



# UNIVERSAL INTERNATIONAL SCIENTIFIC JOURNAL

Homepage of the Journal <https://universaljournal.uz>

UNIVERSAL INTERNATIONAL  
SCIENTIFIC JOURNAL

e-ISSN: [3060-4540 \(online\)](https://universaljournal.uz)

Year: 2026 Issue: 3 Volume: 6

Published: 4.06.2026

<https://universaljournal.uz>



## International indexes

GOOGLE SCHOLAR

CROSSREF

ZENODO

RESEARCHGATE

SJIF

INDEX COPERNICUS

RESEARCHBIB

## ZAMONAVIY GENETIKA VA GENOMIKADA IRSIY KASALLIKLARNI O'RGANISH VA UNGA QARSHI KURASHISHNING AHAMIYATI

**Tursunov Yaxyo Boxodirovich, Sobirova Mahliyo Muzaffar qizi**

<sup>1</sup>b.f.f.d (PhD) dots. Andijon Davlat Universiteti Genetika va biotexnologiya kafedrasida dotsenti.

<sup>2</sup>Andijon Davlat Universiteti, Biologiya ta'lim yo'nalishi 2-kurs bakalavri

**Uzbekistan**

✉ [tursunovyaxyobek029@gmail.com](mailto:tursunovyaxyobek029@gmail.com) [sobirovamahliyo024@gmail.com](mailto:sobirovamahliyo024@gmail.com)

### Article Info

2 May 2026

### Accepted:

14 May 2026

### Available Online:

4 June 2026

Copyright © 2025 by author(s) and  
Scientific Research Publishing Inc.

This work is licensed under the  
Creative Commons Attribution  
International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>

**Language:** Uzbek

### Annotatsiya:

Ushbu maqola zamonaviy genetika va genomika fanlarining irsiy kasalliklarni aniqlash, ularning kelib chiqish mexanizmlarini o'rganish va oldini olishdagi ahamiyatini yoritadi. Molekulyar diagnostika, gen tahlillari va innovatsion texnologiyalar yordamida kasalliklarni erta bosqichda aniqlash imkoniyatlari kengaygani ta'kidlanadi. Shuningdek, genetik maslahat, profilaktika va individual tibbiyot yondashuvi irsiy kasalliklarga qarshi samarali kurashishda muhimligi ko'rsatib berilgan. Maqola genetikaning zamonaviy tibbiyotdagi ahamiyati ortib borayotganini asoslaydi.

### Kalit so'zlar:

Zamonaviy genetika, irsiy kasalliklar, gen mutatsiyalari, molekulyar diagnostika, genetik maslahat, profilaktika, individual tibbiyot, DNK texnologiyalari, biomarkerlar, erta diagnostika, gen terapiyasi.

### Аннотация:

В данной статье рассматривается роль современной генетики и геномики в изучении наследственных заболеваний, понимании их механизмов и разработке стратегий профилактики. Особое внимание уделяется ранней диагностике с помощью молекулярной диагностики, генетического анализа и инновационных технологий. Также подчеркивается важность генетического консультирования, профилактических мер и персонализированной медицины в борьбе с наследственными

заболеваниями, что демонстрирует растущее значение генетики в современном здравоохранении.

**Ключевые слова:**

Современная генетика, наследственные заболевания, генные мутации, молекулярная диагностика, генетическое консультирование, профилактика, персонализированная медицина, ДНК-технологии, биомаркеры, ранняя диагностика, генная терапия.

**Abstract:**

This article discusses the role of modern genetics and genomics in studying hereditary diseases, understanding their mechanisms, and implementing prevention strategies. Emphasis is placed on early detection through molecular diagnostics, genetic analysis, and innovative technologies. The importance of genetic counseling, preventive measures, and personalized medicine in combating hereditary disorders is also highlighted, demonstrating the growing significance of genetics in modern healthcare.

**Keywords:**

Modern genetics, genomics, hereditary diseases, gene mutations, molecular diagnostics, genetic analysis, genetic counseling, prevention, personalized medicine, DNA technologies, biomarkers, early diagnosis, gene therapy.

**Kirish**

So‘nggi o‘n yilliklarda biologiya va tibbiyotning rivojlanishi genomika fanini alohida ahamiyatga ega yo‘nalishga aylantirdi. Genomika organizmning to‘liq genetik axborotini — DNK ketma-ketligini, genlar va xromosomalar funksiyasini o‘rganadi. Inson genomining aniqlanishi irsiy kasalliklarning molekulyar sabablari va ularning nasldan-naslga o‘tish mexanizmlarini chuqur tushunishga, shuningdek, erta tashxis va individual davolash imkoniyatlarini yaratishga zamin berdi.

**Asosiy qism**

Irsiy kasalliklar genetik mutatsiyalar, xromosomal o‘zgarishlar yoki ko‘p omilli (multifaktorial) ta’sirlar natijasida yuzaga keladi va organizmning turli tizimlariga ta’sir qilishi mumkin. Ularning aniqlash va davolashdagi qiyinchiliklari, shuningdek,

profilaktika imkoniyatlarining oshishi genomik tibbiyotning dolzarbligini oshiradi. Molekulyar diagnostika, gen tahlillari va gen terapiyasi kabi innovatsion yondashuvlar irsiy kasalliklarni erta aniqlash, ularning oldini olish va samarali davolash imkonini beradi. Shu tariqa, genomika nafaqat bemor sog‘lig‘ini yaxshilash, balki sog‘lom avlodni shakllantirishga ham xizmat qiladi. [4]

Zamonaviy genetika va genomikada irsiy kasalliklarni o‘rganish va unga qarshi kurashishning ahamiyati

Irsiy kasalliklar — bu DNK tuzilishi yoki miqdoridagi o‘zgarishlar natijasida yuzaga keladigan patologik holatlar bo‘lib, ota-onadan farzandga meros tarzida o‘tishi yoki embrion rivojlanishining dastlabki bosqichida paydo bo‘lishi mumkin. Ular organizmning turli tizimlariga ta’sir qilib, ko‘pincha surunkali kechadi.

Genetik o'zgarishlar uch asosiy shaklda sodir bo'ladi: gen mutatsiyalari, xromosoma tuzilishi yoki sonidagi o'zgarishlar. Shu asosida irsiy kasalliklar uch guruhga bo'linadi: monogen, xromosomal va multifaktorial.

Mutatsiyalar — DNK nukleotidlar ketma-ketligidagi o'zgarishlar bo'lib, gen funksiyasining buzilishiga olib keladi. Ular germinal (jinsiy hujayralarda, nasldan-naslga o'tuvchi) va somatik (tana hujayralarida, ko'pincha irsiy bo'lmagan) turlarga bo'linadi. Mutatsiyalar fenilketonuriya (fenilalanin gidroksilaza geni), gemofiliya (qon ivish omillarini kodlovchi genlar) va mukovistsidoz (CFTR geni) kabi kasalliklarni keltirib chiqaradi.

Xromosoma anomalialari xromosomalar soni yoki tuzilishidagi buzilishlar bilan bog'liq. Son jihatdan aneuploidiyalar — trisomiya (masalan, Daun sindromi, 21-xromosoma trisomiyasi) va monosomiya (masalan, Turner sindromi, X monosomiyasi) mavjud. Tuzilish jihatidan esa deletsiya, duplikatsiya, inversiya va translokatsiya kabi o'zgarishlar kuzatiladi. [2]

Multifaktorial kasalliklar genetik moyillik va tashqi muhit omillarining birgalikdagi ta'siri natijasida yuzaga keladi hamda aniq bitta gen bilan bog'liq bo'lmaydi. Ularga qandli diabet (2-tur), yurak-qon tomir kasalliklari, bronxial astma, gipertoniya va semizlik kiradi. Bu kasalliklarda noto'g'ri ovqatlanish, stress,

ekologik omillar va kamharakatlik muhim rol o'ynaydi.

Irsiy kasalliklarning yuzaga kelishida mutagen omillar ham katta ahamiyatga ega. Fizik mutagenlarga ionlashtiruvchi nurlanish (rentgen, gamma nurlar) va ultrabinafsha nurlar kiradi. Kimyoviy mutagenlarga pestitsidlar, og'ir metallar (simob, qo'rg'oshin), benzol, formaldegid va chekish mahsulotlari misol bo'ladi. Biologik mutagenlar esa viruslar (masalan, papilloma va gepatit viruslari) hamda ayrim bakteriyalardan iborat. Irsiy kasalliklarning rivojlanish mexanizmi genetik o'zgarishlar natijasida oqsil sintezining buzilishi bilan bog'liq. Natijada fermentlar faoliyati pasayadi yoki yo'qoladi, metabolik jarayonlar izdan chiqadi va hujayra tuzilmasi hamda funksiyasi buziladi. Bu o'zgarishlar organ va tizimlar faoliyatining yetishmovchiligiga olib kelib, klinik belgilarni yuzaga keltiradi. [8]

Genomikada irsiy kasalliklarni davolash bo'yicha jahon olimlarining qo'shgan hissasi. .

1990–2003-yillarda amalga oshirilgan Inson genomi loyihasi zamonaviy genomikaning muhim bosqichi hisoblanadi. Ushbu xalqaro loyiha doirasida inson DNKsining to'liq ketma-ketligi aniqlanib, taxminan 20–25 mingta gen xaritasi tuzildi. Loyiha genomik tibbiyot rivojiga katta hissa qo'shib, irsiy kasalliklarni aniqlash, tashxislash

va davolashda genetik yondashuvlarning shakllanishiga asos yaratdi. Natijada ko‘plab kasalliklarning molekulyar sabablari aniqlanib, maqsadli davolash strategiyalari ishlab chiqildi.

Genomikadagi muhim yutuqlardan biri — CRISPR-Cas9 gen tahrirlash texnologiyasidir. Ushbu usul 2012-yilda ishlab chiqilgan bo‘lib, DNKni aniq joyidan kesib, tahrirlash imkonini beradi. Natijada nuqsonli genlarni tuzatish, almashtirish yoki o‘chirish mumkin bo‘ldi. Ushbu kashfiyot 2020-yilda Kimyo bo‘yicha Nobel mukofoti bilan taqdirlangan.

Hozirgi kunda CRISPR texnologiyasi gemofiliya, serpsimon hujayrali anemiya, talassemiya va mukovistsidoz kabi irsiy kasalliklarni davolash bo‘yicha tadqiqotlarda keng qo‘llanilmoqda. [1]

3. Gen terapiyasining muhim tarixiy bosqichlaridan biri 1990-yilda ADA-SCID (og‘ir kombinatsiyalangan immun yetishmovchilik) bilan kasallangan bolalarda o‘tkazilgan muvaffaqiyatli davolash hisoblanadi. Ushbu usulda sog‘lom genlar virus vektorlari orqali bemor hujayralariga kiritilib, immun tizimi faoliyati tiklangan. Bu tajriba genomik tibbiyotda ilk samarali davolash yutug‘i sifatida e’tirof etiladi.

4. Zamonaviy bosqichda gen terapiyasi CRISPR asosidagi usullar bilan rivojlanmoqda. 2023-yilda AQSh Oziq-ovqat va dori vositalari boshqarmasi (FDA) serpsimon hujayrali anemiyani davolash uchun birinchi CRISPR

asosidagi terapiyani tasdiqladi. Ushbu yondashuv gemoglobin genidagi nuqsonni tahrirlash orqali kasallik simptomlarini sezilarli darajada kamaytirdi va klinik sinovlarda bemorlarning aksariyatida og‘riqli xurujlar to‘xtagani kuzatildi. Bu genomik tibbiyotning amaliyotga jadal joriy etilayotganini ko‘rsatadi.

5. CRISPR texnologiyasining yaratilishi genetik kasalliklar bilan bir qatorda saraton, virusli infeksiyalar (OIV, gepatit), metabolik sindromlar, irsiy ko‘rlik va mushak distrofiyasi kabi kasalliklarni davolash istiqbollarini ham kengaytirdi. Hozirgi kunda dunyo bo‘ylab ko‘plab klinik tadqiqotlar aynan ushbu texnologiya asosida olib borilmoqda. [10]

Irsiy kasalliklarni davolash usullari va texnologiyalari. Agar oila tarixida genetik kasalliklar mavjud bo‘lsa, naslda ushbu kasalliklarning uchrash ehtimoli ortadi. Irsiy kasalliklar ba’zan tug‘ilganda, ba’zan esa keyingi yosh davrlarida namoyon bo‘ladi. Zamonaviy tibbiyot texnologiyalari ularni erta aniqlash imkonini beradi. Homiladorlik davrida o‘tkaziladigan UZI skrining tekshiruvlari (13–14 va 25–26 haftalarda) ayrim tug‘ma anomaliyalarni, jumladan, lab va yurak nuqsonlarini aniqlashga yordam beradi.

Hozirgi kunda irsiy kasalliklarni to‘liq davolash ko‘p hollarda murakkab bo‘lib, kasallik turi, bosqichi va bemorning terapiyaga javobiga bog‘liq. Biroq erta tashxis va o‘z

vaqtida davolash kasallik rivojlanishini sekinlashtirishi mumkin.[11]

Gen terapiyasida asosiy vosita sifatida virus vektorlari (AAV, lentiviruslar, retroviruslar) qo'llanadi. Ular samarali bo'lsa-da, immun javob va genlarning noto'g'ri integratsiyalanishi kabi xavf omillari mavjud. Shu sababli yangi avlod yetkazish tizimlari — nanozarrachalar, liposomalar va mRNK asosidagi texnologiyalar xavfsizlikni oshirmoqda.

Gen terapiyasining istiqbollari keng bo'lib, shaxsiylashtirilgan tibbiyot, genom tahriri va sun'iy intellekt asosida erta diagnostika hamda moslashtirilgan davolash usullari rivojlanmoqda. Embrion darajasida mutatsiyalarni aniqlash va tuzatish orqali irsiy kasalliklarning oldini olish imkoniyati mavjud, biroq bu yo'nalishda axloqiy muammolar ham muhim ahamiyat kasb etadi.

Shuningdek, gen terapiyasining iqtisodiy jihatlari dolzarb bo'lib, davolash narxi hozirda juda yuqori. Kelajakda texnologiyalar rivojlanishi bilan uning arzonlashishi va keng ommaga yetib borishi kutilmoqda. Genetik konsultatsiya va skrining usullarining keng qo'llanilishi esa kasalliklarni erta aniqlash imkonini beradi. [9]

Genomika asosida individual davolash va uning afzalliklari.

Bugungi kunda mamlakatimizda irsiy kasalliklarni erta aniqlash va oldini olish

bo'yicha skrining dasturlari keng joriy etilmoqda. Xususan, yangi tug'ilgan chaqaloqlarda tug'ruqxonada tovon qonidan olingan namunalarda orqali skrining o'tkazilib, ayrim irsiy kasalliklarni erta aniqlash imkoniyati mavjud. Bu esa o'z vaqtida davolash choralari ko'rishga yordam beradi.

Masalan, fenilketonuriya kasalligida organizm ayrim oqsillarni to'g'ri parchalay olmaydi. Ushbu kasallik erta aniqlansa, aqliy zaiflik va nevrologik asoratlarning oldini olish mumkin. [7]

Og'ir irsiy kasalliklardan biri — Tey-Saks kasalligi bo'lib, u markaziy asab tizimining zararlanishi, ko'rish qobiliyatining pasayishi va aqliy rivojlanishning susayishi bilan kechadi. Uglevod almashinuvi buzilishiga oid kasalliklardan galaktozemiya misol bo'lib, bunda galaktozaning glyukozaga aylanishi buziladi va uning mahsulotlari hujayralarda to'planib, turli organlarga zarar yetkazadi.

Shuningdek, qandli diabet ham uglevod almashinuvining buzilishi bilan bog'liq kasalliklardan biridir. Bruton kasalligida esa immunoglobulinlar sintezi buziladi; bu kasallik asosan o'g'il bolalarda uchraydi, ular tug'ilganda sog'lom bo'lib ko'rinsa-da, keyinchalik infeksiyalarga moyillik ortadi. [6]

Irsiy kasalliklarni individual (shaxsiylashtirilgan) davolash – bu bemorning genetik xususiyatlariga qarab davolash usulini tanlashdir. Bu yo'nalish Genomika va

Personalized Medicine asosida rivojlanmoqda. Individual davolashda har bir bemorning DNKsi o'rganiladi. Shundan so'ng: qaysi kasallikka moyilligi borligi, dori vositalariga qanday javob berishi, kasallikning og'irlik darajasi aniqlanadi va davolash shunga moslashtiriladi. Masalan: Kistik fibroz Gemofiliya Fenilketonuriya kabi irsiy kasalliklarda bu juda muhim. [3]

Individual davolash quyidagi bosqichlardan iborat: Genetik tahlil (sekvenslash) orqali bemorning DNKsi o'rganilib, kasallikka sabab bo'luvchi mutatsiyalar aniqlanadi. Shu asosda individual davolash usullari — gen terapiyasi, maqsadli dorilar, maxsus parhez va hayot tarzi tavsiyalari tanlanadi.

Genetik yondashuvning afzalliklari: davolashning aniqligi va samaradorligi oshadi, nojo'ya ta'sirlar kamayadi, kasalliklarni erta aniqlash imkoniyati paydo bo'ladi va individual terapiya tezroq natija beradi. Shuningdek, murakkab kasalliklarda ham samarali yechim

topish imkonini beradi. Kamchiliklari esa texnologiyaning qimmatligi, barcha hududlarda mavjud emasligi va genetik ma'lumotlarni saqlash bilan bog'liq muammolardan iborat. [5]

#### Xulosa

Irsiy kasalliklarni o'rganish va davolash zamonaviy tibbiyotning muhim yo'nalishlaridan biridir. Genomik tahlillar orqali kasalliklarning molekulyar sabablari aniqlanib, individual davolash va gen terapiyasi imkoniyatlari kengaymoqda. Fenilketonuriya, alkaptionuriya, gemofiliya va boshqa irsiy kasalliklarda erta tashxis va mos davolash samaradorlikni oshiradi, asoratlarni kamaytiradi.

CRISPR-Cas9 kabi innovatsion texnologiyalar va Personalized Medicine yondashuvi orqali nuqsonli genlarni tuzatish, maqsadli dorilar va parhezlar tanlash mumkin. Kelajakda bu yo'nalishning rivojlanishi irsiy kasalliklarning oldini olish, bemor hayot sifatini yaxshilash va jamiyatda sog'lom avlod shakllantirish imkonini beradi.

#### Foydalanilgan adabiyotlar

1. A.K Kurbanov, P.K Khalikov, L.A Shigakova, Sh.A Islamova... - International Journal of Scientific Trends, 2022 Impact of prolonged exposure of piretroid pesticides on the thyroid function of the pregnant rats and their off spring
2. A.Xalikov P.X. "Cytogenetic method and human genetic inheritance". Toshkent. 2004 .
3. Abdug'ani Abdullayev Umumiy biologiya – 1992-yil Odam genetikasi – 1998-yil
4. Juravlyova R.A. "Management of medical parasitology". Tashkent. 2004 .
5. Sodiq Azimov. Tibbiy biologiya – 2001-yil Genetika va ekologiya – 2005-yil
6. To'raqul Yo'ldoshev Genetika asoslari – 1980-yil Irsiyat va o'zgaruvchanlik – 1985-yil
7. Ubay Orifov .Biofizika asoslari – 1968-yil .Yadro va kosmik nurlar fizikasi – 1975-yil
8. Zokova N. B., and Islomova Sh.A "the effect of prolonged exposure to pyrethroid pesticides on thyroid functions of pregnant rats and their offspring" (2020).
9. Ахмедова НР, доктор искусствоведения Базарбаева СМ, доктор технических наук Битокова СХ, доктор филологических наук. – 2024.
10. Ибрагимов, Д. Д., Мардонова, Н. П., Исмаев, Н. С., & Кучкоров, Ф. Ш. (2023).
11. Марданова Н. П., Кудратова Н. Б., Фарходов Ё. Ф. Жағ кисталарини даволашда тромбоцитлар билан тўйинган фибриннинг қўллаш авзаллиги. MedUnion.