

HUMAN GENETICS AND CYTOGENETIC METHODS

Tokhliyeva Aisha

student of Kimyo international university in Tashkent

Abstract. This article describes the theoretical foundations of the science of human genetics, its role in medicine, and the scientific and practical significance of the cytogenetic method. Hereditary signs in humans, causes of genetic diseases and methods of cytogenetic analysis used in their detection are consistently described. Chromosome abnormalities and their clinical implications are explained based on examples.

Key words: human genetics, cytogenetics, chromosome, heredity, gene, mutation, karyotype, genetic disease, diagnosis

ODAM GENETIKASI VA SITOGENETIK USUL

To'xliyeva Oysha

Toshkent Kimyo xalqaro universiteti talabasi

Annotatsiya. Mazkur maqolada odam genetikasi fanining nazariy asoslari, uning tibbiyotdagi o'rni hamda sitogenetik usulning ilmiy-amaliy ahamiyati yoritiladi. Insondagi irsiy belgilar, genetik kasalliklarning kelib chiqish sabablari va ularni aniqlashda qo'llaniladigan sitogenetik tahlil usullari izchil bayon etiladi. Xromosoma anomaliyalari va ularning klinik oqibatlari misollar asosida tushuntiriladi.

Kalit so'zlar: odam genetikasi, sitogenetika, xromosoma, irsiyat, gen, mutatsiya, kariotip, genetik kasallik, diagnostika

Odam genetikasi zamonaviy biologiya va tibbiyot fanlarining eng muhim yo'nalishlaridan biri hisoblanadi. U inson organizmida irsiy axborotning saqlanishi, uzatilishi va namoyon bo'lish qonuniyatlarini o'rganadi. Ma'lumki, har bir insonning tashqi ko'rinishi, fiziologik xususiyatlari va hatto ayrim kasalliklarga moyilligi ham genetik omillar bilan belgilanadi. Shu sababli ham odam genetikasi nafaqat nazariy, balki amaliy jihatdan ham katta ahamiyatga ega bo'lib, ayniqsa tibbiy diagnostika va profilaktika sohasida muhim o'rin tutadi.

Inson organizmidagi barcha irsiy ma'lumotlar hujayra yadrosida joylashgan xromosomalar orqali uzatiladi. "Odatda insonda 46 ta xromosoma mavjud bo'lib, ular 23 juftni tashkil etadi"¹. Ushbu xromosomalarda joylashgan genlar organizmning barcha belgilarini boshqaradi. Biroq ayrim hollarda genlar yoki xromosomalar darajasida turli xil o'zgarishlar — mutatsiyalar yuz berishi mumkin. Ana shunday o'zgarishlar ko'pincha genetik kasalliklarning paydo bo'lishiga olib keladi. Masalan, xromosomalar sonining ortishi yoki kamayishi, ularning tuzilishidagi buzilishlar inson salomatligiga jiddiy ta'sir ko'rsatadi.

Genetik kasalliklar kelib chiqishiga ko'ra turli xil bo'lishi mumkin. Ayrimlari gen darajasidagi o'zgarishlar natijasida yuzaga kelsa, boshqalari xromosomalar soni yoki tuzilishining buzilishi bilan bog'liq bo'ladi. Masalan, Daun sindromi 21-xromosomaning ortiqcha nusxasi mavjudligi bilan tavsiflanadi, Turner sindromida esa ayollarda bitta X xromosoma yetishmaydi. Klaynfelter sindromi esa erkaklarda ortiqcha X xromosoma mavjudligi bilan bog'liq. Bu kabi holatlar inson organizmida turli morfologik va funksional o'zgarishlarni keltirib chiqaradi.

Aynan shunday kasalliklarni aniqlashda sitogenetik usul alohida ahamiyat kasb etadi. "Sitogenetika — bu xromosomalarni o'rganishga ixtisoslashgan genetika bo'limi bo'lib, u xromosomalar soni, shakli va tuzilishini tahlil qilish imkonini beradi"². Ushbu usulning asosini kariotip tahlili tashkil etadi. Kariotip — bu hujayradagi barcha xromosomalar to'plamining tartiblangan ko'rinishi bo'lib, u orqali xromosoma anomaliyalarini aniqlash mumkin bo'ladi. Sitogenetik tadqiqotlar odatda bir necha bosqichda amalga oshiriladi. Avvalo, tekshirilayotgan shaxsdan hujayra namunasi olinadi, ko'pincha bu qon hujayralari bo'ladi. So'ngra ular maxsus oziqlantiruvchi muhitda o'stiriladi va bo'linish jarayonining ma'lum bosqichida to'xtatiladi. Keyinchalik xromosomalar maxsus bo'yoqlar yordamida ranglanadi va mikroskop ostida o'rganiladi. Natijada har bir xromosomaning soni va tuzilishi aniq ko'rinadi hamda mavjud o'zgarishlar aniqlanadi.

¹ Azimov A. — *Genetika asoslari*, Toshkent, 2020

² Rasulov R. — *Tibbiy genetika*, Toshkent, 2019

Sitogenetik usul yordamida aniqlanadigan xromosoma anomaliyalari asosan ikki turga bo‘linadi: “son jihatidan va tuzilish jihatidan o‘zgarishlar. Son jihatidan o‘zgarishlarga trisomiya yoki monosomiya kiradi”³. Tuzilish jihatidan o‘zgarishlarga esa deletsiya, duplikatsiya, inversiya va translokatsiya kabi holatlar kiradi. Ushbu o‘zgarishlarning har biri organizmda muayyan patologik holatlarni yuzaga keltirishi mumkin.

Bugungi kunda sitogenetik usullar tibbiyotning turli sohalarida keng qo‘llanilmoqda. Ayniqsa, prenatal diagnostikada ularning ahamiyati juda katta. Homiladorlik davrida homilaning genetik holatini aniqlash orqali kelajakda yuzaga kelishi mumkin bo‘lgan kasalliklarning oldini olish imkoniyati paydo bo‘ladi. Bundan tashqari, sitogenetik tahlil onkologiyada ham muhim o‘rin tutadi, chunki ayrim saraton kasalliklari xromosoma darajasidagi o‘zgarishlar bilan bog‘liq bo‘ladi.

Umuman olganda, odam genetikasi va sitogenetik usullar inson salomatligini saqlash, irsiy kasalliklarni erta aniqlash va ularning oldini olishda beqiyos ahamiyatga ega. Ushbu sohaning rivojlanishi nafaqat tibbiyot, balki butun jamiyat uchun muhim natijalarni beradi. Kelajakda genetik tadqiqotlarning yanada chuqurlashuvi inson hayot sifatini yaxshilashga xizmat qilishi shubhasiz.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Azimov A. — *Genetika asoslari*, Toshkent, 2020
2. Rasulov R. — *Tibbiy genetika*, Toshkent, 2019
3. Griffiths A.J.F. — *Introduction to Genetic Analysis*, 11th edition
4. Nussbaum R.L. — *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*, 8th edition
5. Strachan T., Read A. — *Human Molecular Genetics*, 4th edition
6. WHO materiallari — genetik kasalliklar bo‘yicha ma’lumotlar

³ Griffiths A.J.F. — *Introduction to Genetic Analysis*, 11th edition