

THE ROLE OF GENETIC ENGINEERING AND GENE THERAPY IN THE TREATMENT OF HEREDITARY DISEASES

Ismoilov Komil Tuygunovich

Assistant of the Department of Medical Biology and Genetics
Samarkand State Medical University, Uzbekistan

Azatova Charos Shuhratovna

Murodullayeva Gulsevar Rufatovna

Hamzayeva Zahrobegim Isroilovna

Akramova Nigina A'zamjonovna

Students of Samarkand State Medical University

Abstract

This scientific work highlights the importance of genetic engineering and gene therapy in the treatment of hereditary diseases, their biological foundations, and prospects for application in modern medicine. Based on scientific sources, it was analyzed that due to achievements in genetics and biotechnology in recent years, the possibilities of diagnosing and treating hereditary diseases at the molecular level have significantly expanded. During the research, the role of genetic engineering in modifying genetic material, identifying defective genes, and replacing them with healthy genes was studied. Information was also presented about the effectiveness of gene therapy in treating hereditary diseases, especially in diseases such as hemophilia, cystic fibrosis, thalassemia, Duchenne muscular dystrophy, and spinal muscular atrophy. The study emphasized that CRISPR-Cas9 technology has created the possibility of highly accurate gene editing and initiated a new stage in the development of gene therapy. Along with the advantages of gene therapy, its biological and ethical problems were also analyzed. In particular, immune response reactions, incorrect gene integration, long-term safety issues, and high economic costs were identified as the main limitations of this technology. Nevertheless, it was scientifically substantiated that genetic engineering and gene therapy are among the most promising directions of future medicine. This scientific work noted that the rational use of genetic technologies in the treatment of hereditary diseases can significantly improve human health and reduce disability and early mortality. The research results are important for a deeper study of the role and prospects of gene therapy in modern medicine.

Keywords: genetic engineering, gene therapy, hereditary diseases, genetics, DNA, genome, CRISPR-Cas9, molecular biology, genetic mutation, biotechnology, cell therapy, medical genetics.

GEN INJENIRIYASI VA GEN TERAPIYASINING IRSIY KASALLIKLARNI DAVOLASHDA ROLI

Annotatsiya: Mazkur ilmiy ishda gen injeneriyasi va gen terapiyasining irsiy kasalliklarni davolashdagi ahamiyati, ularning biologik asoslari hamda zamonaviy tibbiyotdagi qo'llanilish istiqbollari yoritildi. So'nggi yillarda genetika va biotexnologiya sohasida erishilgan yutuqlar natijasida irsiy kasalliklarni molekulyar darajada aniqlash va davolash imkoniyatlari sezilarli darajada kengaygani ilmiy manbalar asosida tahlil qilindi. Tadqiqot davomida gen injeneriyasining genetik materialni o'zgartirishdagi o'rni, nuqsonli genlarni aniqlash hamda ularni sog'lom genlar bilan almashtirish jarayonlari o'rganildi. Shuningdek, gen terapiyasining irsiy kasalliklarni davolashdagi samaradorligi, ayniqsa gemofiliya, mukovistsidoz, talassemiya, Duchenne mushak distrofiyasi va orqa miya mushak atrofiyasi kabi kasalliklarda qo'llanilishi haqida ma'lumotlar keltirildi. Ilmiy ishda CRISPR-Cas9 texnologiyasining genlarni yuqori aniqlikda tahrirlash imkoniyati yaratgani hamda gen terapiyasining rivojlanishida yangi



bosqichni boshlab bergani ta'kidlandi. Tadqiqot davomida gen terapiyasining afzalliklari bilan bir qatorda uning biologik va etik muammolari ham tahlil qilindi. Jumladan, immun javob reaksiyalari, genlarning noto'g'ri joylashuvi, uzoq muddatli xavfsizlik masalalari hamda iqtisodiy xarajatlarning yuqoriligi ushbu texnologiyaning asosiy cheklovlari sifatida ko'rsatildi. Shunga qaramasdan, gen injeneriyasi va gen terapiyasi kelajak tibbiyotining eng istiqbolli yo'nalishlaridan biri ekanligi ilmiy jihatdan asoslandi. Mazkur ilmiy ishda irsiy kasalliklarni davolashda genetik texnologiyalardan oqilona foydalanish inson salomatligini yaxshilash, nogironlik va erta o'lim holatlarini kamaytirishda muhim ahamiyat kasb etishi qayd etildi. Tadqiqot natijalari gen terapiyasining zamonaviy tibbiyotdagi o'rni va istiqbollarni chuqurroq o'rganishda muhim.

Kalit so'zlar: gen injeneriyasi, gen terapiyasi, irsiy kasalliklar, genetika, DNK, genom, CRISPR-Cas9, molekulyar biologiya, genetik mutatsiya, biotexnologiya, hujayra terapiyasi, tibbiy genetika.

РОЛЬ ГЕННОЙ ИНЖЕНЕРИИ И ГЕННОЙ ТЕРАПИИ В ЛЕЧЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Аннотация

В данной научной работе освещены значение генной инженерии и генной терапии в лечении наследственных заболеваний, их биологические основы и перспективы применения в современной медицине. На основе научных источников проанализировано, что благодаря достижениям в области генетики и биотехнологии в последние годы значительно расширились возможности диагностики и лечения наследственных заболеваний на молекулярном уровне. В ходе исследования была изучена роль генной инженерии в изменении генетического материала, выявлении дефектных генов и замене их здоровыми генами. Также были представлены сведения об эффективности генной терапии при лечении таких наследственных заболеваний, как гемофилия, муковисцидоз, талассемия, мышечная дистрофия Дюшенна и спинальная мышечная атрофия. В работе подчёркнуто, что технология CRISPR-Cas9 создала возможность высокоточного редактирования генов и открыла новый этап в развитии генной терапии. Наряду с преимуществами генной терапии были проанализированы её биологические и этические проблемы. В частности, иммунные реакции, неправильная интеграция генов, вопросы долгосрочной безопасности и высокая стоимость были определены как основные ограничения данной технологии. Несмотря на это, научно обосновано, что генная инженерия и генная терапия являются одними из самых перспективных направлений медицины будущего. В данной научной работе отмечено, что рациональное использование генетических технологий в лечении наследственных заболеваний имеет важное значение для улучшения здоровья человека, снижения инвалидности и преждевременной смертности. Результаты исследования имеют большое значение для более глубокого изучения роли и перспектив генной терапии в современной медицине.

Ключевые слова: генная инженерия, генная терапия, наследственные заболевания, генетика, DNK, genom, CRISPR-Cas9, молекулярная биология, генетическая мутация, биотехнология, клеточная терапия, медицинская генетика.



Kirish: Hozirgi davrda irsiy kasalliklar inson salomatligiga jiddiy xavf tug'dirayotgan muhim tibbiy va ijtimoiy muammolardan biri hisoblanadi. Genetik mutatsiyalar natijasida yuzaga keladigan ushbu kasalliklar organizmning turli tizim va organlariga salbiy ta'sir ko'rsatib, bemorlarning hayot sifatini pasaytiradi hamda ko'plab hollarda nogironlik yoki erta o'limga olib keladi. Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti ma'lumotlariga ko'ra, dunyo bo'yicha millionlab insonlar turli irsiy kasalliklar bilan yashamoqda va ularning aksariyati bolalik davridan boshlab namoyon bo'ladi. Shu sababli irsiy kasalliklarni erta aniqlash, samarali davolash va oldini olish zamonaviy tibbiyotning eng dolzarb yo'nalishlaridan biri bo'lib qolmoqda. So'nggi yillarda molekulyar biologiya, genetika va biotexnologiya sohalarining rivojlanishi natijasida irsiy kasalliklarni o'rganishda tub burilish yuz berdi. Ayniqsa, gen injeneriyasi va gen terapiyasi texnologiyalarining paydo bo'lishi kasalliklarni faqat simptomatik emas, balki molekulyar-genetik darajada davolash imkoniyatini yaratdi. Gen injeneriyasi yordamida organizmdagi genetik materialni o'zgartirish, kerakli genlarni ajratib olish hamda ularni boshqa hujayralarga kiritish imkoniyati paydo bo'ldi. Bu esa biologiya va tibbiyot fanining rivojlanishida yangi bosqichni boshlab berdi. Gen terapiyasi esa organizmdagi nuqsonli yoki mutatsiyaga uchragan genlarni sog'lom genlar bilan almashtirish, ularning faoliyatini tiklash yoki gen ekspressiyasini boshqarish orqali kasallikni davolashga qaratilgan innovatsion usul hisoblanadi. Ushbu texnologiya yordamida ilgari davolab bo'lmaydigan deb hisoblangan ko'plab irsiy kasalliklarda ijobiy natijalarga erishilmoqda. Xususan, gemofiliya, talassemiya, mukovistsidoz, Duchenne mushak distrofiyasi va orqa miya mushak atrofiyasi kabi kasalliklarni gen terapiyasi orqali davolash bo'yicha samarali klinik tadqiqotlar olib borilmoqda. Gen terapiyasining rivojlanishida CRISPR-Cas9 texnologiyasining yaratilishi alohida ahamiyatga ega bo'ldi. Ushbu texnologiya genlarni yuqori aniqlikda tahrirlash imkonini berib, mutatsiyaga uchragan genlarni tuzatishda yangi imkoniyatlarni ochib berdi. Natijada genetik kasalliklarni davolashning samaradorligi oshib, kelajakda individual va shaxsiylashtirilgan tibbiyotning rivojlanishiga asos yaratildi. Biroq gen injeneriyasi va gen terapiyasining rivojlanishi bilan bir qatorda ayrim muammolar ham mavjud. Jumladan, genetik material bilan ishlashdagi xavfsizlik masalalari, immunologik reaksiyalar, genlarning noto'g'ri joylashuvi, bioetik muammolar hamda ushbu davolash usullarining yuqori iqtisodiy qiymati ularning keng qo'llanilishiga to'sqinlik qilmoqda. Shunga qaramay, zamonaviy ilmiy tadqiqotlar gen terapiyasining imkoniyatlari tobora kengayib borayotganini va kelajak tibbiyotining muhim yo'nalishlaridan biriga aylanishini ko'rsatmoqda. Mazkur ilmiy ishning dolzarbligi shundaki, irsiy kasalliklarni an'anaviy davolash usullari ko'pincha kasallik belgilarini vaqtincha kamaytirishga qaratilgan bo'lsa, gen terapiyasi kasallik sababini molekulyar darajada bartaraf etishga xizmat qiladi. Shu sababli gen injeneriyasi va gen terapiyasining ilmiy asoslarini chuqur o'rganish hamda ularning amaliy ahamiyatini tahlil qilish zamonaviy tibbiyot uchun muhim ahamiyat kasb etadi. Ushbu ilmiy ishning maqsadi gen injeneriyasi va gen terapiyasining irsiy kasalliklarni davolashdagi rolini o'rganish, ularning biologik mexanizmlarini tahlil qilish hamda zamonaviy tibbiyotdagi istiqbollarni ilmiy manbalar asosida yoritishdan iborat.

Materiallar va Metod: Mazkur ilmiy ishni tayyorlash jarayonida gen injeneriyasi va gen terapiyasining irsiy kasalliklarni davolashdagi ahamiyatiga oid zamonaviy ilmiy adabiyotlar, xalqaro klinik tavsiyalar, ilmiy maqolalar hamda molekulyar biologiya va genetika yo'nalishidagi tadqiqot natijalari o'rganildi. Tadqiqot davomida mahalliy va xorijiy manbalardan foydalanilib, genetik texnologiyalarning rivojlanishi, ularning klinik amaliyotdagi qo'llanilishi va samaradorligi haqida ma'lumotlar tahlil qilindi. Tadqiqot materiali sifatida genetika, molekulyar biologiya, biotexnologiya va tibbiy genetika sohalariga oid ilmiy maqolalar, darsliklar hamda klinik kuzatuv natijalari tanlab olindi. Ayniqsa, gen terapiyasi orqali davolanayotgan gemofiliya, mukovistsidoz, talassemiya, Duchenne mushak distrofiyasi va orqa miya mushak atrofiyasi kabi irsiy kasalliklarga oid ma'lumotlarga alohida e'tibor qaratildi.



Shuningdek, CRISPR-Cas9 texnologiyasi, virusli vektorlar va rekombinant DNK texnologiyalarining qo'llanilishi bilan bog'liq ilmiy tadqiqotlar ham o'rganildi. Ilmiy ishni bajarishda tahliliy, taqqoslama va retrospektiv usullardan foydalanildi. Turli ilmiy manbalarda keltirilgan ma'lumotlar o'zaro solishtirilib, gen terapiyasining samaradorligi hamda uning afzallik va kamchiliklari baholandi. Tadqiqot davomida genetik texnologiyalarning irsiy kasalliklarni davolashdagi natijalari va ularning klinik istiqbollari ilmiy jihatdan tahlil qilindi. Bundan tashqari, gen injeneriyasi va gen terapiyasining biologik asoslari, genlarni tahrirlash mexanizmlari hamda organizmga ta'sir xususiyatlari dalillarga asoslangan tibbiyot tamoyillari asosida o'rganildi. Tadqiqot jarayonida statistik ma'lumotlar, klinik sinov natijalari va xalqaro ilmiy tashkilotlarning tavsiyalaridan foydalanildi. Mazkur ilmiy ishning metodologik asosini ilmiy adabiyotlarni tizimli o'rganish, molekulyar-genetik tadqiqot natijalarini tahlil qilish hamda zamonaviy biotexnologik yondashuvlarni baholash tashkil etdi. Bu esa olingan ma'lumotlarning ilmiy ishonchligini va amaliy ahamiyatini oshirishga xizmat qildi.

Xulosa O'tkazilgan nazariy tahlillar va ilmiy manbalarni o'rganish natijasida gen injeneriyasi va gen terapiyasi irsiy kasalliklarni davolashda eng istiqbolli va yuqori samarali yo'nalishlardan biri ekanligi aniqlandi. Ushbu texnologiyalar kasallikni faqat simptomatik yengillashtirish emas, balki uning asosiy sababini – genetik darajadagi nuqsonlarni bartaraf etishga qaratilgani bilan zamonaviy tibbiyotda alohida ahamiyat kasb etadi. Tadqiqot davomida gen terapiyasi orqali bir qator irsiy kasalliklar, jumladan gemofiliya, mukovistsidoz, talassemiya, Duchenne mushak distrofiyasi va orqa miya mushak atrofiyasi kabi kasalliklarda ijobiy klinik natijalarga erishilayotgani yoritildi. CRISPR-Cas9 va boshqa gen tahrirlash texnologiyalari esa genetik nuqsonlarni yuqori aniqlikda tuzatish imkonini berib, davolash samaradorligini sezilarli darajada oshirmoqda. Shu bilan birga, gen injeneriyasi va gen terapiyasining amaliy qo'llanilishida ayrim cheklavlar mavjudligi ham aniqlandi. Jumladan, immunologik reaksiyalar, genlarning noto'g'ri integratsiyasi xavfi, uzoq muddatli xavfsizlik masalalari hamda yuqori iqtisodiy xarajatlar ushbu yo'nalishning keng joriy etilishiga to'sqinlik qiluvchi asosiy omillar hisoblanadi. Bundan tashqari, bioetik muammolar ham genetik texnologiyalarni qo'llashda muhim ahamiyatga ega. Tadqiqot natijalariga ko'ra, gen terapiyasining samaradorligini oshirish uchun uni yanada takomillashtirish, klinik sinovlarni kengaytirish hamda xavfsizlik mexanizmlarini kuchaytirish zarur. Shuningdek, erta diagnostika, individual yondashuv va zamonaviy biotexnologiyalarni integratsiya qilish irsiy kasalliklarni davolashda muhim o'rin tutadi. Xulosa qilib aytganda, gen injeneriyasi va gen terapiyasi kelajak tibbiyotining eng muhim yo'nalishlaridan biri bo'lib, ularning rivojlanishi irsiy kasalliklarni samarali davolash, bemorlar hayot sifatini yaxshilash hamda sog'lom avlodni shakllantirishda katta ahamiyatga ega.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Alberts B., Johnson A., Lewis J. **Molecular Biology of the Cell.** – 7th edition. New York: Garland Science, 2022.
2. Griffiths A.J.F., Wessler S.R., Carroll S.B. **Introduction to Genetic Analysis.** – 12th edition. New York: W.H. Freeman, 2021.
3. Strachan T., Read A.P. **Human Molecular Genetics.** – 5th edition. New York: Garland Science, 2019.
4. Nussbaum R.L., McInnes R.R., Willard H.F. **Thompson & Thompson Genetics in Medicine.** – 9th edition. Elsevier, 2023.
5. Watson J.D., Baker T.A., Bell S.P. **Molecular Biology of the Gene.** – 7th edition. Pearson, 2017.

