

Retsessiv mutatsiyalarni aniqlash metodlari

**Andijon Davlat Pedagogika Instituti Biologiya
yo‘nalishi talabasi Mamatova Oydinoy
Andijon Davlat Pedagogika Instituti Biologiya
fan o‘qituvchisi Yo‘ldashev Abduvali**

Kalit so‘zlar: Mutatsiya, gen, fenotip, diagnostika, polymeraza, metod, nukleatid, analiz, genotip, reaksiya.

Retsessiv mutatsiyalar genetik materialda sodir bo‘ladigan o‘zgarishlar bo‘lib, ular faqat ikki mutatsiyalangan allel mavjud bo‘lganda fenotipik o‘zgarishlarni keltirib chiqaradi. Bu turdagi mutatsiyalar bir necha genetik kasalliklar va muammolarga sabab bo‘lishi mumkin. Ularni aniqlash uchun bir nechta zamonaviy va an’anaviy diagnostika usullari mavjud. Retsessiv mutatsiyalarni aniqlashda tog‘ri metodni tanlash diagnostikaning aniqligi va samaradorligini ta’minlashda muhimdir. Biz ushbu tezisimizda retsessiv mutatsiyalarni aniqlashning eng asosiy metodlarini tahlil qilamiz va ularning afzalliklarini hamda kamchiliklarini ko‘rib chiqamiz.

Fenotipik diagnostika: ushbu diagnostik usul mutatsiyalangan genlar ta’sirida yuzaga keladigan tashqi belgilarga asoslangan usuldir. Bu usulda, genetik kasalliklar, (masalan, mucoviscidosis, fenilketanuriya) bilan bog‘liq belgilarga asoslanib, bemorlarda reysessiv mutatsiyalar borligi taxmin qilinadi. fenotipik diagnostika ko‘pincha boshlang‘ich bosqichlarda qo‘llaniladi.

Polmeraza Zanjiri Reaksiyasi (PCR): Polimeraza zanjir reaksiyasi usuli genetik materialni ko‘paytirish orqali retsessiv mutatsiyalarni aniqlashni imkonini beradi. PCR yordamida mutatsiyalangan allelning mavjudligi ko‘paytiriladi, bu esa ularning aniqlanishiga imkon yaratadi.

Next – Generation Sequencing (NGS): bu genetik materialning to‘liq sekveniyasini olishga asoslangan yuqori texnologiyali usuldir. Retsessiv mutatsiyalarni aniqlashda bu usul yordamida bir nechta mutatsiyalarni bir vaqtning

“CONFERENCE OF NATURAL AND APPLIED SCIENCES IN SCIENTIFIC INNOVATIVE RESEARCH”

Volume 11. November 2024

o‘zida aniqlash mumkin. NGS yordamida ko‘plab genetik kasalliklar sabablarini aniqlashda katta imkoniyatlar yaratadi.

Single Nucleotide Polymorphism (SNP): ushbu analizi orqali bitta nuqta o‘zgarishlari aniqlanadi. Bu metod retsessiv mutatsiyalarni aniqlashda samarali, chunki u genetik materialdagi kichik o‘zgarishlarni aniqlashni imkonini beradi. SNP analizi ko‘pincha PCR mikromassiv kartalar yordamida amalga oshiriladi.

Haplotip analiz: ushbu analiz bir nechta genetik markerlar va SNP o‘zgarishlari yordamida retsessiv mutatsiyalarni aniqlashga imkon beradi. Bu usulda allellar birgalikda tahlil qilinadi va muayyan haplotiplar mavjudligi aniqlanadi.

Kariotiplash: bu usul xramasomalar tuzulishini o‘rganish usulidir. Bunda xramasomalar darajasida sodir bo‘lgan aniq o‘zgarishlarni ko‘rsatadi, lekin retsessiv mutatsiyalarni aniqlashda unchalik samarali emas. Kariotiplashning asosiysi aneuploidialar yoki xramasomalar sonidagi o‘zgarishlarni aniqlashdir.

Xulosa qilib aytganda, retsessiv mutatsiyalarni aniqlashda har bir metodning o‘ziga xos afvzalliklari mavjud. Fenotipik diagnostika dastlabki tashxis qo‘yish uchun samarali bo‘lsa-da yuqori aniqlikdagi usullar, masalan, PSR, NGS va SNP taxlillari mutatsiyalarni aniqlashda ustunlik qiladi. Har bir usulni tanlashda diagnostik holat, metodning samaradorligi va mavjud resurslar hisobga olinishi kerak. Kompleks yondoshuvlar ,masalan, NGS va Haplotip tahlillar, retsessiv mutatsiyalarni aniqlashda yangi imkoniyatlar yaratib, genetik kasalliklarni oldini olish va davolashda muhim ro‘l o‘ynaydi.

Research Science and
Innovation House

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. Alberts, B. , Johnson, A. , lewis, J., Raff, M., Roberts, K., & Walter, P. (2014). Molecular biology of the Cell (6th ed.). Garland science.
2. Griffiths, A. J. F., Wessler, S. R., Carroll, S. B., & Doeble, J.(2015). Introduction to Genetic Analysis the (11th ed.). W. H. Freeman.
3. Kunkel, T.A., & Bebenek, K. (2000). DNA replication fidelity and its implications for human disease. Nature Reviews Genetics, 1(1), 67-72.
4. Sanger, F., Nicklen, S., & Coulson, A.R. (1977). DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. Proceedings of the National Academy of Sciences, 74(12), 5463-5467.



**Research Science and
Innovation House**