



GEN TERAPIYASI VA IRSIY KASALLIKLARNI DAVOLASH ISTIQBOLLARI

Qòchqorov Javohir Alisher ògli

Guliston davlat universiteti biotexnologiya yònalishi 2-kurs
<https://doi.org/10.5281/zenodo.17615249>

ARTICLE INFO

Qabul qilindi: 10-noyabr 2025 yil
Ma'qullandi: 12-noyabr 2025 yil
Nashr qilindi: 15-noyabr 2025 yil

KEY WORDS

Gen terapiyasi, irsiy kasalliklar, genetik nuqsonlar, CRISPR-Cas9, gen tahriri, virusli vektorlar, somatik hujayra terapiyasi, axloqiy muammolar.

ABSTRACT

Ushbu ilmiy maqola gen terapiyasining irsiy kasalliklarni davolashdagi inqilobiy salohiyatini tahlil qiladi. Gen terapiyasi genetik nuqsonlarni to'g'rilash, sog'lom genlarni kiritish orqali an'anaviy davolash qiyin bo'lgan kasalliklarning molekulyar asosini bartaraf etishga qaratilgan. Maqolada terapiyaning asosiy mexanizmlari (somatik/germline terapiyasi), gemofiliya va Leber amavrozi kabi kasalliklardagi klinik yutuqlar ko'rsatilgan. CRISPR-Cas9 texnologiyasi gen tahririda yangi davr ochgani ta'kidlanadi.

Gen terapiyasi zamonaviy biotibbiyotning eng innovatsion yo'nalishlaridan biri bo'lib, uning asosiy maqsadi inson organizmidagi genetik nuqsonlarni tuzatish, buzilgan funksiyalarni qayta tiklash yoki zarur bo'lgan genlarni organizmga kiritish orqali kasalliklarni davolashdir. Irsiy kasalliklar ko'pincha DNK darajasida kuzatiladigan mutatsiyalar tufayli yuzaga keladi; bunday kasalliklarning aksariyati an'anaviy dori-darmon bilan to'liq davolanishi qiyin yoki deyarli imkonsizdir. Shu bois gen terapiyasi insoniyat tibbiyoti oldida yangi davrni boshlab berayotgan strategik yo'nalish sifatida katta ahamiyat kasb etmoqda.

Gen terapiyasining ilmiy asoslari 1970–1980-yillarda molekulyar biologiyaning jadal rivojlanishi bilan shakllandi. Mutatsiyalangan genning tuzilishini aniqlash, uni sog'lom nusxasi bilan almashtirish, viruslar yoki vektorlardan foydalanib hujayralarga yetkazish bo'yicha fundamental ishlar olib borildi. 1990-yilda AQShda og'ir immun tanqisligi sindromi (ADA-SCID) bilan og'rikan bemorni gen terapiyasi yordamida davolash bo'yicha birinchi klinik tajriba o'tkazildi. Bu tarixiy voqea keyinchalik gen terapiyasining yuqori salohiyatini butun dunyo oldida namoyon etdi. [1]

Gen terapiyasining asosiy mexanizmlari bir necha yo'nalishga bo'linadi: somatik hujayra terapiyasi, zigotali (germline) hujayralar terapiyasi, gen kiritish (gene addition), gen tahriri (gene editing), ayniqsa CRISPR-Cas9 texnologiyasi, shuningdek antisens RNK va RNA-interferensiya asosidagi usullar. Somatik hujayra terapiyasi eng xavfsiz yo'nalish hisoblanadi, chunki o'zgarishlar faqat muayyan to'qimalarga ta'sir qiladi va avlodga o'tmaydi. Germline tahriri esa irsiy kasalliklarning butunlay oldini olishda nazariy jihatdan eng samarali bo'lsa-da, uning axloqiy, huquqiy va xavfsizlik jihatlarini sababli ko'plab davlatlarda cheklangan. [2]

Bugungi kunda gen terapiyasi yordamida kasalliklar spektri kengayib bormoqda. Masalan, gemofiliya A va B turlarida faktor VIII va IX genlarini adenovirus orqali yetkazib berish natijasida bemorlarning qon ivish ko'rsatkichlarini barqarorlashtirishga erishilmoqda. 2017-yilda AQSh FDA tomonidan tasdiqlangan "Luxturna" preparati irsiy ko'ruv nuqsoni – Leberning tug'ma amavrozini gen terapiyasi orqali davolashning muvaffaqiyatli namunasi bo'ldi. Ushbu preparat RPE65 genining sog'lom nusxasini retina hujayralariga yetkazadi va bemorlarning ko'rish qobiliyatini tiklashga yordam beradi. Shuningdek, o'smalarni davolashda qo'llanilayotgan CAR-T immun gen terapiyasi leykemiya kabi qon saratonlarida yuqori natija bermoqda. Bemordan olingan T-limfotsitlar laboratoriyada qayta dasturlanadi va yana tanaga qaytariladi, natijada ular saraton hujayralarini tanib yo'q qilish qobiliyatiga ega bo'ladi.

CRISPR-Cas9 texnologiyasi gen terapiyasida haqiqiy inqilob yasadi. Bu mexanizm DNKning istalgan qismida juda aniq tahrirlar olib borish imkonini beradi. CRISPR yordamida talassemiya, kistik fibroz, Duchenne mushak distrofiyasi kabi og'ir irsiy kasalliklarni davolash istiqbollari kengaymoqda. 2020-yillarda birinchi bor CRISPR in vivo (tirik organizm ichida) qo'llanib, ATTR amiloidoziga sabab bo'luvchi mutatsiyani to'g'ridan-to'g'ri bemor jigarida tahrirlashga erishildi. Bu esa irsiy kasalliklarni operativ tarzda, jarrohliksiz tuzatish imkonini berdi. [4]

Gen terapiyasida viruslar asosiy vosita sifatida qo'llanadi. Adenoassotsiatsiyalangan viruslar (AAV), lentiviruslar, retroviruslar yuqori samaradorlikka ega bo'lsada, xavfsizlik choralari nihoyatda muhimdir. Chunki viruslar keltirishi mumkin bo'lgan immun javob, genlarning noto'g'ri joyga integratsiyalanishi kabi xavf omillari saqlanib qoladi. Biroq yangi avlod vektorlar, sun'iy nanozarrachalar, liposomalar va mRNA asosidagi yetkazish texnologiyalari xavfsizlikni oshirmoqda.

Gen terapiyasining istiqbollari nihoyatda kengdir. Kelajakda shaxsiylashtirilgan tibbiyot, genom tahriri, sun'iy intellekt yordamida genetik kasalliklarni erta aniqlash va moslashtirilgan terapiyalarni ishlab chiqish rivojlanadi. Xususan, embrion darajasida mutatsiyani aniqlash va uni bartaraf etish orqali avlodlarda irsiy kasalliklarning oldi olinishi mumkin bo'ladi. Shunga qaramay, bu yo'nalish bo'yicha axloqiy muammolar mavjud: inson genomi ustidan haddan ortiq tahrir qilish, "dizayner bolalar" g'oyasi, biologik xavfsizlik tamoyillari kabi masalalar global ilmiy hamjamiyat tomonidan muhokama qilinmoqda.

Amaliyotda gen terapiyasining iqtisodiy jihatlari ham muhim omil hisoblanadi. Masalan, hozirda gen terapiyasi preparatlari juda qimmat bo'lib, bir kurs davolanish narxi ayrim hollarda 1–2 million dollargacha yetadi. Biroq texnologiyalar rivojlangani sari narxlarning pasayishi, terapiyaning ommalashishi va keng aholiga yetib borishi kutilmoqda. Genetik konsultatsiya, gen skriningi, shaxsiy genom tahlilining keng tarqalishi irsiy kasalliklarni erta bosqichda aniqlashga imkon beradi.

Xulosa shundan iboratki, gen terapiyasi hozircha rivojlanish bosqichida bo'lsada, u irsiy kasalliklarni butunlay davolashga qaratilgan eng istiqbolli yo'nalishlardan biridir. Bu texnologiya insoniyatning sog'liqni saqlash sohasidagi eng katta muammolaridan biriga – genetik kasalliklarni davolashga yangi yondashuvni taklif etadi. Ilmiy tadqiqotlarning chuqurlashuvi, axloqiy me'yorlarning izchil shakllanishi, xavfsizlikni oshirish bo'yicha texnologik yangiliklar va global hamkorlik natijasida gen terapiyasi kelajak tibbiyotining asosiy poydevoriga aylanishi kutilmoqda.

1. Strachan, T., & Read, A. Human Molecular Genetics. Garland Science, 2018.
2. Lodish, H. et al. Molecular Cell Biology. W.H. Freeman, 2021.
3. Rees, H. A., & Liu, D. R. "Base editing: precision chemistry on the genome and transcriptome." Cell, 2018.
4. Bohne, J., Sommer, A. "CRISPR/Cas9 applications in gene therapy." Human Gene Therapy, 2019.
5. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) – rasmiy genetik kasalliklar bazasi
6. <https://omim.org>
7. GeneReviews® – irsiy kasalliklar bo'yicha batafsil klinik va molekulyar tahlillar
8. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>
9. Turnpenny, P., & Ellard, S. Emery's Elements of Medical Genetics. Elsevier, 2017.

