



Diabet kasalligini erta aniqlashda genetik testlarning roli

Saxibova Go'zaloy Alisher qizi

Andijon davlat tibbiyot instituti, Ijtimoiy gigiyena va sog'liqni saqlashni boshqarish
kafedrası assistenti

Umurzakova Muattar Rustamjonovna

Andijon davlat tibbiyot instituti, Ijtimoiy gigiyena va sog'liqni saqlashni boshqarish
kafedrası assistenti

Hasanova Shoiraxon Abdujabborovna

Andijon davlat tibbiyot instituti, Ijtimoiy gigiyena va sog'liqni saqlashni boshqarish
kafedrası katta o'qituvchisi

Annotatsiya: Ushbu maqolada 2-tip diabet kasalligini erta bosqichda aniqlashda genetik testlarning ahamiyati, ilmiy asoslari va amaliy qo'llanilishi chuqur tahlil qilinadi. Tadqiqot doirasida TCF7L2, SLC30A8, PPARG, KCNJ11 kabi asosiy genlarning polimorfizmlari bilan diabet rivojlanishi o'rtasidagi bog'liqlik ko'rib chiqildi. Shuningdek, DNK metilatsiyasi, mikroRNKlar va histon modifikatsiyalari kabi epigenetik omillar kasallik patogenezidagi rolga e'tibor qaratildi. Sun'iy intellekt va mashina o'rganish algoritmlaridan foydalanib, genetik ma'lumotlarga asoslangan xavf baholashning aniqlik darajasi tahlil qilindi. O'zbekiston sharoitida milliy genetik testlash tizimini yaratish, biobanklar tuzish, sog'liqni saqlash siyosatiga integratsiya qilish va aholining genetik savodxonligini oshirish bo'yicha takliflar ishlab chiqildi. Maqola OAK ilmiy maqola yozish talablari asosida IMRAD tuzilmasida yozilgan.

Kalit so'zlar: 2-tip diabet, genetik test, polimorfizm, TCF7L2, epigenetika, mashina o'rganish, individual tibbiyot, DNK metilatsiyasi, biomarker, sog'liq siyosati

Kirish

Diabet mellitus, ayniqsa, 2-tip diabet (T2D) bugungi zamonaviy jamiyatda eng keng tarqalgan, murakkab va xavfli surunkali metabolik kasalliklardan biri hisoblanadi. Ushbu kasallik butun dunyo bo'ylab millionlab odamlar hayotiga ta'sir etib, nafaqat sog'liqni saqlash tizimlari, balki ijtimoiy-iqtisodiy tizimlarga ham salbiy ta'sir ko'rsatmoqda. Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti (WHO) ma'lumotlariga ko'ra, dunyo bo'yicha diabet bilan og'riganlar soni 537 million kishidan oshgan bo'lib, bu ko'rsatkich 2030-yilga kelib 643 millionga yetishi mumkinligi tahmin qilinmoqda. Bu holat ushbu kasallikni faqatgina klinik muammo sifatida emas, balki global pandemiyaga aylangan ijtimoiy hodisa sifatida ham ko'rib chiqishni taqozo etmoqda. Diabetning kech aniqlanishi va kechikkan holatda tashxis qo'yilishi kasallik asoratlari — yurak-qon tomir buzilishlari, ko'rlik, buyrak yetishmovchiligi, asab tizimi zararlanishi va oyoq amputatsiyalarining ortishiga sabab bo'ladi. Shunday ekan, ushbu kasallikni erta aniqlash va xavf guruhlarini aniqlash uchun ilg'or texnologiyalardan, xususan, genetik testlardan foydalanish zarurati keskin ortmoqda. Diabet kasalligini

yuzaga keltiruvchi omillar ko'p qirrali va murakkab bo'lib, irsiy (genetik) predispozitsiya, atrof-muhit ta'siri, noto'g'ri ovqatlanish, kamharakat turmush tarzi, semizlik va stress kabi faktorlarning o'zaro ta'sirida shakllanadi. Ayniqsa, genetik omillar 2-tip diabetning yuzaga kelishida muhim o'rin tutadi. Yaqinda olib borilgan Genome-Wide Association Studies (GWAS) tadqiqotlari orqali diabet bilan bog'liq bo'lgan o'nlab genetik variantlar aniqlangan bo'lib, ular orasida TCF7L2, SLC30A8, FTO, KCNJ11, PPARG, CDKN2A/B, va HHEX genlari alohida ahamiyat kasb etadi. Masalan, TCF7L2 genidagi rs7903146 polimorfizmi T2D rivojlanish xavfini sezilarli darajada oshirishi aniqlangan bo'lib, ushbu gen glyukoza homeostazi va insulin sekretsiyasini boshqarishda ishtirok etadi [1]. Xuddi shuningdek, SLC30A8 geni — beta-hujayralarda sink tashuvchisining sintezi uchun javobgar bo'lib, uning R325W varianti diabet xavfini oshiradi [2]. Genetik testlar orqali ushbu polimorfizmlarni erta aniqlash, hali klinik simptomlar namoyon bo'lmasdan turib, kasallikka moyillikni baholash va individual profilaktika strategiyalarini ishlab chiqish imkonini beradi. Shuningdek, genetik testlar yordamida shaxsiylashtirilgan tibbiyot — ya'ni har bir bemorga individual genetik profili asosida tashxis, davolash va profilaktika choralarini belgilash konsepsiyasi amaliyotga tatbiq etilmoqda. Bu esa zamonaviy tibbiyotning yangi bosqichi — genetikani asos qilgan diagnostikadavrining boshlanishi sifatida qaralmoqda. Tibbiyot fanidagi bunday ilg'or yondashuvlar, ayniqsa, diabet kasalligini erta aniqlash, xavf ostida bo'lgan aholining individual monitoringi va salomatligini boshqarish imkoniyatlarini keskin oshiradi. Shu bilan birga, genetik testlar keng jamoatchilik uchun psixologik, axloqiy va ijtimoiy masalalarni ham yuzaga keltiradi: test natijalarining maxfiyligi, noto'g'ri talqin etilishi, genetik diskriminatsiya va shaxsiy hayot daxlsizligi kabi muammolar mavjud. Biroq ilmiy asoslangan genetik testlarning ijobiy jihatlari ularning potentsial salbiy tomonlarini ustun bosadi. Jahon miqyosida olib borilayotgan izlanishlar, jumladan, Amerikaning NIH (National Institutes of Health), Britaniyaning UK Biobank va boshqa ko'plab ilg'or ilmiy markazlar tomonidan diabet genetikasi yo'nalishidagi yirik loyihalar ushbu sohaning dolzarbligini yana bir bor tasdiqlaydi [3][4]. O'zbekistonda ham so'nggi yillarda tibbiyotda genetik tadqiqotlar olib borish bo'yicha harakatlar kuchayib borayotgani kuzatilmoqda. Bu esa milliy sog'liqni saqlash tizimi uchun zamonaviy genetik tahlillarga asoslangan tashxis usullarini joriy etish zaruriyatini yuzaga chiqaradi. Shu sababli, diabetni erta bosqichda aniqlashda genetik testlarning imkoniyatlarini o'rganish nafaqat ilmiy, balki amaliy va strategik ahamiyatga ega bo'lib, bu borada olib borilayotgan ilmiy tadqiqotlar salomatlik siyosatining ustuvor yo'nalishlaridan biri sifatida qaralmoqda. Mazkur maqolada diabetning genetik asoslari, genetik testlarning turlari, ularning aniqlik darajasi, qo'llanilish amaliyoti va tibbiy-ijtimoiy oqibatlari tahlil qilinadi hamda O'zbekiston sharoitida ushbu usullarning joriy etish imkoniyatlari baholanadi.

Genetik testlarning diabet kasalligini erta aniqlashdagi samaradorligi ko'plab yirik populyatsion va molekulyar-biologik tadqiqotlar orqali tasdiqlangan. Zamonaviy genomik yondashuvlar, xususan, Genome-Wide Association Studies (GWAS) orqali aniqlangan genetik variantlar yordamida shaxsda diabet rivojlanish xavfi bo'yicha individual prognozlar tuzish mumkin bo'lib qoldi. Ayniqsa, **PPARG**, **KCNJ11**, **TCF7L2**, **SLC30A8**, **HHEX**, va **CDKN2A/B** genlaridagi yagona nukleotid

polimorfizmlari (SNP) 2-tip diabet bilan yuqori darajada assotsiatsiyalanganligi aniqlangan [1]. Shu o‘rinda, masalan, **PPARG** genining Pro12Ala varianti insulinga sezuvchanlikni oshiruvchi himoya funksiyasiga ega ekani aniqlangan, holbuki **KCNJ11** genidagi E23K varianti esa insulin sekretsiasining susayishiga olib kelishi mumkin [2]. Ushbu genetik markerlarni aniqlash orqali yuqori xavf guruhlariga kiruvchi shaxslarni simptomlar paydo bo‘lishidan ancha oldin aniqlash, ularning parheziga, jismoniy faolligiga va hayot tarziga mos individual profilaktik strategiyalarni ishlab chiqish imkonini beradi. Bu esa sog‘liqni saqlash tizimi uchun uzoq muddatli ijobiy natijalar – bemorlar sonining kamayishi, asoratlarning oldini olish va davolanish xarajatlarining qisqarishi bilan bog‘liq bo‘ladi. Shu bilan birga, genetik testlar yordamida bemorlarning farmakogenetik profili aniqlanib, ularga eng mos keladigan dori vositalari tanlanadi. Bu esa diabetning shaxsiylashtirilgan davolash usullarini kengaytirishga xizmat qiladi. Biroq, genetik testlarning keng joriy etilishi bilan bog‘liq muammolar ham mavjud bo‘lib, ulardan eng asosiylari quyidagilardir: testlarning iqtisodiy jihatdan har doim ham arzon bo‘lmasligi, ularni o‘tkazish uchun yuqori malakali kadrlar va zamonaviy texnologik laboratoriyalar zarurligi, test natijalarini klinik amaliyotga to‘g‘ri integratsiya qilishdagi qiyinchiliklar. Bundan tashqari, genetik testlar orqali aniqlangan xavf har doim ham kasallik rivojlanishini anglatmaydi, ya‘ni ushbu testlar probabilistik xarakterga ega. Shuning uchun ularning natijalarini to‘g‘ri talqin qilish juda muhim. Psixologik jihatdan ham bemorlar test natijasida o‘zida yuqori xavf aniqlanganda stress yoki depressiyaga tushishi mumkin. Shu sababli, genetik maslahat xizmatlarini rivojlantirish, genetik testlardan foydalanish bo‘yicha axloqiy-me‘yoriy hujjatlarni ishlab chiqish va sog‘liqni saqlash tizimida bu texnologiyalarni maqbullashtirish dolzarb masalalardan biridir. Shu bilan birga, genetik testlar bilan bog‘liq axborotlar shaxsiy hayot daxlsizligi va maxfiylik masalalarini ham yuzaga keltiradi. Bunda ma‘lumotlarning noto‘g‘ri ishlatilishi yoki genetik diskriminatsiyaga yo‘l qo‘yilishi ehtimoli mavjud. Ayni vaqtda, zamonaviy bioetika tamoyillari asosida ushbu muammolarni hal etish bo‘yicha xalqaro tajribalar ortib bormoqda. Xususan, Yevropa Ittifoqi va AQSHda qabul qilingan **Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA)** kabi qonunlar, genetik ma‘lumotlarning ishlatilishini tartibga solishga xizmat qilmoqda. Shunday qilib, diabetni erta aniqlashda genetik testlardan foydalanish — bu nafaqat kasallik bilan samarali kurashish yo‘li, balki zamonaviy tibbiyotda individual yondashuvni joriy etishning muhim yo‘nalishidir. O‘zbekiston sharoitida bu boradagi ilmiy tadqiqotlar va amaliy tajribalarni chuqurlashtirish, tibbiyot oliy o‘quv yurtlarida genetik diagnostika fanini rivojlantirish, laboratoriyalarni texnik bazasi bilan ta‘minlash va sog‘liqni saqlash siyosatiga ushbu texnologiyalarni kiritish dolzarb ilmiy-amaliy masala sifatida qaralmoqda. Shu bois, mazkur maqolada genetik testlarning diabet kasalligini erta aniqlashdagi o‘rni, ularning turlari, afzalliklari, cheklovlari va milliy salomatlik tizimiga integratsiyalash istiqbollari ilmiy asosda tahlil etiladi.

Metodologiya va adabiyotlar tahlili

Diabet mellitus, xususan, 2-tip diabetning erta tashxisi zamonaviy tibbiyot oldida turgan muhim vazifalardan biridir. Bu kasallik rivojlanishining dastlabki bosqichlari ko‘pincha symptomsiz kechadi, ammo organizmdagi molekulyar o‘zgarishlar, ayniqsa, genetik darajadagi mutatsiyalar ancha oldin yuzaga chiqadi.

Shuning uchun genetik testlardan foydalanish, ya'ni organizmning irsiy profillarini o'rganish orqali diabetga bo'lgan moyillikni erta aniqlash bugungi kunda ilg'or diagnostika metodikasi sifatida e'tirof etilmoqda. Mazkur maqola metodologik yondashuvda diabetning genetik asoslarini aniqlovchi zamonaviy yondashuvlarga asoslangan: birinchidan, Genome-Wide Association Studies (GWAS) orqali umumiy populyatsiyalar orasida 2-tip diabet bilan bog'liq bo'lgan yagona nukleotid polimorfizmlari (SNP) aniqlangan [1]; ikkinchidan, kandidat gen yondashuvi asosida PPAR γ , TCF7L2, SLC30A8, KCNJ11, HHEX kabi genlar asosiy tekshiruv obyekti sifatida olingan [2]; uchinchidan, epigenetik mexanizmlarning, xususan DNK metilatsiyasi, mikro-RNKlar va histon modifikatsiyalarining diabet rivojlanishidagi roli tahlil qilingan [3]. Mazkur metodologik asosda olib borilgan tadqiqotlarda genetik testlarning faqat kasallikni aniqlash bilan cheklanmasligi, balki uni individual tarzda boshqarish, shaxsiylashtirilgan davolash yo'llarini tanlashda ham muhim ahamiyat kasb etishi ko'rsatib berilgan. Genetik testlar orqali shaxsning irsiy omillariga asoslangan xavf darajasini baholash, hali simptomlar aniqlanmasdan turib, kasallik ehtimolini belgilash imkonini beradi. Bu esa sog'liqni saqlash siyosatida profilaktik xizmatlarni samarali yo'lga qo'yishga, resurslarni optimal taqsimlashga va sog'liqni saqlash xarajatlarini kamaytirishga olib keladi. Genetik ma'lumotlar asosida tuzilgan xavf modeli orqali tibbiy ko'rsatmalarni shaxsiylashtirish, kasallik profilaktikasida parhez, jismoniy faollik va psixologik yondashuvlarni individual tarzda rejalashtirish imkoniyati paydo bo'ladi. Shu nuqtai nazardan qaraganda, diabetni genetik testlar orqali aniqlash nafaqat molekulyar darajadagi aniqlikni ta'minlaydi, balki epigenetik va atrof-muhit omillarining o'zaro ta'sirini chuqurroq tahlil qilish imkonini ham yaratadi. Bunday tahlil usullari mashina o'rganish algoritmlari bilan integratsiyalashgan holda ishlatilganda, kasallik prognozining aniqligi sezilarli darajada ortadi [4]. Shu bilan birga, adabiyotlar tahlili shuni ko'rsatadiki, genetik testlardan foydalanishda ayrim muammolar mavjud: ularning yuqori narxi, ma'lumotlarni talqin qilishdagi malaka yetishmovchiligi, genetik diskriminatsiya xavfi, bemor psixologiyasiga salbiy ta'sir, va axborot maxfiyligining buzilishi kabi. Biroq bu salbiy omillarga qaramay, genetik testlarning diabetni erta aniqlashdagi roli hozirgi tibbiyotning fundamental yo'nalishlaridan biri hisoblanadi. Yevropa va AQSHda olib borilgan keng qamrovli tadqiqotlar, shuningdek, xalqaro loyihalar (UK Biobank, NIH) tahlili, yuqorida qayd etilgan genlar va ularning diabet bilan aloqadorligi borasida boy tajriba to'planganini ko'rsatmoqda [5]. Shu asosda, mazkur maqola metodologiyasi genetik va epigenetik omillarning o'zaro bog'liqligi asosida diabetni prognoz qilish, tashxislash va nazorat qilish bo'yicha yangi, ilmiy asoslangan yondashuvlarni taklif etishga qaratilgan.

Genetik testlarning diabetni erta aniqlashdagi qo'llanilishi zamonaviy tibbiyotda innovatsion yondashuv sifatida tobora keng ko'lamda e'tirof etilmoqda. Ushbu testlar nafaqat kasallikni aniqlash, balki shaxsning genetik riski asosida ilgari choralar ko'rish, sog'lom turmush tarzini shakllantirish va farmakoterapiyani individuallashtirish imkonini beradi. Diabet bilan bog'liq yagona nukleotid polimorfizmlarini (SNP) aniqlovchi GWAS tadqiqotlari orqali, kasallik rivojlanishida ishtirok etuvchi genetik variantlar haqida boy ilmiy ma'lumotlar to'plangan. Masalan, **TCF7L2** genining **rs7903146** varianti insulin sekretsiyasi va glukozaning so'rilishiga bevosita ta'sir

qiluvchi omil bo'lib, 2-tip diabet xavfini sezilarli oshiradi [1]. Shuningdek, **SLC30A8** genidagi **R325W** varianti insulin granulalari orqali rux ionlarining ajralishini tartibga soladi va beta-hujayralar funksional holatiga bevosita ta'sir qiladi [2]. Ushbu genetik o'zgarishlar shaxsda diabet rivojlanish ehtimolini aniq ko'rsatib bera oladi. Qizig'i shundaki, ayrim genetik variantlar ayrim populyatsiyalarda klinik ahamiyatga ega bo'lsa, boshqa mintaqalarda bunday kuzatilmadi, bu esa genetik testlarni milliy genofondga moslashtirish muhimligini ko'rsatadi. Shu sababli, O'zbekiston kabi Markaziy Osiyo mintaqasida mahalliy genetik omillarni o'rganish, xalqaro ilmiy loyihalarda ishtirok etish va milliy biobanklarni shakllantirish davr talabiga aylanmoqda. Boshqa tomondan, adabiyotlarda epigenetik mexanizmlarning diabet rivojlanishidagi o'rni ham chuqur yoritilgan. Xususan, **DNK metilatsiyasi** orqali insulin bilan bog'liq genlarning ifodalanishi o'zgaradi, bu esa hujayra ichidagi glukoza muvozanatini buzadi [3]. Shuningdek, **miRNA-375** kabi mikro RNKlar beta-hujayralar apoptozini faollashtirib, insulinning fiziologik sekretsiyasini pasaytiradi [4]. Epigenetik markerlarni aniqlash orqali shaxsning atrof-muhit omillariga qanday javob berishini ham bashorat qilish mumkin. Bu jihatlar esa genetik testlarning faqat genlar darajasida emas, balki epigenetik javob reaksiyalarni ham tahlil qilish imkoniyatini ochib beradi. Shuningdek, **sun'iy intellekt va mashina o'rganish (AI/ML)** texnologiyalari yordamida ko'p parametrlarga ega genetik va epigenetik ma'lumotlar tahlil qilinib, avtomatlashtirilgan xavf baholash tizimlari ishlab chiqilmoqda [5]. Ushbu tizimlar sog'liqni saqlashda prognozlashni optimallashtirish, shifokorlar qaror qabul qilishida yordam berish va davolash xarajatlarini kamaytirishga xizmat qilmoqda. Xususan, **random forest, support vector machine** va **deep neural network** modellari orqali yuqori aniqlikdagi xavf baholash tizimlari yaratilgan va klinik sinovlardan o'tkazilmoqda [6]. Mazkur texnologik yondashuvlar genetik diagnostikani raqamli tibbiyot bilan uyg'unlashtirish imkonini bermoqda. Biroq, hali ham ko'plab mamlakatlarda, ayniqsa rivojlanayotgan hududlarda, genetik testlarni amaliyotga to'liq joriy etishda muammolar mavjud: laboratoriyalar texnik yetishmovchiligi, mutaxassis kadrlar tayyorlash ehtiyoji, aholi o'rtasida genetik savodxonlikning pastligi va bioetika me'yorlarining yetarli darajada rivojlanmaganligi shular jumlasidandir. Shuning uchun diabetni erta aniqlashda genetik testlardan foydalanishni keng joriy etish uchun nafaqat ilmiy, balki siyosiy, ijtimoiy va iqtisodiy mexanizmlar ham ishlab chiqilishi kerak. Yevropa Ittifoqining Horizon2020, AQSHning NIH loyihalari doirasida olib borilgan tadqiqotlar genetik diagnostikada milliy infratuzilmaning muhim o'rin tutishini ko'rsatmoqda [7]. Umuman olganda, zamonaviy adabiyotlar tahlili shuni tasdiqlaydiki, genetik testlar diabetning patogenezini chuqurroq tushunish, uni erta aniqlash, xavfni bashorat qilish, shaxsiy davolashni yo'lga qo'yish, sog'liq siyosatini yanada maqsadli qilishda beqiyos imkoniyatlarga ega. Bularning barchasi ushbu maqolaning ilmiy yo'nalishini chuqurlashtirish va O'zbekiston sharoitiga mos yechimlar ishlab chiqishga asos bo'lib xizmat qiladi.

Natijalar va muhokama

Tadqiqotlar tahlili natijalari shuni ko'rsatadiki, diabet kasalligini erta aniqlashda genetik testlar hal qiluvchi omil sifatida maydonga chiqmoqda va bu yondashuv klassik diagnostik usullarga nisbatan ancha samarador va individuallashtirilgan tashxis

imkonini beradi. Tadqiqotlar davomida, birinchidan, genetik biomarkerlar asosida yuritilgan testlar yordamida 2-tip diabetga bo'lgan irsiy moyillik ancha yuqori aniqlikda prognoz qilinishi isbotlandi. Xususan, **TCF7L2** geni polimorfizmi (rs7903146) bilan kasallikning rivojlanish xavfi o'rtasida kuchli korrelyatsiya aniqlangan bo'lib, bu polimorfizmga ega bo'lgan shaxslarda diabet rivojlanish ehtimoli sezilarli darajada yuqori ekani tasdiqlangan [1]. Shuningdek, **PPARG** genidagi Pro12Ala, **SLC30A8** genidagi R325W, **KCNJ11** genidagi E23K kabi variantlar 2-tip diabet rivojlanishida ishtirok etuvchi asosiy risk faktorlari sifatida aniqlangan. Bu genlar ishtirok etuvchi metabolik yo'llar: insulin sekretsiyasi, glyukoza homeostazi, beta-hujayralar funksiyasi va organizmdagi sink ionlarining muvozanatini boshqaruvchi mexanizmlar bilan bog'liq. Ikkinchidan, epigenetik omillar — DNK metilatsiyasi va histon modifikatsiyalari orqali gen ekspressiyasi o'zgarishining diabet rivojlanishiga ta'siri ham yuqori baholandi. Misol uchun, DNK metilatsiyasining ortishi **IRS1** va **GLUT4** kabi insulin signal yo'llari uchun muhim genlarning ekspressiyasini susaytirgani kuzatildi, bu esa insulinga qarshilik kuchayishiga olib kelgan [2]. Ushbu epigenetik markerlar ham genetik testlarning samaradorligini oshirishda foydalanilmoqda. Uchinchidan, mashina o'rganish (ML) modellarning genetik testlar bilan integratsiyasi prognoz sifatini sezilarli darajada oshirgan. **Random Forest**, **Support Vector Machine (SVM)**, **XGBoost** va **Deep Neural Network** modellari asosida ishlab chiqilgan tizimlar diabetga chalingan va sog'lom shaxslar orasidagi genetik farqlarni tahlil qilishda yuqori aniqlikka ega bo'lgan [3]. Masalan, bir tadqiqotda 77 ta SNP va klinik parametrlar asosida qurilgan model diabetni 90% aniqlikda prognoz qilgan. Bu esa genetik testlarning faqat laboratoriya tadqiqotlarida emas, balki amaliy klinik diagnostika vositasi sifatida ishlatilish ehtimolini oshiradi. To'rtinchidan, xalqaro tadqiqotlar natijalarining tahlili milliy genetik bazalarni shakllantirish zaruriyatini ko'rsatdi. Masalan, AQSHda **Framingham Heart Study**, Yaponiyada **Tohoku Medical Megabank Project**, Yevropada **UK Biobank** singari yirik populyatsion loyihalar orqali turli millatlarga xos genetik profillar aniqlanmoqda [4]. Shu bois, O'zbekistonda ham hududiy genetik o'ziga xosliklarni aniqlash, milliy biobanklarni shakllantirish va diagnostika usullarini lokal genetik fond asosida moslashtirish zarur. Chunki ayrim SNP variantlar Yevropa populyatsiyalarida diabet bilan bog'liq bo'lsa-da, Osiyo yoki Markaziy Osiyoda bunday bog'liqlik past yoki mavjud bo'lmasligi mumkin. Bu esa universal test o'rniga milliy genetik testlar ishlab chiqishni dolzarb qiladi. Beshinchidan, ijtimoiy-psixologik jihatlar ham muhim ahamiyatga ega. Genetik test natijalari yuqori risk aniqlanganda bemorda xavotir, stress, psixologik bosim, hattoki stigmatizatsiya holatlarini keltirib chiqarishi mumkin. Shu bois, genetik maslahat xizmatlari bilan birgalikda psixologik yondashuvlar integratsiyalashgan bo'lishi zarur. Bu yondashuvlar qatorida sog'lom turmush tarzi bo'yicha maslahatlar, oilaviy konsul'tatsiyalar, motivatsion treninglar kabi xizmatlar tavsiya etiladi. Oltinchidan, genetik testlar maxfiylik, axborot xavfsizligi, noto'g'ri talqin qilish va genetik diskriminatsiya kabi xavflarni ham keltirib chiqaradi. Bunda genetik ma'lumotlarning maxfiyligi bo'yicha qat'iy qonunlar (masalan, AQSHda GINA – Genetic Information Nondiscrimination Act) asosida tibbiy axborotlarni himoyalash zarur [5]. Shu nuqtai nazardan qaraganda, diabet kasalligini erta aniqlashda genetik testlardan foydalanish keng imkoniyatlar eshigini ochmoqda: bir tomondan —

kasallik xavfini aniq baholash, boshqa tomondan — shaxsiylashtirilgan profilaktika va davolashni amalga oshirish imkonini beradi. Bu esa sog‘liqni saqlash tizimi uchun strategik ustuvor yo‘nalish sanaladi. Biroq bu imkoniyatlarni amalga oshirish uchun yurtimizda ilmiy infratuzilmani mustahkamlash, laboratoriyalarni zamonaviy texnika bilan ta‘minlash, yuqori malakali kadrlarni tayyorlash va aholining genetik savodxonligini oshirish zaruriyati bor. Fikrimizcha, aynan yuqorida sanab o‘tilgan asosli ilmiy dalillar, tizimli metodologiyalar, xalqaro tajriba va milliy ehtiyojlar uyg‘unligida genetik testlar orqali diabetni erta aniqlashni yo‘lga qo‘yish nafaqat tibbiy yutuq, balki ijtimoiy ahamiyatga ega islohot bo‘ladi.

Diabet kasalligini erta aniqlashda genetik testlarning qo‘llanilishi tibbiyot sohasida yangi ufqlarni ochmoqda. Biroq, ushbu yondashuvning samaradorligi va amaliyotga joriy etilishi bir qator muhim omillar va muammolar bilan chambarchas bog‘liq. Birinchidan, genetik testlarning aniqligi va ishonchligi masalasi dolzarbdir. Tadqiqotlar shuni ko‘rsatadiki, ayrim genetik variantlar diabet rivojlanish xavfi bilan bog‘liq bo‘lsa-da, bu bog‘liqlik har doim ham kuchli emas va boshqa omillar bilan o‘zaro ta’sirda bo‘ladi. Masalan, **FTO** geni polimorfizmlari semizlik va 2-tip diabet xavfini oshirishi aniqlangan, ammo bu bog‘liqlik turli populyatsiyalarda turlicha namoyon bo‘ladi. Shuningdek, epigenetik o‘zgarishlar, masalan, DNK metilatsiyasi va histon modifikatsiyalari, atrof-muhit omillari va turmush tarzi bilan chambarchas bog‘liq bo‘lib, gen ekspressiyasiga ta’sir qiladi va diabet patogenezida muhim rol o‘ynaydi. Bu esa genetik testlarning natijalarini talqin qilishda qo‘shimcha murakkabliklar tug‘diradi. [Wikipedia](https://en.wikipedia.org/wiki/Genetic_testing)

Ikkinchidan, genetik testlarning keng joriy etilishi bilan bog‘liq ijtimoiy va axloqiy masalalar ham mavjud. Genetik ma’lumotlarning maxfiyligi va ularning noto‘g‘ri talqin qilinishi ehtimoli bemorlarning psixologik holatiga salbiy ta’sir ko‘rsatishi mumkin. Bundan tashqari, genetik diskriminatsiya xavfi ham mavjud bo‘lib, bu ayrim shaxslarning ishga qabul qilinishida yoki sug‘urta xizmatlaridan foydalanishda cheklovlarga olib kelishi mumkin. Shu sababli, genetik testlarni amaliyotga tatbiq etishda ehtiyotkorlik bilan yondashish, ularning afzalliklari va cheklovlarini chuqur tahlil qilish, shuningdek, bemorlarning huquqlarini himoya qilish bo‘yicha aniq qonuniy me’yorlarni ishlab chiqish zarur.

Uchinchidan, genetik testlarning iqtisodiy samaradorligi ham muhim ahamiyatga ega. Genetik testlar yuqori texnologiyali uskunarlar va malakali mutaxassislarni talab qiladi, bu esa ularning narxini oshiradi. Biroq, tadqiqotlar shuni ko‘rsatadiki, genetik skrining dasturlari orqali yuqori xavf guruhidagi shaxslarni erta aniqlash va ularga mos profilaktik chora-tadbirlarni qo‘llash orqali uzoq muddatda sog‘liqni saqlash xarajatlarini kamaytirish mumkin. Masalan, Buyuk Britaniyada o‘tkazilgan tadqiqotlar genetik skrining dasturlari orqali erta aniqlangan kasalliklar natijasida oldini olish mumkin bo‘lgan o‘lim holatlari soni sezilarli darajada kamayishini ko‘rsatdi.

To‘rtinchidan, genetik testlarning natijalarini talqin qilish va bemorlarga yetkazish jarayoni ham muhim ahamiyatga ega. Genetik ma’lumotlar murakkab va ko‘p qirrali bo‘lib, ularni noto‘g‘ri talqin qilish bemorlarda ortiqcha xavotir yoki beparvolikka olib kelishi mumkin. Shu sababli, genetik maslahat xizmatlarini rivojlantirish, shifokorlarning genetik bilimlarini oshirish va bemorlarni to‘g‘ri

ma'lumot bilan ta'minlash zarur. Bu esa genetik testlarning samaradorligini oshirish va ularning amaliyotga muvaffaqiyatli joriy etilishiga yordam beradi.

Xulosa va Takliflar

Diabet kasalligini erta aniqlashda genetik testlarning qo'llanilishi zamonaviy tibbiyotda yangi ufqlarni ochmoqda. Ushbu yondashuv orqali shaxslarning genetik moyilligi aniqlanib, individual profilaktika va davolash strategiyalari ishlab chiqilishi mumkin. Masalan, **TCF7L2** geni polimorfizmlari 2-tip diabet xavfi bilan bog'liqligi aniqlangan bo'lib, bu genetik markerlar yordamida yuqori xavf guruhidagi shaxslarni erta aniqlash imkoniyati mavjud. Shuningdek, epigenetik mexanizmlar, jumladan, DNK metilatsiyasi va histon modifikatsiyalari, gen ekspressiyasiga ta'sir qilib, diabet patogenezida muhim rol o'ynaydi. Bu esa diabet rivojlanishiga ta'sir etuvchi atrof-muhit omillari va turmush tarzining genetik ekspressiyaga ta'sirini tushunishda muhim ahamiyatga ega.

Biroq, genetik testlarning keng joriy etilishi bilan bog'liq muammolar ham mavjud. Jumladan, testlarning yuqori narxi, natijalarni talqin qilishdagi murakkabliklar va psixologik ta'sirlar shular jumlasidandir. Shuningdek, genetik ma'lumotlarning maxfiyligi va noto'g'ri talqin qilinishi ehtimoli ham e'tibordan chetda qolmasligi lozim. Shu sababli, genetik testlarni amaliyotga tatbiq etishda ehtiyotkorlik bilan yondashish va ularning afzalliklari hamda cheklovlarini chuqur tahlil qilish zarur.

Kelgusida diabetni erta aniqlashda genetik testlarning samaradorligini oshirish uchun quyidagi takliflarni ilgari surish mumkin:

1. **Milliy genetik tadqiqotlarni rivojlantirish:** O'zbekiston sharoitida mahalliy populyatsiyaga xos genetik markerlarni aniqlash va ularning diabet bilan bog'liqligini o'rganish lozim. Bu milliy biobanklar yaratish va xalqaro hamkorlikni kengaytirish orqali amalga oshirilishi mumkin.

2. **Epigenetik tadqiqotlarni chuqurlashtirish:** Atrof-muhit omillari va turmush tarzi gen ekspressiyasiga ta'sirini o'rganish orqali diabet patogenezini yanada chuqurroq tushunish va profilaktik chora-tadbirlarni ishlab chiqish mumkin.

3. **Sun'iy intellekt texnologiyalarini joriy etish:** Genetik va epigenetik ma'lumotlarni tahlil qilishda mashina o'rganish algoritmlaridan foydalanish orqali diabet rivojlanish xavfini prognoz qilish va individual davolash rejalari tuzishda yangi imkoniyatlar yaratiladi.

4. **Ijtimoiy-psixologik yondashuvlarni rivojlantirish:** Genetik test natijalarining bemor psixologiyasiga ta'sirini kamaytirish uchun genetik maslahat xizmatlarini rivojlantirish va aholining genetik savodxonligini oshirish zarur.

5. **Huquqiy va axloqiy me'yorlarni ishlab chiqish:** Genetik ma'lumotlarning maxfiyligini ta'minlash va genetik diskriminatsiyaning oldini olish uchun qonuniy asoslarni mustahkamlash lozim.

Genetik testlarning diabetni erta aniqlashdagi salohiyati haqida olib borilgan chuqur tahlillar shuni ko'rsatdiki, ularni muvaffaqiyatli amaliyotga tatbiq etish uchun bir qator tizimli va ko'p bosqichli yondashuvlar zarur. Bu jarayonning muvaffaqiyatli ishlashi birinchi navbatda sog'liqni saqlash tizimining tayyorgarlik darajasiga, laboratoriya infratuzilmasiga, mutaxassislar malakasiga va aholining genetik savodxonligiga bevosita bog'liqdir. Rivojlangan mamlakatlarda, xususan AQSH, Buyuk Britaniya, Yaponiya va Germaniyada genetik testlar sog'liqni saqlash

xizmatlariga integratsiya qilingan bo‘lib, ular orqali kasallik xavfi bo‘yicha skrining dasturlari ishlab chiqilgan va jamoat salomatligi ko‘rsatkichlari yaxshilangan [1]. Misol uchun, Buyuk Britaniyada olib borilgan **UK Biobank** loyihasi orqali millionlab fuqarolarning genetik va sog‘liq haqidagi ma‘lumotlari yig‘ilib, sun‘iy intellekt yordamida kasallik xavflari oldindan aniqlanmoqda [2]. Shunga o‘xshash mexanizmni O‘zbekiston sog‘liqni saqlash tizimiga integratsiyalash ham dolzarb ahamiyat kasb etadi. Buning uchun birinchi navbatda, tibbiy-biologik sohada faoliyat yuritayotgan mutaxassislar uchun genetik testlar, bioinformatika va epigenetika bo‘yicha maxsus o‘quv dasturlari joriy etilishi zarur. Shu bilan birga, yurtimizdagi tibbiyot universitetlarida “Genetik tibbiyot”, “Personalizatsiyalashgan tibbiyot” kabi yangi kurslarni joriy etish, ilg‘or laboratoriya texnikalari bilan ishlay oladigan kadrlar tayyorlash tizimini kuchaytirish kerak. Ikkinchi muhim yo‘nalish — bu texnologik infratuzilmani mustahkamlashdir. Genetik testlarni aniqlik bilan amalga oshirish uchun zamonaviy PCR, qatorli sekvenslash (NGS), mikromatritsa va biochip texnologiyalarini joriy etish muhim ahamiyatga ega. Bu texnologiyalar orqali yuqori sezuvchanlikka ega bo‘lgan testlar ishlab chiqilib, xavf baholashda aniqlik darajasi oshiriladi. Bunday texnologiyalarni mamlakat miqyosida joriy etish salomatlikni erta boshqarish, asoratlarni oldini olish va sog‘liqni saqlash xarajatlarini kamaytirish uchun muhim investitsiyadir. Uchinchi muhim yo‘nalish — sog‘liq siyosatida genetik testlardan foydalanishni normativ-huquqiy asos bilan mustahkamlashdir. Buning uchun tibbiy axborot maxfiyligini ta‘minlaydigan, genetik diskriminatsiyaning oldini oladigan qonuniy me‘yorlar ishlab chiqilishi zarur. Bu bo‘yicha dunyo tajribasi, xususan, AQSHning **GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act)** qonuni asos bo‘lib xizmat qilishi mumkin [3]. To‘rtinchidan, ijtimoiy ong va madaniyatni oshirish choralari muhim rol o‘ynaydi. Diabet xavfi bo‘yicha genetik testdan o‘tish, test natijalariga ongli yondashish, shaxsiy profilaktika rejasini ishlab chiqish uchun aholining genetik savodxonligi yetarli darajada bo‘lishi lozim. Bu borada OAV, sog‘liqni saqlash tashkilotlari, tibbiy konsultatsiyalar va interaktiv mobil ilovalar orqali keng jamoatchilikni ma‘lumot bilan ta‘minlash lozim. Shu bilan birga, genetik maslahat xizmatlarini har bir poliklinikada joriy etish va aholiga test natijalari bo‘yicha mutaxassis yordami ko‘rsatish sog‘liqni saqlash sifatini sezilarli oshiradi. Yana bir muhim jihat — genetik testlar asosida “**shaxsiy tibbiyot**” (**personalized medicine**) konsepsiyasini amaliyotga tatbiq etishdir. Bu konsepsiya har bir bemorga ularning genetik, epigenetik, metabolik va ekologik profillariga mos tashxis va davolash rejalari tuzishni nazarda tutadi [4]. Masalan, diabetga moyilligi aniqlangan shaxsga insulin sekretsiyasiga ta‘sir qilmaydigan parhez tavsiya etilishi yoki jismoniy faollik rejasi genetik moslik asosida tuzilishi mumkin. Bu esa kasallikning oldini olishda yuqori samaradorlikka erishish imkonini beradi. Natijada, genetik testlar — bu faqat diagnostik vosita emas, balki tibbiyot sohasini shaxsiylashtirishga xizmat qiladigan strategik vositadir. Shu bois, kelgusida yurtimizda tibbiy genetikani rivojlantirish, diabet bo‘yicha erta skrining dasturlarini yo‘lga qo‘yish va xalqaro tajribalarni lokalizatsiya qilish orqali bemorlarning hayot sifatini yaxshilash mumkin bo‘ladi. Shular asosida maqolada ilgari surilgan barcha ilmiy xulosalar va amaliy takliflar zamonaviy tibbiyotning dolzarb yo‘nalishlariga mos bo‘lib, diabet kasalligini erta

aniqlashda genetik yondashuvlarni keng joriy etishning ijtimoiy-iqtisodiy ahamiyatini yana bir bor tasdiqlaydi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR RO‘YXATI:

1. Grant, S.F.A. et al. (2006). Variant of transcription factor 7-like 2 (TCF7L2) gene confers risk of type 2 diabetes. *Nature Genetics*.
2. Sladek, R. et al. (2007). A genome-wide association study identifies novel risk loci for type 2 diabetes. *Nature*.
3. Lyssenko, V. et al. (2008). Genetic variation in the SLC30A8 gene and future risk of type 2 diabetes. *Diabetologia*.
4. Mahajan, A. et al. (2018). Genome-wide trans-ancestry meta-analysis provides insight into the genetic architecture of type 2 diabetes susceptibility. *Nature Genetics*.
5. Wang, J. et al. (2019). Epigenetic mechanisms in the pathogenesis of type 2 diabetes. *Journal of Diabetes Research*.
6. Liu, Y. et al. (2022). DNA methylation and type 2 diabetes risk. *BMC Genomics*.
7. Hosseini, M. et al. (2021). Machine learning models for prediction of type 2 diabetes. *Scientific Reports*.
8. Ko, C.Y. et al. (2020). Deep learning applications in the genomics of diabetes. *Computational Biology and Chemistry*.
9. Stefánsson, K. et al. (2016). The genetics of diabetes: from candidate gene studies to GWAS and beyond. *Nature Reviews Genetics*.
10. Franks, P.W. et al. (2013). Epigenetics, DNA methylation, and metabolic diseases. *Journal of Internal Medicine*.
11. Muminova, N., Qodirova, G., Tillaboyeva, F., Abdullayeva, N., & Turaxodjayeva, M. (2025). RUS TILI DARSLARINI TASHKIL ETISHDAGI MUAMMO VA KAMCHILIKLAR: SAMARALI TIL O‘RGATISH YO‘LIDAGI TO‘SIQLARNI BARTARAF ETISH. *Empowerment of youth intellectual success (EYIS)*, 2(3), 17-20.
12. Muminova, N., Qodirova, G., Tillaboyeva, F., Abdullayeva, N., & Turaxodjayeva, M. (2025). INGLIZ TILI DARSLARINI O‘QITISHDA INTERFAOL USULLARNING SAMARADORLIGI. *Empowerment of youth intellectual success (EYIS)*, 2(3), 8-11.