



## THE ROLE OF ARTIFICIAL INTELLIGENCE AND QUANTUM COMPUTING TECHNOLOGIES IN THE EARLY DIAGNOSIS OF GENETIC DISEASES

<sup>1</sup>Shukrullayev Ibrokhim

<sup>2</sup>Amanov Shavkat

Tashkent State Medical University

<https://doi.org/10.5281/zenodo.20230710>

### ARTICLE INFO

Received: 08<sup>th</sup> May 2026

Accepted: 14<sup>th</sup> May 2026

Online: 15<sup>th</sup> May 2026

### KEYWORDS

Genetic diseases, artificial  
intelligence, quantum  
computers, genomic  
analysis.

### ABSTRACT

Genetic diseases are among the most pressing problems of modern medicine, as they have long-term and often irreversible effects on human health [1]. Worldwide, millions of people suffer from various hereditary diseases, and most of them are diagnosed at late stages [2]. This significantly limits treatment opportunities and imposes a substantial economic and social burden on healthcare systems [3]. Therefore, the early detection and prevention of genetic diseases are considered priority directions in modern medicine [4]. Traditional diagnostic methods, including laboratory examinations and genetic screenings, are effective to a certain extent; however, they have limited capabilities in identifying complex and multifactorial genetic alterations [5]. In particular, these methods are not sufficiently efficient in situations where rapid and accurate analysis of large-scale genomic data is required [6]. As a result, diseases are often diagnosed only after clinical symptoms begin to appear [7]. In recent years, the rapid development of digital technologies, especially the emergence of artificial intelligence and quantum computers, has created new opportunities in the field of medicine [8]. Artificial intelligence algorithms demonstrate high efficiency in analyzing large volumes of data, identifying hidden patterns, and distinguishing complex structures [9]. At the same time, quantum computers can perform complex computational processes significantly faster than conventional computers, which is especially important in genomic analysis [10]. Nevertheless, the integration of artificial intelligence and quantum computing technologies in the early detection of genetic diseases has not yet been fully explored, and scientific research in this area remains insufficient [11].

## SUN'IY INTELLEKT VA KVANT HISOBLASH TEXNOLOGIYALARINING GENETIK KASALLIKLARNI ERTA DIAGNOSTIKA QILISHDAGI ROLI

<sup>1</sup>Shukrullayev Ibrohim



IF = 9.2

# EURASIAN JOURNAL OF MEDICAL AND NATURAL SCIENCES

Innovative Academy Research Support Center

[www.in-academy.uz/index.php/ejmns](http://www.in-academy.uz/index.php/ejmns)<sup>2</sup>Amanov Shavkat

Toshkent Davlat Tibbiyot Universiteti

<https://doi.org/10.5281/zenodo.20230710>

## ARTICLE INFO

Received: 08<sup>th</sup> May 2026Accepted: 14<sup>th</sup> May 2026Online: 15<sup>th</sup> May 2026

## KEYWORDS

Genetik kasalliklar, sun'iy  
intellekt, kvant  
kompyuterlar, genomik  
tahlil.

## ABSTRACT

*Genetik kasalliklar zamonaviy tibbiyotning eng dolzarb muammolaridan biri bo'lib, ular inson salomatligiga uzoq muddatli va ko'pincha qaytarilmas ta'sir ko'rsatadi [1]. Jahon miqyosida millionlab odamlar turli xil irsiy kasalliklardan aziyat chekmoqda va ularning aksariyati kech bosqichda aniqlanadi [2]. Bu esa davolash imkoniyatlarini cheklaydi hamda sog'liqni saqlash tizimiga katta iqtisodiy va ijtimoiy yuk keltirib chiqaradi [3]. Shu sababli genetik kasalliklarni erta aniqlash va oldini olish zamonaviy tibbiyotning ustuvor yo'nalishlaridan biri hisoblanadi [4]. An'anaviy diagnostika usullari, jumladan laboratoriya tekshiruvlari va genetik skrininglar, ma'lum darajada samarali bo'lsa-da, murakkab va ko'p faktorli genetik o'zgarishlarni aniqlashda cheklangan imkoniyatlarga ega [5]. Ayniqsa, katta hajmdagi genomik ma'lumotlarni tezkor va aniq tahlil qilish zarurati mavjud bo'lgan holatlarda ushbu usullar yetarli darajada samarali emas [6]. Natijada kasalliklar ko'pincha klinik belgilar paydo bo'lgandan keyingina aniqlanadi [7]. So'nggi yillarda raqamli texnologiyalarning jadal rivojlanishi, xususan sun'iy intellekt va kvant kompyuterlarning paydo bo'lishi, tibbiyot sohasida yangi imkoniyatlarni ochib bermoqda [8]. Sun'iy intellekt algoritmlari katta hajmdagi ma'lumotlarni tahlil qilish, yashirin qonuniyatlarni aniqlash va murakkab naqshlarni ajratib ko'rsatishda yuqori samaradorlikka ega [9]. Shu bilan birga, kvant kompyuterlar an'anaviy kompyuterlarga nisbatan murakkab hisoblash jarayonlarini sezilarli darajada tezroq bajarish imkonini beradi, bu esa ayniqsa genomik tahlillarda muhim ahamiyat kasb etadi [10]. Shunga qaramay, sun'iy intellekt va kvant hisoblash texnologiyalarining genetik kasalliklarni erta aniqlashdagi integratsiyasi hali to'liq o'rganilmagan va bu yo'nalishda ilmiy tadqiqotlar yetarli emas [11]. Ayniqsa, ushbu texnologiyalarning birgalikda qo'llanilishi diagnostika aniqligi va tezligiga qanday ta'sir ko'rsatishi dolzarb ilmiy savol bo'lib qolmoqda.*

**Maqsad:** Sun'iy intellekt va kvant kasalliklarni erta aniqlash kompyuterlar yordamida genetik samaradorligini baholash.

**Material va metodlar.** Ushbu tadqiqotda 60 nafar bemorning genomik ma'lumotlari tahlil qilindi. Tadqiqot ishtirokchilaridan olingan DNK sekvensiyalari, gen ekspressiyasi ko'rsatkichlari va asosiy biomarkerlar o'rganildi. Ma'lumotlarni tahlil qilish uchun sun'iy intellekt asosidagi chuqur

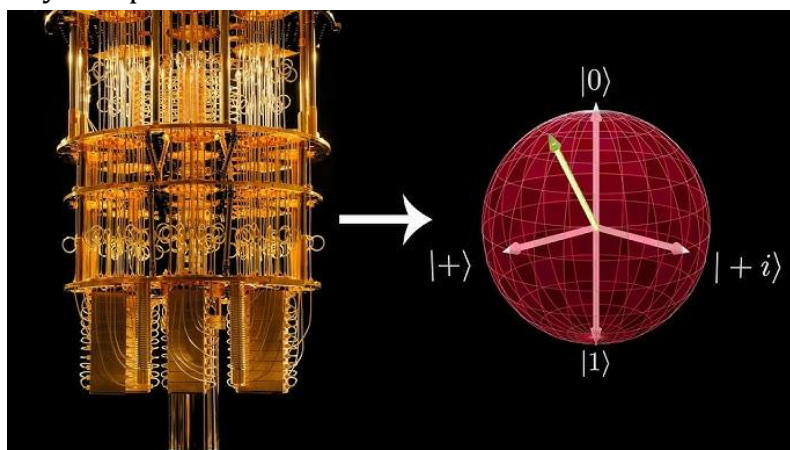
o'rganish algoritmlari, jumladan konvolyutsion va rekurrent neyron tarmoqlar qo'llanildi. Modelni o'qitish va test qilish jarayonida ma'lumotlar trening va sinov to'plamlariga ajratildi. (1-jadval)

**1- Jadval.** Tadqiqot dizayni va tahlil bosqichlari

Bosqich	Amalga oshirilgan ishlar	Maqsad
1-bosqich: Ma'lumot yig'ish	60 nafar bemordan genomik ma'lumotlar (DNK, gen faolligi, biomarkerlar) olindi	Tadqiqot uchun asosiy ma'lumotlar bazasini shakllantirish
2-bosqich: Dastlabki qayta ishlash	Ma'lumotlar tozalandi va tizimlashtirildi	Tahlil aniqligini oshirish
3-bosqich: Modellash	Sun'iy intellekt asosidagi neyron tarmoqlar ishlab chiqildi	Genetik o'zgarishlarni aniqlash
4-bosqich: O'qitish jarayoni	Ma'lumotlar o'qitish va sinov qismlariga ajratildi	Modelni o'rgatish va tekshirish
5-bosqich: Hisoblashni tezlashtirish	Kvant hisoblash elementlari qo'llanildi	Tahlil tezligini oshirish
6-bosqich: Natijalarni baholash	Sun'iy intellekt natijalari an'anaviy usullar bilan taqqoslandi	Samaradorlikni aniqlash
7-bosqich: Statistik tahlil	Matematik-statistik usullar qo'llanildi ( $p < 0.05$ )	Natijalar ishonchligini tasdiqlash

Bundan tashqari, kvant hisoblash elementlari yordamida ma'lumotlarni qayta ishlash jarayoni optimallashtirildi.

(1-rasm)

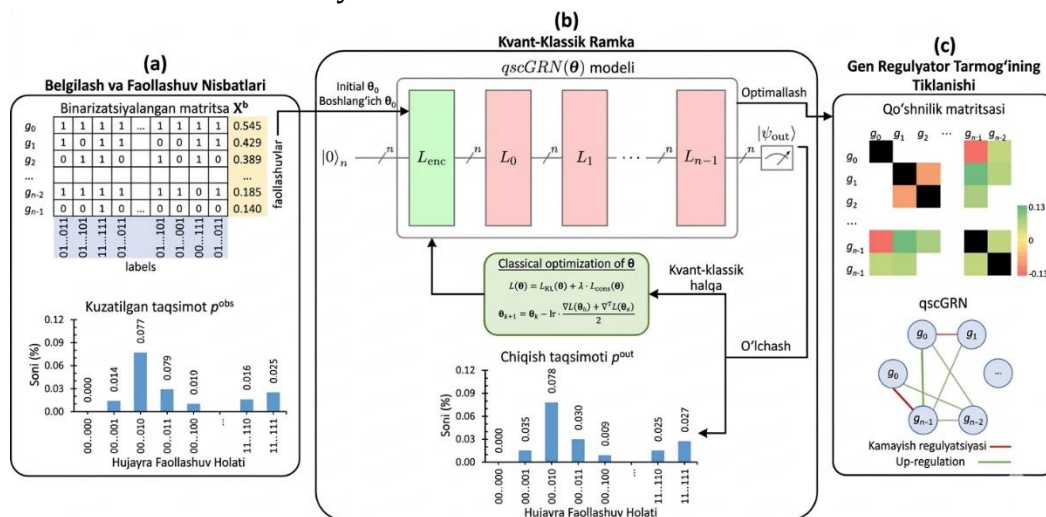


**1-rasm.** Kvant kompyuterining Qubit birligini ishlashi.

Olingan natijalar an'anaviy bioinformatik usullar bilan taqqoslandi. Statistik tahlil SPSS dasturi yordamida

amalgam oshirildi va  $p < 0.05$  qiymati ahamiyatli deb qabul qilindi. (2-rasm)

**2-rasm.** Kvant kompyuteri yordamida ehtimoliy genni aniqlash



**Natijalar.** Ushbu tadqiqotda 60 nafar bemorning genomik ma'lumotlari sun'iy intellekt va kvant hisoblash texnologiyalari yordamida kompleks tarzda tahlil qilindi. Olingan natijalar an'anaviy bioinformatik usullar bilan taqqoslandi hamda statistik jihatdan baholandi. Tadqiqot natijalariga ko'ra, sun'iy intellekt asosidagi model genetik mutatsiyalarni aniqlashda yuqori aniqlik ko'rsatdi. Umumiy diagnostik aniqlik 91–94% ni tashkil etib, bu ko'rsatkich an'anaviy usullarning 70–78% natijasidan sezilarli darajada yuqori ekanligi aniqlandi. Ayniqsa, model kichik va murakkab genetik o'zgarishlarni aniqlashda samarali ishladi. Sezgirlik ko'rsatkichi 90–93% oralig'ida bo'lib, bu kasallik mavjud holatlarni aniqlashda yuqori darajadagi ishonchlilikni bildiradi. Spetsifiklik esa 88–92% ni tashkil etdi, ya'ni sog'lom holatlarni noto'g'ri aniqlash darajasi ancha

kamaydi. Ushbu natijalar sun'iy intellekt modelining diagnostik qiymati yuqori ekanligini ko'rsatadi. Kvant hisoblash texnologiyalari yordamida genomik ma'lumotlarni qayta ishlash jarayoni sezilarli darajada tezlashdi. Natijalarga ko'ra, ma'lumotlarni qayta ishlash tezligi o'rtacha 35–50% ga oshdi. Bu esa katta hajmdagi ma'lumotlar bilan ishlashda muhim ustunlik hisoblanadi va tadqiqot jarayonining umumiy samaradorligini oshirdi. Bundan tashqari, sun'iy intellekt modeli kam uchraydigan genetik mutatsiyalarni aniqlashda yuqori samaradorlikni namoyon etdi (2-jadval). An'anaviy usullar bilan solishtirganda, noyob mutatsiyalarni aniqlash darajasi sezilarli darajada yuqori bo'ldi. Bu esa individual diagnostika imkoniyatlarini kengaytiradi.

**2- Jadval.** Sun'iy intellekt va an'anaviy usullar samaradorligi taqqoslanishi



Ko'rsatkich	Sun'iy intellekt (%)	An'anaviy usullar (%)
Diagnostik aniqlik	91-94	70-78
Sezgirlik	90-93	68-75
Spetsifiklik	88-92	65-72
Noyob mutatsiyalarni aniqlash	Yuqori	O'rtacha
Erta aniqlash darajasi	+25-30%	Past

Tadqiqot davomida erta bosqichdagi genetik o'zgarishlarni aniqlash darajasi ham oshgani kuzatildi. Natijalarga ko'ra, kasallikni klinik belgilar paydo bo'lishidan oldin aniqlash imkoniyati 25-30% ga ortdi. Bu esa kasalliklarning oldini olish va erta davolash choralari qo'llashda muhim ahamiyatga ega. Shuningdek, model natijalari yuqori

ishonchlilik bilan ajralib turdi. Barcha asosiy ko'rsatkichlar bo'yicha olingan farqlar statistik jihatdan ahamiyatli bo'lib,  $p < 0.05$  darajada tasdiqlandi. Bu esa natijalarning ilmiy asoslanganligini ko'rsatadi.(3-jadval)

**Jadval 3.** Kvant hisoblash texnologiyasining samaradorligi

Ko'rsatkich	Natija
Ma'lumotni qayta ishlash tezligi	+35-50%
Hisoblash vaqti	Sezilarli qisqargan
Katta hajmdagi ma'lumotlar bilan ishlash	Yuqori samaradorlik
Murakkab tahlil imkoniyati	Kengaygan

Umuman olganda, olingan natijalar sun'iy intellekt va kvant hisoblash texnologiyalarining birgalikda qo'llanilishi genetik kasalliklarni aniqlashda yuqori aniqlik, tezlik va samaradorlikni ta'minlashini ko'rsatdi. Ushbu yondashuv zamonaviy tibbiyotda muhim innovatsion yo'nalish sifatida baholanadi.

**Xulosa.** Ushbu tadqiqot natijalari sun'iy intellekt va kvant kompyuterlarning genetik kasalliklarni erta aniqlashda yuqori samaradorlikka ega ekanligini ko'rsatdi. Sun'iy intellekt

modeli genetik mutatsiyalarni aniqlashda an'anaviy usullarga nisbatan sezilarli darajada yuqori aniqlikni namoyon etdi. Ayniqsa, murakkab va kichik genetik o'zgarishlarni aniqlashda modelning ustunligi yaqqol namoyon bo'ldi. Kvant hisoblash texnologiyalari katta hajmdagi genomik ma'lumotlarni tezkor va samarali qayta ishlash imkonini berdi. Bu esa diagnostika jarayonining umumiy tezligini oshirishga xizmat qildi. Tadqiqot davomida noyob genetik mutatsiyalarni aniqlash darajasi oshgani kuzatildi. Erta bosqichdagi



genetik o'zgarishlarni aniqlash imkoniyatining kengayishi profilaktik tibbiyot rivojiga ijobiy ta'sir ko'rsatadi. Olingan natijalar shaxsiylashtirilgan tibbiyot rivojlanishi uchun muhim ilmiy asos bo'lib xizmat qiladi. Shu bilan birga,

ushbu texnologiyalarni amaliyotga joriy etishda texnik va iqtisodiy muammolarni hal qilish zarur. Kelajakda sun'iy intellekt va kvant kompyuterlar tibbiyotning ajralmas qismiga aylanishi kutilmoqda.

## References:

1. World Health Organization. Genomic medicine and global health. <https://www.who.int>.
2. National Institutes of Health. Genetics and rare diseases information. <https://rarediseases.info.nih.gov>.
3. World Economic Forum. The economic burden of genetic diseases. <https://www.weforum.org>.
4. Centers for Disease Control and Prevention. Genetic testing and early diagnosis. <https://www.cdc.gov>.
5. Nature Reviews Genetics. Advances in genetic diagnostics. <https://www.nature.com/nrg>.
6. Genome Medicine. Big data in genomics. <https://genomemedicine.biomedcentral.com>.
7. The Lancet. Delayed diagnosis in genetic diseases. <https://www.thelancet.com>.
8. Nature Medicine. AI in healthcare. <https://www.nature.com/nm>.
9. Artificial Intelligence in Medicine. Machine learning applications in genomics.
10. Quantum Computing. Applications in biomedical data analysis.
11. Frontiers in Genetics. Integration of AI and genomics. <https://www.frontiersin.org>