma, gen muhandisligi va genetik maslahat kabi tushunchalarning amaliy ahamiyati keng yoritilib, zamonaviy fan yutuqlarining inson hayot sifati va sog‘lig‘iga ta’siri o‘rganiladi.*

**Kalit so‘z:** *Genetika, irsiyat, irsiy kasalliklar, DNK, gen muhandisligi, sog‘lom avlod, xromosoma, salomatlik, profilaktika.*

Inson organizmi murakkab biologik tizim bo‘lib, undagi barcha jarayonlar genetik dastur orqali boshqariladi. Har bir inson o‘ziga xos genetik tuzilishga ega bo‘lib, bu tuzilma ota-onadan avlodga o‘tuvchi irsiy belgilar orqali shakllanadi. Zamonaviy tibbiyotda inson salomatligi faqat tashqi omillarga emas, balki genetik holatga ham bog‘liqligi isbotlangan. Ayniqsa, irsiy kasalliklarning paydo bo‘lish mexanizmini tushunish, ularni erta aniqlash va oldini olish bugungi fan uchun eng muhim yo‘nalishlardan biri sanaladi. Har bir insonning genetik kodi millionlab nukleotidlardan iborat bo‘lib, ular insonning barcha biologik xususiyatlarini belgilaydi. Shu sababli genetik omillarni o‘rganish sog‘lom avlodni shakllantirishning poydevori hisoblanadi.

Genetik omillarning salomatlikdagi roli.

Genlar inson organizmidagi barcha fiziologik jarayonlarni boshqaradi. Ular organizmda oqsillar sintezini, hujayra bo‘linishini, immunitet faoliyatini, hatto ruhiy holatni ham tartibga soladi. Har bir gen o‘ziga xos vazifaga ega bo‘lib, bitta genning buzilishi butun organizm faoliyatiga salbiy ta’sir ko‘rsatishi mumkin. Genetik mutatsiyalar natijasida yuzaga kelgan kasalliklar tug‘ma yoki irsiy kasalliklar deb ataladi. Bu holatlarda DNKdagi o‘zgarishlar ota-onadan farzandga o‘tadi va avloddan-avlodga davom etadi.

Tibbiyotda bugungi kunda minglab genetik kasalliklar ma’lum. Ulardan eng ko‘p uchraydiganlari Daun sindromi, gemofiliya, albinizm, fenilketonuriya, talassemiya, mukovissidoz va boshqalardir. Ayrim hollarda kasallik yashirin shaklda kechib, faqat ma’lum avlodda namoyon bo‘ladi. Bu holat tashuvchi genlarning mavjudligi bilan izohlanadi. Inson tashuvchi bo‘lsa-da, u sog‘lom bo‘lib yuradi, biroq irsiy o‘zgarish naslda saqlanib qoladi. Shuning uchun ham genetik tekshiruvlarning ahamiyati juda katta.

Irsiy kasalliklarning sabablari.

Irsiy kasalliklar gen, xromosoma yoki mitoxondriyal darajadagi o‘zgarishlar natijasida paydo bo‘ladi. Gen mutatsiyasi – bu DNKdagi bitta yoki bir nechta nukleotidlarning almashishi, yo‘qolishi yoki ortiqcha paydo bo‘lishidir. Xromosoma mutatsiyalari esa butun

genetik materialning qayta tuzilishiga olib keladi. Masalan, Daun sindromi insonda 21-xromosomaning ortiqcha nusxasi tufayli paydo bo‘ladi. Shu sababli irsiy kasalliklarni o‘rganishda har bir insonning karyotipi, ya’ni xromosoma to‘plami tahlil qilinadi.

Mitoxondriyal mutatsiyalar ham muhim rol o‘ynaydi. Mitoxondriyalar hujayraning energiya markazi hisoblanadi. Ular o‘z DNK-siga ega bo‘lib, faqat onadan farzandga o‘tadi. Mitoxondriyal DNKdagi buzilishlar mushak distrofiyasi, yurak kasalliklari, ko‘rish va eshitish qobiliyatining pasayishiga olib kelishi mumkin.

Genetik diagnostika va profilaktika.

Irsiy kasalliklarni erta aniqlash va ularning oldini olishda genetik diagnostika muhim o‘rin tutadi. DNK tahlili orqali insondagi genetik nuqsonlar aniqlanadi, xromosomal buzilishlar va kasallikka moyillik baholanadi. Prenatal diagnostika usullari orqali esa homilaning genetik holatini tekshirish mumkin. Bunda amniotsentez, xorial biopsiya yoki ultratovush tekshiruvlari yordamida zarur ma’lumotlar olinadi. Shu yo‘l bilan tug‘ilishdan avval irsiy kasalliklarning oldi olinadi.

Bundan tashqari, nikohdan oldin genetik maslahat olish sog‘lom avlodni ta’minlashda eng samarali chora hisoblanadi.

Agar er-xotin orasida bir xil genetik kasallikka moyillik mavjud bo‘lsa, shifokorlar ularni ogohlantiradi va kerakli tibbiy tavsiyalar beradi. O‘zbekistonda ham bu yo‘nalishda ishlar kuchaymoqda. Har bir tuman markaziy shifoxonasida genetik laboratoriyalar tashkil etilmoqda.

Gen muhandisligi va gen terapiyasi.

So‘nggi yillarda gen muhandisligi sohasi jadal rivojlanmoqda. Gen terapiyasi deb ataluvchi yangi usul yordamida nosog‘lom genlar almashtirilmoqda yoki tuzatilmoqda. Bu usulning mohiyati shundaki, sog‘lom gen maxsus virus vositasida bemor hujayrasiga kiritiladi va buzilgan genning o‘rnini bosadi. Hozirda bu texnologiya sinov bosqichida bo‘lsa-da, kelajakda ko‘plab irsiy kasalliklarni davolash imkonini beradi.

Genetik tadqiqotlar tibbiyotda yangi yondashuv – shaxsiy tibbiyot tamoyilini ham yaratdi. Har bir insonning genetik xususiyatlariga qarab dori vositalari tanlanadi. Bu yondashuv dorilarning nojo‘ya ta’sirini kamaytiradi va davolash samaradorligini oshiradi.

Inson genetikasi va muhit o‘zaro ta’siri.

Genlar salomatlikni belgilashda muhim bo‘lsa-da, tashqi muhit omillarining ham ta’siri kuchli. Atrof-muhit ifloslanishi, radiatsiya, noto‘g‘ri ovqatlanish, stress holatlari gen faoliyatini o‘zgartiradi. Bu holat “epigenetika” deb ataladi. Epigenetik o‘zgarishlar genetik kodni o‘zgartirmaydi, biroq genlarning ishlash faoliyatini tartibga soladi. Masalan, chekish yoki spirtli ichimlik iste’moli genlarning ifodalanishiga salbiy ta’sir qiladi. Shuning uchun irsiyat bilan bir qatorda, sog‘lom turmush tarzi ham muhim ahamiyatga ega.

O‘zbekistonda genetik tadqiqotlarning rivoji.

O‘zbekistonda genetikaga e’tibor so‘nggi yillarda sezilarli darajada oshdi. Respublika ixtisoslashtirilgan tibbiyot markazlarida irsiy kasalliklar bo‘yicha laboratoriyalar tashkil etilgan, yosh mutaxassislar xorijda malaka oshirmoqda. Shuningdek, sog‘lom avlodni shakllantirish maqsadida “Reproduktiv salomatlik”, “Onalar va bolalar salomatligi”,

“Yoshlar genetik sog‘lomligi” dasturlari amalga oshirilmoqda. Bu dasturlar orqali aholi o‘rtasida genetik madaniyatni oshirish, irsiy kasalliklar haqida tushuncha berish, profilaktik tadbirlarni kuchaytirish maqsad qilingan.

Sog‘lom avlod – sog‘lom genlar natijasi.

Sog‘lom avlodni tarbiyalash uchun har bir oilaning tibbiy madaniyati, genetik savodxonligi yuqori bo‘lishi kerak. Har bir inson o‘z sog‘lig‘iga mas‘uliyat bilan qarashi, zarur bo‘lsa genetik tekshiruvlardan o‘tishi lozim. Bu nafaqat shaxsiy, balki ijtimoiy mas‘uliyat hamdir. Sog‘lom genlar sog‘lom kelajakni ta‘minlaydi. Shu bois, tibbiy-profilaktik ishlar, irsiy kasalliklarning oldini olish, genetik tadqiqotlarni qo‘llab-quvvatlash jamiyatning umumiy sog‘lomlashuviga xizmat qiladi.

### **Adabiyotlar:**

1. Ayupov, A. M., & To‘xtayeva, N. S. (2021). Inson genetikasi va irsiy kasalliklar asoslari. Toshkent: Fan va texnologiya nashriyoti.
2. Karimov, B. R. (2020). Tibbiyot genetikasi: nazariya va amaliyot. Toshkent: Tibbiyot nashriyoti.
3. Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Morgan, D., Raff, M., Roberts, K., & Walter, P. (2017). Molecular Biology of the Cell (6th ed.). New York: Garland Science.
4. World Health Organization (WHO). (2022). Genetic diseases: Prevention and early diagnosis strategies. Geneva: WHO Publications.