

TIBBIYOTDA GENETIKA FANINING O'RNI VA AHAMIYATI**РОЛЬ И ЗНАЧЕНИЕ ГЕНЕТИКИ В МЕДИЦИНЕ****ROLE AND IMPORTANCE OF GENETICS IN MEDICINE**

G'aniyev K.X., Zokirova G.M., Aliyev Z.Z.
Central Asian Medical University

G'aniyev K.X., Zokirova G.M., Aliyev Z.Z. TIBBIYOTDA GENETIKA FANINING O'RNI VA AHAMIYATI. Actacamu, 6(6), 77–80. <https://doi.org/10.5281/zenodo.12805325>

Annotatsiya. Genetika - insonning irsiyat va o'zgaruvchanlik qonuniyatlarini, shuningdek, ularning kasallik jarayonidagi ahamiyatini o'rganadigan fan. Shifokorning tibbiy genetika fanini bilishi kasallikning individual kechish mexanizmlarini tushunish, to'g'ri va aniq tashxis qo'yish, davolash usullarini tanlash imkonini beradi. Bugungi globallashuv jarayonida kasalliklar turi va soni ortishi, shuningdek, insonlarda namoyon bo'lish xususiyatlarini o'zgarib, individuallashishiga sabab bo'lmoqda. Kasalliklarning bunday o'zgarib borish sabablari genetika fanini yana bir dolzarb muammosiga aylanib ulgurdi. Ushbu maqolada genetika fanini tibbiyotdagi ahamiyati va bir-biriga bog'liqligi, bugungi kundagi tibbiy genetikaning vazifalari, muammolari keltirilgan.

Kalit so'zlar. zamonaviy biologiya, irsiy patologiya, tibbiy genetika, irsiyat, o'zgaruvchanlik, irsiy patologiya, mutatsiya, klinik genetika, poliploidiya.

Абстракт. Генетика – наука, изучающая законы наследственности и изменчивости человека, а также их значение в процессе заболевания. Знания врача в области медицинской генетики позволяют понять механизмы индивидуального течения заболевания, поставить правильный и точный диагноз, выбрать методы лечения. В ходе современной глобализации виды и количество заболеваний увеличиваются, а также изменяются и индивидуализируются особенности их проявлений у людей. Причины таких изменений заболеваний стали еще одной актуальной проблемой генетики. В данной статье представлены значение и взаимозависимость генетики в медицине, задачи и проблемы медицинской генетики сегодня.

Ключевые слова. Современная биология, генетическая патология, медицинская генетика, наследственность, изменчивость, генетическая патология, мутация, клиническая генетика, полиплоидия.

Abstract. Genetics is a science that studies the laws of human heredity and variation, as well as their importance in the disease process. The doctor's knowledge of the science of medical genetics allows to understand the mechanisms of the individual progression of the disease, to make a correct and accurate diagnosis, and to choose treatment methods. In the course of today's globalization, the type and number of diseases increase, as well as the characteristics of their manifestations in people change and become individualized. The causes of such changes in diseases have become another urgent problem of genetics. This article presents the importance and interdependence of genetics in medicine, the tasks and problems of medical genetics today.

Key words. Modern biology, genetic pathology, medical genetics, heredity, variability, genetic pathology, mutation, clinical genetics, polyploidy.

Kirish. Hozirda tibbiyot boshqa sohalar kabi jadallik bilan rivojlanib bormoqda. Odatda insonni biosotsial mavjudot sifatida o'rganish genetika va tibbiy fanlar o'rtasidagi o'zaro yaxlitlik hisoblanadi. Genetika fani tibbiyot oliygohi talabalarining akademik va kasbiy tayyorgarligida asosiy rol o'ynaydi. Bo'lajak shifokor albatta o'z mutaxassligini mukammal o'rganishi bilan bir qatorda genetikaga oid bilimlarni ham chuqur egallashi lozim. Shu bilan birgalikda, zamonaviy

texnologiyalar yordamida nasldagi irsiy patologiyani tashxislash, davolash va oldini olish ustida izlanishlar olib borishi lozim. Bu jarayonda tibbiy va genetik bilimlar umulashadi.

Demak, genetika va tibbiyot maqsadining umumiylikidan kelib chiqib, quyida tibbiy genetika sohasini o'ziga xos xususiyatlari haqida tahlillar keltirildi.

Tibbiy genetika - insonning irsiyat va o'zgaruvchanlik hodisalarini, shuningdek, ularning kasallik jarayonidagi ahamiyatini o'rganadigan fan. O'z navbatida irsiyat ota-onadan ma'lum belgi-xususiyatlar to'plamini kelgusi avlodlarga o'tkazish, o'zgaruvchanlik esa – organizmning ota-onada bo'lmagan yangi belgi-xususiyatlarga ega bo'lish qobiliyat hisoblanadi.

Material va tadqiqot uslubi. Tibbiy genetika fanini shartli ravishda umumiy genetika va klinik genetika kabi bo'limlarga ajratish mumkin. Umumiy genetika tiriklikning barcha ko'rinishlari ya'ni, virus, bakteriya, zamburug', hayvonot olami va insoniyatning irsiyat va o'zgaruvchanlik xususiyatlarini o'rganadi.

Klinik genetika - inson irsiy kasalliklari etiologiyasi, klinik ko'rinishi, diagnostikasi, davolash va oldini olish chora-tadbirlari haqidagi fan. Tibbiy manbalarda odamning irsiy kasalliklarining 4000 ga yaqin shakllari keltirilgan, ular ma'lum bir genetik nuqson tufayli yuzaga keladi va o'ziga xos klinik ko'rinishlarda namoyon bo'ladi. Shunisi qiziqki, har yili ilmiy va tibbiy tahlillarda genetik jihatdan aniqlangan anomaliyalarning yuzga yaqin yangi tavsiflari paydo bo'lmoqda. Insonlardagi irsiy moyillik ta'sirida kasalliklar patologik fenotip ta'sirida shakllanadi. Metabolitik kasalliklar, endokrin tizimi bilan bo'liq patologiyalar, gipertoniya va psoriasis, bronxial astma, ruhiy kasalliklar, o'sma kabi kasalliklar bunday kasalliklar jumlasiga kiradi. Tahillardan ko'rinadiki, insonlardagi perinatal o'limning 30% tug'ma nuqsonlar, aksariyat homilaning bevaqt tushishi esa genetik sabablar ta'sirida sodir bo'ladi [6].

Shifokorning tibbiy genetikani bilishi kasallikning individual kechish mexanizmlarini tushunish, to'g'ri va aniq tashxis qo'yish, davolash usullarini tanlash imkonini beradi.

Irsiy patologiyalar insonning yoshiga xos xususiyatlarida namoyon bo'ladi. Jahon sog'liqni saqlash tashkilotining 1999 yilgi ma'lumotiga ko'ra, irsiy kasalliklarning yarmidan ko'pi bolalarning tug'ilganidan boshlab 5 yoshigacha namoyon bo'ladi (1-jadval).

1-jadval

irsiy kasalliklarning

t/n	yoshi	foizda %
1	Erta bolalik davri (taxminan 5 yoshgacha)	60%
2	5 yoshdan-25 yoshgacha	30%
3	25 yoshdan yuqori	10%

Tibbiy genetikada poliploidiya va aneuploidiya hodisalari ham alohida ahamiyatga ega. Poliploidiya hodisasi xromosomalarning gaploid to'plamining ko'paytmasi ya'ni, xromosomalarning 3p - triploid, 4p - tetraploid, 5p - pentaploid shakllarda bo'lishi. Insonlardagi poliploidiya hodisasi homilalarningi nobud bo'lishiga olib keladi. Aneuploidiya esa xromosomalarning sonining bittaga o'zgarishi ya'ni, xromosomalarning $2n+1=47$ - trisomiya, $2n-1=45$ - monosomiya shakllarda ko'rinishi. Insonlarda aneuploid embrionlar homiladorlikning turli bosqichlarida homila tushishiga sabab bo'ladi. Aneuploidiya bilan dunyoga kelgan chaqaloqlar esa turli irsiy kasalliklar bilan tug'iladi. Bunday kasalliklar jumlasiga Daun, Patau, Edvards, Klaynfelter, Tyorner kabi sindromlar kiradi [1,2].

Tibbiy genetika fani amaliy tibbiyot bilan birgalikda faoliyat ko'rsatib kelmoqda. Amaliy tibbiyotning asosiy vazifalaridan biri tibbiy genetikada qo'llaniladigan usullar majmuasini ishlab chiqish hisoblanadi. Ulardan asosiy lari genealogik, sitogenetik, molekulyar-biokimyoviy, populyatsiya-statistik, egizaklar hisoblanadi. Genealogik usulning mohiyati oilada irsiy kasallik bilan tug'ilgan chaqaloqning toki voyaga yetgunga qadar kuzatish, tahlil qilish va kasallikni kelgusi avlodlarda yuzalanishini aniqlash hisoblanadi. Genealogik usulda oila shajara daraxtini tuzish, oila

a'zolarining genotiplarini aniqlash, irsiy kasallikning avlodlar uchun kasallanish xavfini qay darajada ekanligini aniqlash kabi tahlillar amalga oshiriladi. Tibbiyotda irsiy kasalliklarni aniqlash va tashxis qo'yishda genealogik usulning o'ziga xos kamchiliklari ham kuzatiladi. Bunday kamchiliklardan eng muhimlari: oila shajarasini aniqlash birmuncha qiyinchiliklar tug'diradi, shuningdek, avlodlar sonining kamligi ham oldindan aniqlanadigan nazariy prognoz xarakteriniga ta'sir ko'rsatadi. Tibbiy genetikada sitogenetik usul tadqiqotning asosiy usuli bo'lib, irsiy kasallikka aniq tashxisini qo'yish imkonini beradi. Sitogenetik usulda genetik nuqsonni uchun bemorning xromosoma to'plamini vizual tekshiriladi.

Tahlillarda qon limfotsitlari, suyak iligi hujayralari, teri fibroblastlari va embrion hujayralarining kariotipi o'rganiladi. Gimza usuli yordamida metafaza jarayonidagi bo'yalgan xromosomalar mikroskopda ko'riladi. Molekulyar biokimyoviy usul irsiy kasal inson organizmidagi kimyoviy moddalar va ularning o'ziga xosliklarini aniqlashga qaratilgan. Biokimyoviy ko'rsatkichlar (genning birlamchi protein mahsuloti, patologik metabolitning hujayra ichida va bemorning hujayradan tashqari suyuqliklarida to'planishi) kasallikning mohiyatini nafaqat diagnostikada, balki klinik belgilarga qaraganda ko'proq genetik jihatdan adekvat aks ettiradi [5].

Olingan natijalar. Tibbiyotda xromatografiya, spektrometriya, magnit-rezonans spektroskopiyasi, DNK identifikatsiyasi kabi zamonaviy o'ta aniq texnologiyalar inson irsiy materiali bo'lmish genlar morfologiyasidagi o'zgarishlarni aniqlash imkonini beradi. Populyatsiya statistik tadqiqot usuli Xardi-Vaynberg qonuniga asoslanadi. Egizaklar usuli kasallik belgilari rivojlanishida genetik hissaning ahamiyatini aniqlash imkonini beradi. Tibbiyotda laboratoriya hayvonlarlarini irsiy kasalliklarga moyilligi, namoyon bo'lish xususiyatlarini o'rganish uchun eksperimental tadqiqotlar olib boriladi. Bunda kasal hayvonlarda hujayra va to'qimalarida yuzaga kelgan o'zgarishlarni o'rganish, davolashning yangi usullarini ishlab chiqish va qo'llash muhim ahamiyat kasb etadi. Zamonaviy tibbiyotda hayvonlar ustida o'tkazilgan tajribalar ichida hujayra muhandisligi va gen terapiyasi bo'yicha tadqiqotlar muvaffaqiyatli olib borilmoqda, irsiy kasalliklarga tashxis qo'yishning yangi molekulyar genetik usullari ishlab chiqilmoqda.

Tibbiy genetikaning yana bir rivojlanayotgan sohalardan biri dermatoglifikadir. Dermatoglifika irsiy patologiya bilan bog'liq bo'lgan kaft va oyoqlardagi teri burmalarining naqshini o'rganadi. Tibbiyotda xromosoma bilan bog'liq irsiy kasallarni barmoq naqshlarida o'ziga xos o'zgarishlarni aniqlashda dermatoglifikani palmoskopiya usuli qo'l keladi. Gen bilan bog'liq irsiy kasalliklarda dermatoglifik anomalialar kamroq o'rganilgan.

Xulosa. Tibbiy genetikaning dolzarb masalalaridan biri insonning irsiy materiali o'zgarish mexanizmlarini ochish va irsiy patologiyalarning oldini olishdir. Bunday dolzarb muammolarni biolog va biokimyogarlarning molekulyar darajasida, morfologlar hujayra va to'qimalar darajasida, shifokorlar esa irsiy kasalliklarning organizm darajasida hal qilishi muhim sanaladi.

Irsiy kasalliklarni oldini olishda tibbiy-genetik mahlahat markazlarining o'rni beqiyos. Tibbiy-genetik maslahat markazlari - oilada irsiy kasal farzandlarning tug'ilish sabablari, bunday holatlarni oldini olishga qaratilgan aholiga ixtisoslashtirilgan yordam turlaridan biri. Bunday markazlarning asosiy vazifalari irsiy kasallikning aniq tashxisini qo'yish, oilada kasallikning irsiylanish sabablarini aniqlash va oldini olishning eng samarali usullari aniqlash hisoblanadi.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Кубарь, О.И. Поиск этической сущности генетических дилемм медицины / О.И. Кубарь // Биоэтические проблемы развития генетических технологий в Российской Федерации. Сборник тезисов научной конференции. – Москва, 2020
2. Ньюсбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард ; пер. с англ. А. Ш. Латыпова, под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
3. Силуянова И. В. Этика генетики и «генетика» этики / И.В. Силуянова // Вестник РГМУ. - 2002. - № 4(25). - С. 65-71. Council of Europe. Additional protocol to the Convention on human rights and biomedicine concerning biomedical researches. Strasbourg, 2005.
4. Мохов А. Л., Яворский А. Н., Поздеев А. Р. Особенности правового регулирования геномных исследований: неблагоприятные исходы, проблемы безопасности и перспективы // Вестник Удмуртского университета. 2020. Т. 30, № 1. С. 145–152.

5. Правильная ссылка на статью: Каримов В.Х., Казанцев Д.А. Потенциальные угрозы использования генетических технологий и правовые пути их разрешения // Вопросы безопасности. 2022. № 1. С. 48-63. DOI: 10.25136/2409-7543.2022.1.36744 URL: https://nbpublish.com/library_read_article.php?id=36744
6. Debrock S., Melotte C., Spiessens C., Peeraer K., Vanneste E., Meeuwis L., Meuleman C., Frijns J. P., Vermeesch J. R., D'Hooghe T. M. Preimplantation genetic screening for aneuploidy of embryos after in vitro fertilization in women aged at least 35 years: a prospective randomized trial. *Fertil. Steril* 2010; 93: 364–373. doi:10.1016/j.fertnstert.2008.
7. Wertz, D.C. WHO, Report of consultants to WHO. Review of ethical Issues in medical genetics / D.C. Wertz, J.C. Fletcher, K. Berg. – 2001.
8. Harper P.S. Human genetics in troubled times and places. *Review Hereditas* 2018; 155: 7. doi: 10.1186/s41065-017-0042-4