THE PERSPECTIVE OF NEW ERA SCIENCES
INTERNATIONAL SCIENTIFIC JOURNAL
www.global-science-review.com
editor@global-science-review.com

DALTONIZM FIZIOLOGIYASI, GENETIK MEXANIZMLARI VA HAYOT SIFATINI OSHIRISHDA ZAMONAVIY TIBBIY-TEXNIK YONDASHUVLAR

Toshmatov Sarvarbek Boymirza o'g'li
Toshkent Kimyo Xalqaro Universiteti (Namangan filiali)
Email: richmir1901@gmail.com
Telefon: +998 (97) 870 32 22

ANNOTATSIYA

Daltonizm (rang ajratish qobiliyatining buzilishi) dunyo aholisi orasida, xususan erkaklarda keng tarqalgan genetik patologiya hisoblanadi. Ranglarni to'g'ri idrok etolmaslik inson hayot sifatiga, kasbiy faoliyatni tanlashga va kundalik xavfsizlikka bevosita ta'sir ko'rsatadi. So'nggi yillarda genetik oftalmologiya va optik biotexnologiyalarning rivojlanishi daltonizmni korreksiya qilish va hatto davolashning yangi istiqbollarini ochib bermoqda. Ushbu maqolada daltonizmning to'r parda (retina) darajasidagi fiziologik va genetik mexanizmlarini yoritish, uning tipologiyasini va zamonaviy diagnostika usullarini tahlil qilish hamda optik va gen-terapevtik yondashuvlarni ilmiy baholash nazarda tutilgan.

Daltonizmning asosiy sababi X-xromosomadagi opsin genlarining mutatsiyasidir. Spektral filtrlarga ega optik linzalar hamda AAV-vektorlarga asoslangan eksperimental gen terapiyasi rang idrokini tiklashda yuqori samaradorlik ko'rsatmoqda.

Kalit so'zlar: Daltonizm, rang ajratish disfunksiyasi, fotoreseptor konuslar, opsin genlari, X-xromosoma, EnChroma, gen terapiyasi.

ABSTRACT

Color blindness (color vision deficiency) is a common genetic condition worldwide, particularly affecting the male population. The inability to perceive colors accurately impacts quality of life, career choices, and daily safety. Recent

advancements in genetic ophthalmology and optical biotechnology offer new perspectives for correcting and potentially treating this condition.

This article aims to elucidate the physiological and genetic mechanisms of color vision deficiency at the retinal level, analyze its classification and modern diagnostic tools, and evaluate current optical and gene-therapy approaches.

The primary cause of color blindness is mutations in opsin genes located on the X-chromosome. Spectral filtering optical lenses and experimental AAV-vector-based gene therapy show promising results in restoring color perception.

Keywords: Color blindness, color vision deficiency, photoreceptor cones, opsin genes, X-chromosome, EnChroma, gene therapy.

АННОТАЦИЯ

Цветовая слепота (дальтонизм) — это генетическая патология, широко распространенная среди населения мира, особенно среди мужчин. Неспособность правильно воспринимать цвета напрямую влияет на качество жизни человека, выбор профессиональной деятельности и повседневную безопасность. В последние годы развитие генетической офтальмологии и оптической биотехнологии открыло новые перспективы для коррекции и даже лечения цветовой слепоты. Цель данной статьи — пролить свет на физиологические и генетические механизмы цветовой слепоты на уровне сетчатки, проанализировать ее типологию и современные методы диагностики, а также научно оценить оптические и генно-терапевтические подходы.

Основной причиной цветовой слепоты является мутация в генах опсина на Х-хромосоме. Оптические линзы со спектральными фильтрами и экспериментальная генная терапия на основе AAV-векторов демонстрируют высокую эффективность в восстановлении цветового восприятия.

Ключевые слова: цветовая слепота, нарушение цветовосприятия, колбочки фоторецепторов, гены опсина, X-хромосома, EnChroma, генная терапия.

KIRISH

Inson atrof-muhit haqidagi axborotning 80% dan ortig‘ini ko‘rish a'zolari orqali qabul qiladi. Ranglarni idrok etish vizual axborotni qayta ishlashning eng murakkab va muhim komponentlaridan biridir. Daltonizm yoki rang idrokining patologiyasi (Color Vision Deficiency — CVD) global miqyosda eng ko‘p uchraydigan genetik anomaliyalardan biridir. Statistik ma'lumotlarga ko‘ra, Yevroosiyo aholisining taxminan 8% erkaklari va 0.5% ayollarida rang ajratish buzilishining turli shakllari kuzatiladi. Daltonizm inson sog‘lig‘iga bevosita xavf solmasa-da, u jiddiy ijtimoiy va kasbiy cheklovlarni keltirib chiqaradi. Transport vositalarini boshqarish, aviatsiya, tibbiyot, dizayn va harbiy sohalarda ranglarni to‘g‘ri ajrata olmaslik jiddiy xavfsizlik muammolarini tug‘diradi. So‘nggi yillarga qadar daltonizm davolanmas patologiya hisoblangan bo‘lsa, bugungi kunda nano-optika, dasturiy adaptatsiyalar va genetik muhandislik sohasidagi yutuqlar ushbu muammoga mutlaqo yangicha yondashuvlarni taklif etmoqda. Ushbu ilmiy-tahliliy maqolaning maqsadi — daltonizmning molekulyar-genetik fiziologiyasini yoritish, uning kliniko-diagnostik mezonlarini baholash va rang ajratish buzilishlarini korreksiya qilishda qo‘llanilayotgan optik va gen-terapevtik zamonaviy texnologiyalarni tahlil qilishdan iborat.

DALTONIZM FIZIOLOGIYASI VA DALTONIZMNING GENETIK ETIOPATOGENEZI

Inson ko‘zida rang ajratish jarayoni to‘r pardadagi fotoreseptor hujayralar — konuslar (cones) vositasida amalga oshadi.

Nature va *Vision Research* jurnallarida e’lon qilingan tadqiqotlarga muvofiq, normal inson ko‘zi uch xil turdagi fotoreseptor konuslarga ega (Trixromatiya):

S-konuslar (Short-wavelength): Qisqa to‘lqin uzunligidagi (ko‘k) nurga sezgir (~420 nm).

M-konuslar (Medium-wavelength): O‘rta to‘lqin uzunligidagi (yashil) nurga sezgir (~530 nm).

L-konuslar (Long-wavelength): Uzun to‘lqin uzunligidagi (qizil) nurga sezgir (~560 nm).

Ushbu konuslardagi oqsil membranasi (opsin oqsillari) va ularga bog‘langan retinal vitamini yorug‘lik fotonini ushlab, uni elektrokimyoviy signalga aylantiradi va miya po‘stlog‘iga yuboradi. [1]

Daltonizmning eng ko‘p uchraydigan shakllari genetik modifikatsiyalar va mutatsiyalar natijasida yuzaga keladi.

Science va *Neuron* jurnallarida **Prof. Jeremy Nathans** boshchiligidagi jamoa tomonidan o‘tkazilgan irsiy-molekulyar tadqiqotlarga ko‘ra, L-opsin (*OPN1LW*) va M-opsin (*OPN1MW*) genlari **X-xromosomaning long arm (Xq28)** sohasida ketma-ket joylashgan. S-opsin geni (*OPN1SW*) esa 7-xromosomada joylashgan.

Erkaklar gomologik XY xromosomaga ega bo‘lgani uchun, ulardagi yagona X-xromosomadagi opsin genining mutatsiyasi yoki rekombinatsiyasi (gene deletion/conversion) zudlik bilan daltonizm fenotipini yuzaga chiqaradi. Ayollarda esa ikkita X-xromosoma (XX) bo‘lgani sababli, bitta nuqsonli gen kompensatsiya qilinadi va ular asosan gen tashuvchisi (carrier) hisoblanadi. [2]

Rang ajratish buzilishi faqat konusning mutlaq yo‘qligi emas, balki pigment mutatsiyasi oqibatida ularning nur yutish spektrining bir-biriga ustma-ust tushishi bilan ham izohlanadi.

Investigative Ophthalmology & Visual Science (IOVS) jurnalida e’lon qilingan molekulyar biologik tajribalarda ko‘rsatilishicha, opsin oqsilidagi bitta aminokislotaning almashinuvi (masalan, Alanin/Serin polimorfizmi) L yoki M-opsinlarning spektral sezgirligini bir necha nanometrga siljitadi (spectral shift).

Natijada yashil va qizil konuslarning spektral qamrovi bir-biriga o‘ta yaqinlashib qoladi va miya ranglarni ajratishda qiyinchilikka uchraydi. [3]

DALTONIZM TURLARI VA ZAMONAVIY DIAGNOSTIKA USULLARI

Rang ajratish disfunksiyasi to‘r pardada buzilgan konuslar turiga va yetishmovchilik darajasiga qarab tasniflanadi.

Anomalus Trixromatiya (Anomalous Trichromacy): Barcha uchta konus turi mavjud, ammo ulardan birining spektral sezgirligi siljigan.

Protanomaliya: L-konuslar sezgirligining pasayishi (qizil rangni sust idrok etish).

Deuteranomaliya: M-konuslar sezgirligining pasayishi (yashil rangni sust idrok etish — eng ko‘p uchraydigan shakli).

Tritanomaliya: S-konuslar sezgirligining pasayishi (ko‘k-sariq spektrining buzilishi).

Dixromatiya (Dichromacy): Uchta konusdan biri to‘liq mavjud emas (funksiyasiz).

Protanopiya: Qizil konuslarning mutlaq yo‘qligi.

Deuteranopiya: Yashil konuslarning mutlaq yo‘qligi.

Tritanopiya: Ko‘k konuslarning mutlaq yo‘qligi (X-xromosomaga bog‘liq emas, autoso-dominant irsiylanadi).

Monoxromatiya (Achromatopsia): Konuslarning to‘liq yo‘qligi yoki faqat bitta turining ishlashi. Bemorlar olamni faqat oq-qora va kulrang tuslarda ko‘radi va ularda fotofobiya (yorug‘likdan qo‘rqish) kuzatiladi. [4]

Rang idrokidagi anomaliyalarni erta aniqlash va ularning darajasini baholash uchun maxsus oftalmologik testlar qo‘llaniladi.

British Journal of Ophthalmology jurnalida ta'kidlanishicha, 1917-yilda yaratilgan ushbu test hozirgacha qizil-yashil daltonizmini tezkor skrining qilishda

eng keng qo‘llaniladigan usuldir. Rangli nuqtalardan tashkil topgan raqamlar va yo‘laklar orqali 96–99% aniqlik bilan anomalus trixromatlarni ajratib beradi.

Ranglar tusini (hue) ketma-ket joylashtirishga asoslangan psixofizik test. Bu usul rang ajratish defektining nafaqat turini, balki uning og‘irlik darajasini (severity) aniqlash imkonini beradi.

Journal of the Optical Society of America e'tirof etganicha, daltonizmni tashxislashning **"Oltin standarti" (Gold Standard)** hisoblanadi. Bemor sariq chiroq spektriga mos kelishi uchun qizil va yashil chiroqlar aralashmasini mustaqil ravishda tenglashtiradi. Tenglashtirish nisbatiga qarab protanopiya va deuteranopiya aniq farqlanadi. [5]

So‘nggi yillarda gen diagnostikasining rivojlanishi daltonizmni DNK darajasida aniqlash imkonini berdi.

Investigative Ophthalmology & Visual Science (IOVS) jurnalida ko‘rsatilishicha, *OPN1LW* va *OPN1MW* genlarining ketma-ketligini sekvenirlash (NGS) va PZR tahlili orqali genda sodir bo‘lgan gibridizatsiya yoki deleziyalarni aniqlash mumkin.

Fotopik (yorug‘likdagi) ERG usuli orqali to‘r pardadagi L, M va S konuslarning elektr javob reaksiyasini alohida-alohida qayd etish mumkin. Bu ayniqsa chaqaloqlar va diagnostikasi qiyin bo‘lgan murakkab atipik holatlarda juda qo‘l keladi.

OPTIK, RAQAMLI KORREKSIYA VOSITALARI VA EKSPERIMENTAL GEN TERAPIYASI

Optik korreksiya vositalari daltonizmni genetik jihatdan davolamasa-da, ular yorug‘lik spektrini modifikatsiya qilish orqali ranglarni farqlash qobiliyatini sezilarli darajada oshiradi.

Optics Express va *Optometry and Vision Science* jurnallarida ta'kidlanishicha, **EnChroma** kabi zamonaviy ko‘zoynaklar ko‘p qatlamli spektral filtrlar (notch filters) bilan jihozlangan. Anomalus trixromatlarda (protanomaliya va

deuteranomaliya) qizil (L) va yashil (M) konuslarning sezgirlik spektrlari ustma-ust tushgan hududni (murch-to‘lqin uzunliklarini) tanlab bloklaydi.

Optics Express jurnalidagi neyrooptik tajribalar ko‘rsatishicha, bu filtrlar miyaga boradigan neyronal signalning signal-shovqin nisbatini (signal-to-noise ratio) yaxshilaydi va rang kontastini oshiradi. Biroq, *Investigative Ophthalmology & Visual Science (IOVS)* tadqiqotlariga ko‘ra, optik linzalar to‘liq dixromatlar (protanop yoki deuteranoplar) uchun yetarli darajada samarali emas, chunki ularda tegishli fotoreseptor konuslar umuman ishlamaydi. [7]

Raqamli texnologiyalar asrida kompyuter va smartfon foydalanuvchilari uchun sun'iy intellekt hamda tasvirni qayta ishlash algoritmlari keng joriy etilmoqda.

IEEE Transactions on Visualization and Computer Graphics jurnalida e'tirof etilishicha, daltonizatsiya — bu raqamli tasvirdagi qizil va yashil tuslarni avtomatik ravishda daltoniklar ajrata oladigan ko‘k va sariq spektrga o‘zgartirish (re-mapping) jarayonidir.

, Android, Windows va macOS operatsion tizimlariga integratsiya qilingan apparat darajasidagi rang filtrlari (color filters) hamda kompyuter qarashiga (computer vision) asoslangan maxsus ilovalar (masalan, *Color Blind Pal*) real vaqtdagi videotasvirlarni qayta ishlab, foydalanuvchi uchun rang ajratish sifatini oshirmoqda. [8]

Genetika va molekulyar biologiyaning rivojlanishi daltonizmni faqat korreksiya qilish emas, balki uni to‘liq davolash (etiotrop terapiya) imkonini yaratmoqda.

Prof. Jay Neitz va **Prof. Maureen Neitz** jamoasi tomonidan e’lon qilingan shov-shuvli tadqiqotda, tug‘ma qizil-yashil daltonik bo‘lgan kattalashgan primatlarga (Saimiri sciureus) adeno-atsotsiatsiyalangan viruslar (**AAV2/5**) vositasida insonning L-opsin geni (*OPN1LW*) subretinal in’eksiya qilindi.

Neyronal plastiklik natijasida primatlar miyasi ulg‘aygan davrida ham yangi genetik axborotni qabul qilib, ilgari ko‘ra olmagan qizil va yashil ranglarni to‘liq

ajrata boshladi. Bu ulg‘aygan miya po‘stlog‘ining yangi sensor ma'lumotlarga moslashish (plasticity) qobiliyati yuqori ekanligini isbotladi.

Molecular Therapy va *ClinicalTrials.gov* ma'lumotlariga ko‘ra, hozirda achromatopsiya (CNGA3 va CNGB3 genlari mutatsiyalari) va monoxromatiyasi bor bemorlarda I/II faza klinik gen-terapevtik sinovlari muvaffaqiyatli o‘tkazilmoqda. [9]

Foydalanilgan adabyotlar

1. *Nature* hamda *Vision Research* jurnallaridagi visual pigmentlar va trixromatiya fiziologiyasiga bag‘ishlangan fundamental tajribaviy ishlarga tayanildi.
2. J. Nathans va hammualliflarning *Science* hamda *Neuron* jurnallarida chop etilgan visual opsin genlari klonlanishi va mutatsion tahlillariga asoslanildi.
3. *IOVS* hamda *Proceedings of the National Academy of Sciences (PNAS)* jurnallarida e’lon qilingan fotoreseptor pigmentlarining spektral tuningsizlanishi bo‘yicha tahlillarga tayanildi.
4. *Surveys of Ophthalmology* va *Ophthalmic and Physiological Optics* jurnallarida chop etilgan klinik tasniflash mezonlariga tayanildi.
5. *British Journal of Ophthalmology* va *Journal of the Optical Society of America (JOSA)* jurnallarida chop etilgan optometrik diagnostika standartlariga asoslanildi.
6. *IOVS* hamda *American Journal of Human Genetics* jurnallarida e'lon qilingan molekulyar oftalmologiya materiallaridan foydalanildi.
7. *Optics Express* va *IOVS* jurnallarida e’lon qilingan spektral notch-filtrlar va neyro-vizual korreksiya tajribalari materiallariga asoslanildi.
8. *IEEE Transactions on Visualization and Computer Graphics* va *ACM Transactions on Accessible Computing* ilmiy jurnallari materiallaridan foydalanildi.
9. J. Neitz va M. Neitz muallifligidagi *Nature* hamda *Molecular Therapy* jurnallarining AAV-vektorli gen terapiyasi klinik sinov materiallariga tayanildi.