

67.157(075.2)
I-42

Ikramova S.X.

TIBBIY BIOLOGIYA



Toshkent 2021

64.075.8)
I-42

O'zbekiston Respublikasi Sog'liqni Saqlash Vazirligi

Ikramova S.X.

TIBBIY BIOLOGIYA
(hujayra biologiyasi, genetika, ontogenez)

*O'zbekiston Respublikasi Oliy va o'rta
maxsus ta'lim vazirligi tomonidan tibbiyot oily o'quv
yurtlari talabalari uchun o'quv qo'llanma*

Toshkent - 2021



309267

УЎК 61:57(075.8)

КБК 5328.0я7

I 37

Ikramova, S.X.

Tibbiy biologiya [Matn]: o'quv qo'llanma / S.X. Ikramova. -
Toshkent: "NURFAYZ NASHRIYOTI", 2021. 192 b.

ISBN 978-9943-6878-2-0

Tuzuvchi:

Ikramova S.X. — Toshkent Pediatriya Tibbiyot instituti Tibbiy va biologik kimyo, tibbiy biologiya, umumiy genetika kafedrasida dotsenti, biologiya fanlari nomzodi

Taqrizchilar:

P.H.Halikov — Toshkent Tibbiyot Akademiyasi Tibbiy biologiya va genetika kafedrasida professori, biologiya fanlari doktori

A.F.Sadriddinov — Toshkent Pediatriya Tibbiyot instituti Gistologiya, patologik anatomiya kafedrasida professori, biologiya fanlari doktori

Mazkur o'quv qo'llanma tibbiyot institutlarida tibbiy biologiya va genetika fanini o'qitish dasturi asosida yozildi. Qo'llanmada shu fanga oid qisqacha asosiy nazariy bilimlar, talabalarning mustaqil tayyorlanishi uchun topshiriqlar, vaziyatga doir masalalar va amaliy mashg'ulotlar berilgan.

Qo'llanma tibbiyot institutlari talabalari va o'qituvchilari uchun mo'ljallangan.

УЎК 61:57(075.8)

КБК 28.0я7

ISBN 978-9943-6878-2-0

© Ikramova, S.X.

© NURFAYZ NASHRIYOTI

Ташкент 2021 у.

KIRISH

Nazariy bilimga ega va erkin fikrlay oladigan malakali tibbiyot hodimlarini tayyorlashda tibbiy biologiya fanining ahamiyati juda katta. Shunday ekan, xozirgi zamon talabiga javob bera oladigan o'quv qo'llanma yaratish muhimdir. Tibbiy biologiya va genetika sohasida keyingi yillarda erishilayotgan yutuqlar, zamonaviy pedagogik texnologiyalardan foydalanish ushbu qo'llanma yaratishga asos bo'ldi.

Hamma oily o'quv yurtlari kabi tibbiyot sohasidagi oliygohlar o'quv fan dasturiga ham katta o'zgartirishlar kiritildi. Jumladan, biologiya va genetika qonuniyatlarini tibbiyotga bog'lab o'rganishga, amaliy ko'nikmalarga, amaliy mashg'ulotlarni o'tkazishda yangi pedagogik texnologiyalardan va interfaol usullardan foydalanishga katta e'tibor berilmoqda.

Qo'llanmada "Sitologiya, umumiy genetika" bo'limlari bo'yicha amaliy mashg'ulot mavzulari yoritilgan. Har bir mavzuning qisqacha mazmuni, talaba mustaqil tayyorlanishi uchun savollar, vaziyatga doir masalalar berilgan. Bundan tashqari, amaliy mashg'ulot o'tkazish tartibi, unga kerakli jixozlar to'g'risida ma'lumotlar berilgan. Ushbu qo'llanmada talabalarning ijobiy fikrlashlari va mushohada qilishlari uchun turli jadval va rasmlardan foydalanilgan.

Qo'llanma muallifi, taqrizchilar – professor Holiqov Po'lat Xo'jamkulovich va Sadriddinov Asomiddin Fayozovichlarga o'z fikr – mulohazalarini bildirishgani uchun o'z minnatdorchiligini bildiradi.

I BO'LIM. HUYAYRA BIOLOGIYASI

1-mavzu. Hayotning tiriklik darajalari.

Hujayrani o'rganish usullari. Mikroskop bilan ishlash.

Tibbiy biologiya va irsiyat fanlari fundamental fanlar qatoriga kirib, shifokorlar dunyoqarashlarini shakllantirishda katta ahamiyatga ega. Inson boshqa hamma tirik organizmlardan o'zining biologik va ijtimoiy mavjudot ekanligi bilan farqlanadi. Shuning uchun ham biologik qonuniyatlarni yaxshi tushunmasdan amaliy tibbiyotda yaxshi natijalarga erishish mumkin emas.

Biologiya - tibbiyotning nazariy asosi ekanligini talabalar doimo esda saqlashlari lozim. Tiriklik darajalaridagi xususiyat va qonuniyatlarini yahshi o'zlashtirib olmasdan inson organizmida kechadigan normal va patologik jarayonlarni to'g'ri tushunish mumkin emas.

Inson genetikasi, ekologiyasi, parazitizmning ekologik va biologik asoslarini chuqur o'zlashtirish shifokorlar amaliy faoliyati uchun muxim ahamiyatga egadir.



Surikatlar



Tibbiyot zulugi



Suv o'ti



Lyambliya

1-rasm. Barcha tirik organizmlar hujayradan tashkil topgan.

Tiriklik darajalari – hujayrali va hujayrasiz shakllarga bo'linadi. Hujayrali shakllar esa o'z navbatida: prokariot va eukariotlarga bo'linadi. Har bir mayda biologik ob'yekt (viruslar, mikroorganizmlar, sodda hayvonlar, ko'p hujayralilar) larni asosiy tekshirish usullaridan biri kattalashtiruvchi optik asboblarda – mikroskopda o'rganishdir. Mikroskoplar xilma-xildir (yorug'lik, elektron, lyuminessent, fazo-kontrast, fluoressent, polyarizatsiyalovchi va boshqalar). Ulardan eng ko'p qo'llaniladigani yorug'lik mikroskopi bo'lib, u biologik tadqiqotlardagina emas, tibbiyotda ham amaliyot shifokorlari uchun laboratoriya tashhisi uchun eng zarur asboblardan biridir. Shuning uchun ham har bir talaba yorug'lik mikroskopining tuzilishi, u bilan ishlash qoidalarini puxta o'zlashtirib olishi shart. Yorug'lik mikroskopi asosan: a) mexanik, b) yoritgich, c) optik qismlaridan tashkil topgan.

Yorug'lik mikroskopi

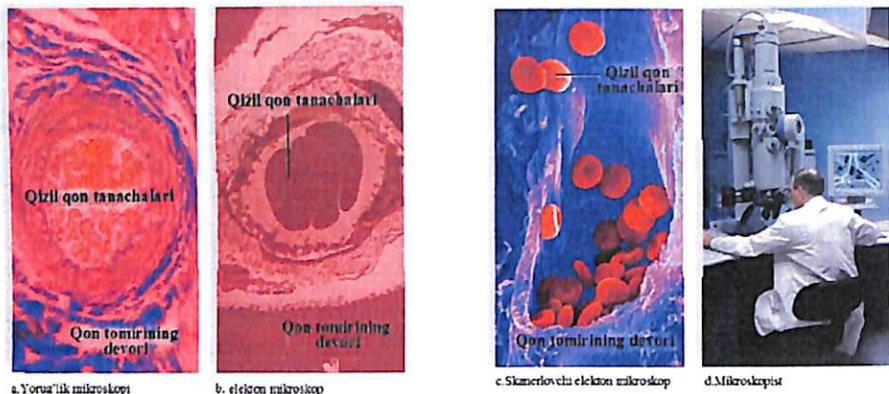
Mexanik qismi - shtativ, buyum stoli, tubus, revolver, makro va mikrometrik vintlardan iborat.

Yorituvchi qismiga – ko'zgu, kondensor va diafragma kiradi. Ko'zgu buyum stolchasi tagiga qo'zg'aluvchan qilib o'rnatilgan. Uni har tomonga burib, yorug'lik to'plash mumkin. Ko'zguning botiq va tekis yuzalari mavjud. Xona kam yoritilganida botiq yuzasidan foydalanish mumkin. Kondensor linzalar sistemasidan iborat, buyum stoli tagiga joylashgan. Kondensorni yuqoriga va pastga siljituvchi maxsus vint mavjud. Kondensor ko'tarilganda yorug'lik ko'payadi, tushirilganda - kamayadi. **Diafragma** kondensorga burab o'rnatilgan, u mayda plastinkalardan iborat, yonidagi maxsus klemma yordamida diafragma teshigini kengaytirib, toraytirish mumkin va yorug'lik miqdorini o'zgartirish mumkin.

Mikroskopning optik qismiga okulyar va ob'ektivlar kiradi. **Okulyar** ko'rilayotgan ob'yektni 7^x, 10^x, 15^x, 20^x marta katta qilib ko'rsatadi (kattalashtirish darajasi okulyarlarda ko'rsatilgan bo'ladi). Okulyar naysimon shaklda bo'lib, uning ikki tomonida linzalar joylashgan. **Obyektivlar** revolver sistemasidagi maxsus o'rindiqlarga joylashgan. Obyektivlar 8, 40, 90 li bo'ladi.

Mikroskopning kattalashtirish qobiliyati uning «kuchi» deyiladi. O'rganilayotgan buyum qancha kattalashtirilganligini bilish uchun ob'yektiv ko'rsatkichini okulyar ko'rsatkichiga ko'paytirish zarur

(masalan $10^x \times 8 = 56$; $10^x \times 40 = 400$; $10^x \times 90 = 900$ va hokazo). Yorug'lik mikroskopi bir-biridan 0,2 mkm yaqinlikdagi ikki buyumni ajrata oladi, odam ko'zining ajrata olish qobiliyati 0,1 mm, elektron mikroskopniki esa $5 A^0$ ($1 \text{ angstrom } \frac{1}{4}$).



2-rasm. Mikrofotosurat: a) Yorug'lik mikroskopida qizil qon tanachalarining mikrofotosurati (bo'yalgan mikrofotosurat); b) Transmission elektron mikroskopda qizil qon tanachalarining ko'rinishi (rangli mikrofotosurat).

3-rasm. c) Skanerlovchi elektron mikroskop xujayra va qon tomirlarining uch o'lchamli tasvirini ko'rsatadi (rangli mikrofotosurat); d) Ilmiy hodimning elektron mikroskopda ishlash jarayoni.

Mikroskop bilan ishlash tartibi

1. Mikroskop shtativi qo'zg'atuvchi tomoniga qaratilib stol Wqirrasidan kamida 5 sm ichkariga qo'yiladi.

2. Nur to'plovchi ko'zgu, ob'yektiv, okulyar mayin quruq toza latta bilan artiladi.

3. Revolver tizimi harakatga keltirilib, kichik ob'yektiv buyum stolchasi teshigi ro'parasidagi maxsus o'rindiqqa joylashtiriladi. Bunda shiqillagan past tovush eshitiladi.

Har qanday ob'yektni o'rganish kichik obyektivdan boshlanadi.

Makrometrik vint yordamida ob'yektiv buyum stolidan taxminan 0,5 sm masofaga ko'tariladi. Diafragma ochiladi va kondensator bir oz ko'tariladi.

4. Kuchli nurlar tushganda nur to'plovchi ko'zguning tekis yuzasidan, kuchsiz nurlar tushganda esa botiq yuzasidan foydalanish lozim.

5. Chap ko'z bilan okulyarga qarab, nur to'plovchi ko'zguni o'qlar atrofida aylantirib ko'rish maydoni eng ko'p darajada va bir tekis yoritiladi.

6. Tekshiriluvchi ob'yekt buyum stoliga qisqichlar vositasida o'rnatiladi. Shtativ ob'yektiv va buyum oynachasi orasidagi masofa 0,5 sm bo'lguncha tushuriladi. So'ngra chap ko'z bilan okulyardan qarab, makrometrik vint yordamida ob'yektiv buyum oynasidan ohista uzoqlashtiriladi (yuqoriga ko'tariladi).

Kichik ob'yektivdan foydalanilganda fokus oralig'i taxminan 0,5 sm ga teng bo'lishi kerak. Ob'yektivning aniq tasviri va istalgan qismi topilgach, uni markazga joylashtiriladi va katta ob'yektiv (40x) bilan eng mayda tarkibiy qismlar alohida tekshiriladi. Yon tomondan nazorat qilib turgan holda ob'yektiv preparatga deyarli tekkunga qadar tushiriladi. Keyin okulyarga qarab, tasvir paydo bo'lguncha tubusni asta ko'tariladi.

Katta ob'yektivning fokus masofasi taxminan 2 mm. Katta ob'yektiv bilan ishlaganda makrometrik vintdan tashqari mikrometrik vintdan ham foydalaniladi, uni o'ng yoki chap tomonga yarim aylantirib ob'yektivning aniq tasviri mikroskopda ko'riladi.

7. 90 li ob'yektiv - immersion ob'yektiv deyiladi (lotincha - immersio - botirish), bu tizimni qo'llashda ob'yekt ustiga bir tomchi immersion moy yoki kedr moyi tomiziladi. Mazkur ob'yektiv ob'yekt ustidagi moyga ohista botiriladi. So'ngra tekshiriluvchi ob'yekt ko'ringunga qadar chap ko'zi bilan okulyardan qarab, makrometrik vint yordamida yuqoriga ko'tariladi. Aniq ko'rish uchun mikrometrik vint o'ng yoki chap tomonga bir oz buriladi. Bu usul juda mayda ob'yektlarni ko'rish imkonini beradi.

8. Mikroskop bilan ishlash tugallangandan so'ng, uni ishsiz holatga o'tkaziladi. Buning uchun revolver tizimi aylantirilib, ob'yektivlar neytral holatga keltiriladi va buyum stolidan 2 sm uzoqlashtirilib, ob'yektivlar artiladi. Mikroskop ustiga chang tushmasligi uchun g'ilof kiydirib qo'yiladi.

Mashg'ulot rejasi.

Mikroskop tuzilishini o'rganish va vaqtinchali preparat tayorlash. Vaqtincha preparatlarni tayorlash usuli tez va oson bo'lib, kam fursat

ichida ob'jektning mikroskopik tuzilishini o'rganishga imkoniyat yaratadi. Vaqtincha preparat tayorlash usullari quyidagilardir:

1-preparat. Kartoshka tarkibidagi kraxmal donachalarini topish. Petri kosachasidan buyum oynasi yon qirralaridan ushlab stolga qo'yiladi. Oynaning o'rtasiga kartoshkadan qirindi olib surtiladi, kraxmal rangsiz bo'lgani uchun suyultirilgan Yod bilan bo'yaladi. Ustidan qoplovchi oyna bilan yopib, buyum stolchasiga joylashtiriladi va preparat mikroskop ostida (avval kichik, keyin katta ob'ektivda) o'rganiladi.

2-preparat. Piyoz po'stlog'dan yupqa bo'lak olib, buyum oynasiga qo'yiladi. Hujayra rangsiz bo'lgani uchun Yod bilan bo'yaladi. Ustidan qoplovchi oyna bilan yopib, buyum stolchasiga joylashtiriladi va preparat mikroskop ostida o'rganiladi.

Mikroskopda o'rganilgan preparatlarning ko'rinishi albomga chiziladi.

Mavzuga oid savollar:

1. Mikroskopning qanday turlarini bilasiz?
2. Hujayrani o'rganishning qanday usullarini bilasiz?
3. Mikroskopdan qanday maqsadlarda foydalaniladi?
4. Mikroskopda ishlash tartibi qaysi ob'ektivdan boshlanadi?
5. Mikroskopning asosiy qismlarini aytib bering.
6. Vaqtincha va doimiy preparatlar deganda nimani tushunasiz?

Vaziyatga doir masalalar

1. Talaba kichik ob'ektivni joyiga qo'yib, mikroskopni ishchi holatiga tayorlay olmadi. Talaba qanday xatolarga yo'l qo'ygan bo'lishi mumkin?

2. Mikroskopning kichik ob'ektivda preparat o'rganilganidan keyin, katta ob'ektivga o'tildi. Lekin buyumning tasviri ko'rinmadi. Sabablarini aytib bering.

3. Mashg'ulot vaqtida talaba mikropreparatni mikroskopda o'rganayotib uni sindirib qo'ydi. Sabablarini tushuntirib bering.

2-mavzu. Hujayra tuzilishi va funksiyasi.

Hujayraning kimyoviy tarkibi

Tiriklik shakllari *hujayrali va hujayrasiz* shakllariga bo'linadi. Hujayrasiz shakllariga - viruslar kiradi. Faqat elektron mikroskop yordamida o'rganiladi (chechak virusini oddiy mikroskopda ham ko'rish mumkin).

Virus - oqsilli parda kapsid va markazida joylashgan nuklein kislotadan iborat bo'ladi.

Virus:

1. O'z irsiy materialiga ega (virus qismlari hujayra xisobiga virus kodi orqali sintezlanadi).

2. Virus xo'jayin hujayralarining biosintetik va energetik materiallaridan foydalanadi.

3. Viruslar genetik darajadagi hujayralar parazitlaridir.

Viruslar oddiy va murakkab bo'ladi:

Oddiy viruslar - nuklein kislota va oqsilli qobiqdan iborat bo'ladi.

Murakkab viruslarda esa oqsil va nuklein kislotadan tashqari, yana lipidlar, uglevodlar, ferment va boshqa birikmalar bo'ladi.

Virusda irsiy modda ikki xil bo'ladi, shuning uchun ular DNK tutuvchi yoki RNK tutuvchi viruslarga bo'linadi (masalan, odamda uchraydigan gepatit A,C,D - RNK tutuvchi, B formasida esa - DNK tutuvchi). Virusdagi oqsillar nuklein kislotalarni ximoya qiladi, fermentativ xususiyatlarga ega bo'ladi.

Tiriklikning hujayraviy shakllari:

Bular tirik mavjudotlarning asosiy qismini tashkil etadi va ular 2 guruhga ajratiladi:

1. Prokariot – shakllangan yadroga ega emas organizmlar bo'lib, ularga bakteriyalar va sianobakteriyalar kiradi.

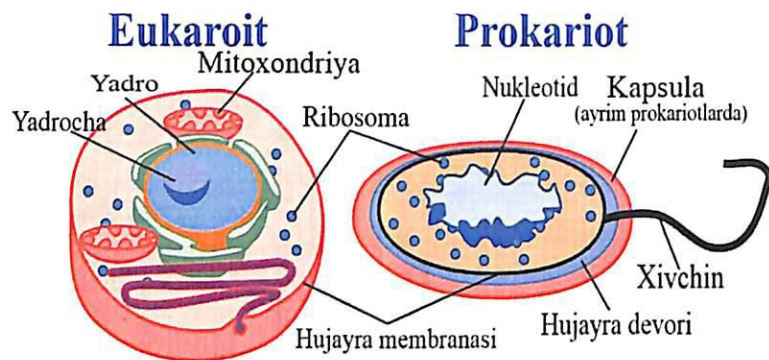
Prokariotlarning irsiy moddasi primitiv xromosomadan iborat bo'lib, hujayra membranasiga birikkan xolda joylashadi va bunga genofor deyiladi. Prokariotlarda mitoz kuzatilmaydi, hujayra bo'linganda genofor ham ikkiga bo'linadi.

Prokariotlar tarkibida organoidlardan faqat ribosomalar uchraydi, ammo eukariotlarnikidan tarkibi va xajmi bo'yicha farq qiladi.

Ahamiyati:

1. Tabiatda moddalar davriy almashinuvida qatnashadi.
 - a) sianobakteriyalar - organik moddalarni sintezlaydi.
 - b) molekulyar azotni to'playdi.
 - c) organik moddalarni bakteriyalar minerallashtiradi.
2. Tibbiyotda va veterinariyada kasallik qo'zg'atuvchilari hisoblanadi.
3. Genetik tekshirishlar va biotexnologiyada foydalaniladi.

2. **Eukariotlar** – haqiqiy yadroga ega organizmlar, bularga zambrug'lar, o'simlik va hayvon hujayralari kiradi.



4-rasm. Eukariot va prokariot hujayra tuzilishi

Eukariot hujayralar strukturasi va funksiyasi

Hujayra tirik organizmlarning elementar tarkibiy, funksional va irsiy birligidir. Hujayraning tuzilishi va faoliyati to'g'risidagi batafsil ma'lumotlar morfologik, tibbiy-biologik fanlarni o'zlashtirish uchun poydevor hisoblanadi. Shifokor o'zining amaliy faoliyatida sitologik tadqiqotlardan keng foydalanadi.

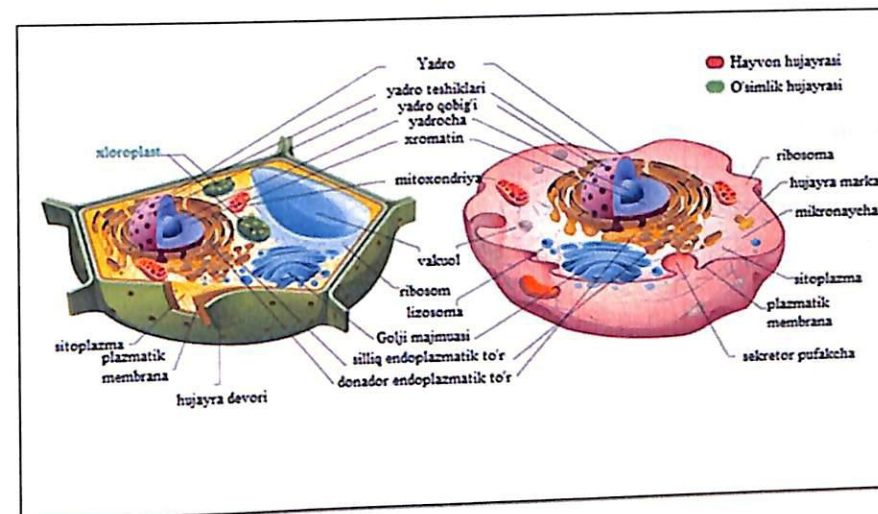
Eukariot hujayralar - bir hujayralilar (sodda hayvonlar) va ko'p hujayralilarga bo'linadi. **Hujayralarning o'lchamlari** xilma - xil bo'lib, bir necha mikrondan to 100 va undan ortiq mikrongacha bo'lishi mumkin. Eng yirik hujayralar tuxum hujayralaridir, ularning diametri ba'zi qushlarda 10 sm dan ham ortiq (tuyaqush tuxumi) bo'lishi mumkin. Odamning limfosit va eritrositlari eng mayda hujayralar qatoriga kiradi. **Hujayra shakllari** ham turlicha bo'lib, asosan bajaradigan vazifasiga bog'liqdir.

Hujayralar 3ta asosiy tarkibiy qismdan iborat.

1. Hujayra qobig'i.
2. Sitoplazma.
3. Yadro.

Hujayra qobig'i - plazmatik membrana hamma hujayralar uchun hos bo'lgan universal tuzilma bo'lib, qalinligi 7-10 nm li elementar membrana hisoblanadi. Uning tarkibiga plazmolemma va uning tashqi qismida joylashgan uglevodlar qavati, membrana tagida joylashgan sitoskelet organoidlari kiradi. O'simlik hujayralarida uglevod qavati juda qalin bo'lib, asosan sellulozadan tashkil topgan. Hayvon hujayralari plazmolemmasining tashqi tomoni glikoproteiddan tashkil topgan **glikokaliks** qavati bilan qoplangan (5-rasm). Uning asosini 2 qavat fosfolipidlar tashkil etadi, uning ichki qismi gidrofob va tashqi qismi – gidrofill qism deyiladi. Oqsil molekullari esa unda har xil joylashgan, ba'zan esa ichkariga botib kiradi.

O'simlik va hayvon hujayrasi



5-rasm. O'simlik va hayvon hujayrasi tuzilishi



Plazmatik membrana asosan suyuqlik-mozaika modeli ko'rinishida bo'ladi. **Plazmolemmaning funksiyalari** xilma-xil bo'lib, hujayrani tashqi muhitdan chegaralab turadi, uni himoya qiladi, har xil moddalarni tanlab o'tkazishi tufayli hujayra ichki muhiti tarkibini idora qiladi. Plazmolemma tarkibidagi retseptorlar yordamida hujayra gormonlar va boshqa biologik faol moddalarni ta'siriga javob beradi.

Membrana orqali moddalar transporti faol, nafaol usulda amalga oshadi.

Faol transportda yuqori molekulyar moddalar hujayra ichiga - gradientga qarshi energiya (ATF) sarf qilib o'tadi (fagacitoz, pinocitoz, K^+ , Na^+ nasos, $C_6H_{12}O_6$ o'tishi misol bo'ladi). Moddalar o'tishi ularning lipidlarda eruvchanligiga to'g'ri proporsional, molekulyar massasiga esa teskari proporsional bo'ladi. Hujayraga kirgan K^+ ionining miqdori hujayradan chiqariladigan Na^+ miqdoriga teng bo'lmaydi. Hujayradan chiqarilayotgan 3 ta Na^+ ioniga 1 ta K^+ ioni kirishi to'g'ri keladi. Bunda bir molekula ATF parchalanib, hosil bo'lgan energiya yuqoridagi ionlar almashinuvi jarayonini ta'minlaydi. Shu ionlar proporsiyasi buzilganda xavfli o'sma (rak) kasalligi kelib chiqishi mumkin.

Nafaol transportga esa diffuziya misol bo'ladi - gradient bo'yicha, moddalarni yuqori konsentratsiyali tomondan past konsentratsiyali tomonga (passiv transport) o'tishdir.

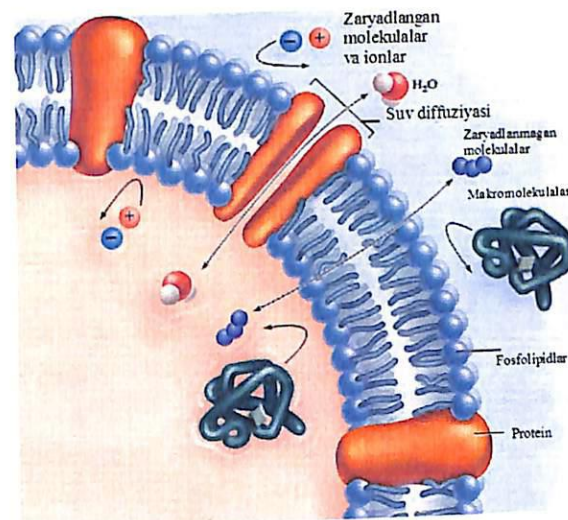
Metabolizm – bu yuqori integrallashgan, maqsadli yo'naltirilgan jarayon bo'lib, bunda multiferment tizimlar ishtirokida muhit va hujayra

o'rtasida moddalar va energiya almashinuvi ta'minlanadi. Metabolizm xisobiga hujayrada quyidagi jarayonlar kechadi:

1. Tashqi muhitdan energiyani olish. Bu organik moddalarning kimyoviy energiyasi, yoki quyosh energiyasi hisobidan olinishi mumkin.
2. Ekzogen moddalarni hujayra organellalarida parchalanishi.
3. Makromolekulalar sintezi va parchalanishi.

Metabolik reaksiyalarni ketma-ket kechishi, ayniqsa markaziy metabolik yo'llarda, barcha tirik organizmlarda bir xildir. Metabolitik reaksiyalarga Krebs sikli, glikoliz, oqsil, yog'lar, karbon suvlar biosintezi va boshqalar kiradi. Bu bilan birga xar bir turdagi tirik organizm o'zining spesifik metabolik yo'llariga egadir. Masalan: odam, qushlar, reptiliyalarda purin asoslari siydik kislotasigacha parchalanadi, boshqalarda – siydikchil va glioksalat yoki alantoin hosil qiladi.

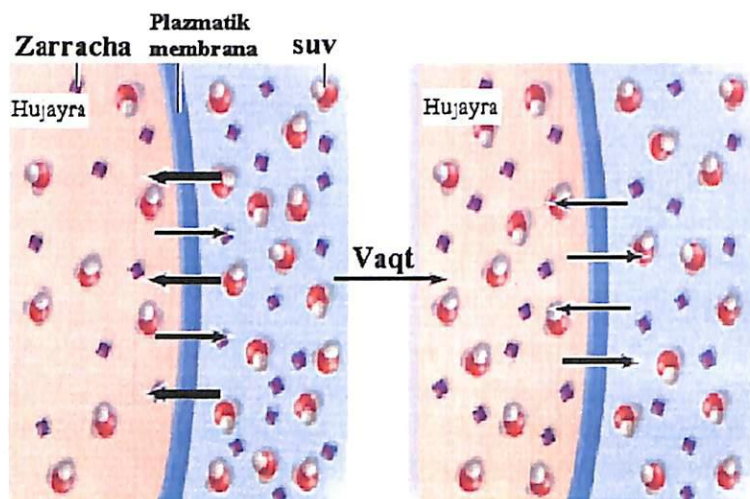
Plazmatik membrana hujayra butunligini saqlaydi va undan ma'lum moddalargina o'ta oladi. Plazmatik membrana tanlab o'tkazish xususiyatiga ega. Kislorod va karbonat angidrid membrana orqali oson o'tadi. Suv molekulyalari ularni oqsil kanalchalari orqali o'tishiga yordam beradi. Ionlar va yirik molekulyalar membrana orqali qo'shimchalar yordamisiz o'ta olmaydi.



6-rasm. Plazmatik membrana orqali moddalar transporti.

Diffuziya

Diffuziya - molekullarni yuqori konsentratsiyali muhitdan, past konsentratsiyali muhitga o'tishidir. Bu jarayon molekullarni passiv harakati hisoblanadi va bunda hujayra, energiya sarflamaydi.



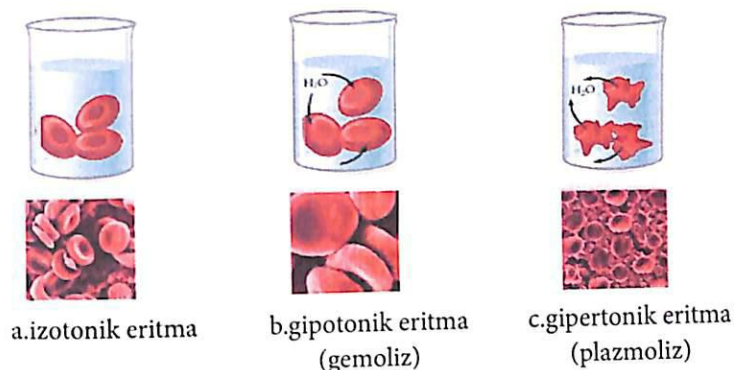
7-rasm. Hujayra membranasi orqali diffuziya jarayoni.

Osmos – suyuq moddalarni yuqori konsentratsiyali joydan past konsentratsiyali joyga yarim o'tkazuvchi membrana orqali o'tishi. Membrana ikki xil muhitni bir - biridan ajratib turadi, shuning uchun suyuqlik hujayra ichiga kira olmaydi.

Normada organizmdagi hujayralarda izotonik eritma bo'ladi. Plazmatik membranani ikki tarafida ham suv konsentratsiyasi bir xil bo'lsa, diffuziyalanmaydi. Shuning uchun vena ichiga yuboriladigan dori preparatlari izotonik eritma bo'ladi. Konsentratsiyasi past bo'lgan eritmaga - gipotonik eritma deyiladi. Bu eritma ta'sirida hujayradagi eritrostit shishib, yoriladi. Eritrostitni yorilishi - gemoliz deyiladi. Gipertonik eritma ta'sirida hujayradan suv siqib chiqariladi. Hujayra bujmayib qoladi va bu jarayonga – plazmoliz deyiladi.

Bu o'zgarishlar hammasi osmotik bosim hisobiga yuzaga keladi. Shu bosim organizmdagi suv harakatini boshqaradi. Masalan, ingichka

va yo'g'on ichakda osmotik bosim hisobiga suyuqlik qaytadan qonga so'riladi. Buyrakda, osmotik bosim suv so'rilishini boshqaradi.

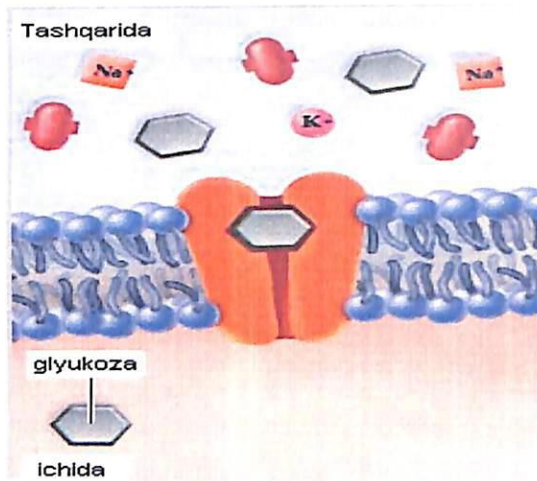


8 - rasm. Qizil qon tanachalariga tuzli suvni ta'siri

Yengillashgan transport

Ko'pchilik erigan moddalar plazmatik membrana orqali osonlikcha o'ta olmaydi. Ular membrana ichidagi oqsil yordamida o'tkaziladi. Bunda, moddalar yuqori konsentratsiyali joydan past konsentratsiyali tomonga membrana orqali o'tadi. Bu jarayon passiv transport deyiladi, chunki, hujayra energiya sarflamaydi. Passiv transportda moddalar gradient konsentratsiya bo'yicha harakatlanadi. Glyukoza (yashil rangda) membrana orqali yengillashgan transport orqali o'tadi, va membranani ikki tomonida ham bir xil taqsimlanadi.

Har bir oqsil tashuvchi faqat aniq bir molekula bilan birikadi, masalan, glyukoza (yashil rangda).



9 - rasm. Yengillashgan transport.

Faol transport

Faol transportda, molekular past konstantriyali joydan yuqori konstantriyali joyga o'tadi. Masalan, yod molekulasini qalqonsimon bezda to'planadi. Natriy ionini ba'zida buyrak kanalchalarida siydikdan qayta so'riladi.

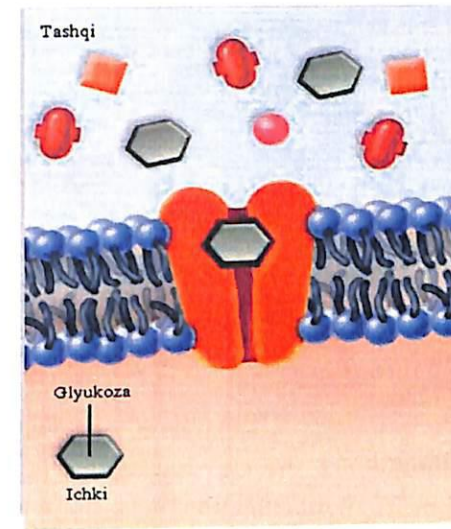
Faol transportda oqsil va energiya talab etiladi. ATF molekulasini parchalanishida energiya ajraladi. Faol transportda ishtirok etuvchi proteinlarni nasos deyiladi. Bularni o'tishi uchun ham energiya talab etiladi. K va Na nasos organizmdagi hamma hujayralarda bo'ladi va Natriy ionini (Na^+) tashqariga chiqariladi, Kaliy ionini (K^+) ichkariga kiradi. Bunday nasos nerv – mushak birlashgan joyda uchraydi. Osh tuzi (NaCl) plazmatik membrana orqali o'tishi hujayra uchun katta ahamiyatga ega. Avval, natriy ionini membrana orqali o'tadi. Keyin, xlor ionini diffuziyalanadi. Mukovistidoz bilan kasallangan bemorlarda bunday kanallar shikastlangan bo'ladi, sababi, genetik buzilish.

Endositoz va ekzositoz

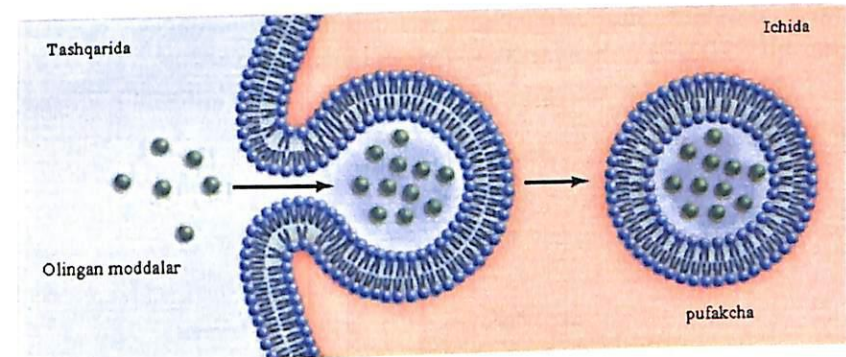
Endositoz vaqtida plazmatik membrana ichiga botib kirib, kirgan moddani qamrab oladi. Keyin hujayra ichida endositoz vezikulasi hosil bo'ladi. Ba'zi oq qon tanachalari patogenlarni endositoz yo'li bilan qamrab

oladi. Bu jarayon fagositoz deyiladi. Suyuq moddalarni qamrab olishi pinositoz deyiladi. Qon-tomir tizimi kasalliklarining irsiy formasida xolesterin qonga pinositoz yo'li bilan o'tadi.

2022/24

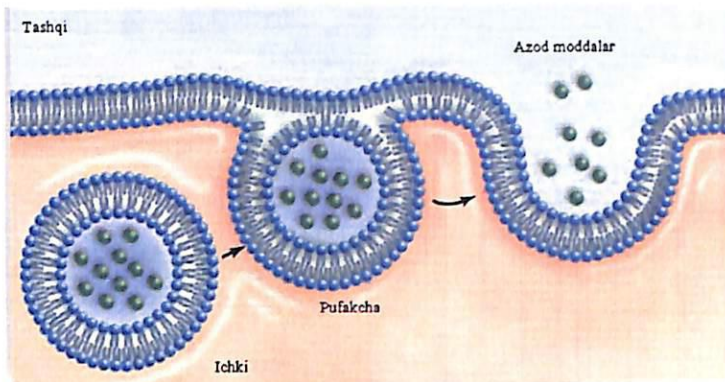


10-rasm. Membrana orqali moddalarning faol transporti.



11-rasm. Endositoz





12 - rasm. Ekzositoz

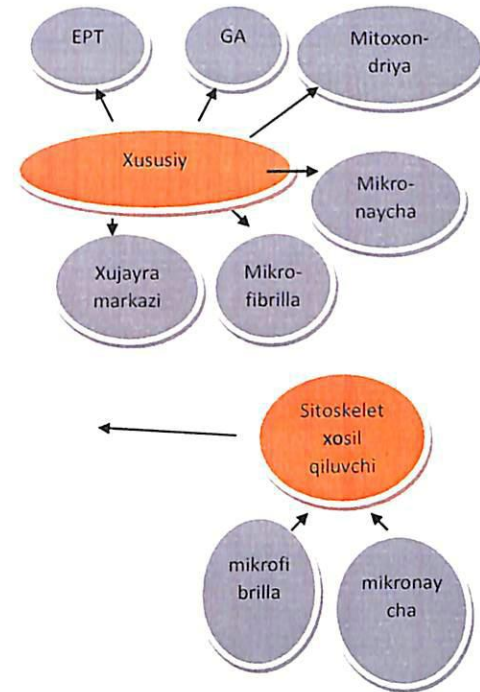
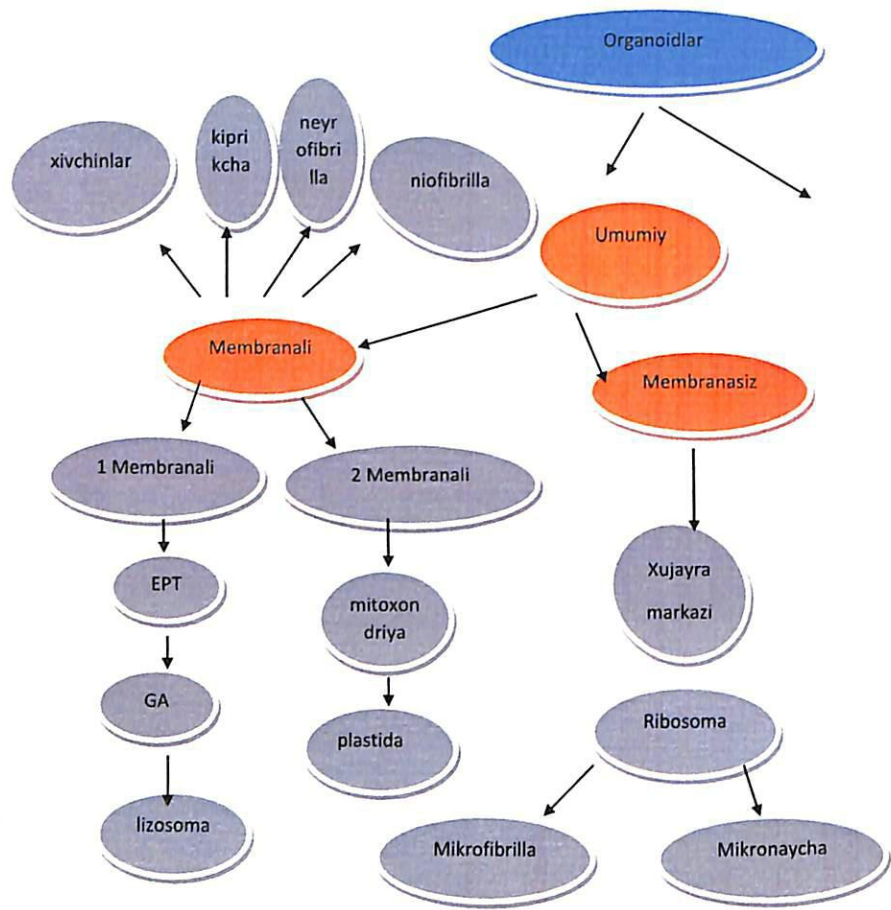
Sitoplazma

Sitoplazma hujayraning asosiy massasini tashkil etadi va u gialoplazma, organoidlar va kiritmalardan tashkil topgan.

1. Gialoplazma - sitoplazmaning matriksi, ya'ni tiniq, suyuq, murakkab, rangsiz kolloid tizimi hisoblanadi.

Tarkibi: 1) eruvchan oqsillar (10%) - bularga glikoliz fermentlari, aminokislotalarni faollashtiruvchi fermentlar, ATFazalar va boshqalar, 2) har hil RNK, 3) polisaxaridlar, 4) lipidlar kiradi.

Funksiyasi: 1) molekular transporti, 2) buferlik 3) osmos xususiyatlari.



Organoidlar

Organoidlar - hujayra hayot faoliyatida funktsiya bajaruvchi doimiy qismi. Organoidlar klassifikatsiyada maxsus va umumiy organoidlarga bo'linadi. Umumiy organoidlar esa o'z navbatida: a) membranali, b) membranasi, c) bir membranali, d) ikki membranali organoidlarga bo'linadi. Ular barcha hujayralar uchun hos. Maxsus organoidlar esa faqat - ayrim xujayralardagina uchraydi (kiprikchalar, xivchinlar va x.).

Umumiy organoidlar

Endoplazmatik to'r (kanalchalar va vakuolyar sistema) dan iborat bo'lib, elektron mikroskop yordamida o'rganish mumkin. Bir qavat membrana bilan o'ralgan, nay va vakuolalar sistemalaridan iborat. Membrana qalinligi 5-7 nm ga teng. Endoplazmatik to'rning 2 xili tafovut etiladi.

1) Silliqli endoplazmatik to'r (S.E.T.) funktsiyalari: a) triglisteridlar sintezida, b) glikogen almashinuvda, c) zaharli moddalar to'plash va chiqarishda, d) steroid gormonlar sintezida qatnashish, e) moddalar transportida, e) mushak qisqarishi uchun zarur kalsiyni to'plashda qatnashish.

2) Donador endoplazmatik to'r membranalarida ribosomalar bo'lib, eksportlanuvchi oqsillar sintezida qatnashadi.

Endoplazmatik to'r moddalarni hujayraning bir qismidan ikkinchisiga tashishda ham qatnashadi. U ko'pincha Golji kompleksi bo'shliqlari bilan tutashib ketadi.

Golji kompleksi

Golji tomonidan kashf etilgan. Uning strukturaviy - funktsional birligi – diktiosoma hisoblanadi. O'rtacha bitta hujayrada 20 ga yaqin, ba'zi hujayralarda esa juda ko'p golji kompleksi bo'ladi. Bunda hujayradan chiqarilishi kerak bo'lgan moddalar to'planadi.

Funksiyalari:

1. Oqsillar modifikatsiyalanadi, polipeptidlar qisman parchalanishi.
2. Sekretsionaluvchi mahsulotlarni donador qilib taxlash.
3. Ayrim polisaxaridlar sintezi.
4. Hujayra membranasini, glikokaliks shakllanishida qatnashish.
5. Lizosomalarni hosil qilish.

Lizosomalar

Hayvon va zamburug' hujayrasida parchalash funktsiyasini amalga oshiradigan, bir membrana bilan o'ralgan, diametri 0,2 - 0,8 mkmga teng organoid. Bu organoid oqsillar, yog'lar, uglevodlar, nuklein kislotalarni parchalovchi fermentlarni o'zida saqlovchi Matriks va membranasida 40 ga yaqin gidrolitik fermentlar joylashgan. Bular proteazalar, nukleazalar, lipazalar, fosfatazalar va boshqalar. Bularning tarkibiga kiruvchi fermentlar EPT va GK da hosil bo'ladi.

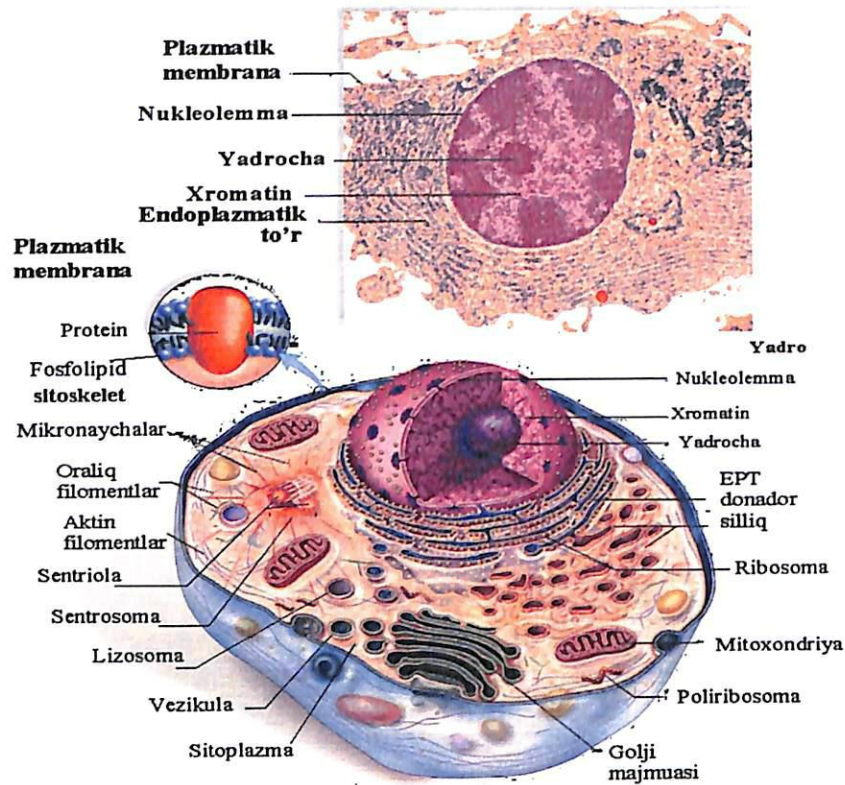
Fermentlar birlamchi lizosomalarda latent holatida bo'ladi. Birlamchi lizosomalarning fagosomalar bilan birikishidan keyin ikkilamchi lizosomaga aylanadi va hazm boshlanadi. Lizosomalar metamorfozda, involyutsiyada, implantatsiyada, otalanish jarayonlarida ham qatnashadi. Lizosoma fermentlari yetishmasa lizosoma kasalliklari kelib chiqadi.

Lizosomalar kattaligi 2 mkm gacha yetadigan, bitta membrana bilan o'ralgan oqsillar, yog'lar, uglevodlar, nuklein kislotalarni parchalovchi fermentlarni o'zida saqlovchi organoidlardir. Bu fermentlar endoplazmatik to'rda sintezlanib, keyin Golji kompleksiga yetib keladi. Lizosomalar birlamchi va ikkilamchi bo'ladi. Birlamchi lizosomalar nafaol organoidlardir, ikkilamchilari esa faol - birlamchi lizosomalardan va fagosomalardan hosil bo'ladi.

Ikkilamchi lizosomalar o'z navbatida **geterolizosomalar** (fagolizosomalar)ga va **autolizosomalar** (sitolizosomalar)ga bo'linadi. **Geterolizosomalarda** hujayraga kirgan moddalar, autolizosomalarda esa hujayraning vazifasini o'tab bo'lgan ichki strukturalari parchalanadi. Parchalanish jarayoni tugagan ikkilamchi lizosomalar qoldiq tanachalar deyiladi.

Peroksisomalar - bir membrana bilan o'ralgan organoid bo'lib, 60 yillarda biokimyo va elektron mikros ko'pik tekshirishlar yordamida topilgan, 0,5 mkm diametrga ega. Unda asosan oksidlovchi fermentlar (oksidazalar, katalaza) joylashgan. Katalaza juda tez ta'sir qiluvchi ferment H_2O_2 ni tez parchalaydi.

Peroksisomalar: Jigar va buyrakda har hil moddalarni zararsizlantirishda muhim rol o'ynaydi. Spirtni aldegidgacha parchalaydi. Yog'lar parchalashida qatnashadi.



13-rasm. Hujayra ichki strukturasi elektron mikroskopda ko'rinishi.

Mitoxondriyalar. Hujayralarda o'rtacha 10 – 1500 tacha ba'zi hujayralarda esa soni 10 minggaacha bo'lishi mumkin. Mitoxondriya membranasi bir-biridan kimyoviy tarkibi, fermentlar to'plami va funksiyalari bilan farqlanadigan 2 ta membrana bilan o'ralgan. Ichki membrana burmalar (kristalarni) hosil qiladi. Ichki membrana bilan o'ralgan bo'shliq matriks deyiladi.

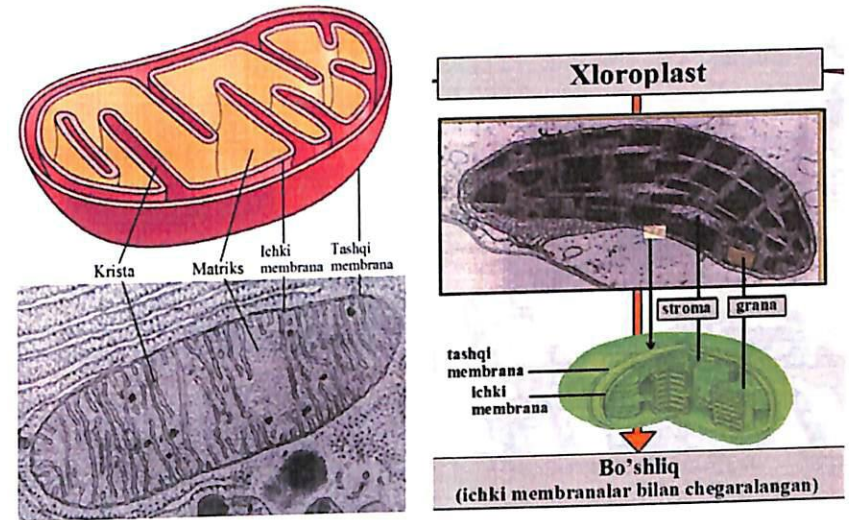
Matriks – DNK va yuzlab fermentlarga ega. Mitoxondriya DNK si o'zi uchun kerak bo'ladigan oqsillarni belgilaydi.

Funksiyasi: Energiya hosil qilish, steroid gormonlar va lipidlar sintezida, ayrim aminokislotalar sintezida, zaharli moddalarni zararlantirishda qatnashadi. Yarim avtonom organoid xisoblanib – 30 ga yaqin o'z oqsilini sintezlaydi. Hosil bo'lishi - bo'linish yo'li bilan kechadi.

Plastidalar - faqat o'simlik hujayralarida uchraydigan va ko'p

jihatdan mitoxondriyalarga o'xshash bo'lgan organoidlardir. Plastidalar ham ikkita membrana bilan o'ralgan, matriks (stroma) tilakoidlar deb ataluvchi ko'p sonli burmalar hosil qiladi, ularning ham o'z DNKsi mavjud. Plastidalarning uch xili yani xloroplastlar, leykoplastlar va xromoplastlar turlari mavjud. Ular bir-biriga aylanishi mumkin. Xloroplastlar fotosintez jarayonida qatnashadi.

ATF sintezi xloroplastlarda yorug'lik energiyasi hisobiga bo'lsa, mitoxondriyalarda biologik oksidlanish natijasida hosil bo'ladi. Qo'shimcha funksiyalari: lipidlar sintezi va gidrolizi; ATF sintezi; avtonom sintez natijasida ayrim oqsillarini o'zi sintezlaydi.



14-rasm. Mitoxondriya va plastida tuzilishidagi o'xshashlik va farqlar.

Ribosomalar - ribonukleoproteiddan tuzilgan, o'lchami 20-30 nm bo'ladi. Katta va kichik subbirlikdan tashkil topgan. Ular iRNK orqali birikadi, 1 mol iRNKga bir qancha ribosoma birikib polisomani hosil qiladi.

Erkin polisomalarda - hujayraning o'zi uchun, endoplazmatik to'r bilan birikkanlarida esa eksport uchun oqsillar sintezlanadi. Ribosoma tarkibida rRNK bo'lib, bular yadrochada sintezlanadi. Yadrocha DNK sida RNK sintezlanib oqsillar bilan birikadi va sitoplazmaga chiqariladi.

Hujayra markazi. Bu organoid hamma hayvon hujayralarida va ba'zi o'simlik hujayralarida aniqlangan (murakkab o'simliklarda topilmagan). U bir-biriga perpendikulyar joylashgan sentriolalardan va ularni o'rab turgan shaffof sitoplazma-sentrosferadan tashkil topgan. Sentriola naysimon bo'lib, uning devori 9 ta triplet mikronaychalardan tashkil topgan. U hujayra bo'linishida qatnashib, bo'linish qutblarini (bo'linish kalavasini) hosil qiladi va xromosomalarning qutblarga taqsimlanishini taminlaydi.

Sitoskeletni hosil qiluvchi organoidlar

Sitoskelet - hujayraning tayanch xarakat sistemasi bo'lib, ularga mikrofilamentlar, oraliq filamentlar va mikronaychalar kiradi.

Mikrofilamentlar

Funksiyalari:

1. Bo'linish dukini hosil qiladi.
2. Kipriklar, xivchinlar, bazal tanacha, sentriolalar tarkibiga kiradi.
3. Mitoz va meyoza xromatidalar, xromosomalarning tarqalishida qatnashadi.
4. Hujayra shaklini belgilaydi.
5. Hujayra ichi transportida qatnashadi.
6. Hujayra qobig'ini hosil qilishda ishtirok etadi.

Sentriol - Hayvon va ba'zi o'simlik hujayralari organoidi hisoblanadi, sentrosoma ham deyiladi. Diploid hujayrada 2 juft sentriola mavjud. Har bir jufti diplosoma deyiladi. Ko'p hayvon hujayralarida, sodda hayvonlarda, suv o'tlarida, mox va tuban zamburug'larda uchraydi.

Funksiyasi - Hujayraning bo'linish dukini hosil qilishida qatnashadi. Hujayra bo'linishida xromosomalarning qutblarga tarqalishi, sentrioladan hosil bo'ladigan bo'linish duki iplarining qisqarishiga bog'liq.

Mikronaychalar - membranasiz, har xil uzunlikdagi, diametri 20-25 nm bo'lgan organoidlardir. Ular sitoplazmada erkin holda yoki sentriolalar, mitoz kalavasi, xivchinlar yoki kiprikchalar tarkibida uchraydi. Mikronaychalar mitoz va meyoza xromosomalarning ajralishida, sitoskelet hosil qilishda, hujayra ichidagi moddalar harakatlanishida, organoidlar siljishida, sekretsiyada, hujayra qobig'ini shakllantirishda qatnashadi.

Mikrofibrillalar - juda ingichka (diametri 4-7 nm) ustma-ust joylashgan tolachalar, membranasiz, harakat-tayanch organoidi. Ular hujayraning yopishqoqligida, harakatlanishida, sitotomiyada qisqarish halqasi hosil qilishda qatnashadi.

Biz yuqorida ko'rib chiqqan organoidlar deyarli hamma hujayralar uchun hos bo'lganligi tufayli **umumiy organoidlar** deyiladi.

Maxsus (xususiy) organoidlar ma'lum bir vazifani bajaradigan hujayralardagina uchraydi. Ularga sodda hayvonlarning *kiprikchalarini*, *xivchinlarini*, ko'p hujayralilar urug hujayrasining xivchinini, ichak hujayralari mikrovorsinkalarini, traxeya va bronxlar kiprikchalarini, mushak hujaralarining *miofibrillalarini* va boshqalarni misol qilib keltirish mumkin.

Kiritmalar - sitoplazmaning tarkibiy qismlari bo'lib, ularga modda almashinuvida vaqtincha qatnashmaydigan yoki shu almashinuvning oxirgi maxsulotlari bo'lgan moddalar kiradi. Kiritmalarining hosil bo'lishi hujayralarning takomillashuviga bog'liq.

a) trofik kiritmalar: xayvon hujayralarida - yog' tomchilari, glikogen, tuxum sarig'i, o'simlik hujayralarida esa - kraxmal ko'rinishida bo'ladi.

b) sekretor kiritmalar - xayvon organizmidagi endokrin va ekzokrin bez hujayralaridagi donachalar, o'simliklarda tuz kristallari.

c) pigment kiritmalar - xayvon hujayrasida teriga rang beruvchi - melanin, o'simlik hujayrasida esa plastidalar.

d) ekskretor kiritmalar - metabolism mahsulotlari, ya'ni, organizmdan tashqariga chiqarib yuboriladigan moddalar kiradi. Bularga misol - mochevina, qoldiq azot, najas va boshqalar.

Hujayraning kimyoviy tarkibi. Tabiatdagi barcha organizmlarning hayoti ularning hujayralarida to'htovsiz kechadigan kimyoviy jarayonlarga bog'liq. Tirik hujayra o'z tarkibining murakkabligi va tashkiliy darajasining yuksakligi bilan harakterlanadi. Hujayra tarkibiga kiradigan birikmalarni bajaradigan funksialariga qarab ikki asosiy guruhga: plastik va energetik moddalarga bo'lish mumkin.

Biologik evolyusiyaning boshlanishi yerda hayotning hujayraviy shakllarini paydo bo'lishi bilan bog'liq. Bir hujayrali organizmlar alohida-alohida yashovchi hujayralardan iboratdir. Barcha ko'p hujayrali hayvonlar va o'simliklarning tanasi hujayralardan tashkil topgan bo'lib, murakkab organizm tarkibini tashkil etuvchi bo'laklardan tuzilgan.

Hamma tirik organizm hujayralari bir tipdagi molekulalardan tuzilgan, lekin ularning miqdori har xil. Hujayralarda kimyoviy elementlarning D.I.Mendeleev davriy jadvalidagi elementlarning 1/3 qismi topilgan.

Hujayrada uchrash miqdoriga ko'ra elementlarni 3 guruhga bo'lish mumkin.

1) Asosiy elementlar - kislorod, vodorod, azot, uglerod – 98%.

2) Makro elementlar –kaliy, natriy, kalsiy, fosfor, oltingugurt, xlor – 1,9%.

3) Mikroelementlar – magniy, temir, yod, mis, rux, kobalt, xrom, fluor, bor va b. – 0,1%.

Bu elementlarning barchasi miqdori kam –ko'pligidan qat'iy nazar, qandaydir vazifani bajaradi. Masalan, oqsil va nuklein kislota tarkibida fosfor va oltingugurt uchraydi. K, Na, Cl membrana orqali turli moddalar o'tishini, jumladan, nerv impulslarini ham shu elementlar ta'minlaydi. Ca, P suyak to'qimalarini hosil bo'lishida ishtirok etsa, Fe gemoglobin tarkibida bo'ladi va O₂ ni to'qimalarga tashiydi. Mikroelementlardan J qalqonsimon bez ishlab chiqaruvchi gormon - tiroksin tarkibida bo'lib, organizmdagi boshqa bezlar funksiyasini boshqaradi. Co B12 vitamin tarkibida uchraydi, qon hosil bo'lishida katta ahamiyatga ega.

Biogen mikroelementlarga temir, rux, mis, fluor, yod, marganes va boshqalar kiradi. Yod asosan qalqonsimon bezda 20-40 mg% tashkil etadi va tiroksin tarkibiga kiradi. Temir xromoproteinlar tarkibiga kiradi. Masalan, gemoglobin, mioglobin, sitoxromlar va boshqalar. Uning yetishmasligi kamqonlikka olib keladi. Marganes elementini yetishmasligi anemiya, qandli diabet II tipi, artrit, osteoporoz, katarakta, dermatit, ateroskleroz, yurak ishemik kasalliklari, epilepsiya, qalqonsimon bez kasalliklarini kelib chiqishiga olib keladi.

Mis yetishmasligi mikrositar anemiyaga, nafas olish zanjirida sitoxromasom va sitoxromoksidaza fermentlar miqdorini kamayishiga olib keladi. Rux yetishmasligi pubertat davrida o'sish va rivojlanishni susayishiga sabab bo'ladi. Bunda ikkilamchi jinsiy a'zolar rivojlanishi sekinlashadi. Fluor tishlar rivojlanishida, dentin va emal qavatlari shakillanishida faol qatnashadi. Uni yetishmasligi karies rivojlanishiga olib keladi.

Tirik organizmlar hujayralari tarkibining eng ko'p qismini anorganik

moddalardan suv tashkil etadi.

Suv organizmga tashqi muxitdan kiradi, bundan tashqari xayvonlarda suv organizmdagi yog'lar, uglevodlar va oqsillarning parchalanishi natijasida ham hosil bo'ladi.

Hujayralarda suv sitoplazma va unda joylashgan organoidlarda, vakuolalarda, yadroda va hujayralar oralig'ida mavjud. Asosiy vazifasi: erituvchanlik, moddalar transporti, kimyoviy reaksiyalar uchun muhit hosil qilish va nihoyat, hujayra strukturalarining hosil bo'lishida ahamiyatiga ega.

Tirik organizmlar tarkibiga kiradigan organik birikmalar biomolekulalar deyiladi. Bulardan – uglevod, oqsil, lipid va nuklein kislotalar muhim ahamiyatga ega.

Hujayra tarkibidagi organik birikmalardan eng asosiysi oqsil hisoblanadi. Tarkibida azot tutishi va molekulyar massasi yuqoriligi bilan ajralib turadi. Bundan tashqari, C, O₂, N₂, H ham uchraydi.

Oqsil funksiyalari: katalizator, transport, reseptorlik, himoya, qurilish va boshqalar.

Oqsil biopolimer bo'lib, uning monomeri aminokislotalardir.

1. Oqsil molekulasinig tuzilishida aminokislotalar ketma- ketligini belgilovchi birlamchi strukturasi; 2. Spiral strukturani, ya'ni ko'plab vodorod bog'lari yordamida ushlanib turiladigan ikkilamchi strukturasi; 3. Oqsilning fazoviy konfiguratsiyasini belgilovchi uchlamchi strukturasi ko'ramiz. U kompakt globulaga o'xshash bo'lib, ionlar, vodorod va disulfid bog'lari bilan bo'g'langan; 4. Oqsilning to'rtlamchi strukturasi bir nechta globulalarning o'zaro birikishidan hosil bo'ladi (masalan, gemoglobin molekulasi 4 ta shunday globulalarning birikishidan hosil bo'ladi).

Oqsil molekulasinig o'z konfiguratsiyasini yo'qotishiga denaturatsiya deyiladi, masalan, qaynatilgan tuxum.

Uglevodlar - organik birikmalarga kiradi, ularning tarkibida asosan vodorod (H), uglerod (C), kislorod (O) bo'ladi.

Uglevodlar asosan suv (H₂O) va karbonat angidrid (CO₂) gazidan hosil bo'ladi. Tarkibida C soniga ko'ra monosaxarid, disaxarid va polisaxaridlarga bo'linadi. Masalan, C soni 3-7 tagacha bo'lsa, monosaxarid (glyukoza, fruktoza, pentoza va b.). Ikki monosaxarid birikishidan disaxarid hosil bo'ladi va 1 molekula suv ajralib chiqadi

(laktoza, saxaroza). Polisaxaridlardan kletchatka, glikogen, selluloza va b. O'simlik mevalariga mazali ta'm beruvchi fruktoza va glyukoza hujayralarning doimiy tarkibiga kiradi.

Uglevodlar quyidagi vazifalarni bajaradi:

1. Energetik (1 g uglerod parchalanishida energiya ajraladi)
2. Strukturaviy (xashorotlar skeletining asosini va zamburug'larning hujayra devorini tashkil etishda qatnashuvchi xitin)
3. Zaxiraviy (o'simlik hujayralarida - kraxmal, hayvon hujayralarida - glikogen)

Lipidlar (yog'lar) - bir qator yog'lar organik birikmalar hisoblanib, suvda yaxshi erimaydigan bo'ladi, ammo polyarsiz organik eritmalarda (benzolda, benzinda va b.k.) yaxshi eriydigan bo'ladi. Lipidlar tuzilishiga ko'ra, sodda va murakkab lipidlarda bo'linadi. Sodda lipidlarga yog'lar, moylar va mumlar kiradi. Yog' va moylar kimyoviy tuzilishiga ko'ra uch atomli spirt gliserin bilan turli yog' kislotalari birikishidan hosil bo'lgan murakkab efirlardir.

Murakkab lipidlarga lipoproteidlar, glikolipidlar, fosfolipidlar, xolesterin, jinsiy gormonlar kiradi.

Yog'lar – bular lipidlarning bir ko'rinishi bo'lib, gliserinning murakkab efirlari va yog' kislotalaridan tashkil topgan. Hujayralarda yog'lar 1 dan 5% gacha uchraydi.

Vazifalari:

1. Energetik -1 g yog'ning oksidlanishida 38,9 kDj energiya ajraladi
2. Strukturaviy (fosfolipidlar – hujayra membranasining asosiy qismini tashkil etadi)
3. Himoyaviy (termoizolyasiyada) nuklein kislotalar.

Har bir tirik hujayraning ko'payish, irsiy axborot saqlash va keyingi avlodga o'tkazish xususiyati yadro tarkibida joylashgan nuklein kislotalarning vazifasi hisoblanadi. Irsiy belgi hujayradagi oqsillarning sifati va miqdori, ularning hujayra ichida taqsimlanishi va almashinishini ta'minlaydi.

Nuklein kislotalarni birinchi bo'lib, leykositlar yadrosidan Fridrix Misher ajratib olgan. Tarkibidagi monosaxarid tarkibiga ko'ra ikki xil nuklein kislotalar farqlanadi: DNK va RNK.

DNK (dezoksiribonuklein kislota) – bu modda 2 ta spiralsimon buralgan polinukleotid zanjiridan tashkil topadi. Bundan tashqari,

tarkibida fosfat kislota qoldig'i, dezoksiriboza, azotli asoslardan A (adenin), S (sitozin), T(timin) va G (guanin) bo'ladi.

RNK (ribonuklein kislota) – bu molekula bitta nukleotidlar zanjiridan iborat bo'ladi. Ribonukleotidlar ham 4 ta azotli asoslardan tashkil topadi, faqat timin (T) o'rniga uratsil (U) va dezoksiriboza o'rniga riboza uchraydi.

1953 yili Angliyalik olimlar Uotson va Krik DNKni qo'sh spiralli zanjirdan tashkil topganligini kashf etdilar. Tarkibidagi nukleotidlar ikkita zanjirda Chargaff qoidasiga ko'ra, bir-biriga komplementar holda joylashadi A-T, G-S. Lekin, oqsil sintezi boshlang'ich bosqichi transkripsiyada yadroga DNKdan RNK hosil bo'lishida Timin o'rniga Urasil kiradi.

Ribonuklein kislotalarning esa, 3 xili bor: transport RNK, ribosomal RNK, informatsion RNK. Bularning hammasi oqsil sintezida ishtirok etadi. Masalan, iRNK DNKdagi irsiy axborotni sitoplazmaga olib chiqadi va sintez bo'ladigan joyga olib boradi. tRNK esa aminokislotalarni transport qiladi. rRNK ribosomaning skeletini tuzadi. Ular ma'lum tartibda joylashib, ribosomani katta-kichik subbirliklarini hosil qiladi.

Modda almashinuvining asosiy jarayonlari – assimilyasiya va dissimilyatsiya. Dissimilyatsiya jarayonida tirik organizmlarda moddalar parchalanishi sodir bo'ladi va energiya hosil bo'ladi. Hujayrada kechadigan barcha jarayonlarni energiya bilan taminlash ATF orqali amalga oshadi. Adenozintrifosfat kislota – ATF, bu nuklein kislotalar grurrasiga kiruvchi nukleotiddir.

ATF molekulasi azotli asos adenin, besh uglerodli monosaxarid riboza va uchta fosfat kislota qoldig'idan tashkil topgan bo'lib, bu uchchalasi bir- biri bilan yuqori energetik bog'lar bilan bog'langan. ATF dan fermentlar yordamida bir molekula fosfat kislotasining ajralib chiqishi natijasida 40 kDj energiya ajraladi

Hujayra ATF energiyasini moddalar biosintez jarayonida, harakatlanishida, issiqlik hosil qilishda, nerv impulslarining o'tkazilishida, fotosintez jarayonida va boshqalarda ishlatadi. ATF tirik organizmlarda universal energiya akkumulyatori hisoblanadi.

Suv. Hujayra massasini taxminan 70% ini suv tashkil etadi. Hayvon tanasi massasini 60% ini, qon plazmasi va o't suyuqligida 90% gacha, tish emalida 10%, ko'p hujayrali organizmlarda 80% gacha suv bo'ladi.

Suv boshqa eritmalarga qaraganda eng yaxshi erituvchi modda hisoblanadi. Ko'pgina kristall tuzlar, masalan, NaCl suvda yaxshi eriydi.

Qutblanish hisobiga suv molekulari elektrostatik o'zaro bog'lanishga kirishib, gidrofil bog'lar hosil bo'ladi.

Suv hamma organizmlar haroratini doimiy darajada saqlaydi. Bunga gomeostaz deyiladi.

Amaliy mashg'ulot rejası.

1. Suv o'ti hujayralari tuzilishi va unda ro'y beradigan plazmoliz jarayonini o'rganish.

Buyum oynasiga bir tomchi suv tomiziladi va unga suv o'tining kichik bo'lakchasi joylashtirilib, usti qoplovchi oyna bilan yopiladi. Preparat avval kichik, keyin katta obyektiv orqali kuzatiladi. Hujayralar to'g'ri to'rtburchak shaklida bo'lib, ikki qavat qalin qobiq bilan qoplangan, sitoplazmada ko'p sonli yumaloq-oval yashil rangli donachalar ko'rinadi. Bular - plastidalar. Bo'yalmagan preparatda yadro ko'rinmaydi.

Keyin shu preparatga 2% NaCl eritmasidan tomiziladi. Bir necha daqiqadan so'ng sitoplazma hujayra qobig'idan ajralib, yadro atrofiga yig'iladi, ya'ni plazmoliz kuzatiladi. Shu preparatga toza suv tomizilsa, sitoplazma yana joyiga tiklanadi – deplazmoliz deyiladi.

Ko'ringan ob'ektni rasmini chizib, qobiq, sitoplazma, plastidalar belgilab qo'yiladi.

2. Baqa va odam qoni hujayralarini o'rganish. Buning uchun baqa va odam qoni surtmasining bo'yalgan doimiy preparatlaridan foydalaniladi. Mikroskop ostida asosan qizil qon hujayralari (eritrotsitlar) ko'rinadi. Baqaning eritrotsitlari yadroli, odamniki esa yadrosiz hujayralardir. Oq qon tanachalari yadrosi segmentlarga bo'lingan (neytrofillar) yoki bo'linmagan (limfotsitlar) bo'lishi mumkin. Baqaning qon hujayralari, eritrotsitlarining rasmlari chiziladi. Har bir eritrotsitning qobig'i, yadrosi, sitoplazmasi belgilab qo'yiladi.

Mustaqil tayorlanish uchun topshiriqlar

1. Biomolekulalar deb nimaga aytiladi?
2. Monomer nima?
3. Biopolimerlar qanday vazifani bajaradi?
4. Oqsil nima va necha xil aminokislotadan tashkil topgan?
5. Oqsil vazifalari.
6. Oqsil denaturatsiyasi nima va u qanday amalga oshadi?
7. Qaysi organizmlar tarkibida uglevod ko'p uchraydi?
8. Hujayrani qanday fanlar o'rganadi?
9. Hujayraning hozirgi zamon ta'rifini bering.
10. Hujayra nazariyasining biologik ahamiyatini va asosiy qoidalarini aytib bering.
11. Hujayra nazariyasining tibbiyotdagi ahamiyatini tushuntiring.
12. Prokariot va eukariot hujayralarining asosiy farqlarini aytib bering.
13. Organoidlar klassifikatsiyasini tushuntiring.
14. Organoidlarning tuzilishi, funksiyalarini tushuntiring.
15. Qanday organoidlarni yorug'lik mikrosko'pida, qandaylarini esa elektron mikrosko'pda ko'rish mumkin?
16. Kiritmalar organoidlardan qanday farqlanadi?

Vaziyatga doir masalalar

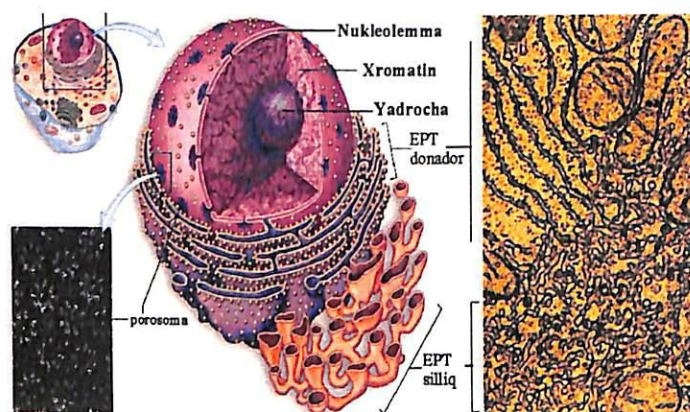
1. Preparatni yo'rug'lik mikrosko'pida o'rganayotganimizda yadroning hujayra qobig'iga yopishgan, siqilgan holda joylashgani ko'rindi. Bu qanday hujayra bo'lishi mumkin, nima uchun uning yadrosi periferiyaga joylashganligini tushuntiring.
2. Hujayraning elektron mikrosko'pda olingan rasmini o'rganayotganimizda umumiy membrana bilan o'ralgan, ichida parchalanayotgan mitoxondriyalar, kanalchalar joylashgan yirik pufakcha ko'rindi. Bu qanday organoid bo'lishi mumkin?
3. Hujayraning elektron mikrofotografiyasida sitoplazma endoplazmatik to'r kanalchalari va pufakchalari bilan to'la ekanligi ko'rindi. Bu hujayra qanday asosiy funksiyani bajarishi mumkin?

3-Mavzu: Hujayra yadrosi. DNK va RNK tuzilishi, funksiyasi. Oqsil biosintezi. Hujayrada moddalar va energiya almashinuvi

Yadro (nukleus) - hujayraning asosiy tarkibiy qismlaridan biridir. Hamma eukariot hujayralar yadroga ega. Faqat ba'zi hujayralargina o'z takomilining oxirgi bosqichida yadrosini yoqotadi (sutemizuvchilarning qizil qon hujayralari). Xar bir hujayrada yadro asosan bitta bo'ladi, ammo ikkita yoki bir nechta yadroli hujayralar ham mavjud (jigar va ko'ndalang - targil mushak hujayralari). Yadroning shakli asosan hujayra shakliga va uning funksiyasiga bog'liq bo'ladi. Interfaza xolatidagi hujayralarda yadrolar *kariolemma*, *xromatin*, *yadrocha* va *yadro shirasidan* tuzilgan bo'ladi.

Yadro irsiy axborotni saqlaydi, ko'paytiradi, tashiydi va shu tufayli oqsil sintezida, hujayraning fiziologik va morfologik jarayonlarini belgilashda asosiy ahamiyatga ega bo'ladi.

Yadro qobig'i (kariolemma) ikki membranadan tashkil topgan bo'lib, ularning orasida yadro atrofi boshlig'i mavjud. Qobiqda ko'p sonli teshiklar porosomalar bo'lib, ular orqali har xil makromolekulalar tanlab o'tkaziladi. Yadro qobig'i yadro ichki muhitini sitoplazmadan ajratadi va sitoplazma bilan yadro orasidagi moddalar almashinuvini boshqarib turadi.



15-rasm. Yadro tuzilishi.

Yadro shirasi (karioplazma) - yadroning ichki muhiti bo'lib, unda xromatin, yadrochalar va har hil donachalar joylashgan. Yadro matriksida 2-3 nm qalinlikdagi oqsil tolachalari bo'lib, ular yadro ichidagi strukturalarni birlashtiruvchi ichki skelet vazifasini o'taydi. Regulyator fermentlar ham mavjud.

Xromatin - xromosomalarning interfaza davridagi ko'rinishidir. Interfaza davrida xromosomal spiralari yoyilgan (*euxromatin*) va spirallashgan qismlari (*geteroxromatin*) ko'rinishda bo'ladi. Xromatinning kimyoviy tarkibi asosan DNK va oqsil dan tashkil topgan (shuning uchun ham ular maxsus bo'yoqlar bilan bo'yalish xususiyatiga ega). Xromosomal tarkibida oz miqdorda RNK, yog'lar, ug'levodlar, metall ionlari ham uchraydi. Bo'linayotgan hujayralarda xromosomal tog'ri yoki yeg'ilgan tayoqchalar shaklida bo'ladi. Xromosomal stentromera (birlamchi belbog') bilan ikki yelkaga bo'linadi. Stentromeraning joylashishiga qarab uch turdagi xromosomal farqlanadi: metasentrik (teng yelkali), submetastentrik (noteng yelkali), akrosentrik (tayoqchasimon) xromosomal. Ba'zi xromosomalarning ikkilamchi (yadrocha hosil qiluvchi) belbog'i mavjud. Yo'ldoshli xromosomal interfazada yadrocha hosil qilishda qatnashadi. Metafaza xromosomalari ikkita spiral xolatda o'ralgan xromatidalardan iborat bo'lib, ular sentromera orqali o'zaro birikadi. Bo'linish oxirida xromatidalar bir-biridan ajralib, mustaqil xromosomalarga aylanadi. Elektron mikroskopda uning eng elementar tuzilmalarini ko'rish mumkin. Ular diametri 10-13 nm ga teng bo'lgan DNK hamda gistonli oqsil dan tashkil topgan ipchalar yoki *nukleogistonlardir*. Nukleogistonlar o'z navbatida *nukleosomalardan* tashkil topgan. Nukleosomalar orasidagi qismning diametri 1,5 nm bo'lib, DNK bispiralining qalinligiga to'g'ri keladi. Nukleosomalar asosini sakkiz molekuladan iborat bo'lgan gistonlar tashkil etadi. Ularga esa DNKning 200 juft nukleotiddan tashkil topgan qismi o'ralgan. Bunday tuzilish irsiy modda uzunligining ancha kamayishiga sabab bo'ladi. Xromosomalarning sust bo'yaluvchi qismi - *euxromatin*, yaxshi bo'yaluvchi, spiralga ko'proq o'ralgan qismi - *geteroxromatin* deyiladi. Xar bir xromosoma *euxromatin* va *geteroxromatin* qismlarining joylashish tartibi bilan boshqa xromosomalardan farq qiladi. *Euxromatin*lar asosan transkripsiyalanuvchi genlardan tashkil

topgan, geteroxromatinlar esa struktura vazifasini bajaradi, deb taxmin qilinadi. Fakultativ geteroxromatin ayol organizmida ikkita xromosomadan birining kuchliroq spirallanishi natijasida hosil bo'ladi va Barr tanachalari (jinsiy X - xromatin)ni hosil qiladi. Xar bir biologik turda o'z xromosomalarining muayyan miqdori bo'ladi. Bu xususiyat **xromosomalar sonining doimiyligi qonuni** deyiladi (masalan, askarida hujayrasi yadrosida ikkita, drozofil sakkizta, odamnikida qirq oltita xromosoma mavjud). Xromosomalarning xar qaysisi o'z juftiga ega bo'lgani tufayli **xromosomalar juftlik qonuni** ham mavjud. Xar bir juftga kiruvchi xromosomalar **gomolog xromosomalar** deyiladi. Xar bir juftga kirgan xromosomalar o'z xususiyatlariga ko'ra boshqa juft xromosomalardan farq qilishi **xromosomalar individualigi** qonuni orqali ifodalanadi. Hujayralar bo'linishi davrida xar bir xromosoma xuddi o'ziga o'xshash xromosomani hosil qiladi. Bu **xromosomalar uzluksizligi qonunidir**.

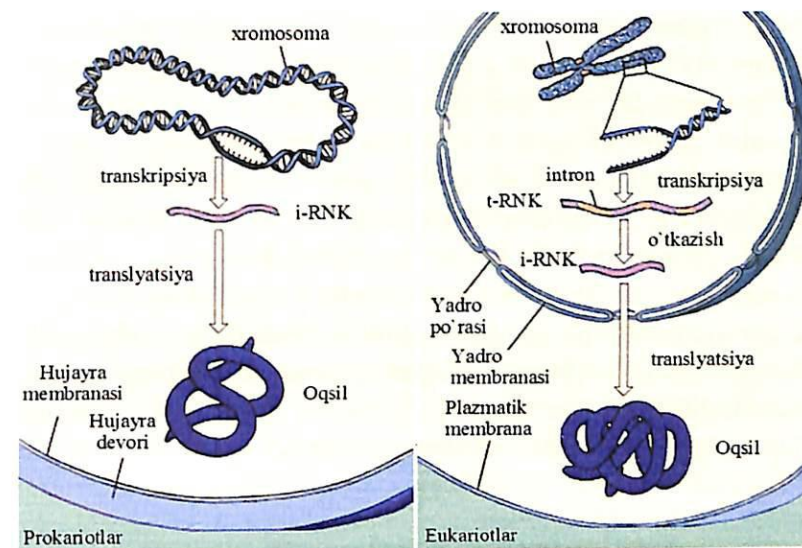
Somatik hujayralarda xromosomalarning to'liq, juft (diploid) to'plami, gametalarda esa toq (gaploid) to'plami mavjud.

Yadrocha - Elektron mikroskop orqali tekshirilganda yadrochaning ipsimon va donador qismlardan tashkil to'pganligini ko'rish mumkin. Ipsimon qism yirik boshlang'ich RNK molekullari bilan oqsil komplekslaridan tashkil topgan. Yetilish jarayonida fibrillalar ribonukleoproteid donalarga aylanib, donador qismni tashkil qiladi. Ribonukleoproteidlar preribosomalar bo'lib, sitoplazmada ribosomalarni hosil qiladi. Yadrochada ribosoma RNKsi (rRNK)ning sintezi, yetilishi va oqsillar bilan birlashishi sodir bo'ladi. rRNK genlari xromosomalarning ma'lum qismlariga joylashgan bo'lib, yadrocha hosil qiluvchilar deyiladi.

Hujayrada axborot oqimi

Axborot oqimi hujayraning asosiy xususiyatlaridan bo'lib, bunda irsiy axborot yadrodan sitoplazmaga, DNKdan ribosomalarga yo'naladi. Axborot oqimida yadro apparati (xromosomalar, DNK, iRNKlar) va sitoplazma apparati (ribosomalar, tRNK, rRNK, fermentlar aminokislotalar qatnashadi). Axborot oqimi genetik kod asosida amalga oshiriladi.

Genetik kod - bu irsiy axborotning nuklein kislotalar molekulasida nukleotidlar ketma-ketligida tripletlar sifatida yozilishidir. Axborot oqimi jarayonida oqsil biosintezi amalga oshiriladi.



16 - rasm. Eukariot va prokariotlarda oqsil biosintezi

Karioplazma - yadroning matriksi bo'lib, unda xar xil strukturaviy, regulyator oqsillar, fermentlar mavjud. **Oqsil biosintezining birinchi bosqichi - transkripsiya** bo'lib, bunda irsiy axborot DNKdan iRNK ga ko'chiriladi. Dastlab sintezlangan iRNK (pre- iRNK) tarkibida axborot saqlamaydigan (intron) va axborot saqlovchi (ekzon) qismlari mavjud va u funksional yetilmagan bo'ladi. Pre- iRNK ning yetilish jarayonida (prostessing) intronlar fermentlar yordamida uzib tashlanib, ekzonlar qayta ulanadi (splyasing). Shundan keyin yetuk mRNK sitoplazmaga chiqariladi. **Oqsil biosintezining ikkinchi bosqichi - translyatsiya deyiladi**. Bu jarayon ribosomalarda kechadi. Bunda mRNK ribosomaning kichik va katta subbirlklari orasiga joylashadi. Ribosomaning A (aminokislota) qismiga aminokislota + tRNK kompleksi birikadi. Agar tRNK antikodoni iRNK kodoniga komplementar bo'lsa aminokislota ribosomaning P (peptid) qismiga joylashadi, ribosoma keyingi tripletga joyini o'zgartiradi.

Shunday qilib, translyatsiya jarayonida axborot nukleotidlar kodidan oqsil molekulalaridagi aminokislotalar kodiga o'giriladi.

Genetik kod xususiyatlari

1. Triplettdagi – har bir aminokislota 3ta nukleotid bilan belgilanishi: iRNK tripleti - kodon, tRNK-antikodon, DNKda - kodogen.
2. To'ldirmaslik, yopilmaslik - axborot triplettdan tripletga o'tiladi. Bir triplettni nukleotidi ikkinchisining tarkibiga kirmaydi.
3. Ayniganligi - 1 aminokislotalarni bir necha xil kodon belgilashi mumkin (ko'pincha 3 nukleotid o'zgaruvchan bo'ladi) 64 triplettdan 61 tasi ma'noli. 3 tasi ma'nosiz kodon (terminatorlar – sintazni to'xtatadi) hisoblanadi. Ayniganlik tufayli mutastiyalar yuzaga chiqmaydi.
4. Bir ma'nolilik - bir kodon faqat bir aminokislotalarni belgilaydi.
5. Universallik - hamma organism va viruslar uchun bir xil (mitoxondriyalarda biroz farq qiladi).
6. Informastiya faqat bir tomonga qarab o'qiladi (start kodon AUGdan boshlanadi).

Genlar ekspressiyasi – oqsil biosintezi

1 - bosqich - transkripsiya. DNK qismlaridan axborotni iRNKga ko'chirish. DNKga bog'liq polimeraza amalga oshiradi (prokariotlarda i-RNK polimeraza, eukariotlarda 3 ta RNK polimeraza). Ferment DNKning promotoriga birikadi va spiralni ikkiga ajratadi. Terminatorga yetganda to'xtaydi va ajralib ketadi. iRNK, tRNK, rRNKlan uchun eukariotlarda o'z fermentlari bor.

Transkriptsiya birligi - operon (skripton). Prokariotlarda bir necha gen transkriptsiyalanadi, eukariotlarda esa bir gen.

Teskari transkripsiya - (ayrim viruslarda revertaza) teskari transkriptaza fermenti yordamida RNKdan DNK-ga ko'chirilishi. Eukariotlarda - pre-RNK (ortiqcha informastiya) sintezlanadi. Pre-iRNK-modifikastiyalanib o'zgaradi, buni *prostessing* deyiladi. Natijada RNK funktsional aktiv holatiga aylanadi (ortiqcha ketma-ketliklar olib tashlanadi).

RNK-transkrit 50000 yaqin nukleotiddan iborat yetuk RNKda 1500 - 3000 nukleotid bo'ladi. Eukariotlarda prostessingning bir ko'rinishi splaysing (biriktirish) RNKda ekzonlar (kodlovchi) intronlar

bilan ketma-ket keladi. Splaysingda intronlar olib tashlanib, ekzonlar qayta ulanadi. Splaysing yadroda kechadi.

2- bosqich – translyatsiya.

Genetik kodga asosan iRNK matristasi asosida polipeptid zanjirlar sintezlanadi. Axborot nukleotidlar kodidan aminokislotalar kodiga aylatiriladi.

Ribosomadagi translyatsiya start kodon AUGdan boshlanadi, va unda - inistastiya, elongastiya, terminastiya faktorlari qatnashadi.

Inistastiya – tRNK faollashgan aminokislotalarni ribosomaga olib keladi. Kodon (iRNK) antiodon (tRNK) bilan birlashadi. Shunday qilib, iRNK ribosomaning kichik bo'lagi va t RNK lardan iborat bo'lgan bog'lam hosil bo'ladi.

Elongastiya – ribosomada aminokislotalar bir-biriga ketma-ket birika boshlaydi. Ribosomaga keltirilgan aminokislotalar dastlab ribosomani aminoastil (A) markaziga, keyin esa, peptidil (P) markaziga o'tadi. Aminokislotalar o'rtasida peptid bog' hosil bo'la boshlaydi.

Terminastiya – oqsil biosintezi tugallanishi haqidagi xabarni uchta – UAA, UAG, UGA terminastiya kodonlaridan biri beradi. Sababi, hujayrada bu kodonlarga to'g'ri keladigan antikodon yo'q.

Mashg'ulot rejasi.

Mavzuning asosiy nazariy tomonlarini o'zlashtirib olgandan keyin talabalar piyoz pardasi hujayralarining vaqtincha preparatini, og'iz epiteliyasi hujayralarining vaqtincha preparatlarini tayorlab, avval kichik, keyin katta obyektiv orqali yadroning mikroskopik tuzilishini o'rganadilar va albomga rasmini chizadilar. Keyin elektron mikrofotografialardan yadroning nafis tuzilishini o'rganadilar. Har xil to'qimalarning tayyor preparatlari mikroskop yordamida o'rganiladi, yadrolarning tuzilishiga, shakliga e'tibor beriladi. Vallisneriya o'simligidan vaqtincha preparat tayorlab sikloz o'rganiladi. Vaqtincha preparatlarda evglena, tufelka, amebaning harakatlanishi kuzatiladi. Tufelkali vaqtincha preparatga karmin qo'shilsa hazm vakuolalari aniq ko'rinadi, osh tuzi qo'shilganida ularning harakati tezlashishi ko'riladi. Ko'k metilen qo'shilganda trixotsistalar otilishini ko'rish mumkin. Talabalar albomga jadvallar, mantiqiy skhemalarni chizadilar. Mashg'ulot oxirida albomlar tekshirilib, bilimlar bahonalandi, keyingi mashg'ulot vazifasi tushuntiriladi. Masalalar va test topshiriqlariga

javoblar muhakoma qilindi. Jadvallar yordamida axborot oqimi, genetik kod, oqsil biosintezi bosqichlarini o'rganadilar va jadvallarni albomga chizadilar. Mashg'ulot oxirida talabalar bilimlari baholanadi, keyingi mashg'ulot uchun vazifalar beriladi.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

1. Nima uchun moddalar va energiya almashinuvi tiriklikning eng asosiy xususiyatlari hisoblanadi, bu jarayonlar noorganik dunyoda ham kuzatilmaydimi?

2. Assimilyatsiya va dissimilyatsiya jarayonlarini izohlab bering.

3. Assimilyatsiya va dissimilyatsiya orasida bog'lanishlarni bilasizmi?

4. Ontogenez davomida assimilyatsiya va dissimilyatsiya mutanosibligi o'zgaradimi?

5. Energiya almashinuvida glikolizning, Krebs siklining, elektron tashuvchi zanjirning ahamiyatini bilasizmi?

6. Energetik valyuta nima?

7. Glyukoza molekulasidagi to'plangan energiyadan nima uchun to'g'ridan tog'ri foydalanish mumkin emas?

8. Nima uchun sut kislotasi va spirtida CO₂ ga nisbatan energiya ancha ko'pligini bilasizmi?

9. Tropizm, nastiya, taksis jarayonlari mohiyatini tushuntiring, misollar keltiring.

10. Hujayralarning qanday harakat turlarini bilasiz? (misollar keltiring)

Vaziyatga doir masalalar

1. Elektron mikrofotografiyada hujayra yadrosi qobig'i ayrim joylarda shikastlangan bo'lsa ham yadroning shakli o'zgarmagan. Sababini tushuntirib bering.

2. Elektron mikrofotografiyada suyak ko'migining hujayralari aks ettirilgan. Yosh hujayralar yadrosida eukromatin qismlari, yetuk hujayralar yadrosida esa geteroxromatin qismlar ko'proq. Bu nimadan dalolat beradi?

3. Despirallashgan DNK molekulasining uzunligi 5 sm ga yaqin bo'ladi. Malumki bitta xromosomada 1 molekula DNK joylashadi.

Xromosomalarning o'rtacha uzunligi 0,1-0,2 mikrometrga teng. DNK shunday kichik o'lchamli xromosomada qanday joylashishini tushuntiring.

4. Agar tez-tez yozsak yoki tinmay juda tez harakat qilsak charchab qolamiz, mushaklarimiz qisqarishi va yozilishi susayadi. Bu hodisa mohiyatini tushuntirib bering.

5. Fiziologlarning ko'rsatishicha, sut kislotasining biroz miqdorda hosil bo'lishi mushak qisqarishini jadallashtiradi. Masalan, sportchi musoboqadan oldin biroz mashq qiladi. Sut kislotasining juda ko'p miqdorda hosil bo'lishi esa mushak qisqarishini susaytiradi, uni tezda charchatib qo'yadi. Bundan tashqari sut kislotasi hosil bo'lishi uchun ko'p glyukoza sarf bo'ladi, ATF esa kam hosil bo'ladi. Endi quyidagi holatlarni ilmiy izohlab bering; yuragi birmuncha kasallangan kishi tez chopsa yoki og'ir jismoniy mehnat qilsa, mushaklari kislorod bilan yetarli taminlanmaydi va natijada kislorodsiz gljukoza ning parchalanishi kuzatiladi. Bunday vaqtda kishi nimani his qilishi mumkin?

6. Kishi terisida melanin pigmenti hosil bo'lish jarayoni buzilgan, ya'ni albinizm kasalligi kelib chiqqan. Bu xastalik asosida qanday modda almashinuvi buzilganligini tushuntirib bering.

4- Mavzu: Xromosoma. Hujayraning hayot sikli.

Mitoz. Meyoz

Interfaza xromosomalari:

Mitozda irsiy modda xromosomalar shaklida, hujayraning interfaza xolatida esa xromatin iplari ko'rinishida bo'ladi. Xromatin iplari qismlarining ko'rinishlari:

1. Spirallashmagan qismi - euxromatin,
2. Spirallashgan qismi - geteroxromatin deyiladi.

Kimyoviy tarkibi DNK, RNK va oqsildan tashkil topgan.

Oqsillari - gistonli va gistsiz oqsilarga bo'linadi.

Gistonlar xromatinning (40%ni tashkil qiladi) strukturaviy tuzilishini ta'minlaydi.

Gistsiz oqsillar - xilma-xil bo'lib, replikasiya va transkripsiyada qatnashadi, yadro matriksida bo'ladi - kislotali oqsillar hisoblanadi. Gistonlar va DNK qo'shilishi natijasida nukleosomalar shakllanadi.

Nukleosomalar - xromosomalarning strukturaviy birligi hisoblanadi. Ular tufayli xromosomalar uzunligi 5 sm dan 0,5 - 1 mkm gacha qisqaradi.

Nukleosomada 140-150 juft nukleotid joylashadi. O'rtacha bir oqsil molekulasi 400 aminokislotadan iborat bo'ladi, uni kodlash uchun 1200 nukleotid ishtirok etadi. Odamda oqsillar soni 30 mingdan oshmaydi.

Xromatin - xromosomalarning interfaza davridagi ko'rinishidir. Interfaza davrida xromosomalar spirallari yoyilgan (euxromatin) va spirallashgan qismlari (geteroxromatin) ko'rinadi. Xromatinning kimyoviy tarkibi asosan DNK va oqsildan tashkil topgan (shuning uchun ham ular maxsus bo'yoqlar bilan bo'yalish xususiyatiga ega). Xromosomalar tarkibida oz miqdorda RNK, yog'lar, uglevodlar, metall ionlari ham uchradi. Bo'linayotgan hujayralarda xromosomalar to'g'ri yoki egilgan tayoqchalar shaklida bo'ladi. Xromosomalar sentromera (birlamchi belbog') bilan ikki yelkaga bo'linadi. Sentromeraning joylashishiga qarab uch turdagi xromosomalar farqlanadi: metasentrik (teng elkali), submetasentrik (tengmas elkali), akrocentrik (belbog'i bir uchiga yaqin) xromosomalar. Ba'zi xromosomalarning ikkilamchi (yadrocha hosil qiluvchi) belbog'i mavjud. Xromosomalarning bu qismi

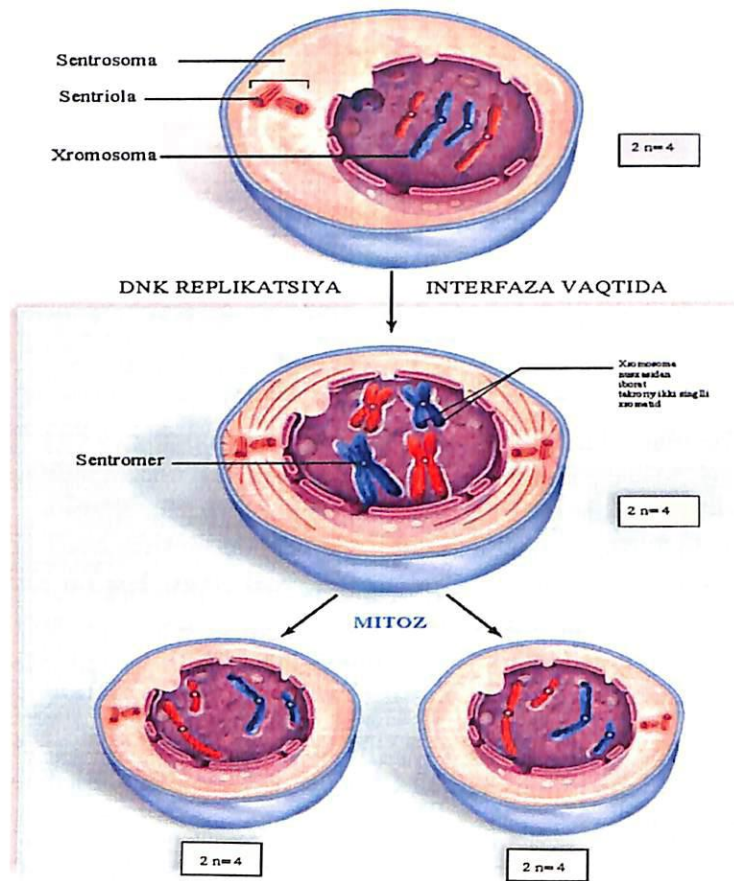
interfazada yadrocha hosil qilishda qatnashadi. Metafaza xromosomalari ikkita spiral xolatda o'ralgan xromatidalardan iborat bo'lib, ular sentromera orqali o'zaro birikadi. Bo'linish oxirida xromatidalar bir-biridan ajralib, mustaqil xromosomalarga aylanadi. Ular diametri 10-13 nm ga teng bo'lgan DNK hamda gistonli oqsildan tashkil topgan ipchalar yoki nukleogistonlardir. Nukleogistonlar o'z navbatida nukleosomalardan tashkil topgan. Nukleosomalar orasidagi qismning diametri 1,5 nm bo'lib, DNK bispiralining qalinligiga to'g'ri keladi. Nukleosomalar asosiniasakkizmolekuladan iborat bo'lgan gistonlar tashkil qiladi. Ularga esa DNKning 200 juft nukleotiddan tashkil topgan qismi o'ralgan. Bunday tuzilish irsiy modda uzunligining ancha kamayishiga sabab bo'ladi. Xromosomalarning sust bo'yaluvchi qismi - euxromatin, yaxshi bo'yaluvchi, spiralga ko'proq o'ralgan qismi - geteroxromatin deyiladi. Har bir xromosoma euxromatin va geteroxromatin qismlarining joylashish tartibi bilan boshqa xromosomalardan farq qiladi. Euxromatinlar asosan transkripsiyalanuvchi genlardan tashkil topgan, geteroxromatinlar esa struktura vazifasini bajaradi, deb taxmin qilinadi. Fakultativ geteroxromatin ayol organizmida ikkita xromosomadan birining kuchliroq spirallanishi natijasida hosil bo'ladi va Barr tanachalari (jinsiy X - xromatin)ni hosil qiladi. Har bir biologik turda oz xromosomalarning muayyan miqdori bo'ladi. Bu xususiyat xromosomalar sonining doimiyliqi qonuni deyiladi (masalan, askarida Hujayra yadrosida ikkita, drozofillada aniq sakkizta, odamnikida qirq oltita xromosoma mavjud). Xromosomalarning xar qaysisi o'z juftiga ega bo'lgani tufayli xromosomalar juftligi qonuni ham mavjud. Har bir juftga kiruvchi xromosomalar gomolog xromosomalar deyiladi. Har bir juftga kirgan xromosomalar o'z xususiyatlariga ko'ra boshqa juft xromosomalardan farq qilishi xromosomalar individualligi qonuni orqali ifodalanadi. Hujayralar bo'linishi davrida har bir xromosoma xuddi o'ziga o'xshash xromosomani hosil qiladi. Bu xromosomalar uzluksizligi qonunidir.

Somatik hujayralarda xromosomalarning to'liq, juft (diploid) to'plami, gametalarda esa tok (gaploid) to'plami mavjud.

Hujayra sikli: 1. Tinim davri; 2. Mitoz sikli; 3. Funktsiyalarini bajarish davrlaridan tashkil topadi.

Hujayralar bo'linish xususiyatlariga qarab har hil bo'ladilar. Ayrim

hujayralar ko'payish xususiyatiga ega bo'lmaydi, chunki ular doimiy faol hamda funksional takomillashgan hujayralardir. Boshqa hujayralar esa doimo bo'linib, o'lgan, o'z faolligini yo'qotgan hujayralar o'rnini to'ldirib turadi.



17-rasm. Hujayrada mitoz bo'linish.

DNK replikasiyasidan keyin, har bir xromosoma ikkilanadi. Sentromerlar ajralganda qiz xromatidalar xromosomaga aylanadi. (Ko'k va qizil xromosomalar har xil ota – onadan o'tgan).

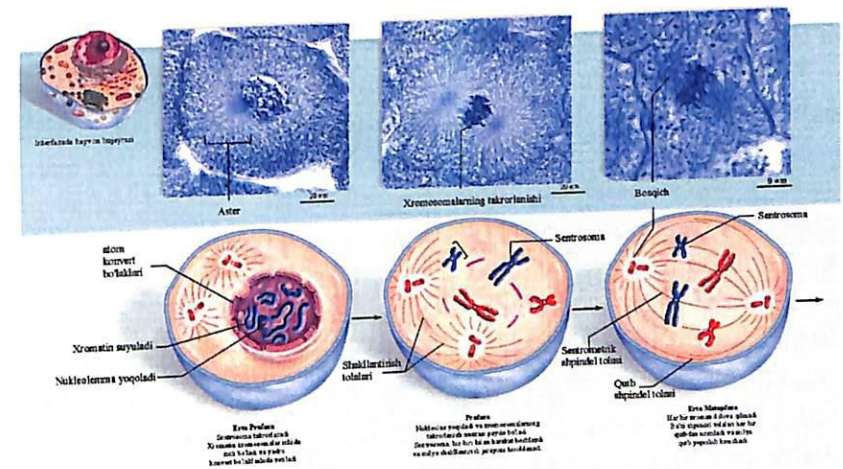
Mitoz sikli - mitoz va interfazadan tashkil topadi. Hujayradagi xromosomalarining gaploid soni "n" bilan belgilanadi. Masalan: 1n xromosomal hujayra - gaploid, 2n xromosomal hujayra - diploid, 3n

ligi esa - triploid hujayra deb yuritiladi. Hujayradagi DNK miqdori "c" bilan belgilanadi. Diploid hujayrada xromosomalar miqdori 2n, DNK miqdori 2c bo'ladi.

Mitoz sikli to'rt davrga bo'linadi: mitoz (M), presintez (G_1), sintez (S), postintez (G_2) davrlar. G_1 , S, va G_2 davrlar interfazani tashkil qiladi.

Postmitoz (G_2) davrida yadrodagi DNK diploid to'plam ($2c$)ga ega, lekin sitoplazmadagi oqsil va RNK miqdori ona hujayraga nisbatan ikki baravar kam bo'lgani uchun hujayra o'sadi, oqsil sintezlaydi, ATF to'playdi, RNK miqdori ko'payadi. **Keyingi S (sintez)** - davrida yadro DNKsining miqdori ikkilanishi (replikatsiya) kuzatiladi. Hujayralarda DNK miqdori 2c dan 4cga ortadi. Postsintez G_2 davrida bo'linish duki asosiy oqsili - tubulin sintezlanadi. To'qimalarda vaqtincha yoki butunlay bo'linish xususiyatini yo'qotgan (G_0 - davridagi) hujayralar ham uchraydi. Bunday hujayralar ko'pincha kambial yoki ozak hujayralar bo'ladi. Ayrim hujayralar ma'lum vaqt funksional faol bo'lib turib, so'ng degeneratsiyaga uchraydi (teridagi muguzlanuvchi epiteliy hujayralari). Hujayralar ikki xil usulda bo'linib ko'payadi (mitoz va meyoza):

Mitoz - murakkab bo'linish bo'lib, asosan somatik hujayralarga hosdir. O'rganishni osonlashtirish uchun mitoz to'rt bosqichga bo'lib o'rganiladi: profaza, metafaza, anafaza, telofaza.



18 - rasm. Mitoz bosqichlari

Profazada xromosomalar spirallashishi boshlanadi. Stentrosoma stentriolalari hujayra qutblariga tarqalib, ular orasida mikronaychalar tortiladi, mitoz kalavasi duki hosil bo'ladi. Profaza oxiriga kelib, yadro qobig'i erib ketadi, yadrocha ko'rinmay qoladi.

Metafazada yaxshi shakllangan xromosomalar hujayraning ekvatorial tekisligiga bir qator joylashadi. Har bir xromosoma o'zining stentromerasi bilan kalava iplariga birikadi. Metafaza oxiriga kelib, xar bir xromosomada ikkita xromatida yaqqol ko'rinadi.

Anafazada xromosomalar xromatidalarga ajralib, duk ipchalarining qisqarishi natijasida ular bir-biridan uzoqlashadi.

Telofazada xromatidalar despirallashib, xromatinga aylanadi. Yadro qobig'i, yadrocha shakllanadi. Mitoz oxiriga kelib sitoplazma ham ikkiga bo'linib (sitotomiya), diploid xromosomalar to'plamiga ega bo'lgan qiz hujayralar hosil bo'ladi. Demak, mitoz natijasida qiz hujayralar xromosomalarning doimiy somatik hujayralarga hos diploid to'plamiga ega bo'lib qoladi.

Profaza 2n4c - xromosomalar spirallashishi boshlanadi, yadrocha va yadro qobig'i yoqoladi. Bo'linish urchig'i shakllana boshlaydi.

Metafaza 2n4c - xromosomalar ekvatorga bir qator joylashadi. Kalava iplari sentromeraga birikadi.

Anafaza 4n4c - xromosomalar alohida xromatidalarga ajraladi va ular qutblarga siljiydi.

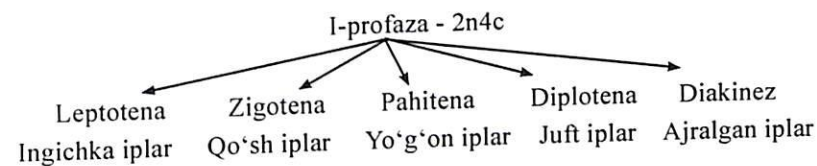
Telofaza 4n4c - 2n2c - kalava iplari parchalanadi. Xromosomalar despirallashadi. Yadrocha, yadro qobig'i tiklanadi. Sitotomiya kuzatiladi.

Mitoz vaqtida xromosomalardagi DNK miqdorining ikki barobar ortishi, xromosomalarning hujayra qutblariga tarqalish jarayonlari buzilsa, hosil bo'lgan qiz hujayralarda xromosomalar soni o'zgarishi, irsiy axborotning o'zgarishi kabi nomo'tadil xolatlar kuzatiladi. Ayrim a'zo to'qimalari hujayralarida mitoz jarayoni *tugallanmasdan* yoki mitozda sitoplazma ikkiga bo'linmasdan DNKning ikki barobar ortishi kuzatiladi. Bu jarayon *endomitoz*, deb ataladi. Endomitoz natijasida bitta poliploid gigant yadroli yoki bir necha yadroli hujayralar hosil bo'ladi. Hosil bo'lgan hujayralarda xromosomalar soni poliploid bo'ladi. (Odatda somatik hujayralarda xromosomalar soni diploid (2n) bo'ladi. Jigar hujayralarida tetraploid (4n) va oktaploid (8n) xromosomalar to'plami

uchraydi. Suyak ko'migi hujayrasi - megakariotsida xromosomalar to'plami 32 n bo'lishi mumkin.

Mitozning ahamiyati: Mitoz tufayli - 1) hujayradagi irsiy modda yangi hujayralarga o'tadi; 2) irsiy axborot yangi hujayralarga teng taqsimlanadi; 3) organizmlar o'sishi, rivojlanish, regeneratsiyalanishini ta'minlanadi.

Meyoz - jinsiy hujayralarning hosil bo'lishi, 2 bosqichdan iborat:
I - meyo (reduksion) bo'linish



I - metafaza - tetradalar (juft xromosomalar) ekvatorga joylashadi - 2n4c
 I - anafaza - gomologik xromosomalar qutblarga ajrala boshlaydi - 2n4c
 I - telofaza - DNK ikki hissa ortiq, lekin xromosomasi gaploid to'plamga ega hujayralar hosil bo'ladi - 2n4s - 1n2c

II-meyoz (ekvazion) bo'linish

II - profaza - 1n2c
 II - metafaza - 1n2c
 II - anafaza - 2n2c
 II - telofaza - 1n1c

Meyoz I

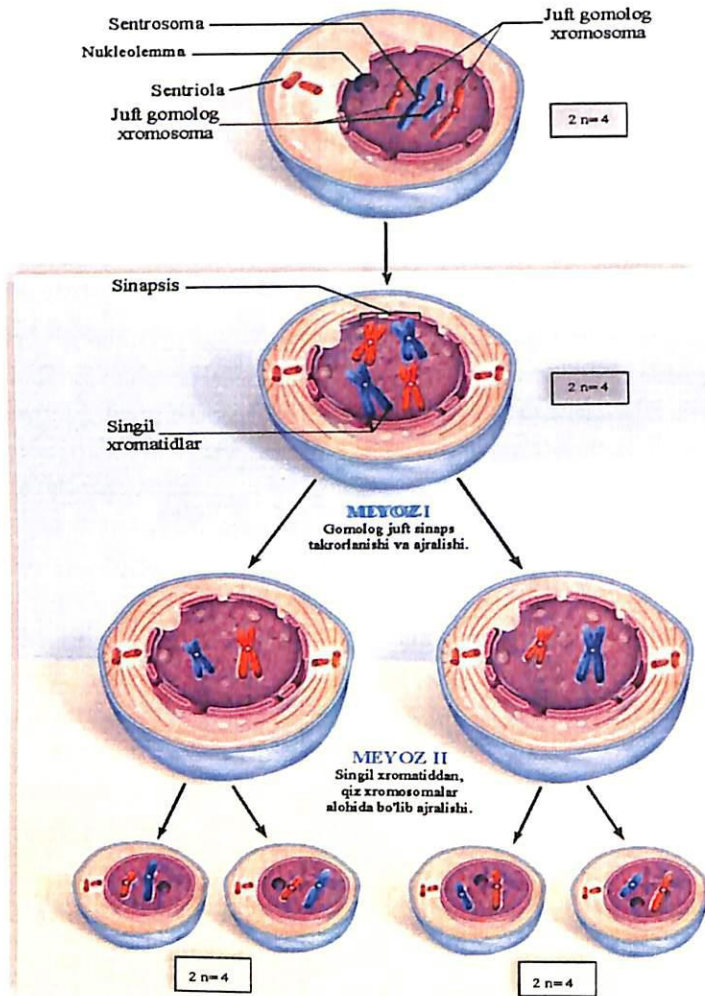
Meyoz bo'linishga o'tayotgan hujayralarda irsiy axborot diploid to'plamda bo'ladi. Profaza - I da har bir xromosoma sentromerasi bilan birikib turadigan 2 ta xromatiddan tashkil topadi. Gomologik xromosomalar bir-biriga yaqinlashib (konyugatsiya), bivalentni hosil qiladi. O'xshash qismlari almashib, krossingover hodisasi yuz beradi. Metafazada - bivalent xromosomalar ekvatorga joylashadi. Anafazada - bivalent xromosomalar har biri alohida qutbga tarqaladi. Telofazada - gaploid to'plamga ega 2 ta qiz hujayra hosil bo'ladi.

Meyoz I va meyo II orasida DNK replikasiyasi kuzatilmaydi.

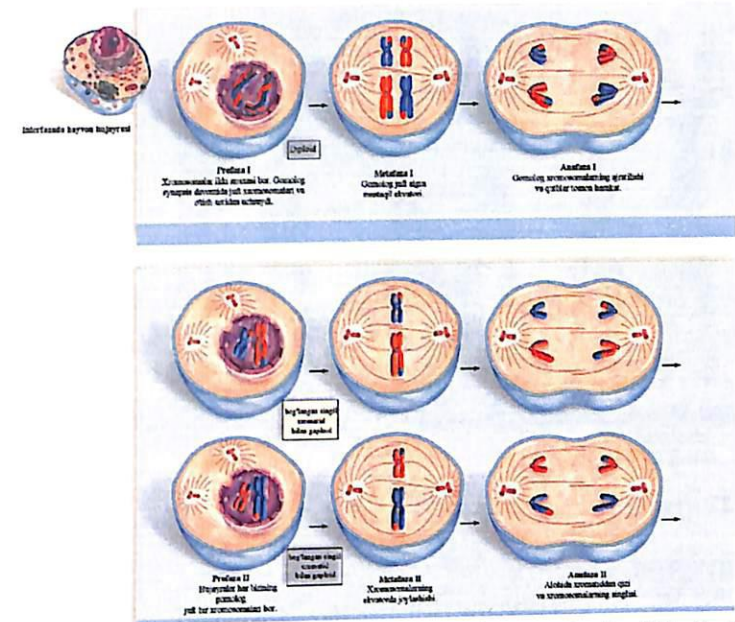
shuning uchun interfaza emas, balki interkinez deyiladi.

Meyoz II – mitoz fazalariga o'xshash, telofazada gaploid to'plamga ega 4 ta qiz hujayra hosil bo'ladi.

Odam va sutemizuvchilarda gametalar yetilib, jinsiy hujayraga (spermatozoid va tuxum hujayra) aylanadi. Tuxum hujayra urug'langanda diploid to'plam tiklanadi – zigota hosil bo'ladi.

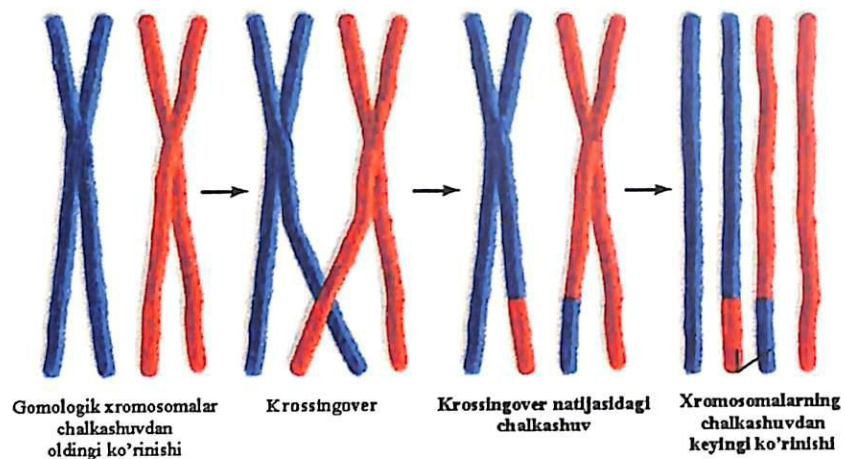


19 - rasm. Meyoz bo'linish.



20 - rasm. Meyoz natijasida gaploid to'plamdagi gametalar hosil bo'ladi.

Asosiy o'zgarishlar I - meyoznining I - profazasida kuzatiladi. I - profaza 5 ta (leptotena, zigotena, paxitena, diplotena, diakinez) bosqichlardan iborat. Bu bosqichlarda gomolog xromosomalar yaqinlashib (*konyugatsiya*), ular bir birlarining o'xshash qismlari bilan almashinishadi (*krossingover*). I metafazada ekvatorga bivalentlar (*tetradalar*) xolida ikki qator bo'lib joylashadi. I anafazada gomolog xromosomalar butunligicha qutblarga ajrala boshlaydi. I telofazada esa xromosomalari gaploid, DNK miqdori esa $2c$ bo'lgan hujayralar hosil bo'ladi. I va II meyoz orasida interfaza kuzatilmaydi. Qisqa interkinezdan keyin II - profaza boshlanadi. II metafazada xromosomalar ekvatorga bir qator joylashadi. II-anafazada xromosomalar xromatidalarga ajralib, qutblarga siljishni boshlaydi. II telofazada esa xromosomalar soni (n) va DNK miqdori (c) gaploid to'plamga ega hujayralar hosil bo'ladi.



21 - rasm. Gomologik xromosomalar o'rtasida bo'ladigan krossingover

Meyozning biologik ahamiyati.

1. Meyoz natijasida gaploid to'plamli hujayralar hosil bo'lganligi sababli, xar bir turda xromosomalar soni doimiyligi qonuni saqlanadi.
2. Meyoz vaqtidagi gomologik xromosomalar orasidagi krossingover jarayoni natijasida kombinativ o'zgaruvchanlik kelib chiqadi, tabiiy tanlash uchun esa moddiy asos yaratiladi.
3. Meyoz jarayoni nogomologik xromosomalar yangi kombinatsiyalari hosil bo'lishiga olib keladi. Bu xolat avlodlarda yangi belgi va sifatning kelib chiqishiga sabab bo'ladi.

Mashg'ulot rejasi

Mavzuga oid mantiqiy jadvallardan foydalanib, mitoz sikli va hujayraning hayot sikllarini, uning davrlari davomida xromosomalar to'plami, DNK miqdoridagi o'zgarishlar o'rganiladi, doimiy mikropreparatlar yordamida mitoz va meyo fazalari o'rganiladi. Videofilmda hujayra bo'linishi namoyish etiladi, talabalar albomiga mitoz va meyo fazalarini, irsiy moddaning o'zgarishlari aks etdirilgan sxemalarni chizib oladilar. Mashg'ulot oxirida o'qituvchi albomlarni tekshirib, bilimlarni baholaydi, keyingi mashg'ulotga topshiriqlar beradi.

Mustaqil tayyorlash uchun topshiriqlar

1. Hujayra sikli va mitoz sikli tushunchalarini izohlab bering.
2. Interfaza davrlarida kechadigan jarayonlarni tushuntiring.
3. Mitoz va meyoza kirishayotgan hujayrada xromosomalar va DNK miqdori qancha bo'ladi?
4. Mitozda kariokinez va sitokinez, sitotomija jarayonlarini tushuntiring.
5. Reduksion va ekvatsion bo'linishi tushunchalarini izohlab bering.
6. Mitoz, 1 meyo, 2-meyoz metafazalari orasidagi farqlarni bilasizmi?
7. Anafazada xromosomalarning qutblarga siljishi mexanizmlarini tushuntirib bering.
8. Mitozning ahamiyatini aytib bering.
9. Meyozning ahamiyatini tushuntiring.
10. Mitoz dukining tuzilishi piyoz hujayralarida va qon hujayralarida nimasi bilan farqlanadi?
11. Endomitoz, poliploidiya, politeniya tushunchalarini izohlab bering.

Vaziyatga doir masalalar

1. Hujayralarning xilma-xil guruhlarida dastlab xromosomalarning diploid to'plami $2n$ va DNKning miqdori $2c$ ekanligi aniqlandi. Hujayra bo'linganidan so'ng interfazada DNKning miqdori yana aniqlandi. Bunda ayrim hujayralarda DNK miqdori $2c$, ayrimlarida $1c$, uchinchilarida esa $4c$ ekanligi aniqlandi. Hujayra qanday usul bilan bo'lingan?
2. Mitoz jarayoni kechayotganda organizm muhitning zararli omillari ta'sir qilib, mitoz duki ipchalarining parchalanishiga sabab bo'ldi. Bu holat qanday natijalarga olib kelishi mumkin?
3. Mikropreparatlarda mitoz o'rganilayotganda ba'zi preparatlarda mitoz duki tarkibida sentriolalar borligi, boshqa preparatlarda esa sentriolalar yoqligi aniqlandi. Sababini tushuntiring.

5-mavzu. Genetika asoslari. Mono–di-poligen irsiylanish.
Belgilar irsiylanishining molekulyar asoslari. DNK
texnologiyalar. Odam genomikasi

Irsiyatning asosiy qonuniyatlarini yaxshi o‘zlashtirish shifokorning amaliy faoliyatida juda katta ahamiyatga ega. Bu qonuniyatlarni chuqur o‘zlashtirmasdan turib odamlarda uchraydigan xar hil irsiy kasalliklarni, rivojlanish anomaliyalarini tushunib va tibbiyotning boshqa fanlarini puxta o‘rganib bo‘lmaydi.

Irsiyatning asosiy qonuniyatlari 1865 yilda mashxur chex olimi G.Mendel tomonidan kashf qilingan. *Genetika (yunoncha genesis - tug‘ulishga oid) irsiyat va o‘zgaruvchanlik qonunlarini o‘rganuvchi fan.*

G.Mendel birinchi marta irsiyat qonuniyatlarini o‘rganishda duragaylarni taxlil qilish (ma‘lum belgilari bilan farq qiluvchi organizmlarni chatishtirish) usulini qo‘lladi. Mendel zamondoshlaridan farq qilib, belgilar yig‘indisini emas, balki avvaldan o‘rganish uchun tanlab olingan ayrim belgilarning nasldan-naslga o‘tishini o‘rgandi. Olingan natijalari uchun statistik taxlil usulini qo‘lladi.

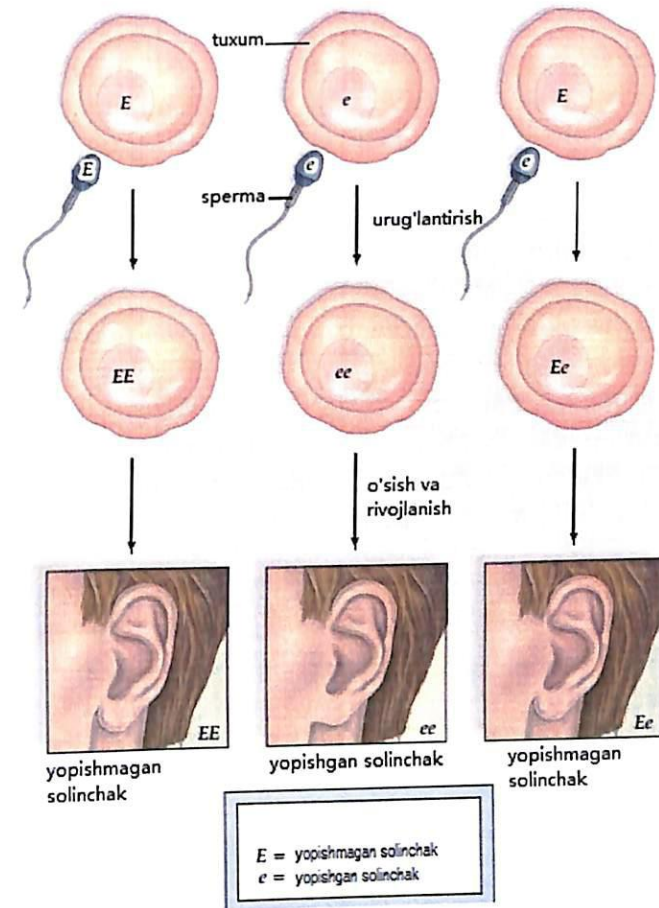
Bir-birini istisno etuvchi bir juft belgilari bilan farq qiluvchi organizmlarni duragaylash *monogibrid* chatishtirish deyiladi. Ikki juft bir-birini inkor etuvchi belgilari bilan farq qiluvchi organizmlar chatishtirilsa *digibrid*, ko‘p belgilari bilan farq qiluvchi organizmlar chatishtirilsa *poligibrid* chatishtirish deyiladi.

Genotip va fenotip

Genotip shaxsning genlariga aloqador hisoblanadi. Bir juft xromosomalarning bir xil joylashuviga va bir xil xususiyatga ega bo‘lgan muqobil gen shakllari *allellar* deb ataladi. U nazorat qiladigan o‘ziga hos xususiyatni namoyon etadigan harf orqali allellarni aniqlash odatiy hol hisoblanadi. Dominant allel katta harf bilan belgilansa, retsessiv allel kichkina harf bilan belgilanadi. Odamlarda, masalan, yopishmagan (ochiq) solinchak yopishgan solinchak ustidan dominantlik qiladi. Yopishmagan solinchak uchun mos (E) harfi bo‘lsa, yopishgan solinchak uchun (e) harfi mos bo‘ladi.

Allellar juft bo‘lib namoyon bo‘ladilar. Shuning uchun, odamda

odatda, bir belgi bo‘yicha ikki allelleri bor. Shu bilan birga, har bir juft xromosomalarning biri otadan yoki onadan o‘tgan bo‘lsa, har bir juft allellarning har biri ham otadan yoki onadan o‘tgan bo‘ladi. Quyidagi rasmda zigota hosil bo‘lishida qaysi allellar ishtirok etganligi ko‘rsatilgan. Agar dominant EE, Ee allelliga ega bo‘lsa, quloq solinchog‘i yopishmagan, ee bo‘lsa – yopishgan bo‘ladi.



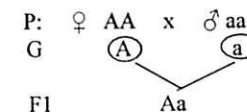
22 - rasm. Genotip va fenotip mutanosibligi.

Monogibrid chatishtirish bilan tanishamiz. Sariq va yashil noxatlarni chatishtirilgan birinchi avlod duragaylari hammasi bir xil, ya'ni sariq rangda bo'ladi. Bu tajribadan **birinchi avlod duragaylarining bir xilligi qonuni** kelib chiqadi. Birinchi avlodda yuzaga chiqqan belgi *dominant* (lotincha dominans-ustunlik qilish), namoyon bo'lmagan belgi esa *retsessiv* (lotincha - recessus-chekinish) deb ataladi. Mendel yashagan davrda irsiyatning moddiy asosi aniqlanmagan edi. Mendel ularni "irsiy omillar" deb atadi. Hozirgi zamon fanida bu tushuncha *gen* ma'nosini anglatadi. Bir juft belgi genlari bir hil harf bilan dominant belgi katta, retsessiv belgi geni esa kichik xarf bilan belgilanadi. Tajribadagi sariq belgini yuzaga chiqaruvchi gen A xarfi bilan, yashil rang geni a xarfi bilan belgilanadi. Bir-birini inkor etuvchi belgilarni yuzaga chiqaruvchi genlar - **allel genlar** deyiladi. Ular gomolog xromosomalarning bir xil lokuslarida (joylarida) joylashadi. Bir xil dominant (AA) yoki retsessiv (aa) allellardan tashkil topgan organizm **gomozigotali** deyiladi va bir xil gametalardan tashkil topadi. Xar hil allellardan (bitta dominant va bitta retsessiv - Aa) tashkil topgan organizm **geterozigotali** deyiladi va ikki xil gametalarni hosil qiladi.

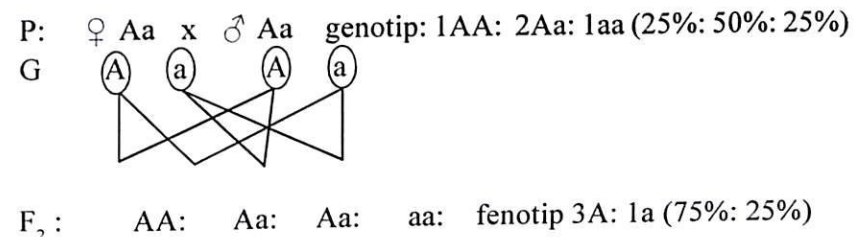
Duragaylash natijasini sxematik ko'rinishda yozish qabul qilingan. Tajriba uchun olingan shakllarni P xarfi bilan (lotincha parentes ota-ona), birinchi avlodni F₁, ikkinchi avlodni F₂ (lotincha - fili bolalar) xarflari bilan belgilash qabul qilingan. Erkak organizm ♂, urg'ochi organizm esa ♀ belgilari bilan belgilanadi. Chatishtirish x belgisi bilan ifodalanadi. Avval ona organizmi genotipi, keyin ota organizmi genotipi yoziladi. Shunday qilib, birinchi qatorga ota-ona genotiplari, ikkinchi qatorga hosil bo'ladigan gametalar, uchinchi qatorga esa birinchi avlod genotiplari yoziladi.

Yuqoridagi tajribani quyidagicha ifodalash mumkin:

Belgi	Gen	Genotip
no'xot ranglari		
sariq	A	AA, Aa
yashil	a	aa



Natijada, fenotip jixatdan (100%) sariq, genotip jixatidan esa (100%) geterozigotali avlod hosil bo'ladi. Birinchi avlod duragaylari o'zaro chatishtirilganda ikkinchi avlodda ham dominant, ham retsessiv belgilarning namoyon bo'lganligini ko'ramiz, ya'ni belgilarning ajralishi kuzatiladi. Bu tajribani quyidagicha ifodalash mumkin:



Bu tajribadan Mendelning ikkinchi qonuni kelib chiqadi: bir juft bir-birini inkor qiluvchi belgilari bilan farq qiluvchi organizmlar o'zaro chatishtirilganda keyingi avlodda belgilar fenotipi bo'yicha 3:1, genotipi bo'yicha 1:2:1 nisbatda ajraladi. Bu qonun ajralish qonuni deb ataladi.

Shunday qilib, geterozigotali organizmlarda faqat dominant belgilar yuzaga chiqadi. Allel genlar bir-birlari bilan qo'shib ketmaydilar. Bu xususiyatga asoslanib Mendel "gametalar sofligi" gipotezasini yaratdi va keyinchalik bu gipoteza sitologik jixatdan asoslandi va qonunga aylandi. Allel genlar somatik hujayralarning diploid to'plamidagi gomologik xromosomalarning bir xil lokuslarida joylashadi. Demak, geterozigotali organizmga gomolog xromosomalardan birinchisida dominant, ikkinchisida esa retsessiv allel joylashadi.

Meyoz jarayonida gametalarga gomolog xromosomalarning faqat bittasi o'tadi, shuning uchun ular allel genlardan faqat bittasini o'zida saqlaydi.

Digibrid chatishtirishda belgilarning nasldan-naslga o'tishi.

Duragaylash uchun ikki juft bir-birini inkor qiluvchi belgilar olinadi, masalan rangi va shakli bilan farq qiluvchi no'xatlar chatishtiriladi.

Belgi	Gen	Genotip
I. No'xat rangi sariq yashil	Aa	AA, Aa aa
II. No'xat shakli silliq burishgan	Bb	BB, Bb bb

Digomozigotali organizmlarni chatishtirishdan boshlanadi:

P: ♀ AABB X ♂ aabb

Gametalar: (AB) (av)

F1: AaVv

genotip: (100%) AaBb - digeterozigota

fenotip: (100%) sariq, silliq

Birinchi avlodda - bir xillilik qonunini yuzaga chiqadi. So'ngra hosil bo'lgan digeterozigot duragaylar o'zaro chatishtiriladi.

P: ♀ AaBb X ♂ AaBb

Gametalar: (AB) (Ab) (aB) (ab) (AB) (Ab) (aB) (ab)

Hosil bo'lgan gibridlarni taxlil qilish oson bo'lishi uchun ingliz olimi Pennet tavsiya etgan panjaradan foydalaniladi:

Gametalar	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	AaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Quyidagi natija olinadi.

Sariq silliq - AB-9

Sariq burishgan - Ab-3

Yashil silliq - aB-3

Yashil burishgan - ab-1

Demak, chatishtirish uchun olingan belgilar yig'indisidan tashqari belgilarning yangi kombinatsiyasi kelib chiqqanligi ko'rinadi (yashil, silliq va sariq, burishgan). Bu tajribadan Mendel ikkita xar hil belgilarning bir-birini inkor etuvchi variantlari mustaqil kombinatsiyalana olishi mumkin ekan, degan xulosa keladi.

Mendelning **uchinchi qonuni** quyidagicha ta'riflanadi: ikki yoki undan ortiq bir-birlarini inkor qiluvchi belgilar bo'lgan geterozigot organizmlar o'zaro chatishtirilganda belgilarning mustaqil nasldan-naslga o'tishi yoki kombinatsiyalanishi kuzatiladi. Lekin shu narsani unutmaslik kerakki, bu qonun faqat gomologik bo'lmagan xromosomalarda joylashgan llelmas genlardagina amalga oshadi.

Organizmning genotipini aniqlash uchun **taxlil chatishtirish** usulidan foydalaniladi. Uning mohiyati shundan iboratki, genotipi aniqlanishi kerak bo'lgan organizm retsessiv shakl bilan chatishtiriladi. Bunday chatishtirish natijasida hosil bo'lgan avlod bir xil bo'lsa, tekshirilayotgan organizm gomozigotali, agar belgilar ajralishi kuzatilsa, organizm geterozigotali bo'ladi. Organizm geterozigotali bo'lsa belgilar 1:1 nisbatda ajraladi.

Gen va uning hususiyatlari

Gen (yunoncha- avlod, kelib chiqish) irsiy omil-irsiy moddning funksional birligi. Gen - polipeptidning, rRNK, tRNK birlamchi strukturasi kodlashtiruvchi yoki regulyator oqsil bilan o'zaro ta'sir qiluvchi DNKning (ba'zi viruslarda RNK) bir qismi. Genlar yig'indisi - genom DNK - birlamchi strukturasi polinukleotid zanjir. Ikkilamchi - komplementar polinukleotid zanjir. Uchlamchi - uch o'lchovli spiral.

Gen xususiyatlari

1. Ta'sirining diskretligi - har xil belgilar. Har hil xromosomalarning har xil lokuslariga joylashgan genlar tomonidan nazorat qilinadi.

2. **Stabillik** - mutatsiya bo'lmaganida gen avloddan - avlodga o'zgarmay o'tadi.

3. **Ta'sirning spetsifikligi** - bir gen bitta belgi yoki belgilar guruhini nazorat qiladi.

4. **Pleyotropiya** - bitta gen bir qancha belgini yuzaga chiqishiga javob beradi (odamda Marfan sindromi).

Pleyotropiya birlamchi va ikkilamchi bo'lishi mumkin. I-pleyotropiyada gen o'zining ko'p tomonlama ta'sirini bir vaqtda ro'yobga chiqaradi.

Masalan Marfan sindromi, Xartnei sindromi (ichak va buyrakda reabsorbsiya bir vaqtda buziladi).

Ikkilamchi pleyotropiyada avval bitta belgi, keyin boshqa belgilar ketma-ket ro'yobga chiqadi (masalan o'roqsimon hujayrali anemiya).

5. **Dominant genning retsessiv gen ta'sirida susayishi.**

Dominantlik - nisbiylik. Epikantoz – mongoloidlarda dominant, negroidlarda esa retsessiv.

Soch o'sishi - ayollarda dominant gen, erkaklarda retsessiv genga bog'liq. Ayollarga erkaklik gormonlari yuborilsa soch to'kilishi kuzatiladi.

Dozaviylik - gomozigota va geterozigotalarda belgining har xil darajada namoyon bo'lishi.

Ekspressivlik - genning fenotipda yuzaga chiqish darajasi (fenilketanuriya).

Penetrantlik - fenotipik yuzaga chiqish chastotasi miqdoriy ko'rsatkichi (% larda ifodalanadi), epilepsiya, diabet - 65%, son chiqish - 25%.

Genlarning funksional klassifikatsiyasi

3 guruhga bo'linadi: 1-strukturaviy, 2-modulyator, 3-regulyator.

I. Strukturaviy genlar - aminokislotalar va nukleotidlar ketma-ketligini kodlashtiradi.

II. Modulyator genlar – boshqa genlar funksiyasiga ta'sir qiladi.

- ingibitorlar – susaytiruvchi (supressor, epistaz);
- intensifikatorlar – kuchaytiruvchi (mutatorlar - mutatsiyalar chastotasini oshiradi);
- modifikatorlar – fenotipni o'zgartiradi; komplementarlik (ko'p

noqulay genlar ta'sirini kuchsizlantiradi).

III. Regulyator genlar - strukturaviy genlar faolligini idora qiladi.

DNK texnologiyalari – genetik injeneriya

DNK texnologiyalari molekulyar biologiya va genetikaning bir bo'limi hisoblanadi.

1. Oldindan belgilangan reja asosida genetik tuzilmalarni konstruksiyalash.

2. Yengi genetik programmali organizmlarni yaratish. Genetik injeneriyaning yaratilishiga molekulyar biologiya, genetika, bioximiya, mikrobiologiyaning g'oya va usullarining umumlashtirishga bog'liqdir.

Gen va genetik injeneriyalari sinonim sifatida ishlatiladi, lekin genetik injeneriya keng ma'noda ishlatiladi, bunda ayrim gen emas balki genomning katta qismlari bilan manipulyatsiyalar qilish tushuniladi. Hayvon va o'simliklar genotipini o'zgartirish bir tur doirasida yoki juda yaqin turlar doirasida amalga oshiriladi. Genetik injeneriyada esa turlar aro barer yo'qotiladi, yangi tabiatda uchramaydigan organizmlarni olish mumkin. Genetik injeneriya har xil organizmlar genomidan rekombinant DNK olishgina emas, bularni hujayraga kiritib, shu joyda ekspressiyalanish sharoitlarini yaratadi.

Genetik injeneriyani amalga oshirish darajalari:

1. Organizm.
2. Hujayra.
3. Gen darajalari.

Organizm darajasidagi genetik injeneriyaga misol qilib allofen hayvonlarni yaratishni ko'rsatish mumkin. Ularning tanasi genotipi har xil bo'lgan ota-onalarning hujayralarini sun'iy ravishda birlashtirish natijasida hosil bo'ladi.

Masalan, sichqonning 8 ta blastomerli bosqichidagi (bir necha urg'ochi sichqondan olingan) homilast probirkada ayrim blastomerlarga bo'linadi. Blastomerlarning yangi kombinatsiyalari hosil qilinib ona sichqonlar bachadoniga implantatsiya qilinadi. Bunday tug'ilgan sichqonlar hamma ota-ona sichqonlar fenotipini o'zida mujassamlashtiradi. Immunologik jihatdan bir-biriga chidamsiz bo'lgan to'qimalar bitta organizmda bemalol rivojlanadi va funksiyasini bajaradi.

Tuxum hujayrasining sitoplazmasi va somatik hujayra yadrosini

qo'shib yangi organizmni (irsiy jihatdan bir xil bo'lgan) olish va bularni seleksiyada qo'llanishi mumkin. Foydali genotipni avlodlarga to'g'ridan-to'g'ri (kombinativ o'zgaruvchanlik ta'sirisiz) o'tkazish mumkin.

Hujayra darajasida somatik gibridizatsiya usuli bilan yangi gibridlarni hosil qilinadi, bitta hujayrada har xil biologik turlarning genotipini mujassamlashadi. Bu usul yordamida odam xromosomalarning bog'lanish gruppalarida genlar tartibini aniqlash mumkin.

Gen injeneriyasi. Alohida genlarni boshqa organizmlar genomiga kiritish usullari bilan yangi organizmlar yaratiladi. 1972 yilda P.Berg gruppasi birinchi marta rekombinativ DNK (maymunning 40 onkogen virusi, bakteriofag genomi va galaktoza operoni genlaridan tuzulgan) olgan. DNKning funksional aktiv gibrid molekulasini 1973-74 yillarda Koen va boshqalar tomonidan olingan. Lekin ehtimol shartlari bilan amaliyotda sinab ko'rilmadi.

DNK texnologiyasi bosqichlari

Gen injeneriyasi 3 bosqichda o'tkaziladi.

1. Irsiy materialni olish (sun'iy sintez yoki tabiiy genlardan ajratish).
2. Bu genlarni avtonom-replikatsiyalanuvchi genetik strukturalarga qo'yib (vektor molekulariga) DNKning rekombinant molekularini yaratish.
3. Bu molekularni retsipientga kiritib ekspressiyasini ta'minlash.
Genlarni boshqa genomga eksperimental ko'chirib o'tkazish - *transgenoz* deyiladi.

Genlarni quyidagi usullar bilan olish mumkin

1. Tabiiy manbalardan ajratib olish.
2. Kimyoviy sintez.
3. Fermentativ sintez.

Yutuq va istiqbollari

1. Yangi mikroorganizmlar yaratilib sanoat miqyosida antibiotiklar, vitaminlar, odam va hayvonlar uchun gormonlar, oziq - ovqat va yem uchun oqsillar sintezlanadi.

2. Viruslarga qarshi zardoblar olish (gepatit, grippga) usullari ishlab chiqildi.

3. Atmosferagi azotni fiksasiyalash ustida ishlar yuritilmoqda.

4. Neft uglevodlarni parchalovchi, suvni tozalovchi mikroorganizmlar yaratilmoqda.

5. Hashoratlarga qarshi biologik kurash usullari ishlab chiqilmoqda.

6. Irsiy kasalliklarga qarshi usullar ishlab chiqilmoqda.

6. Genlar banki yaratilmoqda. Bu genterapiya imkoniyatlarini kuchaytiradi.

Biotexnologiya

Xalq xo'jaligi uchun zarur mahsulotlar mikroorganizmlar, o'simlik va hayvon hujayralari yordamida sanoat miqyosida olish. Nonvoylik, vinochilik, pivochilik, pishloq tayyorlash kabi usullarda uzoq o'tmishdan foydalanib kelinadi. Neft parafinlaridan oqsil, tabiiy gazlardan metil va etil spiriti va lipidlar olish, masalan, hayvon yog'larini tejashga imkon beradi.

I. Genetik va hujayra injeneriyasi yo'llari bilan meditsinada zarur interferon, insulin, ayrim antibiotiklar, organik kislotalar olinmoqda.

II. Hujayra va to'qimalarni sun'iy o'stirish orqali parfyumeriya uchun jenshen (krem, lason, shampun) olinmoqda.

III. Fermentlar yordamida sintetik vaksinalar olinmoqda.

IV. Hujayra injeneriyasi - choravichilikda keng qo'llanilmoqda.

V. Gibridomalar yordamida monoklonal antitelolar olishda (tashxislash va davolash maqsadlarida) ishlatiladi.

Odamda 60 sutkada oqsillarning yarmisi parchalanib qayta tiklanadi. Jigar va qonda 10 sutkada, mushakda - 180 sutkada, jigar fermentlari esa 2-4 soat ichida yangilanadi. Moddalar almashinuvi energiya almashinuvi bilan bog'liq.

Eukariotlarda faol genlarni boshqarilishi bakteriyalardagiga bir muncha o'xshaydi, lekin ularda prakariotlardan farq qilib, genlarning murakkablashishi va diploidligi farqlanadi. Ularda regulyator genetik mexanizm murakkabroq. Genetik biokimyoviy mexanizmlar hali o'rganilmagan. Operon genlarning evolyutsiyasi rivojlanadi. Eukariotlarda struktur genlar transkripsiyada induktor vazifasini gormonlar bajaradi. Hayvonlarda bir qancha struktur genlar DNKdagi

axborotsiz qismlar orqali tashkil topgan fragmentlardan hosil bo'ladi. Axborot qismlari ekzon va intronlardan kesilib ketadi.

Gen injeneriya

Genlarning nozik strukturasi aniqlanishi genlarning bir organizmdan boshqa organizmga ko'chirilib o'tkazish haqida g'oyalarni ilgari surilishiga sabab bo'ladi. Gen injenerligi kelajakda yangi belgini organizmlarni yaratishga imkon beradi, masalan odam gormonini sintez qiluvchi bakteriya, yuqori effektli antibiotik va kelajakda insoniyatga irsiy kasalliklardan xalos bo'lishga yordam beradi.

Irsiyatning xromosoma nazariyasi genlarga xromosomada joylashgan elementar irsiyat birliklari deb ta'rif berdi. Biroq genlarning kimyoviy tabiati ancha vaqt no'malum bo'lib keldi, xozirgi vaqtda ma'lumki irsiy axborot saqlovchi bu DNK. XX asr boshidayoq Satton va Boveri xromosomalar genetik axborotini avloddan avlodga o'tkazadi deb to'g'ri fikr bildirishgan. Lekin genetik mineral bo'lib DNKni yoki xromosoma oqsilini xizmat qilishini aniqlash uchun, yana kun, yil kerak bo'ldi. Alfred Mirskiyning bir qator eksperimentlari bir turning somatik xujayrasida gametasiga nisbatan 2 marta ko'p DNK bo'lishini ko'rsatdi. Lekin xuddi shu xolati xromosoma oqsili uchun xam kuzatilar edi. Bu ma'lumotlar genetik material tabiatini aniqlash ustidagilar uncha ta'sir qilmadi. Usha payt olimlar o'ylashicha oqsil genetik axborot saqlash uchun yetarli xilma xillika ega yagona modda.

DNK hujayra darajasida 1869 yil ochilgan. Uning genetik funksiyasi 1944 yilgacha, yani Everi kashfiyotigacha no'malum edi. Everi ko'rdiki pnevmakokkning nopatogen shtammi patogen shtammga transformatsiya bo'lishi mumkin. Buni dastlab 1928 yil Griffit aniqlagan. Biroq transformatsiya tabiati 1944 yilgacha nomalum bo'lib qolaverdi.

1944 yilda *Osvald Every, Kolin MakLeod va Maklin Makkarti* tomonidan o'tkazilgan tajriba bakteriyalarda transformasiya keltirib chiqaradigan modda - DNK ekanligini isbotladi. Bu DNKning irsiyatdagi rolining birinchi dalilidir. Every, Macleod va McCarthy tomonidan o'tkazilgan tajriba 1928 yilda Griffit tajribasi bilan boshlangan, 1930 va 1940 yillarda *Rokfeller Tibbiy tadqiqotlar* institutida o'tkazilgan tadqiqotlarning eng yuqori nuqtasi bo'ldi.



Osvald Everi



Kolin Maklaud

1944 yil fevral oyida (*Journal of Experimental Medicine*) da chop etilgan maqolasida Avery va b. bakteriyalardagi irsiyatni aniqlovchi vosita oqsillar emas, balki DNK ekanligini ko'rsatdi.

40-yillarda viruslar eksperimental genetik tadqiqotlarda bosh obyektlardan biri bo'lib qoldi. Ularda o'tkazilgan eksperimentlar xam xuddi no'xatdagidek klassik xisoblendi. Viruslar sodda tuzilgan. Oqsil qobiq – kapsid, DNK yoki RNK dan iborat. Xujayraga kirayotgan viruslar oqsil qobig'ini hujayra tashqarisida qoldiradi va faqat DNKni kiritadi. Demak hujayraga kiritilgan DNK huddi shu tipdagi, yangi avlod virusini xosil qilish uchun kerak axborotni beradi.

Genom. Odam genomikasi

Genomika – genom tuzilish va vazifasini o'rganuvchi fan. Odam genomikasini o'rganish halqaro loyiha "odam genomi" daolibborilayotgan ishlarda sezilmoqda. Bu loyiha 1989-2005 yillarda turli mamalakat olimlari birlashib ish olib borishdi. Bu loyihaning asosiy yo'nalishi – genlar xaritasini tuzish (xromosomada genlar lokalizatsiyasi). Bu loyihaning asosiy yo'nalishi – genlar haritasinin tuzish (xromosomada genlar lokalizatsiyasi) va DNK yoki RNKni sekvinirlash (DNK va RNK da nukleotidlar joylashishi). Bu loyihaning asoschisi Nobel mukofoti lauryati DJ Uoston, rossiyada esa A.A.Baev hisoblanadi. Bu loyihaga 6 mlrd dollar mablag' ishlatilgan. Rossiyalik olimlar 3,4,13 va 19 xromosoma xaritasinin tuzishdi. Odam genomikasidagi nukleotidlar ketma-ketligini aniqlash birinchi bosqich hisoblanadi. Ikkinchi funksional

bosqich-genlar funksiyasini o'rganishdan iborat. Oliy o'quv yurtlari uchun "Genomika" darsligi 2000 yilda AQSHda Ch.Kentor va K.Smit tomonidan yaratildi.

Genomika bo'limi

Genomika beshta alohida bo'limdan tashkil topgan.

Strukturaviy genomika-genomda nukleotidlar ketma – ketligini, genlar tuzilishi va chegarasini aniqlaydi, genlar orasidagi qisimlarini organadi, genetik harita tuzishda foydalaniladi. Odam genomi 3,2 mlrd nukleotiddan tashkil topganligi aniqlangan.

Funksional genomika-har bir gen funksiyasi, hujayra tizimida o'zaro bog'liqligini o'rganadi. Genomikaning asosiy vazifalaridan biri-"gen tarmog'ini yaratish". Masalan,qon hosil qilish tizimi 500 dan ko'proq genni o'z ichiga oladi. Ular nafaqat o'zaro bog'langan, balki boshqa genlar bilan bog'langan bo'ladi.

Solishtirma genomika- turli organizmdagi genomlar tuzilishidagi farqi va o'xshashligini o'rganadi.

Evolutsion genomika – genom evolyutsiyasi, genetic polimorfizm kelib chiqishini va xilma – xilligini, genlarning gorizontol o'tkazilishini o'rganadi. Har qanday organizmga nisbatan ham, odamga nisbatan ham qo'llanilishi odam evolyutsiyasiga olib kelgan.

Tibbiy genomika tibbiyotda odam genomi va patogen organizmlar haqidagi bilimlar oshirishda klinik va profilaktik savollarga javob olishda qo'llaniladi.

Odam genomikasidan molekulyar tibbiyotda tashxis qo'yishda samarali usullardan foydalanishda, irsiy va irsiy bo'lgan kasalliklarni profilaktikasi va davolashda asos bo'lib hisoblanadi. Agar avallari irsiy patologiya ma'lum genlar yoki boshqaruvchi zona bilan bog'liq deb hisoblangan bo'lsa, hozirda nukleotidlar ketma-ket joylashganligiga qaratilmoqda. Uzoq vaqtgacha "jim turuvchi" hisoblangan genlar ekspressiyasiga ta'sir etishi haqida ko'plab axborotlar topilmoqda.

Genom sohasidagi tekshiruvlar kasalliklarni davolash va oldini olishda individual usul kerakligini tasdiqladi. Oqsil mahsulotlari darajasi genlarning bir biri bilan o'zaro aloqasi, ya'ni genlar seti tarkibi bilan bog'liq. Bu izlanishlar genom darajasida yangi fan- **proteomikani** yuzaga keltirdi. Qo'lga kiritilgan natijalar kasalliklarni davolashda

individual uslubni foyda berishini ko'rsatdi. Hozir **proteomika** – genom bilan bog'liq bo'lgan mustaqil fan hisoblanadi.

Proteomika — kimyo, fizika, biologiya, biokimyo, biofizika, genomika, bioinformatikakabiko'plab ilmiy o'nalishlarning yutuqlarini o'zida jamlagan fandır. Xususan, genomika va bioinformatikadagi so'nggi yutuqlar proteomika tadqiqotlariga katta hissa qo'shib kelmoqda. Natijada proteomning ma'lum bir hujayra yoki to'qimadagi molekulyar funksiyalari va o'zaro ta'sirlarni aniqlash imkoniyati yaratilmoqda.

Proteomika bo'yicha tadqiqot natijalari hujayra (to'qimalarning) shikastlanishi sabablarini yoki kasalliklar fiziologiyasini o'rganishda muhimdir. Proteomika fani oqsil biomarkerlarini qo'llash orqali turli xil xastaliklarni oldindan aniqlash imkonini beradi. Muayyan kasallik davrida organizm tomonidan ishlab chiqiladigan alohida oqsillarni tekshirish, test sinovlarini o'tkazish orqali kasallik zudlik bilan aniqlanadi va kasallikning erta bosqichlarida davolash muolajalarini o'tkazish uchun sharoit yaratiladi.

Genomika rivojlanish bosqichlari

Genomika fani fan sifatida paydo bo'lganiga uncha ko'p ham bo'lmagan bo'lsa ham, uning rivojlanishini bir necha bosqichga ajratish mumkin.

1-bosqich. 1900-1940 - yillar. Bu bosqichda Mendel qonuniyatlari odamda o'rganildi. Izlanish metodi geneologik taxlil. Odam genomini sistematik o'rganish Mendel izlanishlari paydo bo'lishida XX – asr boshlarida hayvonlardagi irsiyatni o'rganish bilan boshlangan. Buni irsiyat qonunlarini odamga tadbiqu haqida geneologik metoddan foydalanilgan. Bu bosqichda odamdagi asosiy mendel belgilari zanjirsimon guruh ta'rifiga olib keldi. Odamda 400 ga yaqin Mendel belgilari va 4 ta zanjir guruhi aniqlandi. O'tgan asrning 50 yillaridan boshlab zanjir guruhlar Mendel belgilari ochilish jarayoni sekinlashdi. Xozirgi kunda geneologik usul odam genomini o'rganishda o'zini batamom namoyon etadi.

2-bosqich. 1940-1980- yillar Zanjir guruhlarini o'rganish bosqichi. O'rganish usuli geneologik, sitogenetik, somatik hujayralardagi gidridlanish metodi. Odamning sitogenetik namoyon bo'lish jarayoni

ayniqsa somatik hujayralar genetikasi 60 – yillarda odam genomini genetik yo‘l bilan o‘rganish yangi nazariy komplekslarni yaratdi. Yutuqlarni ishlab chiqarish, joriy qilish, ilmiy izlanish jarayonida biologik va immuniologik uslublarda nafaqat yangi Mendel belgilari ochilishi va odam genomi rasshivrofka jarayonini yangi zanjir genlar guruhi ochilishi yengillashtiradi. Afsuski zanjir guruhlari haqidagi bilimlar tasavurimiz bizga xromosomadagi genlarning aniq joyini aniqlashga imkon bermaydi. So‘nggi genetik injeneriya va unga bog‘liq tibbiyot va boshqa sohalari rivojlanishi kerak. Shuning uchun genlar kartasini tuzish sohasidagi tajribalar, tadqiqotlar soni ortgan.

3 – bosqich. 1980 – yildan hozirgi kungacha. Nukleotidlar rasshivrofikasi va genomdagi genlar joylashuvini o‘rganish bosqichi. O‘rganish usullari - biokimyoviy, immuniologik. Bu bosqich 1980-yillarda molekulyar genetika usullari va gen injeneriyasi texnologiyasi rivojlanishi bilan yuzaga keldi. Genomni o‘rganish jarayoni genni toza ko‘rinishda ajratib olish sekvenirovaniya (nukleotidlar izchilligini tiklanishi) chuqurlashdi. Amerika va Buyuk Britaniyada genomdagi nukleotid sekvenirovaniyani avtomatik qurilmalar ishlab chiqarilgan va amaliyotga tadbiiq qilingan. Ular *genomotronlar* deb ataladi.

1980 – yilda bakteriyalardan birining gen kartasi to‘liq tuzilgan. 1986- yilda achitqi hujayrasini DNK xaritasi to‘liq tuzildi. Hozirgi vaqtda hayvonot olamining DNK izchilligi aniqlanishi to‘liq tugatildi. (asoslar kichik hajmdagi genamlari – pnevmoniya qo‘zg‘atuvchisi sifatida, rikkateinlar, speroxetlar, achitqilar, aylana chualchang va boshqalar) Inson genom bilan aloqador analogik ish ham tugallandi. 19000 dan ortiq turli inson kasalliklari aniqlandi, ularni 3000 ga yaqini irsiy kasalliklar.

Genomikasohasiagi qiziqarli kashfiyotlardan biri - inson genomining su‘niy DNK yaratilishining tugallanishi. Xisoblab chiqildiki, buning uchun 350-450- ga yaqin genlar kerak bo‘lar ekan.

Hozirgi kunda inson genomidagi nukleotidlar izchilligi rasshivrofikasi qo‘lga kiritilgan va keyingi masala DNK ning turli organ va hujayradagi alohida sendividlar va genetic xilma xillikning bir nukleotidli DNK variantini o‘rganish masalasini yechilmoqligida. Bu insonlarning genlar xaritasini yaratishga imkoniyat yaratadi. Bu bir tomondan kasalliklarni ijobiy davolashda, boshqa tamondan esa qator

jiddiy savollarni qo‘yadi. Masalan: sug‘urta kompaniyalari sug‘urta bo‘yicha murojaat qilgan insonning genetik xaritasidan foydalanishi imkoniyatiga ega bo‘ladi

Inson genomi organizatsiyasi. Polimorfizm hodisasi

Agar insonning gaploid to‘plamli hujayra xromosomasidagi DNK ni ajratib olsak va lta ipga joylashtiradigan bo‘lsak uzunligi taxminan 1,5 metrga yetadi. Lekin insonning genomi tabiatdagi barcha mavjudotlarnikidan katta deb o‘ylash mumkin emas. Salamandra va liliyada DNK molekulasiining uzunligiga nisbatan 30 marta kattaroq. DNK molekulasini yarim litrida 30000ga yaqin genlar bor. Bu faqat oqsil strukturasi haqida axborot tashuvchi genlar. Mana shu genlardan i-RNK transkripsiya qiladi. Olimlar xisoblashiga ko‘ra bu genlar genomni 1% ni tashkil qiladi.

Transpozonlar.

Yuqorida aytilganlardan barchasi alohida olingan shaxsdan genom strukturasiiga tegishli. Agar ikki va undan ortiq odamlarning genamlari taqqoslansa, ularning asosiy qismlari bir xil bo‘lishi ma‘lum bo‘ladi. Faqat DNKdan lokal qismidagi nukleotidlar ketma-ketligida o‘zgarishlar paydo bo‘ladi. Bu farqlar ko‘p bo‘lmasada, lekin aynan ular odamlardan shaxsiy fenotipidagi farqlarini belgilaydi. Bu esa polimorfizmga olib keladi.

Polimorfizm – populyatsiyasida individlarni genom bosqichida DNK tarkibidagi nukleotidlarning ketma-ketligini lokallashib o‘zgarishi. Bu o‘zgarishlar DNK nukleotidlarning ketma-ketligining faol (ekzon) va nofaol (infron) larida uchrashishi mumkin. Ba‘zi odamlarda gen SSR 5 nukleotidlar ketma-ketligi kalstiy tarkibida joylashgan. Evropaning 92 % ni shunday odamlar tashkil etadi, shulardan, 9% axolining genida mutatsiya kuzatiladi (bir necha nukleotidning tushib qolishi), ya‘ni genning kichrayishiga olib keladi, shunday odamlar OITS kasalligiga chalinmaydi.

Polimorfizimning bir necha tiplari bor. Lekin eng ko‘p tarqalgani bir nukleotidli polimorfizmdir. Genom polimorfliigi odamga ko‘pincha jiddiy ta‘sir ko‘rsatmaydi. Individlarning normal yashash sharoitida namoyon bo‘ladigan bir qator genlar o‘zgarishi yashash muxiti o‘zgarganda patologiyaga olib kelishi mumkin. Bu moyillik genlari individlarning yashash sharoitiga, xayot tarziga ta‘sir ko‘rsatuvchi

genlardir. Ko'pincha gendagi o'zgarishlar faqat bitta nukleotidga tegishli bo'lishi mumkin. Qon tomir kasalliklari ateroskleroz, saraton, narkomaniya, ichkilik kasalligiga moyillik genlari aniqlangan.

Amaliy ish

1. Suv o'tlaridan birining DNK molekulasida timin miqdori umumiy azot asoslarning 20 % ini tashkil etadi. DNK molekulalarida A.S.G miqdori necha % ni tashkil etadi?

2. Kimyoviy analizlar shuni ko'rsatadiki i-RNK tarkibini 20 % ini adeninli, 16 % ini urastilli va 30 % ini sitazinli nukleotidlar tashkil etadi. RNK nusxasi ko'chirilgan DNK tarkibidagi nukleotidlar sonini toping.

3. DNK molekulasi fragmenti 268 ta nukleotiddan tashkil topgan. DNK fragmenti uzunligini toping.

4. DNK molekulasi bo'lagi 3680 ta nukleotiddan iborat. DNK bo'lagi uzunligini toping.

5. DNK molekulasi fragmentining bir zanjirida 750 ta aminokislota xaqida malumot bo'lsa, bu fragment uzunligi qanchaga teng?

Mustaqil tayyrlanish uchun topshiriqlar

1. Mendel irsiyat qonunlarni kashf etishga qanday muvassar bo'ldi?
2. Belgilarning ajralishi ehtimollik qonuniyatlariga bo'yin sinishi mumkinligini qanday tushuntirib berish mumkin?
3. Sizning fikringizcha irsiyat qonuniyatlari amalga oshishi uchun qanday sharoitlar zarur?
3. Alternativ, dominant va resessiv belgilar haqida nimalarni bilasiz?
4. Genotip, fenotip, gomozigota va geterozigota tushunchalarining bir-biridan qanday farqlari bor?
5. Monoduragay va diduragay chatishtirishning sitologik mohiyati nimada?
6. Nima uchun gametalarda allel genlardan faqat bittasi uchraydi?
7. Qaysi holatlarda belgilarning mustaqil kombinatsiyalanish qonunini qo'llash mumkin emas?
8. Organizmlarning gomozigotali yoki geterozigotali ekanligini qanday usul yordamida aniklash mumkin?

Masalalar

Monogeterozigot Aa, digeterozigot AaBb va trigeterozigot AaBbCc organizmlarda qancha turdagi gametalar hosil bo'lishini aniqlang.

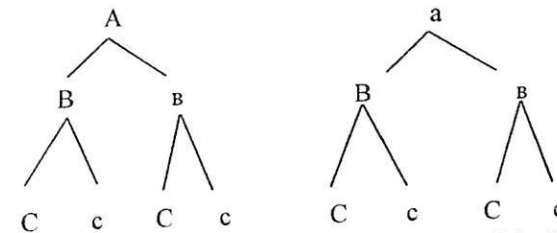
Har qanday genetik masalani yechishni gametalarni aniqlashdan boshlash kerak. Buning uchun avvalo gametalar sofligi qonunini bilish lozim: gametada har bir ouft allellardan faqat bittasi bo'yadi. Gametalar turlarining umumiy soni $2n$ ga teng; bu yerda n - allellar juftlarining soni. Monogeterozigot (Aa) organizmda faqat ikki turdagi gametalar hosil bo'ladi: A va a (2^2). Digeterozigot organizm (AaBb) da to'rt turdagi gametalar bo'lishi mumkin: AB, Ab, aB, ab ($2^2=4$).

Trigeterozigot (AaVvSs) organizmda esa sakkiz turdagi gametalarning yarmisida A qolgan yarmisida a allellari mavjud, ularni ikkita qatorga yozamiz. Keyin B va b allellarini avval ikkita dominant, keyin ikkita resessiv qilib yozamiz, keyin shu ustunchalar yoniga C va c allellarni bir dominant, bir resessiv qilib ketma-ket yozamiz.

ABC	aBC
ABc	aBc
AbC	abC
Abc	abc

Trigeterozigotali organizmlarda gametalar hosil bo'lishini aniqlashning ikkinchi usuli ham mavjud:

AaBbCc



1. Yuqoridagi usullardan foydalanib quyidagi hollarda qancha va qanday gametalar hosil bo'lishini aniqlang:

a) birinchi belgiga nisbatan geterozigotali bo'lgan shabko'r va qorasoch ayolda (ikkala belgi ham dominant);

b) ikkinchi belgiga nisbatan geterozigotali bo'lgan normal eshitadigan va polidaktiliyali erkak kishida (normal eshitish va polidaktiliya dominant

belgilar hisoblanadi);

v) hamma belgilarga nisbatan geterozigotali bo'lgan shabko'r, qorasoch, polidaktilyali bolada

Monogibrid duragaylashga doir masalalar.

1. Odamlarda sochning jingalak bo'lishi silliq, bo'lishidan dominantlik qiladi. Gomozigotali jingalak sochli yigit silliq sochli ayolga uylansa, ularning farzandlarining sochi qanday bo'lishi mumkin? Geterozigotali jingalak sochli yigit silliq sochli ayolga uylanganda bu nikohdan silliq sochli bolalar tug'ilishi mumkinmi?

2. Odamlarda polidaktilya (6 barmoqlilik) dominant holatda nasldan naslga o'tadi. Geterozigotali 6 barmoqli erkak barmoqlari normal (5ta) bo'lgan ayolga uylanganda ularda ikkita farzand tug'ilgan, bittasining barmoqlari 6ta, ikkinchisining 5ta.

3. Vilson kasalligida mis elementining almashinishi buziladi. Bu belgi resessiv bo'lib, autosoma xromosomasiga bog'liq. Ota-onalarning bittasi shu belgiga nisbatan kasal, ikkinchisi esa sog'lom (uning ota-onasi ham sog'lom) bo'lsa oilada kasal bolalar tug'ilishi mumkinmi?

Digibrid chatishtirishga doir masalalar.

1. Qo'ng'ir ko'zli (dominant), chapaqay (resessiv) yigit ko'k ko'zli o'naqay qizga uylanganda ulardan ko'k ko'zli chapaqay bola tug'ilgan. Bolaning va ota-onalarning genotipini aniqlang.

2. Shabko'r (dominant belgi), chapaqay (resessiv belgi) erkak har ikkala belgisi bo'yicha sog'lom ayolga uylangan. Oilada ikki bola tug'ilgan, ularning bittasi ikkala belgi bo'yicha sog'lom, ikkinchisi shabko'r va chapaqay. Ota-onalarning va bolalarning genotipini aniqlang.

3. Odamlarda polidaktilya (6 barmoqlik) va o'naqaylik dominant belgilardir. Otasi 6 barmoqli, onasi har ikkala belgiga nisbatan sog'lom oiladan chapaqay va barmoqlari soni normal bola tug'uldi. Bu oilada yana qanday fenotipli bolalar tug'ulishi mumkin.

6-mavzu. Allel va allelmas genlarning o'zaro ta'siri

I. Allel genlarning o'zaro ta'siri:

- 1) dominantlik; 2) chala dominantlik; 3) o'ta dominantlik;
- 4) retsessivlik; 5) kodominantlik; 6) ko'p allellik

Allel genlarning o'zaro ta'siri

1. **Dominantlik bilan avvalgi mashg'ulotda tanishib chiqqanmiz.** Belgi gomozigotalarda (AA), geterozigotalarda (Aa) kam yuzaga chiqadi.

2. **Chala dominantlik yoki oraliq dominantlik.** Organizm geterozigota holatida bo'lganida retsessiv gen dominant genning to'liq namoyon bo'lishiga yo'l qo'ymaydi. Natijada fenotip oraliq xususiyatga ega bo'lib qoladi. Masalan, odamda ko'z soqqasining normal rivojlanishini dominant gen (A), rivojlanmasligini retsessiv gen (a) nazorat qiladi. Geterozigota holatida (Aa) chala dominantlik natijasida ko'z soqqasi kichik bo'ladi.

3. **Retssivlik belgi faqat gomozigotalarda (aa) yuzaga chiqadi.**

4. **O'ta dominantlik.** Geterozigota holatida (Aa) dominant genning ta'siri kuchliroq namoyon bo'ladi.

5. **Kodominantlik.** Geterozigota holatida har ikkala gen biri-biridan mustaqil ravishda o'z ta'sirini yuzaga chiqaradi. Bu usulda odamda IV qon guruhi aniqlanadi ($I^A I^B$).

6. **Ko'p allellik.** Ko'pincha genlar ikkitadan ko'proq allellarga ega bo'lishi mumkin. Bu holat ko'p allellik deb ataladi. Bunga tipik misol quyonlar rangini belgilovchi allellardir: C allel boshqa allellardan dominantlik qiladi, terining qora rangini belgilaydi.

c^h - oyoq panjalari, dum, quloq, burunning qora rangini belgilaydi (himolay rangi), c^{ch} - shinshilla rangini, c-albinizmni belgilaydi. Ularning bir-biriga ta'sirini $C > c^h > c^{ch} > c$ sifatida ifodalash mumkin.

Ko'p allellikka boshqa misol qilib qon guruhlari allellarini keltirish mumkin. Odamdagi O, A, B, AB qon guruhlari I^O, I^A, I^B allellarning o'zaro ta'sirini belgilaydi.

Genlarning o'zaro ta'siri

Genlar - irsiyatning diskret birligidir. Lekin ular organizmda integratsiyalashgan yaxlit sistemani hosil qiladi (genotip yoki genom).

Genotip - diploid to'plamdagi allelar yig'indisi. **Genom** - gaploid to'plamdagi allelar yig'indisi. O'zaro ta'sir allel genlar orasida ham, noallel genlar orasi ham kuzatiladi. Allel genlar o'zaro ta'sirida oddiy belgilar rivojlanadi. Noallel genlar o'zaro ta'sirida murakkab belgilar rivojlanadi.

O'zaro ta'sir bir qancha darajada kuzatiladi.

1. Gen darajasida
2. RNK va oqsil darajasida.
3. Oqsil-fermentlar darajasida.

Masalan, Morris sindromida XY kariotipli odamda ikkilamchi jinsiy belgilar rivojlanmaydi. Gormon bilan retseptor munosabati buzilgan. Jinsiy gormon sintezlansa ham retseptor sintezlanmaydi.

Sitoplazmatik irsiylanish

Yadrodan tashqari xromosoma irsiylanish ham deyiladi. Bu avtonom organoidlarga bog'liq. Ularni *plazmidlar* deyiladi (bakteriyalar). Sitoplazmatik irsiylanish yadro nazoratida bo'ladi. Asosan o'simliklarda bargning chipor bo'lishi. Plastidalarning ba'zilarida xlorofil bo'lmaydi. Hujayra bo'linishida normal va oq dog'lar mozaikasi hosil bo'ladi. Achitqihujayralarimitoxondriyalarida-nafas fermentlari, antibiotiklarga chidamlilik genlari aniqlangan.

Shunday qilib, plazmidlar bakteriyalarning patogenligini oshirishi mumkin.

Virus va faglar bakteriya xromosomasiga kirib joylashib qolishi mumkin. Bularni lizogen *bakteriyalar* deyiladi. Dizenteriya bakteriyalari faqat fag mavjud bo'lgandagina toksin ishlab chiqarishi mumkin. Sitoplazmatik faktorlar plazmogenlar ularning yig'indisi plazmon (sitotik yoki plazmotin). Sitoplazmatik irsiylanish ona liniyasi orqali o'tadi. Hamma bolalariga (tuxum hujayra sitoplazmasi orqali).

Noallel genlarning o'zaro ta'siri

Komplementarlik. Tabiatda keng tarqalgan ikki yoki undan ortiq allelmas (odatda dominant bo'lgan) genlarning o'zaro ta'siri natijasida yangi belgi yuzaga chiqadi. Ikkita oq gulli o'simlik chatishtirilganda qizil gulli o'simlik hosil bo'lishi bunga misol bo'ladi. Fenotip bo'yicha

ajralish 9:7, 9:6:1, 9:3:4 nisbatta kuzatiladi. Buning sababi bir belgi uchun birnecha ferment kerak. Enzim A (geni) - Enzim B (B geni) yangi belgi. Bu allelarning har biri genotipda alohida uchraganda muayan o'ziga taalluqli belgini yuzaga chiqaradi. Masalan, a) odamning normal eshitish qobiliyati D va E allelmas dominant genlarning o'zaro ta'siri bilan belgilanadi (D-chig'anoq rivojlanishini, E eshitish nervi rivojlanishini belgilaydi). Har ikkala genlar bo'yicha dominant gomozigotalar (DDEE) yoki geterozigotalar (DdEe) da eshitish qobiliyati normal rivojlanadi. Agar ikkita allelmas genlarning bittasi recessiv gomozigota holida kelsa (DDee va ddEE) karlik kasalligni kuzatiladi. b) Interferon oqsili, gemoglobin polipeptidlari sintezlanishi, sochning pigmentatsiyasi ham komplementarlik xususiyatiga bog'liq. c) Gemoglobin 4ta polipeptid zandjirdan iborat ularning har biri alohida noallel gen ta'sirida sintezlanadi. d) Soch pigmentatsiyasi genlari (qora va qizil pigment genlari) har xil kombinatsiyada har xil rang beradi.

Epistaz - har xil allelga kiruvchi genlarning biri ikkinchisining tasirini bo'g'ib qo'yishi holati. Biron gen ta'siridagi belgi boshqa noallel dominant (dominant epistaz) yoki epistaz gen tomonidan bo'g'ib qo'yilishi. Agar dominant allel epistazlik xususiyatiga ega bo'lsa - dominant epistaz, gomozigot holida resessiv allellar epistazi resessiv epistaz deyiladi. Ustun gen *epistatik*, yuzaga chiqmaydigan gen *gipostatik* genlar deyiladi.

Masalan, tovuqlarda patning rangi, qovoq urug'i rangi epistaz ta'sir natijasida yuzaga chiqadi. Odamlarda epistaz ta'sirga "bombey fenomeni" misol bo'la oladi. IA, IB allellar resessiv gomozigot holidagi boshqa allel (hh) bilan birga genotipda uchraganda (IAIAhh IBIBhh) II yoki III emas, balki I qon guruhida kuzatiladi. Dominant epistazda F₂ da belgilar ajralishi 12:3:1 yoki 13:1 nisbatda, resessiv epistazda esa 9:3:4 nisbatda kuzatiladi.

Polimeriya - bir nechta noallel genlar bir belgini yuzaga chiqishiga polimeriya deyiladi. Bunday genlarni - polimer genlar, belgilarni esa - *poligen belgilar* deyiladi. Polimer genlar bir xil lotincha xarflar bilan belgilanib, raqamlar qo'yiladi: A₁ A₂ A₃. Polimeriyada ajralish 15:1 (nokumulyativ) va 1:4:6:4:1 (kumulyativ) nisbatida kuzatiladi.

Polimeriyani biologik ahamiyati. Belgilarning stabilligini orttiradi. Bu hodisa bo'lmaganda, har qanday mutatsiya keskin

o'zgarishga olib kelib, organizmni barqarorligini kamaytiradi. Odamda teri pigmentatsiyasi, polimer genga bog'liq (o'sish, tana massasi, qon bosimi, semirishga moyillik). Negroidlarda - dominant, evropoidlarda - retsessiv allellar ko'p bo'ladi. Mulatlarda oraliq irsiylanish kuzatiladi. Bu belgilarni yuzaga chiqishi muhitga bog'liq. Qulay sharoitlarda bu belgilar yuzaga chiqmasligi, yoki juda sust yuzaga chiqishi mumkin. O'zaro ta'sir natijasida belgilar ajralishi har xil bo'lsa ham, har bir belgini alohida olganda u boshqasiga nisbatan mustaqil taqsimlanadi.

Pleyotropiya - bitta gen bir qancha belgilarni yuzaga chiqarishiga aytiladi. **Pleyotropiya gen ta'sirining o'ziga xos ko'rinshidir.** Masalan, arahnodaktiliya ("o'rgimchak barmoqolilik") kasalligida (Marfan sindromi ham deyiladi) mutatsiyaga uchragan gen bir vaqtning o'zida o'zaro bir-biriga bog'liq bo'lgan bir nechta belgining yuzaga chiqishini belgilaydi. Ko'z gavhari tuzilishida, tayanch harakat va yurak-qon tomirlar sistemalarida buzilishlar kuzatiladi.

Shunday qilib, organizmlarning fenotipida genlarning o'zaro ta'siri boshqa omillar qatorida juda katta ahamiyatga ega.

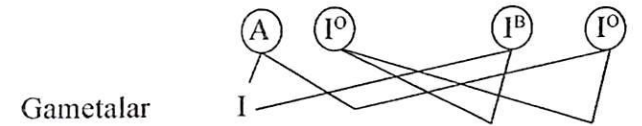
Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

1. Allel genlarning o'zaro ta'siri shakllari haqida nimalarni bilasiz?
2. Allelmas genlarning o'zaro ta'siri shakllari haqidachi?
3. Ko'p allelik nima? Unga misollar keltiring.
4. Epistaz haqida nimalarni bilasiz?
5. "Joylashish samarasi" haqida tushunchaga egasizmi?
6. Komplementarlik deganda nimani tushunasiz? Unga misollar keltiring.
7. Polimeriya nima? Polimer genlar deb qanday genlarga aytiladi?
8. Pleyotropiyaning mohiyati nimada? Irsiyatda u qanday ahamiyatga ega?

Masalalar

1. II qon guruhi bo'yicha geterozigotali ayol III qon guruhli (geterozigotali) erkakka turmushga chiqsa, ulardan qanday qon guruhli bolalar tug'ilishi mumkin?

Masalaning yechilishi: P: ♀ IA IO X ♂ IB IO



F: IA IB IA IO IB IO IO IO
 Genotip: 25% I^A I^B (IV) fenotip 25% I^O (I)
 25% I^A I^O (II) 25% I^A (II)
 25% I^B I^O (III) 25% I^B (III)
 25% I^O I^O (I) 25% I^A I^B (IV)

2. II qon guruhi bo'yicha geterozigotali ayol qon guruhi IV bo'lgan erkak bilan turmush qurganda, ularning bolalarida qon guruhi qanday bo'lishi mumkin?

3. Ota-onalarning har ikkalasining qon guruhi II, bo'lsa ularning bolalarida II guruhdan boshqa qon guruhi bo'lishi mumkinmi?

4. Odamda yaqindan ko'rish dominant belgi bo'lib, turli darajada namoyon bo'ladi. Bu belgi har xil autosomada joylashgan dominant genlarning komplementar ta'siri natijasidir. Genotipda har ikkala dominant genlar uchrasa yaqindan ko'rishning yuqori darajasi, dominant genlardan faqat bittasi uchrasa belgi o'rta darajada yuzaga chiqadi.

Ona yuqori darajada yaqindan ko'radigan, ota esa normal ko'rish qobiliyatiga ega bo'lgan oilada ikki farzand tug'ilgan: biri yuqori darajada, ikkinchisi o'rta darajada yaqindan ko'radi. Ota-onalar va avlodlar genotipini aniqlang.

5. Odam bo'yi uzunligi bir necha juft allelmas genlar tomonidan nazorat qilinadi, bu genlar polimeriya tipida o'zaro munosabatda bo'ladi. Agar uch juft polimer genlar hammasi resessiv holatda genotipda uchrasa, bo'y uzunligi 150sm, hamma genlar dominant holatda bo'lsa, 180 sm atrofida bo'ladi. Uchala juft genlar bo'yicha geterozigotali bo'lgan odam bo'yining uzunligini aniqlang.

6. Odam terisining pigmentatsiyasi uchta allelmas dominant genlar tomonidan belgilanadi. Dominant genlar genotipda qancha ko'p uchrasa teri rangi shuncha qora bo'ladi. Negrlarda genotip A₁A₁A₂A₂A₃A₃ oq tanlilarda esa a₁a₁a₂a₂a₃a₃ bo'ladi. Negr va oq tanlilar avlodi mulatlar deyiladi.

Agar ikkita mulatning nikohidan oq tanli bola tug'ilgan bo'lsa, hamma oila azolarining genotipini aniqlang.

7-mavzu. Genlarning birikkan holda nasldan – naslga o'tishi. Jinsga bog'liq belgilarning irsiylanishi

Fenotip - bu organizmning genotip va tashqi muhit o'zaro ta'siri natijasida yuzaga chiqadigan belgilari va xususiyatlari yig'indisi.

Fenotipik rivojlanish shartlari:

- a) genotipda shu belgi uchun informatsiya mavjudligi
- b) genlarning o'zaro munosabatlari.
- c) tashqi muhit sharoitlari mavjudligi

Misol tariqasida jins shakllanishini ko'rib chiqamiz.

Jinsni aniqlash olish mumkin bo'lgan muddatiga ko'ra organizmlarni 3 guruhga bo'lish mumkin. 1. *Singam usuli* – tuxum hujayralari urug'langan paytda jinsni aniqlash mumkin bo'lgan organizmlar kiradi (sutemizuvchilar, drozofila...). 2. *Epigam usuli* - tuxum hujayra urug'langan keyin, ya'ni rivojlanish davridagina aniqlasa bo'ladi (dengiz chuvalchangi). Agar lichinka ona organizmiga kirib, u erda parazitlik qilib yashasa, bunday lichinkadan erkak chuvalchang rivojlanadi. Agar ona organizmidan alohida yashasa, unda urg'ochi chuvalchang rivojlanadi. 3. *Progam usuli* - tuxum hujayra urug'lanmasdan oldin jinsni aniqlasa bo'ladi (qush, kapalak va b.).

1. Odamda, sutemizuvchilar, drozofila va b. turlarda - gomogametali (XX) ayol, geterogametali (XY) erkak organizmlar.

2. Qush, kapalak, ilonda aksincha - gomogametali (XX) erkak, geterogametali (XY) ayol organizmlar.

3. Chigirtka, ninachi, qandala va b.larda – XO – erkak.

4. Kaltakesak, kuya va b.larda – XO – urg'ochi organism.

Ginandromorfizm – drozofillalarda uchraydi. Tananing ayrim erkaklik, boshqalari esa urg'ochilik jinsiga mansub bo'ladi. Ularda jins shakllanishida gormonlar ro'li kam. Xromosomalar bilan aniqlanadi.

Jinsiy xromosomalarda genlar dozasi kompensatsiyasi

X va Y xromosomalar o'lchami har xil. Y xromosomaning juda katta qismi - geteroxromatidan iborat. Natijada Y ga X xromosomaga nisbatan genlar ancha kam. Erkaklarda X xromosoma genlari I dozada bo'lishi - gemizigotaldik.

Y xromosomada joylashgan genlar orqali yuzaga chiqadigan belgilar - **golandrik belgilar** deyiladi (gipertrixoz, oyoq barmoqlari orasida parda bo'lishi). Y-xromosomada birnecha gen bo'lsa, X- xromosomada esa 150 ga yaqin gen aniqlangan.

Sutemizuvchilarda X xromosomalardan birining inaktivatsiyalanishi (nofaollashishi) natijasida genlar dozasi baravarlashadi. Ikkala X xromosoma embriogenezning 6 haftasigacha aktiv, keyin ulardan bittasi nofaol - geteroxromatin (jinsiy xromatin) xolatga o'tadi.

Genlar o'zaro ta'sirining jins shakllanishiga misol qilib Morris sindromini misol keltirish mumkin. Erkaklik genotipi bo'lishiga qaramasdan urg'ochi fenotip rivojlanadi.

Xromosoma darajasi. Morgan qonuni

Morgan irsiyat qonunlarini drozofillalarda tekshirgan. 2 juft belgilari bilan farqlanuvchi organizmlar olingan. I-juft belgi tana rangini, II- juft belgi esa qanot shakli belgilagan. Digomozigotalar chatishtirilganda birinchi avlod duragaylarida bir xillilik kuzatilgan. Taxlilii chatishtirish o'tkazilganda belgilar I:I nisbatda namoyon bo'lgan, bunga **to'liq birikish** deyiladi. Sababi – erkak drozofillalarda krossingover kuzatilmagligidir.

Mustaqil irsiylanishda I:I:I nisbat yuzaga chiqqan. Agar taxlilii chatishtirish uchun geterozigota genotipli urg'ochilar olinsa 4 xil organizmlar hosil bo'lgan, lekin 2 guruh 41,5% , qolgan 2 guruh esa 8,5% bo'lgan. Bu **to'liqmas birikishdir**. 8,5 % urg'ochi gametalarda meyoza krossingover kuzatiladi. Natijada birikishi buziladi va yangi kombinatsiyalar hosil bo'ladi. O'zgarmagan gametalar - nokrossoverlar - 83%. O'zgargan gametalar - krossoverlar 17%. Genlar orasidagi masofa morganida bilan o'lchanadi. Avlodda 1% krossover beruvchi ikki gen orasidagi masofa 1 morganidaga teng. Shu yo'l bilan gibridlash usulida xromosomalarda genlar kartalarini tuzish mumkin. Yana genlar kartasini sitologik usulda tuzish mumkin. Xromosomalarni mikroskopda kuzatib sitologik va gibridologik natijalarni solishtirib tuziladi. Odamlarda genlar kartasini gibridologik usulda tuzib bo'lmaydi. Buni: a) somatik hujayralarda duragaylab, b) DNK zondi usuli bilan aniqlash mumkin. Hozirgi vaqtda ancha genlar xaritasi tuzilgan. Prokariotlarda kartalar tuzishda bakteriyalarning kon'yugatsiyalanishidan foydalaniladi.

Xromosoma nazariyasining asosiy qoidalari:

1. Genlar xromosomalarda ma'lum bir ketma-ketlikda joylashgan.
2. Bitta xromosomada joylashgan genlar birikish guruhini hosil qiladi, birikish guruhlari soni xromosomalarning gaploid to'plamiga teng va har bir tur uchun doimiydir.
3. Har bir genning xromosomada o'z lokusi bor.
4. Krossingover natijasida genlar birikishi buziladi, bu esa xromosomalar rekombinasiyasiga olib keladi.
5. Genlar orasidagi masofa krossingover chastotasiga bog'liq: masofa qancha uzoq bo'lsa, krossingover birligi shuncha katta bo'ladi.

Jinsga birikkan belgilar

Bunday belgilar genlari jinsiy xromosomada ham auitosomada ham bo'lishi mumkin. Yuqori sutemizuvchilarda genlar funksional aktivligi jinsiy gormonlar ta'siriga bog'liq. Ularning dominantlik xarakteri jinsga bog'liq. Kallik geni erkaklarda - dominant, ayollarda resessiv. Ayollarda bu autosoma geni geterozigotalikda ham o'z ta'sirini ko'rsatmaydi. Xatto gomozigot bo'lganida ham ta'sir juda kuchsiz bo'ladi. Xo'kiz va sigirlarda sut genlari bor. Xo'kizlarda ishlamaydi. Jinsiy bezlarni transplantatsiyalab hayvonlar jinsini o'zgartirish mumkin.

Jinsni aniqlashning 2 ta boshqichi mavjud.

1 - otalanishda jinsning xromosoma orqali aniqlanishi.

2 - jinsning genotip va ontogenez sharoitlariga qarab differensiyalanishi.

Odamda zigota potensial bioseksualdir. Y xromosomasi bor homila 6 haftagacha erkaklik jinsiy yo'nalishida rivojlanmasa, keyin ayol fenotipi rivojlana boshlaydi.

Nazorat savollari

1. Jinsga bog'liq irsiylanish nima?
2. X-xromosomaga birikkan irsiylanishga misollar keltiring.
3. Gemizigotalik va golandrizm nima?
4. Y-xromosomaga birikkan irsiylanishga misollar keltiring.
5. Autosomalarga birikkan belgilarga misollar keltiring.
6. Nima uchun birikish to'la yoki chala bo'ladi?
7. Genlar orasidagi masofa qanday aniqlanadi?

8. Krossover va nokrossover nima?

9. Genlar orasidagi birikish kuchi nimaga bog'liq?

10. Birikish guruhlari nima? U qanday aniqlanadi?

11. Odamlarda xromosomalar kartalari qanday tuziladi?

12. Birikkan irsiylanishning tibbiy ahamiyati?

13. Xromosoma nazariyasining asosiy qoidalari

MASALALAR

1. Normal rang ajratish geni (dominant) va dal'tonizm geni (resessiv) X xromosomaga joylashgan. Daltonik erkak kishi sog'lom ayolga uylanganda oilada daltonik qiz tug'ildi. Ota-ona genotipini aniqlang.

2. Y xromosomaga bog'liq bo'lgan gipertrixoz belgisi bola 17 yoshga to'lganidan keyin yuzaga chiqadi. Ixtiozning bir shakli resessiv belgi bo'lib, X xromosoma bilan bog'liq. Har ikkala belgi bo'yicha normal ayol bilan gipertrixoz erkak oilasida ixtioz belgisiga ega bo'lgan o'g'il tug'ilgan. Shu bolada gipertrixoz belgisi bo'lishi mumkinmi? Ikkita belgi bo'yicha normal farzand tug'ilishi mumkinmi? U qandayjinsli bo'ladi?

3. Daltonizm va kar-soqovlik belgilari resessiv belgilardir. Daltonizm geni X xromosomada, kar-saqovlik geni autosomada joylashgan. Daltonik va kar-soqov erkak sog'lom ayolga uylanganda oilada bitta o'g'il daltonik, kar-soqov, bitta qiz daltonik, lekin normal eshitadigan bo'lib tug'ilgan. Bu oilada ikkala belgisi bo'yicha ham kasal qiz tug'ilishi mumkinmi?

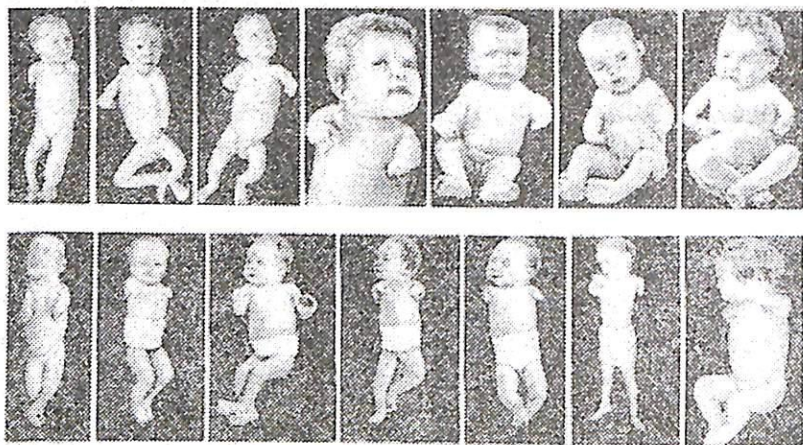
4. Odamlarda katarakta va polidaktiliya autosomaga joylashgan dominant gen tomonidan yuzaga chiqariladi. Bu genlar o'zaro to'liq bog'langan (krossingover kuzatilmaydi). Ikkala belgi bo'yicha geterozigotali ayol va erkak nikohidan fenotip va genotip bo'yicha qanday avlod kutish mumkin?

5. Odamda rezus-omil geni bilan eritrotsitning shaklini belgilaydigan gen birikkan holda nasldan-naslga o'tadi. Ularning orasidagi masofa 3 morganidaga teng. Rezus-musbat va elliptotsitoz (eritrotsitning ellips shaklida bo'lishi) ga nisbatan geterozigotali bo'lgan erkak rezus-manfiy va normal eritrotsitli ayolga uylangan. Farzandlarning genotipi va fenotipi foizini aniqlang.

8-mavzu. Modifikatsion o'zgaruvchanlik va uni statistik usulda o'rganish

Modifikatsion o'zgaruvchanlikning o'ziga hos ko'rinishi uzoq davom etuvchi modifikatsiyalardir. Bu modifikatsiyalar uni yuzaga chiqargan omillar ta'siri tugagandan keyin ham bir necha avlod davomida kuzatilib, asta-sekin yo'qoladi. Buning sababi sitoplazmatik irsiyatga bog'liq deb hisoblanadi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlikning bir ko'rinishi fenokopiyalar ham alohida ahamiyatga ega. **Fenokopiyalar - muhit omillari ta'sirida kelib chiqadigan ma'lum genotipik o'zgaruvchanlikka o'xshash modifikatsiyalardir.** Masalan, talidomid preparati chaqaloqning fokomeliya (qo'l - oyoqning kaltaligi) bilan tug'ilishiga olib kelishi mumkin. Talidomid - tinchlantiruvchi dori preparati bolib, 1956 yildan 1962 yilgacha dunyoning bir qator mamlakatlarida, taxminlarga ko'ra, homiladorlik paytida talidomid preparatlarini qabul qilgan onalardan 8000 dan 12000 gacha bo'lgan bolalar tug'ma nuqsonlar bilan tug'ilganligi aniqlangan (rasm).



23 - rasm. Fokomeliya bilan tug'ilgan bolalar

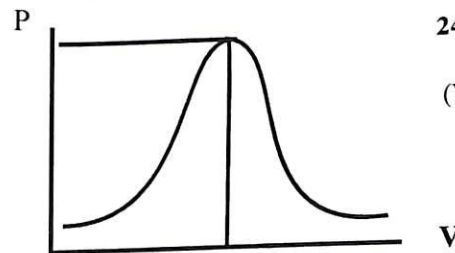
Huddi shunday o'zgarishni mutant allellar ham yuzaga chiqarishi mumkin. Fenokopiyalarning mavjudligi kasallikning tashxisini aniqlashda ancha qiyinchiliklarga sababchi bo'ladi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlik tibbiyotda katta ahamiyatiga ega. Har bir kasallik har xil shaxsda har xil kechishi mumkin (sababi reaksiya normasining har xilligidir). Bunday holatlar shifokor amaliyotida juda ko'p uchraydi.

Belgilarning o'zgaruvchanligini o'rganish usullarini ishlab chiqish bilan maxsus fan - *biometriya* shug'ullanadi. Belgilarning sifat o'zgarishlarini aniqlash uchun u yoki bu belgilarni xisoblab, olingan natijaning shu guruxning umumiy soniga nisbatan qancha foizini tashkil etishi aniqlanadi (masalan, birona guruxda kasal yoki sog' odamlar foizi aniqlanadi).

Belgilarning miqdori o'zgarishlarini aniqlash birmuncha qiyinroq, chunki ularning ko'rsatkichlari keng doirada o'zgarishi mumkin. Buning uchun belgining o'zgaruvchanligini aks ettiruvchi *variatsion qatorni* yoki belgining o'zgaruvchanlik qatorini tuzish talab qilinadi. Ayrim son ko'rsatkichlar *variantlar* deyiladi. Variantlar (masalan, ayrim shaxslar tanasi og'irligi) ko'payib yoki kamayib borishi tartibida joylashtiriladi. Malum tartibda joylashtirilgan variantlar yig'indisi *variatsion qator* deyiladi. Lekin, bir qator qilib joylashtirilgan variantlar yig'indisi o'zgaruvchanlikning to'liq tasavvurini bera olmaydi. Buning uchun variantlarni guruxlarga bo'lib chiqiladi. So'ngra har bir guruxning o'rtacha ko'rsatkichi, uchrash tezligini aniqlanadi. Variatsion qatordan foydalanib belgining o'zgaruvchanligini grafik ravishda tasvirlash mumkin.

Variatsiyalarning tebranish kengligini va ayrim variantlar uchrashi tezligi (chastotasi)ni aks ettiruvchi belgi o'zgaruvchligining grafik ifodalanishi - *variatsion egri chiziq* deyiladi. Har xil variantlarning variatsion egri chiziqda joylashuvi *Kettle qonuniga* bo'ysunadi. Bu qonunga binoan *belgining o'rta variantlari chet variantlariga nisbatan ancha ko'p uchraydi.*



24 -rasm. Kettle qonunining grafik ko'rinishida tasvirlanishi (V - belgilar variantlari, P-belgilar variantlarining uchrash tezligi (chastota).

Belgining qanchalik rivojlanganligini ifodalash uchun uning o'rtacha miqdorini aniqlash lozim. Buning uchun har bir guruxning o'rtacha ko'rsatkichi shu guruxning uchrash tezligiga ko'paytiriladi va bu ko'rsatkichlarning hammasini bir-biriga qo'shib, so'ngra variantlarning umumiy soniga bo'linadi. O'rtacha arifmetik miqdorini aniqlash uchun quyidagi formuladan foydalaniladi.

$$M = \frac{\sum(v \cdot p)}{n}$$

Bu erda M-o'rtacha miqdor, \sum - yig'indi (summa) belgisi, n-umumiy variantlar soni, V-variant ko'rsatkichi, p-usha guruxning uchrash tezligi (chastota).

Variatsion egri chiziq grafik usulda ifodalanadi. Buning uchun absissalar o'qiga (gorizontal chiziq) guruxlar o'rtacha ko'rsatkichi (masalan, tana og'irligini), ordinatalar o'qiga esa (vertikal chiziq) har bir guruxning uchrash tezligi (chastota) joylashtirib chiqiladi. So'ngra hamma nuqtalar chiziq bilan birlashtirilsa *variatsion egri chiziq hosil* bo'ladi. Variatsion qatorning o'rtacha arifmetik ko'rsatkichi o'zgaruvchanlikning muxim xarakteristikasi hisoblanadi.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

1. O'zgaruvchanlik nima? O'zgaruvchanlik va irsiyat orasida qanday bog'lanishlar bor?
2. O'zgaruvchanlikning qanday turlarini bilasiz?
3. Plastik va noplastik belgilarni izohlang, misollar keltiring.
4. Fenokopiyalar nima? (misollar keltiring).
5. Morfozlar deb qanday o'zgarishlarga aytiladi?
6. Modifikatsion o'zgaruvchanlikning evolyutsiyadagi va tibbiyotdagi ahamiyati qanday?
7. Modifikatsion o'zgaruvchanlikni qanday usullar yordamida o'rganish mumkin?
8. Biometrik usul qanday bosqichlaridan tarkib topgan?
9. Reaksiya normasi nima va uning tibbiyotdagi ahamiyati qanday?
10. Ketle qonunini bilasizmi?

Vaziyatga doir masalalar

1. Drozofila pashshalarida metamorfoz holati kuzatilganda quyidagi o'zgarishlar aniqlangan: a) lichinkalar ozuqasiga kumush nitrati qo'shib berilsa, pashshalar dominant kulrang belgi bo'yicha gomozigotali (AA) bo'lishiga qaramasdan, rangi sariq bo'ladi; b) gomozigotali resessiv kalta geniga (bb) ega bo'lgan pashshalar 15° C da saqlansa qanotlari kalta bo'ladi, agar ulardan 31° C da saqlansa qanotlar normal tuzilishga ega bo'ladi.

Bunday o'zgarishlar mohiyatini tushuntiring. Bu holatda ariant v gen dominant genga aylanishi mumkinmi?

2. Tug'ruqxonadagi 50 ta chaqaloq bo'ylari uzunliklari bo'yicha quyidagi ko'rsatkichlarga ega:

Bo'y uzunligi (sm)	44	46	49	50	52	55	57
Variantlar soni	5	3	7	15	10	6	4

- a) shu belgi ko'rsatkichlari asosida variatsion egri chiziqni chizing.
- c) belgining o'rtacha ko'rsatkichini aniqlang.

3. Bog'chadagi kichkintoylar guruhidagi 50 ta bola ogirliklari bo'yicha quyidagi ko'rsatkichlarga ega:

Og'irlik (kg)	8,5	9,0	9,5	10,0	12,0	14,5	15,0
Variantlar soni	4	7	10	12	10	6	1

Belgining variatsion egri chizig'ini chizing, o'rtacha ko'rsatkichini aniqlang.

9-mavzu. Irsiy o'zgaruvchanlik.

Kombinativ va mutatsion o'zgaruvchanlik. Hujayralar transformatsiyasi

Irsiy o'zgaruvchanlik genotipik o'zgaruvchanlik deb ham ataladi. Uni kombinativ va mutatsion o'zgaruvchanliklarga ajratiladi.

Kombinativ o'zgaruvchanlik. Bunda genlar tuzilishi o'zgarmaydi, genotipda yangi genlar majmuasi hosil bo'ladi. Jinsiy ko'payuvchi organizmlarda kombinatsion o'zgaruvchanlikning quyidagi mexanizmlari mavjud:

1. Meyozda xromosomalarning mustaqil taqsimlanishi;
 2. O'talanish jarayonida xromosomalarning tasodifiy to'plami hosil bo'lishi;
 3. Krossingover natijasida genlar rekombinatsiyalanishi.
- Jinssiz ko'payuvchi mikroorganizmlarda kombinativ o'zgaruvchanlikning o'ziga hos mexanizmlari, transformatsiya va transduksiya mavjud.

Transformatsiya – Hujayra irsiyatning onga yot DNK kirishi natijasida o'zgarishi. (Griffit – 1928, Everi – 1944).

Transduksiya – irsiy axborotni bir hujayradan ikkinchisiga viruslar (bakteriofaglar) orqali ko'chirilishi.

Mutatsiyalar- irsiy moddaning (spontan) to'satdan, yoki muxit ta'sirida o'zgarishidan kelib chiqadi. Mutatsiyaga uchragan organizm – mutant deyiladi.

Mutatsiya tarixi 5 davrga bo'linadi:

1. Korjinskiy (1799), De Friz 1801- mutatsiyani kashf etgan olimlar.
2. 1925-28 radioaktiv mutagenez.
3. 30 yillarda – kimyoviy mutagenez.
4. Mutatsiyaning molekulyar mexanizmlari kashf etilgan.
5. 60-yillarda reparatsiyalar kashf etilishi.

Mutatsiya tiplari. *Kelib chiqishga qarab* hamma mutatsiyalar 2 gruppaga bo'linadi:

1. Spontan
2. Industirlangan. Spontan mutatsiya – endogen (tashqi ta'sirga bog'lanmagan) ta'sirda kelib chiqdi.

Joylashishiga qarab ariantve (jinsiy hujayralarda) va ariant (ariant

hujayralarida). Mutatsiyalar ariant mozaikalilarni hosil qiladi (ko'z rangi, rak hujayralari).

O'zgarish xarakteriga qarab morfologik, fiziologik va biokimyoviy bo'ladi.

Yashash qobiliyati ta'siriga qarab.

1. Letal mutatsiyalar – (homila o'limiga olib keladi, muhim organlar rivojlanmaydi yoki chala rivojlangan)

2. Yarim letal – yashovchanlik keskin susayadi. Organizmlar ko'pincha voyaga yetmaydi (leysinoz, gemofiliya).

3. Shartli letal – ayrim sharoitlarda yuzaga chiqadi. Bunday hollarda organizmda yetishmagan moddalarni kiritish yo'li bilan kasallarni davolash mumkin.

4. Steril mutatsiyalar – yashovchanligiga ta'siri yo'q, lekin bepushtlikka olib keladi.

5. Neytral – mutatsiyalar – yashovchanlik yoki nasl qoldirishga ta'siri yo'q.

6. Kuchaytiruvchi – (foydali) – yashovchanlikni ariant qoldirishni oshiradi.

Irsiy moddaning o'zgarishiga qarab:

1. Xromosoma;
2. Genom;
3. Gen mutatsiyalari.

Genom mutatsiyalari

Genlarning gaploid to'plamidagi majmuasi – **genom** deyiladi. Xromosomal soni o'zgarishiga bog'liq mutatsiyalar – **genom mutatsiyalari** deyiladi.

Gaploidiya, poliploidiya, geteroaneuploidiyaga bo'linadi.

Gaploid to'plam (n), diploid to'plam (2n).

Agar xromosoma to'plami aynan bir necha bor takrorlansa – **Autopoliploid** deyiladi.

Agar har xil turlar to'plami xisobiga ortsa-allopoluploid.

Tetraploid (2n-2n) – har ikkala ota-ona xromosomalari diploid bo'lsa – amfiploid (juft diploid).

O'simliklarda hayvonlarga nisbatan ko'p uchraydi. Sababi :

1. Poliploidiya autosoma va jinsiy xromosomalarning balansini buzadi.
2. Ko'p organizmlar chatishish bilan ko'payadi. Yolg'iz mutant poliploid o'z-o'zidan ko'paya olmaydi (o'simliklarda mumkin).

3. Hayvonlarda ontogenez murakkabroq. Poliploidiya uning buzilishiga olib keladi. Organlar o'lchami oshirib yuboradi.

4. Hayvonlarda gbridlar steril yoki yashashga layoqatsiz bo'ladi.

Poliploidlanish mexanizmlari

1. Meyozda xromosomalar ajralmay qolishidan $2n$ gameta hosil bo'ladi. Normadagi n gameta bilan qo'shilishidan triploidiya hosil bo'ladi. Agar $2n$ li ikki gameta qo'shilsa – tetraploidiya hosil bo'ladi.

2. Somatik hujayralarda xromosomalar spontan ikkilansa (hujayra bo'linmasdan xromosoma replikasiyalanadi).

3. Mitoz apparatiga ta'sir qiluvchi moddalar ta'sirida sun'iy ravishda (masalan kolxitsin ta'sirida).

Poliploidiya – odamlarda ham uchraydi. Abortlar tekshirilganda triploidiya topilgan. Ba'zan tug'ilishi ham mumkin. Bir necha soat yoki kun yashay oladi.

Bunda triploidiya sababi; 1- ovositlarda birinchi meoz bo'lmay qolganda. 2-qo'sh sperm yotlantirganda.

Aneuploidiya (yoki geteroploidiya) – ayrim xromosomalar soni o'zgarishi. Monosomiya ($2n-1$), polisomiya, masalan trisomiya – $2n-1$, nullisomiya $2n-2$.

Autosoma aneuploidiyasi. Odamda og'ir asoratlarga olib keladi. Autosomalar yirik va ko'p genli bo'lgani uchun sindromlar og'ir bo'ladi. Letal mutatsiyalar hisoblanadi.

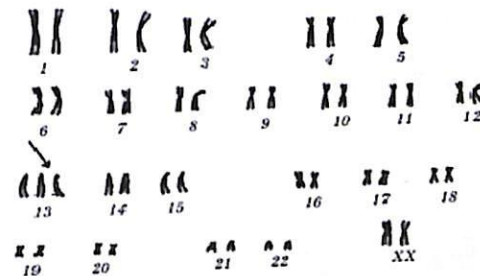
Daun sindromi – 21 xromosoma trisomiyasi $47,XX-21$; $47,XY-21$ yoki translokatsiya variantida uchraydi; $46,XX,t(15-21)$; $46,XY,t(15-21)$

Bu sindromda aqli zaiflik, kaft dermatoglikasida o'zgarishlar, yuz tuzilishi anomaliyasi va b. kuzatiladi. Irqqa bog'liq emas. Voyaga yetmaydi, nasl qoldirmaydi. Aqliy zaifliklarning 12% uchrash chastotasi – 1:700. Ko'proq qismi abort bo'lib yoki tug'ilish vaqtida o'ladi. Trisomiya variant – 95%, translokatsiya variant – 4%, mozaik variant – 1% uchraydi.



25 – rasm. Daun sindromli bolalar

Patau sindromi – 13 juft xromosoma trisomiyasi $46,XX(13)$, $46,XY(13)$ 1:5000 chastotada uchraydi. Eng xarakterli belgisi «quyon lab» yoki «bo'ri tanglay». Hamma tizimlarda tug'ma anomaliyalar kuzatiladi va ular birinchi hafta yoki birinchi oyni o'zidayoq o'ladi. Lekin ba'zilari bir necha yil yashashi mumkin.



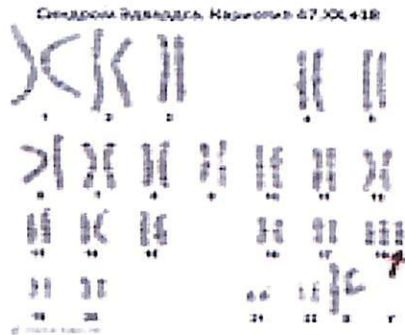
26 – rasm. Patau sindromli qiz bola kariotipi



27 – rasm. Klinik belgilari

Edwards sindromi – 18 juft xromosoma trisomiyasi $47,XX(18)$, $47,XY(18)$. 1960 yilda Britaniyalik tibbiy genetic olim Djon Edvards

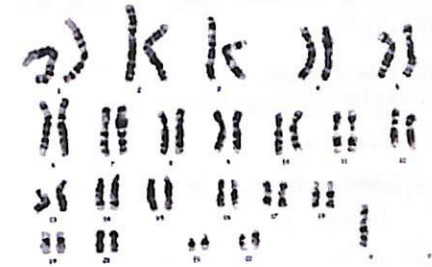
tomonidan aniqlangan. Populyatsiyada uchrash chastotasi 2018 yil statistikasiga ko'ra AQSHda 1:3000, butun dunyoda 1:5000. Yoshi katta ayollarda Edvards sindromli bola tug'ilish ehtimoli 13 yoki 21 juft xromosoma trisomiyasiga nisbatan ko'proq uchraydi. Masalan, 45 yoshdan oshgan ayollarda tug'ilish ehtimoli 0,7%. Qiz bolalarda o'g'il bolaga nisbatan 3 marta ko'p uchraydi. Hamma organlarda anomaliyalar kuzatiladi, 60% bolalar 3 oygacha, 5-10% esa bir yoshgacha yashashi mumkin. Asosan nafas olishning to'xtashi va yurak ishining buzilishidan o'ladi. Tirik qolganlarida ham og'ir oligofreniya kuzatiladi. Ba'zan 10 yoshgacha yashashi kuzatiladi.



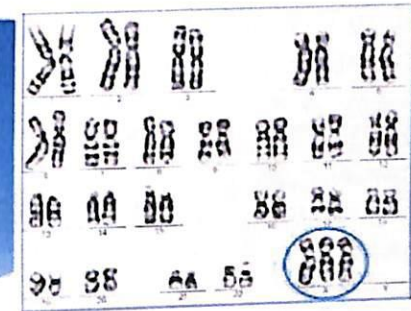
28 – rasm. Edvards sindromli bola kariotipi va klinik belgilari

Jinsiy xromosoma aneuploidiyalari

I. Shereshevskiy - Turner sindromi kariotipi 45,X0 qiz bolalarda uchraydi. 1:5000 chastotada, homilaning 1% da uchraydi. 95% - homila paytida nobud bo'ladi. Bo'yi past, ko'krak qafasi deformatsiyasi, bo'yin qanotsimon ko'rinishda, aqliy zaiflik, bepusht.

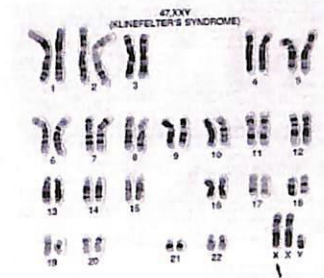


29 – rasm. Shereshevskiy - Turner sindromli qiz bolalar va ularning kariotipi II. X-trisomiyasi. 47,XXX, 1:7900 chastotada uchraydi, aql zaifligi, bepusht.



30 – rasm. X-trisomiyasi

III. Klaynfelter - sindromi 47,XXY (XXXY, XXXXY) uchrashi mumkin. Erkaklar steril, tana shakli ayolnikiga o'xshash. Gonadalar yaxshi rivojlanmagan, teri tuklari sust rivojlanadi, sut bezlari kattalashgan bo'ladi. Intellekt joyida, X qancha ko'p bo'lsa shuncha aql zaiflashadi.



31 – rasm. Klaynfelter – sindromli bola

IV. XYY sindromi bo'lganlarda tajovuzkorlik, agressivlik ko'proq uchrashi aniqlangan.

Mexanizmi: meyo buzilishi natijasida kelib chiqadi.

Mitoz buzilish natijasida mozaistizm kelib chiqadi.

Xromosoma mutatsiyalari: (xromosoma qayta qurilishlari, xromosoma aberratsiyalari).

Bunday mutatsiyalarda xromosomalarda genlar soni va joylashishi o'zgaradi.

Aberratsiyalar 2 guruxga bo'linadi:

1. Xromosoma ichidagi
2. Xromosomalalararo.

I. Xromosomal ichidagi aberratsiyalar.

I. Deletsiya (defishensi, yetishmaslik) natijada sentrik va asentrik (sentirolasi yo'q) xromosoma fragmentlari hosil bo'ladi.

Ularning sitologik usulda: a) gomologik xromosomal kon'yugatsiyalanganda xalqa hosil qilishiga qarab; b) differensial bo'yash usuli bilan aniqlash mumkin.

Masalan, 5-xromosoma kalta yelkasi yetishmasligi «Mushuk chinqirig'i» (46,XY-5r-, 46,XX5r) sindromi kelib chiqadi. Chaqaloqlarda mushuk chinqirig'iday yig'lash, mikrocefaliya va b. belgilar yuzaga chiqadi. 4,13,18,21 xromosomalardagi geterozigot **deletsiyalar** og'ir kasalliklarga olib keladi.



32 – rasm. “Mushuk chinqirig'i” sindromli qiz bola

II. Inversiya – xromosomaning ayrim qismi uzilib, 180° aylanib qayta joylashishi. Bunda genlar teskari joylashadi, o'zgargan qismi sentromerasi (perisentrik) yoki sentromerasiz bo'lishi mumkin.

III. Dublikatsiya (takroriy) -xromosoma ayrim bo'laklarning ikki marta yoki undan ortiq takrorlanishi.

Inversiya va duplikatsiyalar xromosomalarda uzilishlar natijasida bo'ladi. Dublikatsiya natijasida struktura va funksiyalari farqlanuvchi genlar (gemoglobin, immunoglobulin genlari) kelib chiqadi. Bu narsa evolyutsiyada katta ahamiyatga ega. Odamda 17 xromosoma akrocentrik, shimpanzeda - metacentrik. Geterozigot inversiyalar - steril bo'ladi.

IV. Translokatsiyalar - xromosomalalararo mutatsiya bo'lib, Mobil genlarga bog'liq.

Retsiprok translokatsiyalar - nogomologik xromosomalarda qismlarini almashinishi (odamlarda 22 va 9 xromosomal translokatsiyasi - filadelfiya xromosomasi – leykozga sabab bo'ladi). Birinchi bo'lib, 1960 yilda AQSHda xronik mieloleykozli bemorlar leykotsitida aniqlangan.



33- rasm. Translokatsion Daun sindromli bola

DNKdagi nukleotidlar ketma-ketligining buzilishi natijasida yuzaga chiqadi.

Replikatsiya va reparatsiyadagi xatoliklar natijasida gen mutatsiyalari kelib chiqadi. Mutatsiyalar 1) bir juft azotli asosni ikkinchisi bilan almashinishi (muton-mutatsiya birligi); 2) plyus mutatsiyalar – ikkilanish; 3) minus, deletsiya tipidagi mutatsiyalar. **Nuqtaviy mutatsiyalar** deb ham ataladi. Asoslar almashinishi quyidagicha bo'ladi:

Purinning purin bilan pirimidinning pirilidin bilan almashinishi (tranzitsiya). Adenin, guanin - purin, timin, sitozin, - pirimidin.

Tranzitsiya A - G 4 xil bo'lishi mumkin.

Purinning pirimidin bilan yoki pirimidinning purin bilan almashinishi - **transversiya**.

Asoslar almashinishi ikki xil tipdagi kodonlarni hosil qilishi mumkin.

I. Ma'nosi o'zgargan (missens) kodonlar. Natijada biror aminokislota boshqasi bilan almashadi. Lekin kod ayniganligi uchun ko'pincha bunday mutatsiyalar yuzaga chiqmasligi mumkin (o'roqsimon hujayrali kamqonlik).

II. Nonsens kodonga aylanuvchi kodonlar hosil bo'lishi. Bunday tripletlar hosil bo'lishi oqsil sintezini buzadi. Natijada ferment funksiyasi batamom buziladi.

Teskari mutatsiyalar

1) Dastlabki fenotipni o'zgartiruvchi mutatsiyalar **to'g'ri mutatsiyalar** deyiladi.

2) Boshqa mutatsiya xisobiga avvalgi fenotip tiklanishi **reversiya** yoki **teskari mutatsiya** deyiladi.

Eski fenotip tiklanishi 2 hil bo'ladi:

a) Haqiqiy teskari mutatsiya (avvalgi ketma-ketlik tiklanishi)

b) Genomning boshqa to'qismi xisobiga mutatsiya avvalgi mutatsiya ta'siridagi supressiya qilishi.

Mutagen faktorlar: fizik, kimyoviy, biologik, farmakologik bo'lish mumkin.

Mutagenezning (DNK buzilishlarining) 3 xil variantlari bo'lishi mumkin.

I. Mutagen normal asos o'rniga joylashishi va replikatsiya buziladi.

II. Mutagen DNKga qo'shilmaydi, lekin asosni o'zgartiradi azot kislota adeninni gitoksantinga, sitozitni uratsilgan aylantiradi.

III. Mutagen bir yoki bir necha asosni buzib replikatsiyani izdan chiqaradi.

Mutatsiyalar reparatsiyasi

Ko'pchilik DNK mutatsiyalarpi har xil mexanizmlar yordamida qayta tiklanadi.

I. **Fotoreaktivatsiya** UB nurlar ta'siridagi mutatsiyalar yorug'lik ta'sirida qayta tiklanadi (1949 Kalner va boshqalar).

II. **Ionlashtiruvchi nurlar** ta'siridagi mutatsiyalarning **qorong'ida reparatsiyalanishi** (Korogodin Luchnik - 1974).

DNK reparatsiyasining 3ta asosiy tipi ma'lum:

1. Replikatsiyadan avval DNK o'zgargan qismlari ekstiziyalanadi.

2. Replikatsiya ichida - rekombinatsiya va replikatsiya vaqtida tiklanishi.

Predmutatsion buzilishlar tiklanishi.

3. Industirlashgan reparatsiya (reaksiya) har xil fermentlar sintezlanib hujayra faoliyati ta'minlanadi va DNK tuzilishlari tiklanadi.

Mutator genlar - spontan mutatsiyalarni oshirib yuboriladi.

Antimutatorlar esa - aksincha kamaytiradi.

Mutatsiyalar chastotasi

Mutatsiyalar chastotasi I-genom uchun, o'rtacha hisoblanishi mumkin. Bir lokusda mutatsiyaning o'rtacha chastotasi turning tuzilish darajasiga bog'liq emas. Bir avlodda bir gen mutatsiyasi chatsotasi 10^{-5} ga teng (ya'ni 100000 genga bitta mutatsiya to'g'ri keladi).

Agar odam genomida 100000 juft gen bor deb tasavvur qilsak, bir avlodda kelib chiqishi mumkin bo'lgan mutatsiyalar sonini quyidagicha hisoblaymiz. $(2 \times 10^5 \text{gen}) \times (10^{-5} - 1 \text{ genga mutatsiya} = 2 \text{ (bitta zigotaga to'g'ri keladi)})$.

Mutatsiyalarning evolyutsiyadagi ahamiyati

Mutatsiyalarning moslanuvchanlik ahamiyati vaqt o'tishi bilan o'zgarishi mumkin. Avval zararli bo'lgan mutatsiya yangi sharoitda foydali bo'lib qolishi, turni yo'qolib ketishdan asrab qolishi mumkin. Shuning uchun ham diploidlik juda muxim ro'l o'ynaydi, retsessiv mutatsiyalarni geterozigot xolatida saqlab yuradi.

Evolyutsiya davomida organizmlar (juda zararli) mutatsiyalari qarish moslamalar ishlab chiqqanlar.

Modifikator - genlar mutatsiya ro'yobga chiqish darajasini o'zgartiradi.

Mutatsiyalar tabiatda irsi Y o'zgaruvchanlik rezervini hosil qiladi. Geterozigot holatda hayotning har qanday hodisalariga mutatsiyalar saqlanib boradi. Sharoit keskin o'zgarganda sarosimaga tushib qolmaydi. Mutatsiyalar evolyutsiya uchun material bo'ladi. U yoki bu sharoitlarga moslashganlar tanlanishi organizm turlari hilma hilligi kelib chiqadi.

N.I. Vavilov qonuni

1920 yilda kashf etilgan o'simliklarda o'zgaruvchanlikni o'rganish

jarayonida N.I.Vavilov yaqin turlar va avlodlar irsiy o'zgaruvchanlik qatorlar o'xshash, ekanligini aniqladi.

Bir turdagi o'zgaruvchanlik qatorlari ma'lum bo'lsa, unga yaqin turlarda ham shunga o'xshash mutatsiyalar bo'lishini oldindan ko'rish mumkin.

Qonun faqat o'simliklar, uchungina emas, hayvonlar uchun ham hosdir (universal qonun).

Bu qonunning nazariy asosi - yaqin turlarning tabiiy tanlanish natijasida divergensiya natijasida kelib chiqishi haqidagi ta'limotdir.

Umumiy ajdodlar maxsus genlar to'plamiga ega bo'lgani uchun bu genlar ayrim o'zgarishlari bilan ularning avlodlarida ham saqlanib qolganligini tushunish qiyin emas.

Yaqin turlarda bir hil genlarning o'zgarish spektrlari ham o'xshash bo'lishini tushunish qiyin emas.

1. Qonun solishtirma genetikaning nazariy asosi hisoblanadi.
2. Turlarning polimorfligini tushuntiradi.
3. Irsiy kasalliklarni o'rganishda foydalanish mumkin.

Biologik modellashtirish - odam irsiy kasalliklarini davolash va profilaktikasida hayvonlar orasidagi o'xshash irsiy kasalliklarni o'rganish odamdagiga o'xshash mutatsiyalarning hayvonlarda ham uchrashi mumkin va ular odam irsiy kasalliklarining modeli bo'la oladi:

Itlarda jinsga birikkan gemofiliya, albinizm, ko'z anomalialari, karlik.

Sichqonlarda - mushak distrofiyasi epilepsiyasi, karlik, diabet, «Quyov lab» «bo'ri tanglay», kabi patologiyalar hayvonlarda ham uchraydi.

Mutant faktorlar ta'sirida hayvonlarda irsiy patologiyalar modelini yaratish mumkin.

Masalan: gen-injeneriyasi yo'li bilan sichqonlarda o'roqsimon hujayrali kamqonlikni eksperimental model qilib yaratish mumkin.

Mutatsion o'zgaruvchanlik - irsiy axborotning tuzilishi va miqdori o'zgarishi natijasida kelib chiqadi.

Mutatsiyalarning sababiga ko'ra *spontanva indutsirlangan* mutatsiyalarga ajratiladi.

Qanday hujayralarda va hujayraning qaysi qismida o'zgarishlarga qarab generativ, somatik, yadro (xromosoma) va sitoplazmatik mutatsiyalar

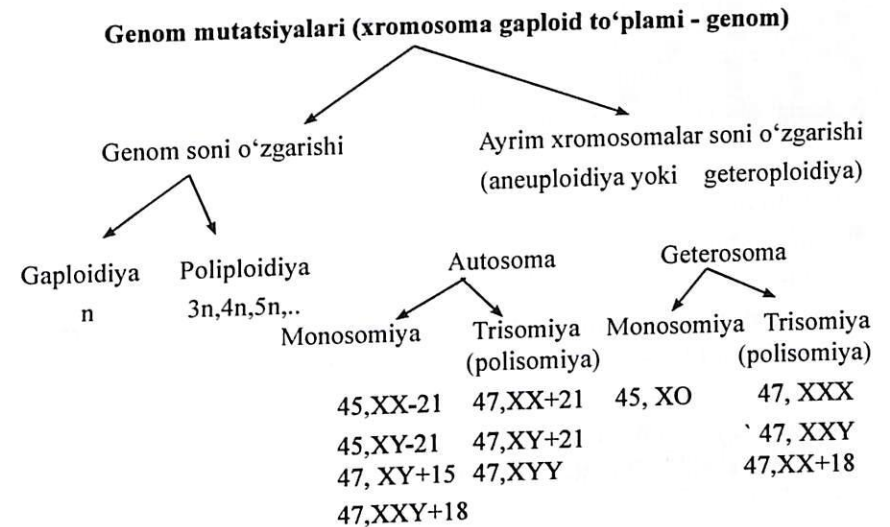
tafovut etiladi. Fenotip o'zgarishiga qarab: ko'rinadigan (morfologik, fiziologik) va biokimyoviy mutatsiyalar mavjud. Organizmning hayot faoliyatiga ta'siriga qarab: letal, yarimletal, shartli letal, steril, neytral, kuchaytiruvchi mutatsiyalar mavjud. Irsiy axborotning qanday tuzilish darajasida o'zgarishiga qarab: genom, xromosoma va gen mutatsiyalari tafovut etiladi.

Genom mutatsiyalari - xromosomalar soning o'zgarishiga bog'liq o'zgarishlaridir. Ular ikki xil bo'ladi (7-jadval).

I. Genomning butunligichga kamayishi (gaploidiya) yoki ko'payishi (poliploidiya)

II. Ayrim xromosomalar soni o'zgarishlari (aneuploidiya yoki geteroploidiya)

7-jadval.



I tipdagi genomning butunligicha o'zgarishlaridan poliploidiya ko'proq uchraydi.

Poliploidiya o'simliklarda ko'p uchraydi, ularning hosildorligini oshiruvchi omillardan biri hisoblanadi, seleksiyada bu hodisadan keng foydalaniladi.

Hayvonlarda poliploidiya deyarli uchramaydi, chunki ularning yashovchanligi susayadi, bunday organizmlar steril bo'ladi. Lekin

hayvonlarda ayrim somatik hujayralarda (jigar, mushak, suyak-tog'ay hujayralari) poliploidiya kuzatilishi mumkin.

Poliploidiya mexanizmlari:

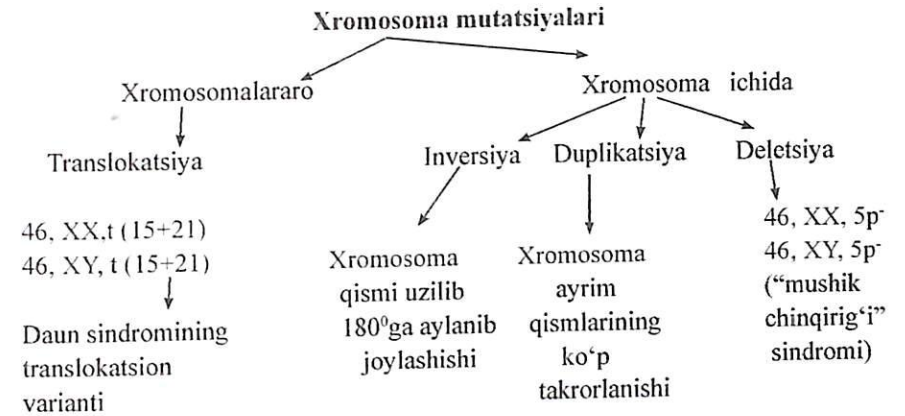
1. Meyozda gametogenezda xromosomalar ajralishi buzilishi.
2. Somatik hujayralarda mitoz tugallanmay qolishi natijasida ko'p hromosomal ko'p DNK saqlovchi (politeniya, poliploidiya) va ko'p yadroli hujayralar hosil bo'lishi.
3. Poliploidiyani mitozni to'htatuvchi moddalar (kolxitin) ta'sirida sun'iy hosil qilish mumkin.

II. Genom mutatsiyalarining ikkinchi xili aneuploidiya yoki geteroploidiyadir. Bunda xromosomalar to'plamida qandaydir xromosomaning kamayishi yoki ortishi kuzatilgan. Agar gomolog xromosomalardan bittasi kamaysa - monosomiya deyiladi ($2n-1$) bitta gomolog xromosoma ortiq bo'lsa - trisomiya ($2n+1$), gomolog xromosomalar soni ikkidan ko'proq orsa - polisomiya ($2n+n$) deyiladi.

Aneuploidiyalar autosomalarda ham va geterosomalarda ham kuzatilishi mumkin. Aneuploidiyalar meyoza ayrim xromosomalar ajralishi buzilishi natijasida kelib chiqdi. Xromosomalar ajralishi buzilishlari somatik hujayralarda mitozda ham kuzatilishi mumkin. Buning natijasida mozaik (xromosomalar soni har xil) hujayralar hosil bo'ladi.

Xromosoma mutatsiyalari - xromosomalarning tuzilishi o'zgarishi natijasida kelib chiqadi. Ularni **hromosoma aberratsiyalari** deb ham ataladi. Bu mutatsiyalarda hromosomalarda genlar soni va lokalizatsiyasi (joylashishi) o'zgaradi.

Ular xromosoma ichi va xromosomalararo mutatsiyalarga bo'linadi



Xromosomalar ichi mutatsiyalariga, inversiya, duplikatsiya va deletsiya misol bo'ladi, xromosomalar mutatsiyalarga esa translokatsiya.

Gen mutatsiyalari (transgenatsiyalar). Hujayrada replikatsiya va reparatsiya jarayonlari buzilishi natijasida kelib chiqadi. Gen mutatsiyalari xillari quyidagi jadvalda aks etdirilgan.

9-Jadval

Gen mutatsiyalari			
<i>Transversiya</i>	<i>Tranzitsiya</i>	<i>Missens</i>	<i>Nonsens</i>
Purinning pirimidin bilan almashinishi yoki askari	Bir purinning boshqasi bilan almashinishi	Kodon ma'nosi o'zgaradigan mutatsiyalar. Bir aminokislotaning ikkinchisi bilan almashinuviga olib keladi	ma'noli kodon o'rniga nonsens kodon hosil qiluvchi mutatsiyalar yoki pirimidinning almashinishi pirimidin bilan

DNK molekulasida mutatsiyalar kelib chiqishni uch xil asosiy mexanizmlari mavjud:

1. Mutagen birikma azotli asoslarga o'hshash bo'lsa u normal nukleotid o'rniga joylashib olishi mumkin.
2. Mutagen DNKga joylashmasdan, azotli asosni o'zgartirishi mumkin. Natijada replikatsiya jarayoni buziladi.

3. Mutagen bir yoki bir nechta azotli asosning tuzilishini buzib yuborishi natijasida replikatsiya mumkin bo'lmay qoladi.

Mutagenlar ta'sirida kelib chiqqan mutatsiyalarni hujayrada tuzatish mexanizmlari mavjud bo'lib, bu jarayonni *reparatsiya* deb ataladi.

Reparatsiya uch bosqichda amalga oshiriladi:

1. Replikatsiya boshlanguncha DNKning o'zgargan qismi fermentlar yordamida kesib tashlanadi va normal azotli asoslar bilan tinglanadi.

2. Replikatsiya jarayonida yuqoridagi o'zgarishlar replikatsiya davrida amalga oshiriladi.

3. Replikatsiyadan keyin oqsillar, fermentlar faolligi o'zgarishi yo'li bilan amalga oshiriladi.

Hujayralar transformatsiyasi

Saraton (o'sma) hujayralari

Saraton yuzdan ortiq kasalliklarni o'zaro bog'laydi va har qaysi turi boshqasidan shakllanishi mumkin. Shuni aytish kerakki, o'sma hujayralari uchun umumiy xususiyatlar mavjud.

O'sma hujayralarining o'ziga hosligi

Hujayra differensirovkasi deganda - hujayra faoliyati tushuniladi, bunda hujayra ma'lum tuzilish va funksiyaga ega bo'ladi. Masalan, eritrotsitlar qon aylanish sistemasida differensirlashgan hujayralar hisoblanadi.

O'sma hujayralari esa, differensiyallashmagan (epitelial, muskul, nerv hujayralari va biriktiruvchi to'qima hujayralari differensiyallashgan) va organizmda ma'lum bir funktsiyani bajarishga moslashmagan hujayralar hisoblanadi.

O'sma hujayralarida yadro kattalashgan ko'rinishda va unda xromosomalar soni o'zgargan bo'ladi. Bachadon bo'yni o'sma hujayralarida, yadro shunchalik kattalashib ketadiki, ular hujayraning katta qismini egallaydi. Yana shuni qo'shimcha qilish kerakki, o'sma hujayralaridagi xromosomalar buzilgan holda bo'ladi. Ba'zi xromosomalarning qismlari qaytarilgan yoki ba'zi qismlari yetishmagan holda bo'lishi mumkin. O'sma hujayralarini yadrosida genlarning norma hujayralaridagigani nisbatan ko'p bo'lishligiga sabab, genlar amplifikatsiyasi

(ba'zi genlarning ko'plab qo'shimcha nusxalarining hosil bo'lishi) hisoblanadi. Asosan DNKsi buzilgan hujayralar apoptozga yoki nekrozga uchrashi kerak. Ammo o'sma hujayralari anomal (normal bo'lmagan) hujayralar bo'lishligiga qaramasdan apoptozga uchramaydilar.

Hujayralari ko'p marta va tez-tez bo'linib turuvchi hujayralar to'qimalari, masalan o'pka ichki devorini hosil qiluvchi, yoki ovqat xazm qilish yo'lini qoplab turuvchi hujayralar o'sma hujayralariga aylanish extimoli yuqoridir. Hujayralarning tez-tez bo'linishlari o'z navbatida genetik mutatsiyalarning ko'payishiga sabab bo'ladi, bular o'z navbatida hujayraning atipik (normal bo'lmagan) holatini yuzaga chiqaradi va bu hujayralarning organizmga bo'ysunmagan xolda ko'payishiga olib kelishi mumkin.

O'sma hujayralari cheksiz bo'linish xususiyatiga ega bo'ladi

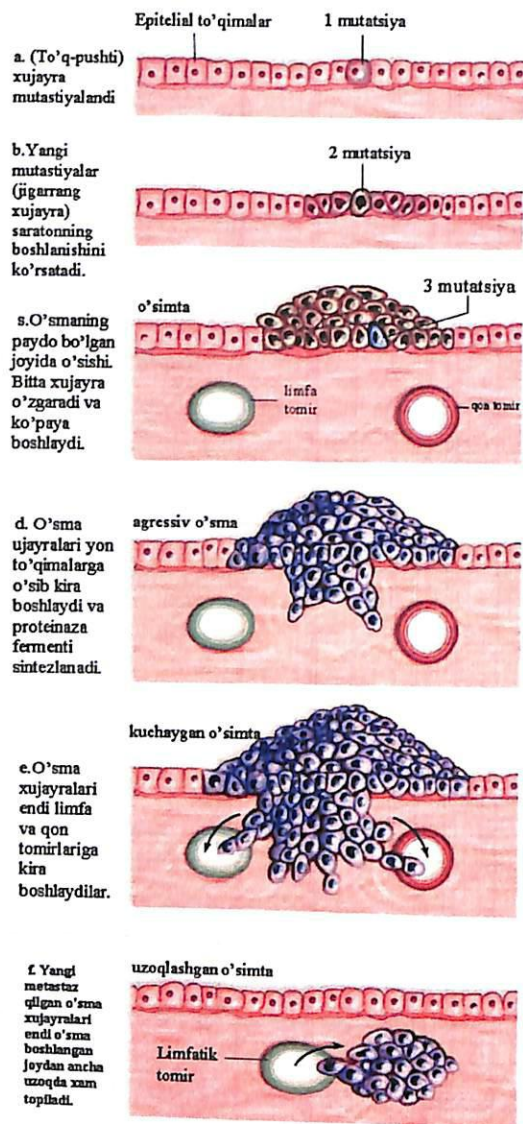
Asosan, ko'pchilik normal hujayralar o'rtacha 60-70 martagacha bo'linadi, keyin esa bo'linishdan to'xtab nobud bo'ladi. O'sma hujayralari cheksiz ko'payish xususiyatiga ega.

Odam hujayralarida xromosomalar, maxsus takrorlanuvchi nukleotidlar ketma-ketlikdagi qismlari tutashdigan bog'larni tashkil etadigan DNK ning ushbu qismlari telomeralar deb ataladi. Ma'lum bir oqsillar normal va o'sma hujayralarining telomerallari bilan bog'lanadi. Telomer oqsillari DNK ni reparatsiyalovchi fermentlar xromosomalarining chetlarini tasvirlaydi. Shuni aytish kerakki, bunday fermentlar xromosomalarning markaziy qismidagi DNK ni effektiv tiklaydi va xromosomalarning chetki ochiq qismlarini bog'lash tendensiyasiga ega bo'ladi. Normal hujayralarda, har qaysi bo'linish siklidan keyin telomerlar kaltalashadi va telomerning himoya oqsillari kamayadi. O'z navbatida, reparatsiyalovchi fermentlar oxirgi natijada xromosomalarning chetlari bilan birikib olishadi, bunda hujayra apoptozga uchraydi yoki nobud bo'ladi. Telomeraza fermenti telomeradagi aminokislotalar ketma-ketligini tiklash xususiyatiga ega va shunday qilib, hujayrani proliferativ potensialini yo'qotilishini oldini oladi. Telomeraza fermenti sintezini belgilovchi gen, o'sma hujayralarida doimo uchraydi. Telomerlar to'xtovsiz tiklanib, o'z uzunligini saqlab qoladi va hujayra bo'linishda davom etaveradi.

Saraton hujayralari atipik ko'rinishga ega bo'ladi. Kansterogenez

- bu ko'p bosqichli jarayon bo'lib, u uch yo'nalishga bo'linadi:

Inistiatsiya: mutatsiyaga uchragan yagona hujayra va u ko'p marta bo'lina boshlaydi.



34 - rasm. Nuqtaviy mutatsiyaning natijasi

Stimulyatsiya: o'sma rivojlanadi, o'sma hujayralari bo'linib ko'payadi va mutatsiyalanishi davom etadi.

Progressiya: Bitta hujayra mutatsiyaga uchraydi va uning boshqalariga nisbatan farqlanishiga sababchi bo'ladi. Bu ko'p marta bo'linadi va natijada yon to'qimalariga kirib boruvchi hujayra paydo bo'ladi.

Saraton o'smalari angiogenez va metastazga uchraydi

Saraton o'smasining noxotday kattalikdagi o'lchamga yetishi uchun (taxminan milliard hujayradan iborat), juda yaxshi rivojlangan qon tomir tizimi shakllanishi kerak, chunki bu bog'lam uni kerakli oziq moddalari va kislorod bilan ta'minlashi kerak. Angiogenez – bu yangi qon tomir tizimining shakllanishi. Kislorodning o'sma markazida past darajada saqlanishini angiogenezni rivojlanishini kodlashtiruvchi omillar belgilaydi, bular genda joylashgan bo'ladi. Bu o'z navbatida atrofdagi to'qimalarda yangi qon tomirlarning paydo bo'lishini stimullaydi.

Mutatsiya hisobiga o'sma hujayralari xarakatchanlikka ega bo'ladi. Ular shakllangan ichki skeletga ega emaslar, bularda aktin iplari bog'larini yetishmovchiligi sezilib turadi. Metastaz paytida o'sma hujayralari, limfatik tomirlar va qon tomirlariga o'tib, tana bo'ylab tarqaladi. Agressiv o'sma hujayralari, atrofga tarqaladi. Bunday o'sma hujayralari proteinaza fermentini hosil qiladi va bu yordamida hujayralarning bazal membranalarini buzishadi hamda ularga yonidagi to'qimalarga kirishiga yordam beradi. O'smaning xavfligi, o'zgarishga uchragan hujayralar qo'shni limfatik tugunlarda uchrashi kuzatiladi. Bu hujayralar, o'zining boshlang'ich joyidan boshqa joyda yangi o'sma rivojlanishiga sababchi bo'lsa bunga metastaz deyiladi.

O'sma - bu gen mutatsiyasining natijasidir. Eslab ko'ring, hujayra sikli bir nechta fazalardan tashkil topgan bo'lib, mitoz bo'linish bilan boradi. Hujayra siklida kontrol-o'tkazuvchi joylar, hujayradagi sharoitlarni nazorat qiladi va uning bo'linish qobiliyatini idora qiladi. Siklin - bu oqsil molekulasi bo'lib, mitozgacha kuzatiladigan, uzoq muddatli interfazada hujayrada bo'lishi shart bo'lgan oqsildir. Saraton kasalligida, hujayra sikli tez-tez takrorlanadi, bu asosan hujayradagi ikki tipdagi genlarning mutatsiyasi natijasida ro'y beradi.

1. Proto-onkogenlar, hujayra siklini boshqartuvchi oqsillarni

kodlashtiradi va apoptozni oldini oladi. Ular xuddi avtomobilning gaz pedaliga o'xshaydi, chunki ular hujayra siklini tezlashtirishni yuzaga chiqaradi.

2. O'smaning supressor genlari, shunday oqsillarni kodlashtiradiki, ular hujayra siklini to'sadi va apoptozga qissa qo'shadi. Ular xuddi avtomobil tormoziga o'xshaydi, chunki ular hujayra siklini tezlashishini pasaytiradi.

Proto-onkogenlar onkogenlarga aylanadi

Proto-onkogenlar ko'rinishini o'zgarishi o'sma kasalligini keltirib chiqaradi, shuning uchun ularni onkogenlar deb atashadi. O'sish omili, ya'ni signal, hujayrani bo'linishga undovchi hisoblanadi. Ba'zi proto-onkogenlar o'sish omilini yoki oqsil resteptorni kodlashtiradi va bular o'sish omili bilan bog'lanadi. Qachonki, hujayrada ushbu proto-onkogenlar onkogenga aylanganda, reseptor oqsillarini yengil aktivlashtirish mumkin va keyinchalik hujayrada hosil bo'lgan o'sish omili bilan rag'batlantirish mumkin.

O'smaning supressor genlari faoliyatsiz bo'lib qolishi:

Agar o'smaning supressor genlarini shakli o'zgarsa, ularning translyatsiya maxsulotlari hujayra siklini to'sib qo'yadi va apoptozni yuzaga chiqarmasligiga olib keladi. Shuning uchun, ham bu kabi mutatsiyalarni, faoliyatini yo'qotgan mutatsiyalar deyiladi.

O'sma supressor genini mutatsiyasi **Baks** deb nomlanuvchi foydali oqsilni beradi. Genning maxsuloti bu Baks oqsili bo'lib, u apoptozni yuzaga chiqaradi. Baks o'zgarishga uchraganda, Baksning oqsili sintezlanmaydi va apoptozning yuzaga chiqishi extimoli juda kam bo'ladi.

Saraton turlari

Statistik ma'lumotlar shuni ko'rsatadiki, xar uchta amerikalikning bittasi hayoti moboynda saraton bilan kasallanadi. Shuning uchun ushbu mavzu, xar bir insonning sog'ligida va yaxshi yurishida o'ta muhim ahamiyatga ega. Onkologiya—bu saraton kasalligini o'rganuvchi sohadir. Tibbiyotda saratonni o'rganuvchi va davolavchi mutaxassisga **onkolog** deyishadi. Saraton asosan paydo bo'lish joyiga qarab klassifikatsiyalanadi. **Karsinomalar** - epitelial to'qimalarda paydo bo'ladigan o'smalar, **adenokarsinomalar** — bezli epitelial hujayralr saraton o'smalari. **Karstinomalar** - teri saratoni,

ko'krak, jigar, oshqozon osti bezi, ichak, o'pka, prostata va qalqonsimon bez saratonlarini o'z ichiga oladi. **Sarkomalar** - muskul va biriktiruvchi to'qimalarda yuzaga keladigan saraton kasalligidir, bular asosan suyak va tolali biriktiruvchi to'qimalarda yuzaga keladi.

Mustaqil tayyorlanishi uchun topshiriqlar

1. Kombinativ o'zgaruvchanlikning biologik ahamiyatini bilasizmi?
2. Mutatsiyalarning mohiyatini, qanday turlarga bo'linishini aytib bering.
3. Genom mutatsiyalarini izohlang.
4. Poliploidiya mexanizmlarini va ahamiyatini tushuntiring.
5. Aneuploidiya mohiyatini va mexanizmlarini tushuntiring.

Vaziyatga doir masalalar

1. Yomon o'sma kasalligida hujayralarda halqasimon xromosomalar, centromerasi yoq xromosoma bo'laklarini sitogenetik tekshirishlar natijasida aniqlanadi. Bu hodisani qanday tushuntirish mumkin?
2. Yangi tug'ulgan qiz chaqaloq hujayralarida uchinchi autosomaning uzun yelkasi deletsiyasi aniqlandi. Bu chaqaloq mo'tadil rivojlanishi mumkinmi? Javobingizni asoslab berishga harakat qiling.
3. Ota-onalar tibbiy-genetik maslaxatxonada tekshirishdan o'tganda ularning kariogrammalari normal ekanligi aniqlandi. Ulardan Shereshevskiy-Terner sindromli (45,XO) qiz tug'uldi. Bu hodisani qanday tushuntirish mumkin.
4. "Mushuk chinqirig'i" sindromli qiz bolaning somatik hujayralari ekspress sitogenetik usul bilan tekshirildi. Sizing fikringizcha uning somatik hujayrasida qancha jinsiy xromatin aniqlanishi mumkin?

Kichik guruxlarda ishlash (team work) T-sxemasi

T-jadvali 1 konsepsiyadagi 2 ta jixatni solishtirma yoki (xa/yo'q, yutuq/kamchiliklari) tipidgi organeyzer universal grafigi. Tanqidiy fikirlashni kuchaytiradi. Mavzu yoki ma'ruza yakunlovchi sifatida olib boriladi T-jadval qoidalari bilan tanishtiriladi va yakka tartibda rasmiylashtiriladi. Belgilangan vaqt davomida yakka tartibda yoki juftlashib to'ldiriladi. Chap tomoniga ijobiy yondashuv o'ng tomoniga salbiy yondashuv sabablari ko'rsatiladi. Jadvallar xar bir gurux yoki juftlar orasida taqqoslanadi va to'ldiriladi. Barcha o'quv guruxi yagona T-jadvalini tuzatadi.

10-mavzu: Antropogenetika. Odam irsiyatini o'rganish usullari. Genealogiya va egizaklar usullari

Odam genetikasi odamlar populyatsiyasidagi irsiyat va o'zgaruvchanlik hodisalarini, normal va kasallikka sabab bo'luvchi belgilarning nasldan-naslga o'tishidagi o'ziga hosliklarni, atrof muhit omillarining ahamiyatini o'rganuvchi fandir. Uning eng muhim qismlaridan biri **tibbiyot genetikasi** hisoblanadi. Bu fan irsiy kasalliklarni aniqlash, davolash va oldini olish masalalari bilan shug'ullanadi.

Odam irsiyatini o'rganishda bir qancha mushkulotlar mavjud. Jumladan, insonlar jamiyatida maqsadga muvofiq bo'lgan nikohga erishish, ya'ni, tajribada duragaylash usulini qo'llash mumkin emas. Buning ustiga har bir oilada avlodlar soni kam bo'lib, hozirgi vaqtda o'rtacha 3-4 tadan ortmaydi. Shuningdek, irsiyatchi olim 1-2 tadan ortiq avlodni kuzata olish imkoniyatiga ega emas. Bularidan tashqari, odam kariotipi juda murakkab bo'lib, bog'lanish guruhlari ancha ko'pdir.

Ammo inson populyatsiyalari asosan ko'p sonli bo'lib, minglab nikoh juftlari orasidan genetik tahlil uchun zarur bo'lganlarni topish qiyin emas. Odamlarda normal va patologik belgilar yaxshi o'rganilganligi antropogenetik tadqiqotlar uchun qulaylik yaratadi.

Odam irsiyatini o'rganishda quyidagi usullardan keng foydalaniladi:

- 1) Genealogiya;
- 2) Egizaklar;
- 3) Biokimyoviy;
- 4) Sitogenetika;
- 5) Somatik hujayralar genetikasi;
- 6) Modellashtirish;
- 7) Immunologik.
- 8) Molekulyar-genetik

Genealogiya usuli – eng universal, oddiy, qulay usul bo'lib, belgining bir nechta avlodda irsiylanishini aniqlashga asoslangan.

Usulni amalga oshirish bosqichlari: 1.Ma'lumotlar yig'ish. 2.Shajara (genealogik xarita) tuzish. 3.Shajarani tahlil qilish. Xulosa yozish.

Ma'lumotlar to'plashda so'rash, anketalar to'ldirish va shaxsiy ko'rikdan o'tkazish orqali amalga oshiriladi.

Avlodlar shajarasini tuzishni proband haqida ma'lumot yig'ishdan

boshlanadi.

Proband - avlodlar shajarasini aniqlanishi kerak bo'lgan, kasal yoki sog' belgini tashuvchi shaxsdir. Probandning aka-uka yoki opa-singillari **sibslar** deyiladi.

Avlodlar shajarasini tuzishda juda puxta ishlash, savollarni aniq va to'g'ri bera bilish shifokordan katta mutaxassislik mahoratini talab qiladi.

Shajaraning har bir a'zosi to'g'risida, uning probandga qanday aloqadorligi to'g'risida qisqacha ma'lumot yoziladi, keyin ularni grafik ravishda ifodalanadi.

Avlodlar shajarasini tuzishda quyidagi standart simvoldan foydalaniladi.

Uchinchi bosqichda tuzilgan shajara batafsil tahlil qilinib o'rganilayotgan belgi yoki kasallik haqida xulosa yoziladi.

Genealogiya usuli quyidagilarni aniqlashga imkon beradi:

- 1.Belgining irsiy yoki irsiymasligini.
- 2.Irsiylanish tipini.
- 3.Mutant genni geterozigot tashuvchilar deb shubhalangan shaxslarni.

4.Irsiy kasalliklarning geterogenligini (genokopiyalarni).

5.Keyingi avlod prognozini.

6.Penetrantlik va ekspressivligini.

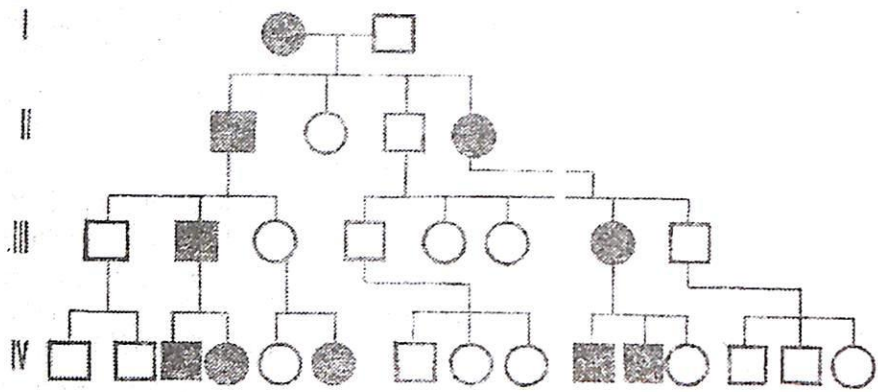
7.Xromosomalarni xaritalashtirishni.

8.Genlarning o'zaro ta'sirini.

Irsiylanish tiplari, ularning xarakterli belgilari

I. Autosoma dominant tipida irsiylanish (A-D) - autosomalarda joylashgan dominant genlarga bog'liq. Misollar:sochning jingalakligi, ko'z qoraligi, miopiya, braxidaktilya, polidaktilya, Rh⁺, I^A, I^B qon guruhlari va boshqalar.

Harakterli belgilari: 1.Belgi har ikkala jinsda bir xil chastotada uchraydi. 2.Belgi hamma avlodlarda kuzatiladi (vertikal, gorizontol irsiylanadi). 3.Kasal bolaning tug'ilish ehtimoli 50%dan 100%gacha. 4.Penetrantligi va ekspressivligiga qarab ayrim avlodlarda kuzatilmaligi mumkin.



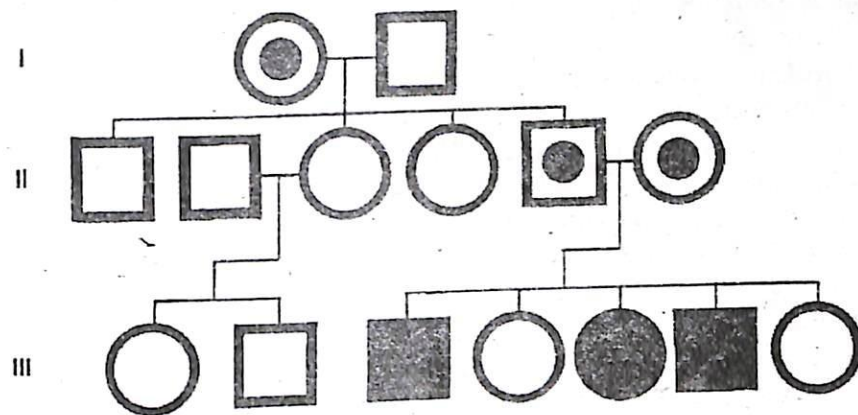
Misollar: o'naqaylik rezus-musbat, jingalak soch qora ko'z, miopiya (yaqindan ko'rish) polidaktiliya, braxidaktiliya.

- 1) belgi ikkala jinsda bir xil uchraydi
- 2) hamma avlodlarda uchraydi vertikal va gorizontal
- 3) agar ota-onalardan biri geterozigotali, ikkinchisi sog' bo'lsa kasal bo'lsa tug'ulishi ehtimoli 50%
- 4) Ekspressivlik sustligi yoki penetrantlik pastligi tufayli ayrim avlodlarda kuzatilishi mumkin.

II. Autosoma - retsessiv tipda irsilanish (A-R) - autosomada joylashgan retsessiv genlarga bog'liq.

Misollar: albinizm, chapaqaylik, ko'kko'z, silliqsoch, fenilketonuriya, Rh-, I^o qon guruhi va boshqalar.

Xarakterli belgilari: 1. Kasallik yoki belgi avlodlarda kam kuzatiladi. 2. Kasallik yoki belgi gorizontal irsiylanadi (ayrim oilalarda ko'p uchrashi mumkin, hamma avlodlarda ham kuzatilmaydi). 3. Qarindoshlar nikohidan kasal bolalar ko'p tug'uladi. 4. Ayollarga va erkaklarda bir xil chastotada uchraydi. 5. Irsiylanishga penetrantlik va ekspressivlik ta'sir qilishi mumkin. 6. Kasal ota yoki onadan sog'lom bola tug'ulishi mumkin. 7. Sog' geterozigotalardan 25% kasal bolalar tug'ulishi mumkin.



36 - rasm. Autosoma-recessiv tipda irsiylanish.

Antropogenetika usullari. Genealogik usul

Eng universal, oddiy va amaliyot uchun qulay usul. Qadimdan beri otlarni ko'paytirish, itlarni zotlarini yaxshilashda shoxlar-qirollar oilalarida qo'llanilib kelingan.

Mohiyati. Belgining kasal (proband) qarindoshlari orasida o'tish-o'tmasligini birnecha avlodlarda tekshirish.

Asosiy vazifalari:

1. belgining irsiy xarakterini aniqlash.
 2. belgining irsiylanish tipini aniqlash.
 3. mutant genni geterozigot tushunchalarini topish uchun shaxslarni aniqlash.
 4. irsiy kasalliklarning geterogenligini aniqlash, (bir xil kasalliklar har hil genlardagi mutatsiyalar natijasi bo'lishi mumkin (kataraktalar).
 5. tibbiy-genetik maslahatlarda (avlod prognozini aniqlash)
 6. penetrantlikni aniqlashda
 7. xromosomalarni kartalashtirishda
 8. ekspressivlashni aniqlashda
 9. genlarning o'zaro ta'sirini aniqlashda.
- Kamchiligi - oilalarning kam farzandligi genetik analizni qiyinlashtiradi.

Usulni amalga oshirish bosqichlari

- I. Informatsiya to'plash a)so'rash 2)anketalashtirish 3)shaxsiy

tekshirish yo'llari bilan.

II. Shajarani grafik tasvirlash. Bunda umumiy qabul qilingan simvollaridan foydalaniladi

(1931-yust)

III. Shajarani analizlash va xulosa chiqarish.

Autosoma - retsessiv (A-R).

Misollar: albinizm, chapaqaylik, I qon guruhi, silliq soch, havorang ko'z, F.K.U.

1. kasallar soni kam
2. kasallar gorizontaal tipda uchraydi.
3. ota-onalar sog'lom geterozigotali bo'lsa kasal bola tug'ilishi - 25%.
4. qon-qarindoshlar nikohida ko'p uchraydi.
5. kasal ota yoki onadan sog' farzand tug'ilishi mumkin.
6. ayol va erkaklarda bir xil uchrashi mumkin.
7. yuzaga chiqishiga ekspressivlik va penetrantlik ta'sir qilishi mumkin.

Xga birikkan dominant (X-D).

Misollar: qandsiz diabet, D-rezistentlik raxit, qo'ng'ir emal 2-ko'krak tish bo'lmasligi.

1. ota kasal bo'lsa qizlari hammasi kasal, o'g'illar - sog'.
2. agar ota onalardan biri kasal bo'lsa bolalar kasal.
3. sog'lom ota-onalarda bolalari sog'lom.
4. ona kasal bo'lsa-jinsiga qaramasdan bolalarni 50% kasal.
5. ayollar erkaklarga nisbatan 2 marta ko'proq kasallanadi.

Xga birikkan - retsessiv (X-R).

Misollar-gemofiliya, daltonizm, Dyushen miopatiyasi.

1. erkaklarda - gemizigotalik
2. ko'proq erkaklarda uchraydi
3. o'g'liga xech qachon otadan o'tmaydi.
4. agar proband aed bo'lsa - otasi albatta kasal.
5. ona geterozigotali - tashuvchi - mutant genni qizlari yamiga o'tiladi.

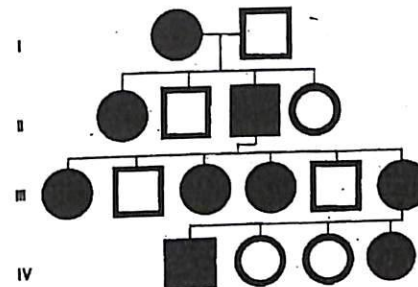
U-ga birikkan tip

Golandrik - irsiylanish. Belgi faqat erkaklarda uchraydi (ota-o'g'il).

III. X-xromosomaga birikkan dominant irsiylanish (X-D)

Misollar: qandsiz diabet, D vitamini bilan davolanmaydigan raxit, 2-kurak tishi yo'qligi, tish emali qo'ng'ir bo'lishi.

Xarakterli belgilari: 1. Irsiylanish vertikal tipda kuzatiladi. 2. Ayollar erkaklarga nisbatan ikki baravar ko'proq kasallanadi. 3. Ota kasal bo'lsa qizlari kasal, o'g'illar sog'lom tug'uladi. 4. Ota yoki ona kasal bo'lsa sog'lom bola tug'ulishi mumkin. 5. Sog'lom ota-onalardan sog'lom bolalar tug'uladi. 6. Ona kasal bo'lsa bolalarining 50% kasal tug'ulishi mumkin.

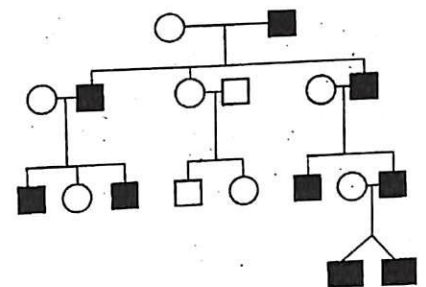


37-rasm. X-dominant tipda irsiylanish.

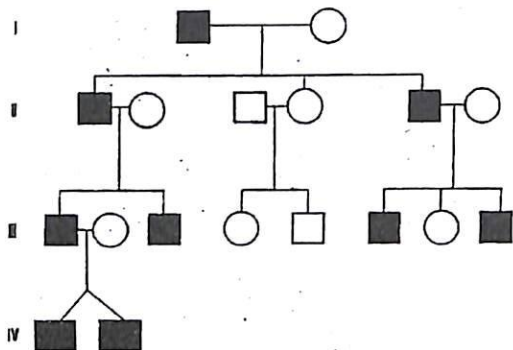
IV. X-xromosomaga birikkan, retsessiv (X-R) tipda irsiylanish.

Misollar: gemofiliya, dal'tonizm, nomozshom ko'rlik, miopatiya.

Xarakterli belgilari: 1. Erkaklar gemizigotali bo'ladi (X- xromosoma bitta bo'lgani uchun) 2. Kasallik otadan o'g'liga o'tmaydi. 3. Ona kasal bo'lsa uning otasi ham kasal. 4. Ona tashuvchi bo'lsa genni qizlarining va o'g'illarining yarmiga o'tkazadi.



38-rasm. X-recessiv tipda irsiylanish.



39-rasm. Y-xromosomaga birikkan belgining irsiylanishi.

VI. Sitoplazmatik irsiylanish - mitoxondriya, xloroplastlar va plazmada genlariga bog'liq.

Misollar: odamlarda ko'rish nervi atrofiyasi, mitoxondrial sitopatiya va boshqalar. Faqat onadan farzandlarga o'tadi (o'g'illariga ham, qizlariga ham).

Egizaklar usuli

Eng qadimgi irsiy tekshirish usullaridan biri bo'lib, hozirda ham o'z ahamiyatini yo'qotmagan. Egizaklar monozigotali (bir tuxumli) yoki dizigotali (ikki tuxumli) bo'lishi mumkin. Monozigotali egizaklar bir xil genotipga ega bo'ladilar, dizigotalilar genotipida esa o'rta hisobda 50% genlar o'xshash bo'ladi, ularning o'xshashligi aka-ukalar, opa-singillarga o'xshaydi.

Egizaklar usulidan. 1. Belgining rivojlanishida irsiyat va muhitning ahamiyatini aniqlashda 2. Belgining irsiy yoki irsiylanmasligini o'rganishda 3. belgining penetrantligini aniqlashda 4. Dori preparatlarining samaraligini aniqlashda foydalaniladi.

Egizaklar usulini qo'llashdan oldin ularning mono yoki dizigotaligi aniqlanadi. Buning uchun quyidagi tekshirishlardan o'tkaziladi:

1. Morfologik va fiziologik belgilarni solishtirish. Buning uchun **konkordantlik va diskordantlik** tushunchalari keng qo'llaniladi. Agar belgi egizaklarning har ikkalasida uchrasa konkordantlik, egizaklarning faqat bittasida uchrasa diskordantlik deyiladi. Konkordantlik qancha yuqori bo'lsa, belgining rivojlanishida irsiyatning ahamiyati shuncha

yuqori bo'ladi. Konkordantlik va diskordantlik ko'rsatkichlari qanchalik bir-biriga yaqin bo'lsa, bu belgining rivojlanishida muhitning ahamiyati shunchalik katta bo'ladi (masalan, yuqumli kasalliklar).

2. Immunogenetika usuli - eritrositlar antigenlarini (I^A , I^B , M, N, Rh), qon zardobi oqsillarini, HLA antigenlarini aniqlashga asoslangan.

3. Dermatoglyfika tekshirishlari.

4. Feniltiokarbamidni sezuvchanligini aniqlash.

5. Teri transplantatsiyasi - eng ishonchli usul.

Belgining irsiy ahamiyatini aniqlashda quyidagi Xolsinger tenglamalaridan foydalaniladi:

$$I. H = \frac{CMZ - CDZ}{100 - CDZ} \cdot 100$$

$$II. E = 100 - H$$

Bunda: H- irsiylanish koeffitsienti

E- muhit ta'siri ko'rsatkichi

CMZ - monozigotalar konkordantligi

CDZ - dizigotalar konkordantligi

Agar H = 70% va yuqori bo'lsa - belgi irsiydir

H = 40%dan - 70%gacha bo'lsa - belgining rivojlanishida irsiyat va muhit ahamiyati baravar.

H = 40% dan kam bo'lsa - belgini rivojlanish muhit omillariga bog'liqligidan dalolat beradi.

Mashg'ulotning maqsadi.

Odam genetikasi faninig vazifalari, ahamiyatini, genealogiya va egizaklar usullarini, mohiyatini, ularning amaliyotda qo'llanilishini o'zlashtirish, ahamiyatini o'rganish.

O'quv jihozlari.

Genealogik xaritalar, shajarani tuzishda qo'llaniladigan simvollar, irsiylanish tiplari aks etdirilgan jadvallar, mantiqiy sxemalar, egizaklar konkordantlik va diskordantligi haqida ma'lumotlar.

Mashg'ulot rejasi.

Odam genetikasi, uning vazifalari muhokama qilinganidan keyin talabalar genealogiya usulini mohiyati, ahamiyati, amalga oshirish bosqichlarini tushunib oladilar va genealogik xaritalar tuzish, irsiylanish tiplarini aniqlashga oid masalalarni yechadilar. Keyin egizaklar usuli

mohiyati, ahamiyati, zigotaligini aniqlash usullari bilan tanishiladi, belgilar va kasalliklarning irsiyligini aniqlashga oid masalalar yechiladi. Talabalar genealogik kartalarni va masalalarni albomlariga yozib oladilar. Mashg'ulot oxirida talabalar bilimlari baholanadi va keyingi mashg'ulotga topshiriqlar beriladi.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

Odam genetikasi nimalarni o'rganadi?

1. Odam genetikasini o'rganishda qanday qiyinchiliklarga duch kelamiz?
2. Odam genetikasini o'rganishning qanday usullari mavjud?
3. Genealogiya usulining mohiyatini tushuntiring.
4. Genealogiya usullari bilan nimalarni aniqlash mumkin?
5. Genealogiya usuli qanday bosqichlarda o'tkaziladi.
6. Asosiy irsiylanish tiplari va ularning xarakterli xususiyatlarini aytib bering.
7. Egizaklar usuli bilan qanday savollarga javob olish mumkin?
8. Egizaklar zigotaligini qanday usullar bilan aniqlash mumkin?
9. Dori preparatlari samaraligi aniqlashni qanday tushunasiz?

MASALALAR

1. Ota va ona normal rang ajrata oladigan oilada daltonik o'g'il va ikkita normal rang ajratuvchi qizlar tug'ilgan. O'g'ildan tug'ilgan o'g'il nevarada sog'lom, qizlardan birining o'g'il daltonik, qizi esa sog'lom. Ikkinchi qizidan 5ta o'g'il tug'ilgan, ularning hammasi sog'lom. Shu ma'lumotlar asosida shajara tuzing.

2. Proband o'g'il gemofilik, uning ota-onalari sog'lom. Probandning ona tomonidan buvasi - gemofilik, buvisi esa so'lom. Probandning ikki qizi va bir o'g'li sog'lom, ikkinchi o'g'li esa gemofilik. Otasining oilasida gemofiliya uchramagan. Shu ma'lumotlar asosida avlodlar shajarasini tuzing.

3. O'z oilangizda bironta belgini tanlab olib (ko'z rangi, soch shakli, quloq yumshog'i joylashishi, tilni nay qilib buka olish va boshqalar) shajara tuzing.

4. Quyidagi jadvaldagi ma'lumotlar asosida belgining rivojlanishida irsiy va muhit ro'lini aniqlang.

11. Mavzu. Antropogenetika – odam irsiyatini o'rganish usullari. Sitogenetik, immunologik va biokimyoviy usullar

Odam genetikasi fani quyidagilarni o'rgatadi:

1. Odam populyatsiyalarida irsiyat va o'zgaruvchanlikni
2. Normal va patologik belgilar irsiylanishidagi o'ziga hosliklari.
3. Kasalliklarning irsiyatga moyilligi va muhit omillariga bog'liqligi.

Tibbiyot genetikasi vazifasi: odamlarda irsiy kasalliklarni aniqlash. Davolash va oldini olish. «Shifokorlar irsiyat» qonuniyatlarini alifboni bilganiday bilib olishi zarur (I.P.Pavlov).

Odam genetikasi ham nazariy ham amaliy fandir. Odam irsiy belgilarini o'rganish mendelizmdan ham avvalroq boshlangan edi. «Talant va xarakterning irsiylanishi kitobida Galton birinchi marta odam genetikasining asosiy prinsiplarini bayon etdi. Odamning ko'p xususiyatlarini (ishchanlik qobiliyati, intellekti, tashqi ko'rsatkichlarini) genealogik, egizaklar, statistik usullar bilan o'rganilishi mumkinligini aniqlandi.

Antropogenetikaning o'ziga hosliklari

Qiyinchiliklar:

- a) tajribada chatishtirish mumkin emasligi
- b) avlodlar sekin almashinishi (25 yil)
- v) kariotip murakkabligi. Birikish guruhlari soni ko'p.

Afzalliklari:

1. populyatsiyalarning ko'p sonliligi
2. gen va xromosoma mutatsiyalari ko'pligi va xilma xilligi
3. normada va patologiyada odam bioximiyasi va fiziologiyasi yaxshi o'rganilganligi.
4. genetik analizda minglab nikohlar orasidan kerakliklarni tanlab olish imkoniyati katta.

Egizaklar usuli

1875 yilda Galton tomonidan qo'llangan.

Ahamiyati:

1. belgi shakllanishida irsiyat va muhitning rolini aniqlash.
2. belgining irsiyaligini aniqlash.
3. penetrantlikni aniqlashda

4. dori moddalar, o'qitish, tarbiyalashning effektivligini baholashda.

Monozigot egizaklar 1, dizigot egizaklar 2 (umumiy egizaklar nisbatan).

2

3

Egizaklar tug'ilish chastotasi 1%ga yaqin (1:85, 1:100).

Egizaklar monozigotaligi quyidagi usullar bilan aniqlanadi.

1. Polisimptom usul - egizaklarni morfologik belgilarga qarab solishtirish (ko'z, soch, teri pigmentatsiyasi, tanada va boshdagi soch, tuklar shakli, quloq, burun, lab, tirnoq, tana shakliga qarab, barmoq chiziqlariga qarab)

2. Immunogenetik usul - a) eritrosit antigenlari (AVO)

b) qonning oqsil tarkibi:

c) NIA-antigenlari;

3. Dermatoglifika.

4. Fenotiokarbamiyaning mazasini sezishga qarab

5. Transplantatsiyasi - eng aniq usul.

Irsiyat va muhit rolini aniqlash uchun Xalstinger tenglamasidan foydalaniladi:

$$N = \frac{M S - D S}{100 - D S} \times 100$$

E = 100 - N Bunda N-irsiylanish koeffitsienti.

B - muhit ro'li.

Agar N=70% va yuqori belgi irsiy bo'lsa

N=40% - 70% irsiyat va muhit ro'li baravar

N = 40% dan kam muxit ro'li asosiy:

Sitogenetik usuli va ahamiyati

Hujayrada xromosomalarni mikroskopda o'rganishga asoslangan.

Ahamiyati: 1. Organizmning genetik jinsini aniqlash.

2. Xromosoma kasalliklariga tashxis qo'yishda.

3. Xromosoma aberratsiyalarini aniqlashda.

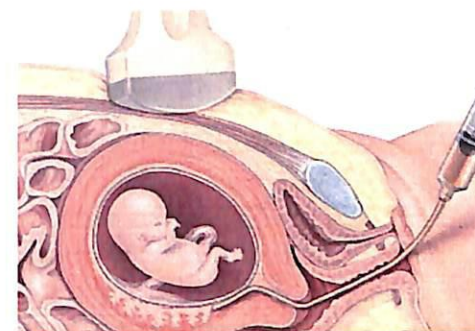
4. Mutagenez jarayonini aniqlashda.

5. Tibbiy genetik maslahatida, prenatal diagnostikada

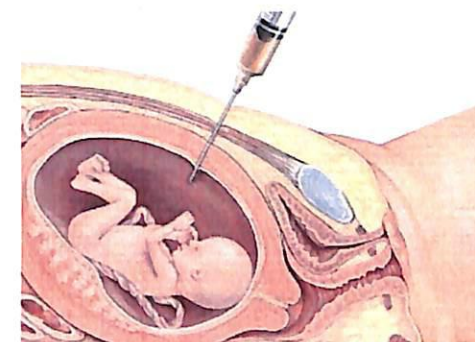
6. Xromosoma kartalarini tuzishda.

Tekshirish uchun quyidagi materiallardan foydalaniladi: periferik qon limfositlari, suyak ko'migi hujayralari, o'sma hujayralari, homila to'qimalari.

Eng qulay material - periferik qon limfositlaridir.



a. Xorion vorsinkasidan biomaterial olinganda, aspirasion trubka yordamida yo'ldosh rivojlanadigan joydan xorion hujayralari ajratib olinadi.



b. Amniosentez usulida uzun igna yordamida amnion suyuqligidan olinadi.

40-rasm. Kariotipni aniqlash uchun homila xromosomasidan olinadi.

Sitogenetik usulni o'tkazish bosqichlari tartibi.

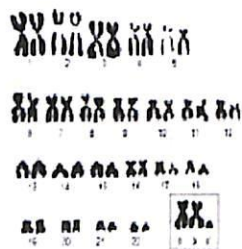
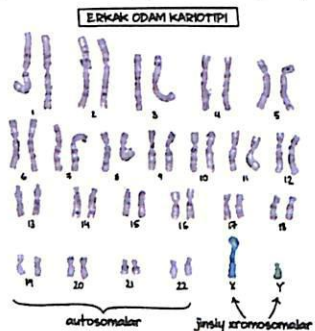
5-10 ml vena qonidan olib, probirkaga solinadi, qon ivimasligi uchun heparin tomchisi qo'shiladi. Probirka sentrifugaga qo'riladi, bunda eritrositlar cho'kmaga tushadi, zardobdagi leykositlar esa yuqoriga ko'tariladi. Pipetka yordamida leykositlar ajratib olinadi va boshqa probirkaga solinadi. Unga hujayralar uchun oziq modda va bo'linishni tezlashtiruvchi fitogemagglutinin (FGA) moddasi qo'shiladi. 370 li termostatga 72 soatga qo'riladi – leykositlar sonini ko'paytirish uchun. Keyin kolxitsin moddasi qo'shiladi - hujayralar bo'linishi mitozning

metafaza bosqichida to'xtaydi. Probirka yana 5 daqiqaga sentrifugaga qo'yladi, natijada probirka tagiga cho'kma tushadi. Ustidagi suyuqlik to'kib tashlanadi va gipotonik eritma (0,5 % li KCl) qo'shiladi. Bunda hujayralar shishib, sitoplazmada alohida – alohida joyladhadi. Natijada metafaza plastinkalari hosil bo'ladi. Probirka yana sentrifugada aylantiriladi, leykositlar cho'kmaga tushadi. Keyin gipotonik eritma to'kib tashlanadi va probirkaga fiksator (etil spirit va sirka kislotasi aralashmasi 3:1 nisbatda) qo'shiladi. Bunda leykositlar cho'kmaga tushadi. Pipetka yordamida shu cho'kmadan olib, buyum oynasiga tomiziladi va havoda quritiladi. Keyin yadroni bo'yovchi bo'yoq bilan bo'yaladi. Preparatni suvda yuvib, havoda quritilgach mikroskopda xromosomalar soni va o'lchami o'rganiladi. Metafaza plastinkalari rasmga tushiriladi.

Zamonaviy laboratoriyalarda shunday mikroskoplar borki, rasmga tushirilgan xromosomalarni Denver nomenklaturasi bo'yicha guruhlariga ajratib beradi.

Xromosomalar 7 ta guruhga – A, B, C, D, E, F, G ga bo'linadi, navbat raqamlari qo'yiladi.

Xromosomalarni o'rganishning eng hozirgi zamonaviy usuli - differensial bo'yash (Kasperson, 1969y) bunda xromosomalarning bo'yaluvchi segmentlariga qarab bir-biridan aniq ajratish mumkin.



Klaynfelter sindromli erkak kariotipi

Jinsiy xromosomalar - ekspress usul bilan aniqlanadi. Og'iz lunjining bo'linmayotgan epiteliy hujayralarida jinsiy xromatin aniqlanadi (1949. Bertam, Barr). Ayol hujayralarida 60-70%, erkak hujayralarida 3-5%.

Jinsiy xromatin - X xromosomalardan birining inaktivatsiyalanib, spirallashishidan hosil bo'ladi.

Jinsiy xromatin soni - X xromosomalar sonidan 1 ta kam bo'ladi.

Ahamiyati: 1. Pushtning jinsini aniqlashda. 2. Germafroditni ekspress diagnostikasida. 3. Geterosoma aneuploidiyalarini aniqlashda. 4. Kriminalistikada.

Kariotip - ma'lum turga mansub xromosomalarning soni, o'lchami, shakli kabi belgilarga qarab joylashtirilgan to'plami.

Idiogramma. Xromosomalarning o'rta ko'rsatkichlariga qarab sxematik ifodalanishi.

Jinsiy xromosomalar - ekspress usul bilan aniqlanadi. Og'iz lunjining bo'linmayotgan epiteliy hujayralarida jinsiy xromatin aniqlanadi (1949. Bertam, Barr) Ayol hujayralarida 60-70% erkak hujayralarida 3-5%.

Jinsiy xromatin - X xromosomalardan birining inaktivatsiyalanib spirallashishidan hosil bo'ladi.

Jinsiy xromatin soni - X xromosomalar sonidan 1 ta kam bo'ladi.

Ahamiyati: 1. Pushtning jinsini aniqlashda.

1. Germafroditlikni ekspress tashhislashda
2. Geterosoma aneuploidiyalarini aniqlashda
3. Kriminalistikada.

Biokimyoviy usullar, ahamiyati

Biokimyoviy usul metabolik kasalliklar bilan bog'liq ko'plab irsiy kasalliklarini aniqlashga imkon beradi (uglevod, aminokislota, lipid va boshqa metabolizm anomaliyalari). Ikki bosqichda o'tkaziladi:

1. Ekspress diagnostika - oddiy va eng qulay biologik materialdan foydalaniladigan ommaviy biokimyoviy skrining usullari qo'llaniladi.
2. Tashxisni aniqlashtirish. Ferment tizimlari faolligiga asoslangan kompleks usullar qo'llaniladi.

Qon, siydik yoki amniotik suyuqlik tarkibidagi metabolizm oxirgi mahsulotlarini aniqlashda qo'llaniladi. ba'zi moddalar uchun maxsus reagentlar bilan sifatli reaksiyalardan tashqari, aminokislotalar va boshqa birikmalarni o'rganish uchun xromatografik usullar qo'llaniladi.

Ahamiyati: 1. Gen mutastiyalarga bog'liq irsiy kasalliklar diagnostikasida 2. normal gen mahsulotlari polimorfizmini aniqlashda.

100 ortiq tug'ma modda almashinuv kasalliklari ma'lum.

Modda almashinuv kasalliklari:

1. Fermentlar defisitiga bog'liq
2. Strukturaviy oqsillar defisitiga bog'liq
3. Tarnsport oqsillari defisitiga bog'liq

Oqsillar dizgenetik uning strukturasi o'rganib, fermentlar effekti siydik va qonda metabolizmning oxirgi mahsulotlarini o'rganib aniqlanadi. Bunda a) oxirgi mahsulot kamchilik b) oraliq almashinuv moddalari to'planishi kuzatiladi (masalan FKU).

Immunogenetika usuli, ahamiyati

Immunologik tadqiqot usullari - bu antigen va antitanalarning o'ziga xos o'zaro ta'siriga asoslangan diagnostik tadqiqot usullari hisoblanadi. Ular yuqumli va parazitar kasalliklarni laboratoriya diagnostikasi, qon guruhlari, to'qima va o'sma antigenlarini, oqsil turlarini aniqlash, allergiya va autoimmun kasalliklarni aniqlash, homiladorlik, gormonal buzilishlar uchun keng qo'llaniladi.

1. Immunitet genetikasini o'rganish.
2. Antigenlarning tur ichidagi polimorfizmni o'rganish,
3. To'qima antigenlari irsiylanishini o'rganish (NIA, qon gruppalari).
4. Allergologiya va transplantologiya muammolarini o'rganish.

Benasterraf va shogirdlari - Nobel mukofotiga sazovor bo'ldi.

Hujayra plazmolemmasida to'qima mosligi oqsillari joylashgan odamda *NIA sistema* deyiladi.

Ularning genlari 6-xromosomaning kalta elkasida joylashgan. NIA ahamiyati.

1. Diagnostik qo'yishda.
2. Ayrim kasalliklar rivojlanish xatarini aniqlashda

NIA genlari ba'zi multifaktorial (irsiy moyilli kasalliklar) kasalliklar genlari bilan bog'langan bo'lishi mumkin (diabetning yoshlar formasi, revmatoid artrit, qizil volchanka).

Ayrim o'smalarda NIA-I klass antigenlari kam bo'ladi. Bunday genlar - provakator genlar deyiladi.

Ba'zan teskarisi - ayrim NIA genlari bo'lgani ba'zi kasalliklar kam uchrashi mumkin (protektorlar) NIF-ga qarab ba'zi kasalliklarga nisbatan

kuchli yoki kuchsiz immunitet bo'lishini aniqlash mumkin.

NIA - antropologik tekshirishlarda ham qo'llaniladi. Nekroidlardan A2 boshqa irqqlarga qaraganda 2 marta kam.

Ayrim biologik tur uchun hos bo'lgan xromosomalar to'plami *kariotip* deyiladi. Kariotipning umumlashtirilgan shematik ifodalanishi - *idiogramma* deyiladi.

Xromosomalarni bir-biridan ajratish uchun morfometriya usuli qo'llaniladi, ular mikrometrlar yordamida o'lchanadi, kalta elkaning uzun yelkaga nisbati (stentromera indeksi) aniqlanadi. Xromosomalarni o'rganishda 1960 yilda taklif qilingan xalqaro Denver tasnifidan foydalaniladi. Bu tasnifning asosida xromosomalar o'lchovini va birlamchi belbog'ning joylanishini aniqlash yotadi.

Bu tasnifga ko'ra odam autosomalari yetti gruppaga bo'linadi va lotin xarflari (A, B, C, D, E, F, G) bilan ifodalanadi. Hamma xromosomalar o'z tartib nomeriga ega. Jinsiy xromosomalar yirik X va kichik Y xromosomalardan tashkil topgan.

Keyingi vaqtlarda xromosomalar tasnifining yangi prinsiplari ishlab chiqildi. Xromosomalarga maxsus usulda Gimza bo'yog'i bilan ishlov berilganda yaxshi bo'yalgan va bo'yalmagan chiziqlar - disklar hosil bo'lishi aniqlandi. Bu diskarning joylashishi har bir xromosomada o'ziga hos ko'rinishga egadir. Bu - differensial bo'yash usuli, oddiy usulga nisbatan ishonchli natija beradi.

Sitogenetika usullari ichida eng oddiy va tez natija beradigan *jinsiy xromatinni aniqlash* usulidir. Bu usuldan X xromosoma sistemasidagi buzilishlarni aniqlashda keng foydalaniladi. Bunda jinsiy xromatin interfaza xolatidagi yadro membranasi tagiga joylashib, asosli bo'yoqlar bilan bo'yaladigan qoramtir dog sifatida ko'rinadi.

Jinsiy xromatin - spirallashgan xolatdagi X xromosomadir. Jinsiy xromatinni har qanday somatik hujayrada ham tekshirsa bo'ladi, lekin lunj epiteliyasi, qon surtma preparatini tekshirishg amaliy tibbiyotda ko'proq qo'llaniladi (23-rasm). Normal ayol kariotipida ikkita X xromosoma mavjud bo'lib, ulardan biri jinsiy xromatinni hosil qiladi. Odamda jinsiy xromatinning soni (n) shu shaxsdagi X xromosomalardan bitta kam bo'ladi. (n=x-1) XO kariotipiga ega bo'lgan ayolda (X monosomiyasi, Shereshevskiy-Terner sindromi) yadroda jinsiy xromatin aniqlanmaydi.

X trisomiyasi (XXX) sindromida ikkita jinsiy xromatin, erkaklarda uchraydigan Klaynfel'ter sindromida (XXY) bitta jinsiy xromatin aniqlanadi. Shunday qilib X va Y xromatinni aniqlash usullaridan hamma laboratoriyalarda foydalanish mumkin. Maxsus lyuminescent mikroskopiya usullari bilan Y-xromatin ham aniqlanadi.

Jinsiy xromatinni aniqlash usulidan: 1.Homila jinsini aniqlashda; 2.Germofroditizmni ekspress aniqlashda; 3.Geterosom aneuploidiyalarini aniqlashda (yordamchi usul sifatida), 4.Kriminalistika, sud tibbiyotida foydalaniladi.

II.Immunogenetika usuli orqali immunitetning irsiy asoslarini, antigenlar xilma-xilligini, to'qimalar transplantatsiyasi muammolarini, to'qima antigenlarini (HLA-sistemi) o'rganish mumkin. Immunogenetika usullaridan eng muhimlaridan biri XLA sistemasini aniqlashdir. (Human leucocyte Antigens -odam leykositlari antigenlari). Bu antigenlar plazmolemmada joylashadigan glikoproteinlardir. Ularning genlari 6 autosomaning kalta elkasiga joylashib A,B,S,D guruhlariga ajratiladi. Bu antigenlar ayrim individlarda farq qiladi. Shuning uchun ham transplantatsiya natijalari to'qima antigenlari mosligiga bog'liqdir. HLA sistemi xar hil kasalliklar bilan ham bog'liqligi aniqlangan. Ba'zi antigenlar bo'lgan shaxslarda ma'lum kasallik uchrash extimoligi 2-9 marta ortiqligi aniqlangan. Ma'lum antigenlarni aniqlab ayrim kasallikning shu shaxsda uchrashi yoki uchramasligi haqida bashorat qilish mumkin. HLA antigenlari uchrashiga qarab usha shaxsda immunitetning kuchli yoki kuchsizligini aniqlash, kasallikning og'ir yoki yengil kechishini oldindan ayta olish mumkin.

Odam populyatsiyalarida HLA antigenlarining uchrash chastotasi ham farqlanadi, bu hususiyatdan antropogenez muammolarini o'rganishda ham foydalaniladi.

Biokimyoviy usullar. Bu usullardan moddalar almashinuvining buzilishlariga olib keladigan kasalliklarni aniqlashda keng foydalaniladi. Bunday kasalliklar *molekulyar kasalliklar* deb ham ataladi. Hozirda 500dan ortiq molekulyar kasalliklarni biokimyoviy usullar bilan aniqlash yo'lga qo'yilgan. Bu usulning ustun tomonlaridan biri shundaki, uning yordamida faqat gomozigotali holatdagi belgilarnigina emas, balki geterozigotali holatlarni ham aniqlash mumkin.

Biokimyoviy usullar ancha murakkab bo'lib, ikkita bosqichda o'tkaziladi. **Birinchi bosqich - skrining usuli** bo'lib, ko'p sonli shaxslarda

tekshirish o'tkazishga asoslangan. Buning uchun qulay, ko'p xarajat talab qilinmaydigan, tez natija beruvchi ekspress usullardan foydalaniladi (siydik, qon, so'lak va boshqalar tekshiriladi). Mikrobiologik testlar ham yashi natija beradi. (Masalan, ba'zi bakteriyalar sog'lom odamlarga qaraganda kasalning qonida, siydigida yaxshi rivojlanishi mumkin). Skrining tekshirishlar yordamida ko'p sonli tekshirilganlar orasidan ma'lum kasalikka shubhali bo'lgan ayrim shaxslar ajratib olinadi.

Ikkinchi bosqichda - tanlab olinganlarda shubxa qilinayotgan kasallik bor yoki yo'qligini aniqlanadi. Bu bosqich maxsus laboratoriyalarda, murakkab tadqiqot usullari qo'llanilib o'tkaziladi.

Moddalar almashinuvi buzilishining asosiy sababi - irsiy axborot tuzilishi o'zgarishlaridir. Natijada oqsillar, fermentlar, lipidlar, uglevodlar tuzilishi, ularning faolligi o'zgaradi, moddalar oxirigacha parchalanmaydi, organizm uchun zararli oraliq maxsulotlar hosil bo'ladi.

M ustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

I.Mavzuni o'rganing, quyidagi savollarga javob toping:

1. Sitogenetika usulining mohiyatini tushuntiring.
2. Sitogenetik tekshirishlarda qanday ob'yektlardan foydalaniladi?
3. Sitogenetika usulining bosqichlarini izohlab bering.
4. Sitogenetik usulning ahamiyatini aytib bering.
5. Jinsiy xromatin va uni aniqlashning ahamiyatini bilasizmi?
6. Immunogenetika usulining mohiyatini tushuntiring.
7. Immunogenetika usulining ahamiyatini tushuntiring.
8. Biokimyoviy usul qanday maqsadlarda qo'llaniladi.
9. Biokimyoviy usulning o'tkazilish bosqichlarini tushuntiring.

Vaziyatga doir masalalar

1. Genetik vrach qabuliga kelgan qiz bolaning qon hujayralari sitogenetik usulda o'rganilganda uning kariogrammasida 44ta autosoma va XY hromosomalari aniqlandi. Bundan qanday xulosaga kelish mumkin?

2. Genetik shifokor qabuliga kelgan shaxs tanasining har-xil joylarida oq dog'lar mavjud. Bu kasallikni aniqlash uchun vrach qanday genetik usuldan foydalanish mumkin deb o'ylaysiz?

3. Yaqin qarindoshlar o'rtasida o'tkaziladigan to'qima yoki a'zolari transplantatsiyasi ko'pincha yaxshi natija beradi, ba'zan hech qanday qarindosh bo'lmagan shaxslar orasida o'tkazilgan transplantatsiya ham yaxshi natija berishi mumkin. Buni qanday tushuntirish mumkin?

12. Mavzu: Antropogenetika - odam irsiyatini o'rganish usullari: molekulyar – genetik, populyatsion – statistik va dermatoglifika usullar

Dermatoglifika, populyatsion statistika, molekulyar genetika usullarining mohiyatini, odam genetikasini o'rganishdagi ahamiyatini, ularni amalga oshirish bosqichlarini o'zlashtirish. Dermatoglifika usuli yordamida qo'l barmoqlarida papilyar chiziqlar shaklini, ularning sonini o'rganish, populyatsion-statistik usulidan foydalanib populyatsiyaning genetik strukturasi o'rganishga oid masalalar yechish.

1. Bu usul xromosoma sindromlariga tashxis qo'yishda yordamchi usul sifatida foydalaniladi. 2. Egizaklar zigotaligini aniqlashda. 3. Sud tibbiyotida qo'llaniladi.

3 xili mavjud - 1) daktiloskopiya - barmoq izlari, 2) palmoskopiya kaft izlari, 3) plantoskopiya-tovon izlari.

Tipografiya bo'yog'i yordamida olinadi.

Palmoskopiya - triradiuslar, ular orasidagi burchaklar o'rganiladi. Delta (triradius) - har xil yo'nalgan liniyalar tutashish joyi hisoblanadi. atd (bilakuzuk burmasi deltasi) normada - 57° , Daun sindromida - 80° , Shereshevskiy-Terner sindromida - 66° , Klaynfelter sindromida - 42° .

Daktiloskopiya

A-yoysimon (deltasi yo'q), L - sirtmoqsimon (1 ta delta), W - aylanasion (2ta deltdali).

Mongoloidlarda sirtmoqsimon - 60%, yoysimon -6%, aylanasion -34%. Evropoidlarda sirtmoq va yoysimon ko'proq. Negroidlarda sirtmoq- 75% gacha.

Maxsus formula bilan DIIO (delta indeks) aniqlanadi. Bunga qarab taxminan qaysi etnik guruhlariga qarashliligi aniqlanadi. Mongoloidlarda DIIO - 15,7 ruslarda -12,7, negrlarda - 16,0 avstraliyalilarda -17,0.

Chiziqlar homila rivojlanishining 1-20 haftalarida shakllana boshlab, 6 oyigacha to'liq shakllanadi va umrini oxirigacha o'zgarmaydi.

Umumiy qirralar soni erkaklarda 145 ± 50 , ayollarda 125 ± 50 .

Poligen tipda irsiylanadi. Monozigotalarda konkordantlik 80-90%, dizigotalarda - 30-50%.

Populyatsion-statistik usul, ahamiyati

Ahamiyati:

1. Aholining katta guruhlarida irsiy belgilarni o'rganadi.
2. Ma'lumotlarni statistik o'rganishga imkon beradi.
3. Allelar va genotiplar chastotasini aniqlashga imkon beradi.
4. Populyatsiyaning genetik strukturasi va genofondini aniqlashga imkon beradi.

5. Ma'lum territoriyada irsiy patologiya tarqalishini.
6. Belgilar shakllanishida irsiyat va muxit rolini aniqlashda.
7. Irsiyatga moyilli kasalliklar kelib chiqishini aniqlashda.
8. Antropogenezda genetik faktorlar ahamiyatini aniqlashda.
9. Profilaktik tibbiyotida.

Uning asosi - populyatsiyaning genetik stabilligi (Xardi-Vaynberg).

Ideal sharoitda allelar va genotiplar munosabatlari avloddan avlodga o'zgarmaydi.

- a) mutatsiyalar bo'lmasligi.
 - b) migratsiya va immigratsiya bo'lmasligi
 - v) tanlash bo'lmasligi
 - g) panmiksiya holati bo'lishi
 - d) genotiplarning ko'payishi bir xil
- $$p+q=1 (100\%); p^2 + 2pq+q^2=100\%$$

Usul quyidagicha o'tkaziladi:

1. Populyatsiyaning bir qismini tanlab olib tekshirish.
2. Kasalxona, poliklinika va tug'ruqxonalar arxivini o'rganish.
3. Anketalashtirish.
4. Statistik analiz.

Ma'lum territoriyalardagi genlar tarqalishini genetikaning maxsus bo'limi - genogeografiya o'rganadi.

Kasalliklar tarqalishi:

I. Universal - FKU-1% daltonizm erkaklarda - 0,5%, ayollarda 7% (Evropada. 2.Lokal tarqalish.

O'roqsimon xujayrali kamqonlik - Afrika, o'rtaer dengizi havzalarida, sonning tug'ma chiqishi - Shimoliy-Sharqda.

Somatik hujayralar genetikasi usuli, ahamiyati

Mohiyati:

1. Gibridologik usulni odamlarda qo'llash mumkin emasligini kompensatsiyalaydi.

2. Somatik hujayralardan olingan natijalar butun organizmda genetik qonuniyatlarini o'rganish uchun qo'llaniladi.

Quyidagi usulda o'tkaziladi:

1. Sun'iy o'stirish - sitogenetik, biokimyoviy immunogenetik tekshirishlar uchun zarur hujayralar miqdorini yig'ib olish uchun.

2. Klonlashtirish - genetik jihatdan bir xil hujayralarni bio biokimyoviy analiz qilish uchun bir hujayraning avlodlarini olish.

3. Somatik hujayralar seleksiyasi - sun'iy o'stirish muxitlari yordamida ma'lum xususiyatli mutant hujayralarni tanlab olish.

4. Somatik hujayralarni duragaylash - har xil tipdagi hujayralar qo'yiladi. Har xil odamlarning yoki odam-xayvonlar hujayralari duragaylanadi. Istagan xromosomalar to'plamiga ega hujayralarni olish mumkin.

Imkoniyatlari:

1. Genlar birikishi va ularning xromosomalarda joylashishini o'rganish.

Xromosomalarni asta-sekin o'rganish va fermentativ analiz ferment genining qaysi xromosomada joylashganligini aniqlash imkonini beradi.

2. Genlar ta'siri mexanizmini o'rganish mumkin.

3. Genlar o'zaro ta'sirini o'rganish mumkin.

4. Genlar ta'sirini idora qilish mumkin.

5. Irsiy kasalliklar geterogenligini o'rganish mumkin

6. Prenatal diagnostikada qo'llash mumkin.

Molekulyar-genetika usuli, ahamiyati

1. Sekvenirlash - DNKda nukleotidlar ketma-ketligini aniqlash.

a) DNK-zondlarini olishda

b) genlarni klonlashtirish, ko'p miqdorda oqsillar olishda (genetik injeneriya yo'li bilan).

2. DNK - zondlari usuli.

Zondlar bu - mutatsiyalangan genga gomolog bo'lgan nukleotidlarning

qisqa ketma-ketliklari.

Qo'llaniladi:

a) gen mutatsiyasi lokalizatsiyasini aniqlashda

b) gen mutatsiyalariga bog'liq kasalliklarni diagnozlashda

v) genlarni kartalashtirishda

g) mutant genni geterozigot tashuvchanlikni aniqlashda (defekt gen fenotipik yuzaga chiqmaganda).

Metod DNK-zondi tekshirilayotgan kasal DNKsi fragmenti bilan gibridlashtirishga asoslangan.

Zondni 2 xil yo'l bilan olish mumkin.

1. Nuqtaviy mutatsiya bo'lgan qismiga komplementar qisqa nukleotidlar ketma-ketligi sintezlanadi. Zondni radioaktiv izotop-nishon bilan nishonlanadi (r^{32} yoki N^3).

2. Zondni iRNKdagn tenskari transkripsiya yo'li bilan olish mumkin.

Usulni quyidagicha amalga oshiriladi

1. Kasaldan birnecha mg DNK ajratib olinadi.

2. DNKni restriktaza yordamida fragmentlarga bo'linadi. (endonukleazalarni bakteriyalardan ajratib olinadi) Ferment DNKni ma'lum joylaridagn kechadi.

3. Fragmentlarni elektroforez usulida ajratish.

4. Ayrim zanjir olish uchun denaturastiyalanadi.

5. Nitrostellyulozali membrana filtrlariga ko'chirib o'tkazish.

6. Filtrga nishonlangan zond Ko'shiladi.

Agar tekshirilayotgan DNK fragmentlarida zondga komplementar joylar bo'lsa gibridlashish kuzatiladi. Gibridlashgan joyni fotoemulsiya bilan yoki rentgen qog'ozini bilan aniqlanadi.

Gibridlashgan joy izotop ta'sirida qorayadi. Genington xoreyasi shu yo'l bilan aniqlanadi.

Kamchiligi:

1. Murakkabligi. 2. Qimmatliligi. 3. Izotoplar ishlatilishi (xavfsizlik choralari) - r^{32} izotopi uzoq saqlanmaydli, zondlar zonasini saqlash mumkin emas.

Hozir fermentativ zondlar ishlab chiqilmoqda. Ferment xromosoma bilan birikib rangli reaksiya beradi. Onsonroq va o'z vaqtda o'tqazilishi

mumkin (birnecha sutka oʻrniga 1-2 soatda natija olish mumkin).

Gen daktiloskopiyasi (genotiposkopiya)

Bu usul DNKning nodir gipervariabel qismlarini aniqlashga asoslangan (juda oʻzgaruvchan qismlar).

Gipervariabel qismlar gen injeneriyasi usuli bilan ajratib olinadi.

Ular shaxsning markeri hisoblanadi. Bir shaxsni ikkinchisidan xatosiz farqlashga imkon beradi («Leybl» qismlar - injdividuallik belgisi).

Bosqichlari.

1. DNKni ajratish.
2. Restriksiya.
3. Maxsus membranalarga koʻchirish.
4. Tekshirilayotgan shaxslarning DNK fragmentlarini (ota, ona, farzand) gibridlashtirish.

Ahamiyati:

1. Defekt gen lokuslarini aniqlash.
2. Egizaklar zigotaligini aniqlash.
3. Ota-onalikni aniqlash.
4. Genlarning ota yoki onaniki ekanligini aniqlash.
5. Odam genomini kartalashtirishda.

Dermatoglifika usuli (derma -teri, gliphe -chizish) – qoʻl barmoqlari, kaft va tovon terisi relifini oʻrganishdan iborat. Mazkur joylardagi epidermis tananing boshqa qismlaridan farq qilib, oʻziga hos egatchalar yoʻllarini hosil qiladi. Qoʻl kaftidagi va tovonidagi epidermis egatchalarining joylashish tartibi har bir shaxsda individual xarakterga ega, shuning uchun ham barmoq izlarini qogʻozga tushirish ilgari imzo oʻrnida qoʻllanilgan.

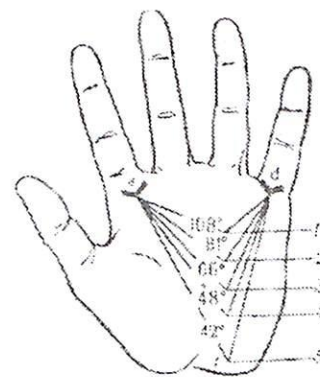
Dermatoglifikaning quyidagi turlari mavjud: a) daktiloskopiya (barmoq uchi rasmi), b) palmoskopiya (kaft rasmi), v) plantoskopiya (tovan rasmi).

Palmoskopiya – qoʻl kaftida chiziqlar, triradiuslar, ular orasidagi burchaklarni oʻrganishdir. Triradiuslar (delʼtalar) - uch xil yoʻnalishdagi chiziqlarning toʻplashgan joyi. Ayniqsa atd triradiuslari burchagi (ikkinchi barmoq asosida a triradiuslari, beshinchii barmoq asosida d triradiusi va bilakuzuk burmasi oʻrtasida t triradiuslari orasidagi burchak)

koʻrsatkichi har xil xromosoma kasalliklarida katta ahamiyatga ega. Sogʻlom odamlarda atd triradiuslari uchburchak 57° dan boshlanadi, Daun sindromida - 80° , Klaynfelʼter sindromida - 42° , Shereshevskiy-Terner sindromida esa 65° ga teng. Oʻnaqaylarda chiziqlar chap qoʻldagiga qaraganda murakkabroqligi aniqlangan.

Plantoskopiya - oyoq tovonida chiziqlar yoʻnalishlarini aniqlashga asoslangan.

Daktiloskopiya - eng koʻp qoʻllaniladigan dermatoglifika usuli boʻlib, qoʻl barmoqlari chiziqlarini oʻrganishga asoslangan. Barmoqlarda papillyar chiziqlar yoʻnalishi asosan uch xil tipda: yoysimon (A), sirtmoqsimon (L), oʻramasimon (W) boʻlad.



34-rasm. Normal holatda va xromosoma sindromlarida atd burchagi. 1-Patau sindromi, 2-Daun sindromi, 3-Shereshevskiy-Terner sindromi, 4-norma, 5-Klaynfelʼter sindromi.



35-rasm. Barmoq izlarining turlari.

a-barmoq izlari, b-papillyar chiziqlarning joylashish turlarining shematik ifodasi:

1-aylanasimon, 2-sirtmoqsimon, 3-yoysimon.

Papillary chiziqlar poligen belgi bo'lib embriogenezning 10-20 haftalari oralig'ida shakllana boshlaydi va 6 oyda batamom shakllanadi, keyin umr bo'yi ularning shakli o'zgarmaydi. Papillary chiziqlar orasida sirtmoqsimonlari ko'proq uchraydi (60%), yoysimonlari esa eng kam uchraydi (6%). Papillary chiziq shakllari uchrashi foizlari har xil irqalarda ham farqlanadi. Papillary chiziqlar miqdoriy ko'rsatkichi umumiy qirralar soni (U.Q.S.) bilan ifodalanadi. Har bir barmoqda chiziqlar sonini topish uchun deltadan o'rama yoki sirtmoq markazigacha chiziqlar sanab chiqiladi. (yoysimon shaklda delta bo'lmagani uchun chiziqlar sanalmaydi). Umumiy qirralar soni 10ta barmoqda hisoblanadi. U erkaklarda o'rtacha 150 ± 50 , ayollarda esa 125 ± 50 ga teng.

Dermatoglifika o'rganish uchun barmoq kaft yoki tovonga tipografiya bo'yog'i (boshqa bo'yoqlardan ham foydalanish mumkin) surtilib, keyin qog'ozga tushiriladi va lupa yordamida o'rganiladi.

Dermatoglifika usuli quyidagi maqsadlarda qo'llaniladi:

1. xromosoma sindromlarini aniqlashda yordamchi usul sifatida
2. Egizaklar zigotaligini aniqlashda
3. Sud tibbiyotida.

Populyatsion-statistik usul. Bu usul Hardi-Vaynberg qonuniga asoslangan. Qonun quyidagicha ifodalanadi. **Ideal sharoitlarda populyatsiyalarda allellar va genotiplar muvozanati avlodlarda deyarli o'zgarmaydi.** Ideal sharoitlar: a) mutatsiyalar uchramasligi, b) tanlash ta'siri kuzatilmassligi, v) migratsiya, immigratsiya kuzatilmassligi v) panmiksiya mavjudligi g) hamma genotiplarning yashovchanligi va avlod qoldirish imkoniyati bir hilligi d) populyatsiyaning ko'p sonliligi.

Hamma ko'rsatilgan sharoitlar ichida eng asosiysi populyatsiyaning ko'p sonligidir. Odam populyatsiyalari asosan ko'p sonli bo'lganligi uchun bu qonun odam populyatsiyalarini o'rganishda keng qo'llaniladi.

Populyatsion-statistik usul quyidagilarga imkon beradi.

1. Olingan ma'lumotlarni statistik tahlil qilishga.
2. Populyatsiyada allellar va genotiplar chastotasini aniqlashga.
3. Populyatsiyada irsiy belgilarni o'rganishga.
4. Populyatsiyaning genetik strukturasi va genofondini aniqlashga.
5. Belgining rivojlanishida muhit va irsiyat rolini aniqlashga.
6. Irsiy moyilligi bo'lgan kasalliklarni aniqlashga.
7. Antropogenezning genetik omillarini aniqlashga.

Bu usulni amaliyotda quyidagi bosqichlarda amalga oshiriladi.

1. Populyatsiyaning bir qismi ajratib olinadi.
 2. Tibbiyot muassasalari arxivi o'rganiladi.
 3. Anketalar tarqatib, ma'lumotlar to'planadi.
 4. To'plangan ma'lumotlar statistik tahlil qilinadi
- Statistik tahlil qilishda quyidagi Hardi-Vaynberg tenglamalaridan foydalaniladi:

$$I. p+q=1(100\%) \quad II. p^2+2pq+q^2=1(100\%)$$

Bunda: p-dominant allel chastotasi

q-retsessiv allel chastotasi

p^2 -dominant gomozigot genotip chastotasi

2pq-geterozigot genotip chastotali

q^2 -retsessiv gomozigot genotip chastotasi

Molekulyar-genetika usullari-uch hil usuldan iborat:

1. Sekvenirlash

2. DNK-zondlari

3. Gen daktioskopiyasi (genotiposkopiyasi)

a) Sekvenirlash - DNKda nukleotidlar ketma-ketligini aniqlash usuli.

DNK-zondlari tayyorlash, genlarni klonlashtirishda, biotexnologiyada, gen terapiyasida qo'llaniladi.

b) DNK-zondlari usuli - zondning kasal DNKsi qismi bilan duragaylashishiga asoslangan. **Zondlar - mutant genga mos keluvchi, nishonlangan, qisqa nukleotidlar ketma-ketligi.**

Bu usul quyidagi maqsadlarda qo'llaniladi:

1. Mutant genning DNKda lokusini aniqlashda.
2. Gen mutatsiyalariga bog'liq kasalliklarga tashhis qo'yishda.
3. Genlarni xaritalashtirishda.

4. Genning geterozigot tashuvchilarni aniqlashda.

DNK-zondi usuli quyidagi bosqichlarda amalga oshiriladi.

1. Kasaldan birnech mg DNK olinadi.
2. DNKni restriktaza yordamida bo'laklarda ajratiladi.
3. Bo'laklarni elektroforez yordamida tartibli joylashtiriladi.
4. Alohida zanjirlar olish uchun denaturatsiyalanadi.
5. Fragmentlar membranali filtrlarga joylashtiriladi.
6. Filtrlarga nishonlangan zond kiritiladi.
7. Fotoemulsiyani ekspozitsiyalash yordamida duragaylashish joylari

aniqlanadi

Agar o'rganilayotgan DNK qismi zondga komplementar bo'lsa - duragaylashish kuzatiladi. Bu qism izotop ta'sirida nurlanishi natijasida fotoqog'ozda shu joy qorayib ko'rinadi. C). Gen daktiloskopiyasi usuli (genotiposko'piya). DNK molekulasida o'zgarimas (konservativ) va o'ta o'zgaruvchan (gipervariabel) qismlar mavjud. O'ta o'zgaruvchan nukleotiddlar ketma-ketligi genomning juda kichik qismini (1-2%) tashkil qiladi. Shaxslarning irsiy individualligi o'sha o'zgaruvchan qismlarga bog'liq.

Gen daktiloskopiyasi - insonlarda o'ta o'zgaruvchan DNK qismlarini aniqlashga asoslangan.

Gen daktiloskopiyasini amalga oshirish uchun tekshirilayotgan shaxs o'qimalaridan oz miqdorda DNK ajratib olinib, murakkab molekulyar-genetik usullarda o'ta-o'zgaruvchan DNK qismlari tahlil qilindi.

Gen daktiloskopiyasi - quyidagi maqsadlarda qo'llaniladi:

1. Saxslarni aniqlashda.
2. Egizaklar zigotaligini aniqlashda.
3. Genning ota yoki onaga tegishliligini aniqlashda.
4. Ota-onalarni aniqlashda.
5. Odam genlarini xaritalashtirishda.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

1. Dermatoglifika usulining mohiyatini, tushuntiring uning qanday turlarini bilasiz?
2. Dermatoglifika qanday amalga oshirilishini tushuntiring.
3. Dermatoglifika usullarining tibbiyotdagi ahamiyatini tushuntiring.
4. Populyatsion-statistik usulni amalga oshirish bosqichlarini bilasizmi?
5. Hardi-Vaynberg qonunining mohiyatini tushuntiring.
6. Populyatsion-statistik usulning ahamiyatini aytib bering.
7. Sekvenirlash nima, qanday maqsadlarda foydalaniladi?
8. DNK-zondlari usuli mohiyatini, afzalliklari va kamchiliklarini bilasizmi?
9. DNK-zondi usuli qanday maqsadlarda qo'llaniladi?
10. Gipervariabel qismlar nima?
11. Genotiposkopiya qanday maqsadlarda amalga oshiriladi?

Vaziyatga doir masalalar

1. Genetik vrach qabuliga kelgan shaxsning bo'yi pastligi, qo'l kaftlari kalta, yapaloq ekanligi, atd triradiuslari burchagi 70° ekanligi aniqlandi. Shu aniqlangan belgilar asosida tekshirilayotgan shaxsda irsiy o'zgaruvchanlik haqida shubha tug'ilishi mumkinmi?

2. Kelib chiqishi birhil, lekin har xil sharoitda yashovchi ikki populjatsiyada ma'lum kasallikning uchrash chastotasi keskin farq qiladi. Ularning bittasida kasallik 1:5000, ikkinchisida esa 1:50000 chastotada uchraydi. Buni qanday tushuntirish mumkin?

3. Tug'ruqhonada ikkita chaqaloq almashtirib qo'yildi. Ularning ota-onalarini aniqlash uchun chaqaloqlar va ota-onalarning qon guruhlari, NLA antigenlari tekshirildi. Shu o'tkazilgan usullar yetarlimi?

13-mavzu. Irsiy kasalliklar

Odamda uchraydigan irsiy kasalliklar hilma-xil bo'lib, ularning asosida irsiyatni belgilovchi moddalarning o'zgaruvchanligi - mutatsiyalar yetadi. Shuning uchun ham irsiy kasalliklarni tasniflashda mutatsiyalar tasnifidan foydalaniladi.

Hozirgi davrda irsiy kasalliklarning quyidagi tasnifi keng qo'llaniladi:

- I. Genom kasalliklari.
- II. Xromosoma kasalliklari.
- III. Gen kasalliklari.

Ko'pincha genom va xromosoma kasalliklari umumiy nom bilan xromosoma kasalliklari deb yuritiladi.

Genom kasalliklari ikki xil bo'ladi: a) genomning to'liq o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar; b) ayrim xromosomalar sonining o'zgarishi (aneuploidiya) natijasida kelib chiqadigan kasalliklar.

Genom mutatsiyalari embrional taraqqiyotda juda katta anomaliyalarga sabab bo'ladi va odamlarda birmuncha kam uchraydi. Odamda poliploidiya holati chala tug'ilgan bolalarda va bola tushganda aniqlangan.

Genomning to'liq o'zgarishiga sabab - meyozi jarayonining buzilishidir. Bunday kasalliklarda umumiy chala rivojlanish belgilari, yurak qorinchalari, yurak bo'lmachalari o'rtasidagi to'siqning bitmay

qolishi, siydik-tanosil va nerv sistemalarida anomaliyalar kuzatiladi. Ba'zan odamda mozaika holatidagi diploidiya triploidiya ham kuzatiladi (somatik hujayralarda mitozning buzilishi natijasida).

Xromosomalar sonining o'zgarishiga bog'liq bo'lgan kasalliklar ikki guruhga bo'linadi: 1) autosomalar sonining o'zgarishiga bog'liq bo'lgan kasalliklar (*autosoma aneuploidiyalari*) 2) jinsiy xromosomalar sonining o'zgarishiga bog'liq bo'lgan kasalliklar (*geterosoma aneuploidiyalari*).

Avval autosomalar sonining o'zgarishini Daun sindromi misolida ko'rib chiqamiz. Bu kasallikning yuzaga kelishiga gametogenezning buzilishi natijasida 21 autosomaning trisomiya holati sabab bo'ladi. Buning natijasida kariotipda 47 xromosoma mavjud bo'ladi:

P: 44 XY X 44 XX
 G: 22 X, 22Y (1-20)+21.2+22+X (1-20)+0+2+X
 F: (1-20).2+21.3+22.2+XX (1-20).2+21.3+22.2+XY

21-autosomasi yo'q tuxum hujayra otalanganda yashash qobiliyatiga ega bo'lmagan zigota hosil bo'ladi.

Daun sindromni aniqlash juda oson. Bunday kasallarning qo'l-oyoqlari kalta, juzi yassi, ko'z teshiklari siqilgan (epikantus), burni yassilangan, quloq supralari deformatsiyalangan bo'lib, ruhiy zaiflik alomatlari kuzatiladi. (27-rasm). Kasallikni aniqlashda dermatoglifika va sitogenetika usullaridan foydalanish mumkin. Dermatoglifika tekshirganda atd burchagining 80° va undan ortiq bo'lishi kuzatiladi (sog'lom odamda bu burchak 57°-60° dan atrofida). Daun sindromi kariotipi - 47, XX +21, 47, XY +21.

Autosoma sindromlardan 13-autosoma trisomiyasi (Patau sindromi), 18 autosoma trisomiyasi (Edwards sindromi) uchraydi. Bu kasalliklarni aniqlashda ham dermatoglifika va kariotip tekshiriladi. (Patau sindromi kariotipi - 47, XX +13, 47, XY +13; Edwards sindromi kariotipi - 47, XX +18, 47, X.Y +18.

Autosomalar monosomiyasi juda katta anomaliyalarga sabab bo'lgan uchun bunday organizmlar yashash qobiliyatiga ega bo'lmaydi.

Jinsiy xromosomalar sonining o'zgarishi ham meyozi jarayonining buzilishi natijasi sifatida kuzatiladi (gametogenezda xromosomalar bir-biridan ajralmay qoladi). Tuxum hujayralaridan ba'zilarida ikkita X xromosoma bo'ladi, boshqalarida

esa bitta ham X xromosoma bo'lmaydi. Agar shunday tuxum hujayralar otalansa, jinsiy xromosomalar soni o'zgargan zigotalar rivojlanadi:

P: 44a+XX X 44a+XY
 Gametalar: 22a+XX 22a+O 22a+X 22a+Y F:
 44a+XXX 44a+XXY 44a+XO 44a+YO
 44a + XXX - X - trisomiyasi sindromi
 44a + XXY - Klaynfel'ter sindromi
 44a + XO - Shereshevskiy - Turner sindromi
 44a + YO - hali aniq o'rganilmagan

Bunday kasalliklarga tashxis qo'yishda jinsiy xromatinni aniqlash usulidan keng foydalaniladi (28-rasm).



27-rasm. Daun sindromli bolaning yuz ko'rinishi

	II	III	
1 ta X xromasoma			Sog'lom erkak XY Shereshevskiy Turner sindromi
2 ta X xromasoma			Sog'lom ayol XX yoki kasal erkak XXY Klaynfelter sindromi
3 ta X xromasoma			Kasal ayol XXX (X trisomiyasi) yoki kasal erkak XXY Klaynfelter sindromi
4 ta X xromasoma			Kasal ayol XXXX (X polisomiyasi) yoki kasal erkak XXXXY Klaynfelter sindromi

28-rasm. H-xromosomalar (I), og'iz epiteliyasi hujayralaridagi Barr tanachalari (II) va leykotsitlar yadrolaridagi "nog'ora tayoqchalari" (III) soni orasidagi bog'lanish.

Klaynfel'ter sindromi aniqlashda jinsiy xromatindan tashqari Y xromatini luminessent mikroskopda tekshirish usulidan ham foydalanish mumkin. Kariotipni aniqlash usuli kasallikka aniq diagnoz qo'yishda katta ahamiyatga ega.

Xromosoma kasalliklari xromosoma mutatsiyalari oqibatida ularning tuzilishi o'zgarishlari, ya'ni aberratsiyalar natijasida kelib chiqadi (29-rasm). Xromosomaning ichida bo'ladigan o'zgarishlarga *deletsiya* (xromosoma qismining yo'qolishi) *dublikatsiya* (xromosoma qismining ikkilanishi), *inversiya* (hromosoma qismining uzilib, 180° ga aylanib qaytadan joylashishi) kabi o'zgarishlarni kiritish mumkin. Xromosomalar orasidagi o'zgarishlarga *translokatsiya* (ikkita nogomologik xromosoma o'zaro qismlar bilan almashinishi) misol bo'ladi. Xromosoma mutatsiyalari organizmning genlar muvozanatini o'zgartiradi.

Translokatsiyaga misol qilib Daun sindromining translokatsion variantini ko'rsatish mumkin. Bu kasallikda 15- va 21-xromosomalar orasida qismlar almashinishi kuzatiladi 46, XX, t (15+21); 46, XY, t (15+21).

5-xromosoma kalta yelkasi deletsiyasi bo'lgan chaqaloqda "mushuk chinqirigi" sindromi kuzatiladi, ya'ni uning hiqildogi tuzilishi o'zgargani uchun xuddi mushukka uxshab tovush chiqaradi (46, XX, 5p' yo'ki 46 XY, 5p').

Xromosoma aberratsiyalarini aniqlash uchun chuqur sitogenetik tadqiqotlar olib borish lozim bo'ladi.

Gen kasalliklari molekulyar darajadagi mutatsiyalar natijasida kelib chiqadi. Hozirgi vaqtda ikki mingdan ortiq gen kasalliklari aniqlangan bo'lib, ularning soni tabora ortib bormoqda. Bunday kasalliklar *molekulyar kasalliklar* deb ham ataladi. Gen mutatsiyalari ko'pincha fermentlar faolligiga ta'sir qilganligi tufayli *fermentopatiyalar* deb ataladi.

Gen kasalliklarini tasniflashda ularning fenotipik namoyon bo'lishi asos qilib olinadi. Masalan: aminokislotalar, uglevodlar, lipidlar, nuklein kislotalari, minerallar almashinishi buzilishi natijasida kelib chiqadigan gen kasalliklari tafovut qilinadi.

Jumladan aminokislotalar almashinuvi buzilishiga fenilketonuriyani misol qilib keltirish mumkin. U autosomali retsessiv tipda nasldan - naslga o'tadi. Fenilalanin aminokislotasini parchalovchi fermentning yetishmasligiga olib keluvchi gen mutatsiyasi natijasida kelib chiqadi. Fenilalanin parchalanmasdan fenilpirozum kislotasiga aylanadi, qonda to'planadi va siydik bilan ajratiladi. Miyaning nerv hujayralariga zaharli ta'sir ko'rsatadi. Bu kasallikni aniqlashning ekspress usuli yaxshi yo'lga qo'yilgan. Bu kasallik aniqlangandan keyin, bolaga 4-5 yoshgacha tarkibida fenilalanin juda kam bo'lgan ovqat beriladi.

Gemofiliya, daltonizm, o'roqsimon hujayrali kamqonlik, sindaktiliya, polidaktiliya, anoftal'miya, galaktozemiya, fruktozuriya kasalliklari gen mutatsiyalari natijasida kelib chiqishi aniqlangan. Ba'zi kasalliklar bir emas, balki bir nechta genlar ta'sirida yuzaga chiqadi. Bu holat *polimeriya* deyiladi. Bunday kasalliklarning yuzaga chiqishida tashqi muhit ta'siri katta ahamiyatga ega. Ularga gipertoniya kasalligi, podagra, ateroskleroz, qandli diabet kasalliklari misol bo'ladi. Bu xildagi kasalliklar, agar qulay muhit sharoitlari yaratilsa, yuzaga chiqmasligi mumkin. Shuning uchun bunday kasalliklar *irsiy moyilligi bo'lgan kasalliklar* deyiladi.

Gen kasalliklarini aniqlashda bioximiyaviy, immunogenetika molekulyar genetika usullardan keng foydalaniladi.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

1. Mutatsiyaning qanday turlari bor?
2. Mutatsiya chaqiruvchi omillardan qaysilarini bilasiz?
3. Irsiy kasalliklar qanday tasniflanadi?
4. Autosomal sonining o'zgarishiga bog'liq irsiy kasalliklarni jinsiy xromatinni o'rganish usuli bilan aniqlash mumkinmi?
5. Geteroxromosomal soni o'zgarishini qanday usullar yordamida aniqlash mumkin?
6. Gen kasalliklarini kariotipni o'zgarish orqali aniqlash mumkinmi?
7. Qanday gen kasalliklarini bilasiz?
8. Dermatoglikfikaning o'rganish usuli bilan gen kasalligiga tashhis qo'yish mumkinmi?
9. Daun, Klaynfel'ter, Hereshevskiy-Terner, X-trisomiya sindromlari kariotipini yozing.

Vaziyatga doir masalalar

1. Kasalning kariotipi tekshirilganda ayrim hujayralarda kariotip 45 XO ayrimlarida esa 46,XX ekanligi aniqlandi. Buni qanday izohlash mumkin?
2. Yomon sifatli o'sma bilan kasallangan shaxsning hujayralari sitogenetik usulda tekshirilgandakariotipda halqasimon xromosomal, sentromerasi yo'q xromosomal mavudligi aniqlandi. Bu natijalarga qarab qanday xulosalar chiqarish mumkin?
3. Kariotipi 47,XXY; 48,XXYY; 47,XXX; 48,XXX bo'lganda jinsiy xromatin qancha bo'lishni aniqlang. Javobingizni isbotlang.

14- mavzu. Nikohning tibbiy genetik tomonlari.

Tibbiy genetik maslahat

Odamlarda, populyatsiyalarda allellar tarkibi, ularning uchrash tezliklari (chastotalari) ko'p jixatdan nikohlar tiplariga bog'liq. Shuning uchun ham nikoh tiplarini, ularning tibbiy-genetik oqibatlarini o'rganish katta amaliy ahamiyatga ega.

Nikoh tiplari ikki guruxga ajratiladi:

1. Tanlovsiz. 2. Tanlovli.

Tanlovsiz nikohga panmiksiya kiradi. **Panmiksiya** (yunoncha mixis - aralash) har hil genotipli shaxslarning o'zaro erkin nikoh ko'rishi.

Tanlovli nikohlar.

1. **Autbridging** - begonalar orasidagi nikohlar.

2. **Musbat-assortativnikohlar** - ayrim belgilari bilan o'xshash bolgan shaxslar orasida ko'riladi (kar-soqovlar, pakana bo'yililar, novcha bo'yililar, aqli zaif shaxslar orasida nikohlar).

3. **Manfiy assortativ nikohlar** - belgilari bilan farqlanadigan shaxslar o'rtasida ko'riladi. (sog'lom shaxslar bilan kar-soqovlar, pakanalar bilan novchalar orasidagi nikohlar).

4. **Insestlar** - juda yaqin qarindoshlar orasidagi nikohlar (aka-singil, opa-uka orasidagi nikohlar).

Inbridging va insekt nikohlar ko'p mamlakatlarda qonun bilan taqiqlangan. Ammo ko'p mamlakatlarda xozirgacha inbridging nikohlar uchrash chastotasi kamaymagan. Jumladan O'zbekistonning ayrim viloyatlarida inbridging nikohlar chastotasi 10-15% etadi.

Tibbiy-genetik oqibatlariga qaraganda inbridging nikohlar ahamiyati juda salbiydir. Bunday nikohlarda gomozigotalanish kuzatiladi, ayniqsa autosoma-retsessiv kasalliklar chastotasi 1,5-2 marta ortadi. Inbridging ko'p kuzatiladigan populyatsiyalar inbred depressiya xolatiga tushib qoladi, noqulay retsessiv allellar yuzaga chiqishi imkoniyati keskin ortadi, bolalar o'limi ko'payadi. Musbat - assortativ nikohlar ham shunga o'xshash natijalarga olib kelishi mumkin. Autbridging nikohlar inbridging va musbat assortativ nikohlarga nisbatan izoxiy ahamiyatga egadir. Chunki bunday nikohlar natijasida geterozigotalanish jarayoni kuzatiladi. Akselerastiyaning asosiy sabablaridan biri geterozigotalanish jarayoni ekanligi aniqlangan.

Odam genetikasida *nikoh* qurayotgan er-xotinlar, yoki qarindoshlar orasida irsiy jixatdan qarindoshlik darajasini aniqlash katta ahamiyatga ega. Qarindoshlik darajalari haqida ma'lumot quyidagi jadvalda berilgan (10-jadval).

10-jadval

Qarindoshlik darajalari va ulardagi genlar umumiyliigi

Qarindoshlik darajasi	Qarindoshlar	Genlar umumiyliigi
I	Ota, ona - bolalar	$\frac{1}{2}$
	Sibslar	$\frac{1}{2}$
	Dizigot egizaklart	$\frac{1}{2}$
	Monozigot egizaklar	1
II	Buva, buvi - nevaralar tog'a, amma, hola, amaki - jiyalar	$\left(\frac{1}{2}\right)^2 = \frac{1}{4}$
III	Amakivachcha, amnavachcha, xolavachcha, tog'avachchalar	$\left(\frac{1}{2}\right)^3 = \frac{1}{8}$
IV	III daraja qarindoshlar bolalari	$\left(\frac{1}{4}\right)^4 = \frac{1}{6}$

I. Qarindoshlik koeffisienti - umumiy ajdodga ega ikkita shaxs uchun aniqlanadi. A shaxsning tasodifiy tanlab olingan biron genining B shaxsda xuddi o'sha lokusdagi genga o'xshashligi extimolli ko'rsatkichi.

II. Inbriding koeffisienti - ayrim shaxs uchun aniqlanadi, uning ota-onalari orasidagi irsiy yaqinlikni ifodalaydi. Bu - bir shaxs gomolog xromosomalaridagi biron lokus allellarining o'xshashligi extimolli ko'rsatkichi. Inbriding koeffisienti aniqlashda keng qo'llaniladigan

tenglamalardan biri – $F = A \left(\frac{1}{2}\right)^{A+B}$

- F - Inbriding koeffisienti
- A - Umumiy ajdodlardagi allellar soni
- B - Ona tomonidan avlodlar soni
- C - Ota tomonidan avlodlar soni.

Inbriding koeffisientini populyatsiya uchun ham aniqlash mumkin. Rivojlangan mamlakatlarda inbriding koeffisient juda kam. Kichik populyatsiyalarda, diniy, geografik va etnik izolyastiyalangan populyatsiyalardan inbriding koeffisienti ancha yuqoridir. Iqtisodiyotning, aholi turmush darajasini ko'tarilishi, migratsiyalar kuchayishi populyatsiyalarning aralashishi, inbred nikohlar kamayishi inbriding koeffisientini kamaytiruvchi omillardir. O'zbekiston hukumatining nikoh quruvchi shaxslarni albatta tibbiy ko'rikdan o'tkazish haqida chiqargan qarori mamlakatimiz aholisi orasida inbriding koeffisientining kamayishiga olib kelishi shubhasizdir.

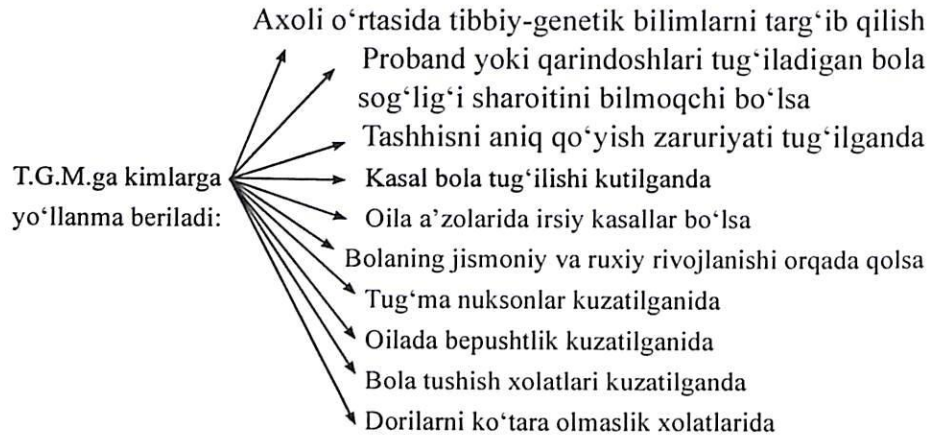
Tibbiy - genetik maslahat (TGM).

Asosiy maqsadi - irsiy kasal bolaning tug'ilishi oldini olish. Malakali genetik shifokor tomonidan o'tkaziladi. TGMning maqsadi, vazifalari, qanday shaxslarda o'tkazilishi, prinsiplari, bosqichlari, shakllari 11 - jadvalda berilgan.

11-jadval

Tibbiy-genetik maslahat (T.G.M.) Maqsadi: Kasal bola tug'ulishi oldini olish.

- Vazifalari:
- Kelajak avlod sog'lig'i sharoitini aniqlash
 - Ota-onalarga genetik hatar mohiyatini tushuntirish,
 - Farzand ko'rish mumkinligini maslahat berish
 - Shifokor aniq irsiy tashhis qo'yishga yordam berish
 - Dispanser nazorati o'tkazish, kasalning qarindoshlari orasida hatar guruxlarini aniqlash



Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar.

1. Odamlarda qanday nikoh tiplarini bilasiz?
2. Inbred nikohlarning tibbiy genetik oqibatlarini tushuntiring.
3. Autbriding nikohlarning tibbiy-genetik oqibatlarini tushuntiring.
4. Qarindoshlik koeffitsienti nima va u qanday aniqlanadi?
5. Inbriding koeffitsienti nima va u qanday aniqlanadi?
6. Inbriding koeffitsienti qanday holatlarda ortishi mumkin?
7. Inbriding koeffitsientini kamaytiruvchi qanday omillarni bilasiz?
8. TGMning vazifalarini tushuntirib bering.
9. TGMning asosiy bosqichlarini qanday amalga oshiriladi?
10. Faol va nafaol TGM haqida nimalarni bilasiz?
11. Genetik xatar ko'rsatkichlari qanday aniqlanadi?

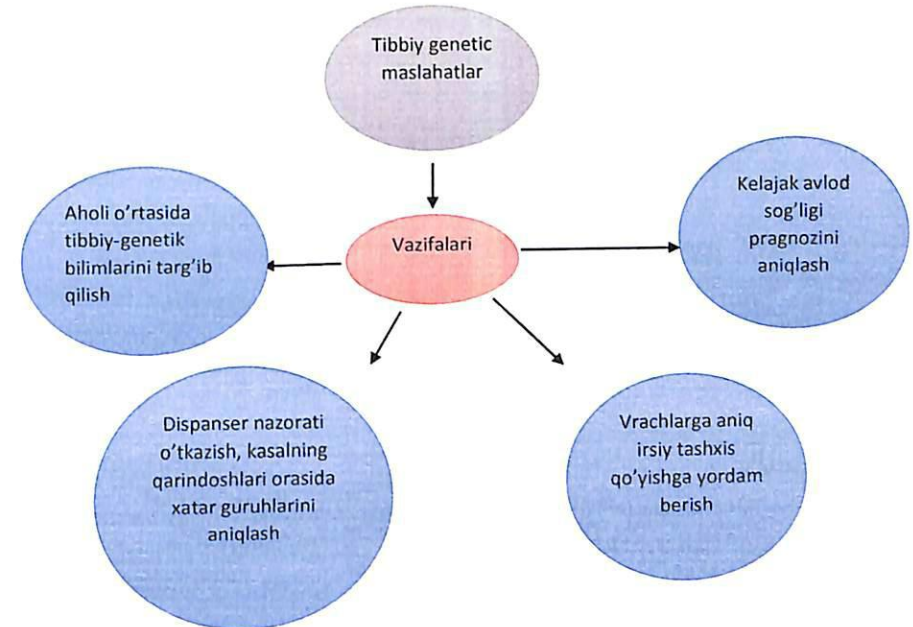
Vaziyatga doir masalalar

1. Amakivachchalar orasida qurilgan nikohdan 2 ta farzand tug'uldi. Ularning birida rivojlanish nuqsonlari mavjudligi, ikkinchisida esa ogir ruhiy zaiflik aniqlangan. Buning sabablarini tushuntirib berishga harakat qiling.
2. O'zbekistonning tog'li qishloqlaridan birida uzoq yillardan beri o'lik tug'ulish, bola tushish holatlari ko'p kuzatilib kelishining sabablarini tushuntirib bering.
3. Tibbiy genetik maslahatdan o'tgan va kasal farzand tug'ulishi kutilmagan oilada irsiy kasal bolaning tug'ulishi sababini qanday tushuntirish mumkin?

Kichik guruxlarda ishlash (TEAM WORK)

Tibbiy genetik maslahatlar bo'yicha klaster organayzerini talabalar bilan ishlaganda uni to'ldirish usullari o'qituvchi tomonidan tushuntiriladi. Talabalarga bo'sh organayzer sxemalarni tarqatiladi. Talabalar organayzer ustida ishlaganlarida ularni kamchiliklari ko'rsatib boriladi.

Klaster sxemasi

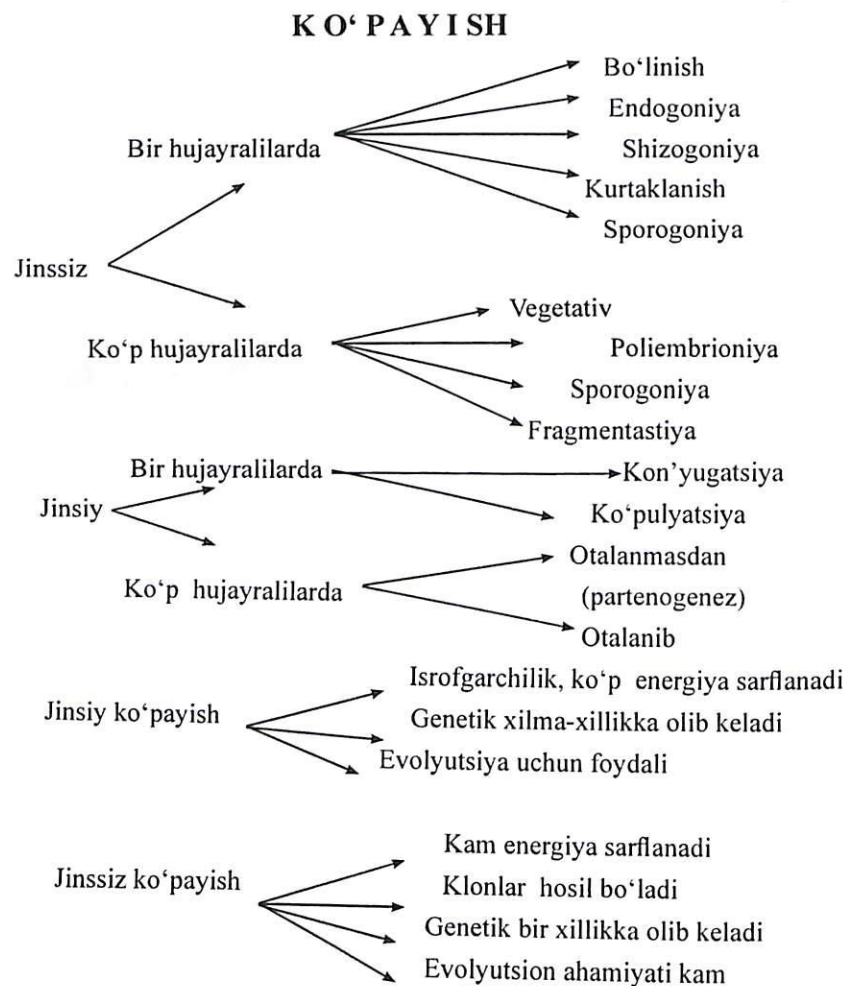


15-mavzu. Rivojlanish biologiyasi. Organizmlar ko'payishi. Ontogenez. Predembrional rivojlanish (spermatogenez va ovogenez)

Tirik mavjudotlarning xususiyatlaridan biri o'zini-o'zi hosil qilish, o'zidan so'ng nasl qoldirish, ya'ni ko'payishdir. Ana shu xususiyat turlarning tabiatda saqlanishini ta'minlaydi.

Ko'payishning jinsiz va jinsiy yo'l bilan amalga oshuvchi turlari tafovut etiladi.

12-jadval



Jinssiz yo'l bilan hayvonlar ham, o'simliklar ham ko'payadi. Jinssiz ko'payishning quyidagi usullari mavjud: bo'linish, endogoniya, ko'plab bo'linish shizogoniya, sporogoniya, kurtaklanish, vegetativ ko'payish.

Bo'linish yo'li bilan asosan sodda hayvonlar (amobalar, xivchinlilar), bir hujayrali o'simliklar (xlorella, xlamidomonada) ko'payadilar. *Endogoniya* usulida ichki kurtaklanish kuzatiladi. Masalan, tokosplazmada, ona toksoplazma kurtaklanib, avval ikki qiz organizm hosil qiladi, ba'zan esa ichki kurtaklanish jadallashishi natijasida juda ko'pqiz organizm paydo bo'lishi mumkin.

Shizogoniya (ko'plab bo'linib ko'payish) yo'li bilan sodda hayvonlar ko'payadi. Masalan, bezgak paraziti yadrosi dastlab juda ko'p mayda bo'laklarga ajralib, keyin ular atrofni sitoplazma o'rab oladi. Natijada bitta hujayradan ko'plab qiz hujayralar hosil bo'ladi.

Kurtaklanishda ona organizmda dastlab burtma paydo bo'ladi. Burtma o'sib ona organizm shakliga va hajmiga etgandan so'ng ajralib, mustaqil hayot kechira boshlaydi. Bunday usul bakteriyalarda, achitqi zamburug'larda, suruvchi infozoriyalarda uchraydi.

Spora hosil qilib ko'payish sodda hayvonlardan sporalilar sinfi vakillarida, ko'p hujayralilarda va paporotniksimonlarda uchraydi. Spora - ular hayot siklining bir davri bo'lib, qobiqqa o'ralgan hujayradan iborat. Keyinchalik bu hujayra ko'payish xususiyatiga ega bo'ladi.

Vegetativ ko'payishda yangi organizm ona organizmning bir qancha hujayralari to'plamidan hosil bo'ladi. Bu usul bilan ko'payish juda sodda tuzilgan ko'p hujayralari hayvonlarda (kavakchalilar, g'ovaksimonlar, yassi va yumaloq chuvalchanglarda) hamda ko'pchilik o'simliklarda uchraydi.

Vegetativ ko'payishning o'ziga hos xili - poliembrioniya mavjud. Bunda embrion bir necha marta bo'linadi. Embrionning ana shu bo'laklaridan keyinchalik mustaqil organizm rivojlanadi. Poliembrioniya yani parazitik hayot kechiruvchi ayrim arilarning lichinkalarida, sut emizuvchilardan bronenosesda uchratish mumkin. Odamda bir tuxumli egizaklar tug'ilishi ham poliebrioniya hisoblanadi.

Demak, jinssiz ko'payishda bitta organizm ishtirok etib, faqat shu organizmga hos belgi va sifatlargina nasldan-naslga o'tadi. Buning natijasida o'zgaruvchanlik, belgilar kombinatsiyalari chegaralari torayib qoladi. Shunga qaramasdan jinssiz ko'payishda ayrim afzalliklar ham

mavjud. Jinssiz ko'payish oddiy va samarali, organizmlarda o'zlarining juftlariga extiyoj kuzatilmaydi. Har qanday joyda nasl qoldirish mumkin. Mutatsiya natijasida hosil bo'lgan ijobiy genlar yig'indisi doimiy holda saqlanadi. Chunki jinssiz ko'payishda genlarning kombinatsiyasi kuzatilmaydi.

Jinsiy ko'payishda esa bu afzalliklar kuzatilmaydi. Lekin jinsiy ko'payishdagi ota-onalar genlari kombinatsiyasi avlodlarda irsiy hilma-hillikni ta'minlaydi.

Jinsiy ko'payishning eng oddiy shakllari kon'yugatsiya va ko'pulyatsiya bo'lib, sodda havonlarda kuzatiladi.

Jinsiy ko'payishda maxsus hujayralar - gametalar hosil bo'ladi. Gametalar o'zaro qo'shilib, otalanish jarayoni vujudga keladi. Gametalar ikki xil bo'lib, ularning biri – urg'ochi organizm tuxumdonida yetiluvchi tuxum hujayrasi, (ovosit) ikkinchisi erkak organizmi urug'donida yetiluvchi spermatozoid hisoblanadi.

Demak, jinsiy ko'payishda ikki hil jinsga mansub individlar hujayralari qatnashadi. Ularning biri urug' hujayrasi, ikkinchisi tuxum hujayrasi bo'lib, ularning qo'shilishidan zigota shakllanadi. Zigota yangi individning boshlang'ich hujayrasi bo'lib hisoblanadi. Ayrim organizmlar (yassi chuvalchanglar)da ham tuxum, ham urug'i hujayrasi yetiladi. Bunday organizmlar germafroditlar (ikki jinslilar) deb ataladi.

Umuman tarixiy taraqqiyotda organizmlarning ko'payish evolyutsiyasi ayrim jinslilik hosil bo'lishi sari boradi. Bundan tashqari evolyutsiyada jinssiz ko'payish jinsiy ko'payish bilan, izogamiya esa anizogamiya bilan almashinadi. Ko'payishda hamma hujayralar baravariga qatnashmasdan evolyutsiya mobaynida organizm hujayralari xususiy lashib, somatik va jinsiy hujayralarga ajralishi mumkin. Ko'payish tezligining oshishi, avlodlar sonining ko'payishi, avlod almashinishining tezlashib ketishi organizmlarning yangi va o'zgaruvchan muhitga moslashishini ta'minlovchi evolyutsion omil bo'lib hisoblanadi. Jinsiy ko'payish, esa ana shu holatlarni yuzaga chiqaradi, bundan tashqari yangi belgi va sifatlar hosil qilishda juda katta ahamiyatga ega. Masalan, hashoratlardagi ko'payish tezligining yuqori bolishi, avlodlarning tez-tez almashinishi ularning ayrim zaharli kimyoviy moddalarga chidamliligini oshiradi, ularni muxitga keng tarqalishiga olib keladi. Hordalilarda esa evolyutsiya avlodlar soni anchagina kamayishi bilan, avlodlarning

muhitga chidamliligi va yashab qolish imkoniyatining ortishi bilan boradi.

Jinsiy ko'payishning quyidagi turlari tafovut etiladi:

- 1.Otalanish.
- 2.Partenogenez.
- 3.Androgenez.
- 4.Ginogenez.

Otalanish-natijasida ikki xil gameta o'zaro qo'shilib zigota hosil qiladi. Natijada yangi organizmda ota-ona irsiy axboroti kombinatsiyalanuvchi kuzatiladi. Ana shu holat otalanishning biologik ahamiyatini aniqlab beradi.

Partenogenez - organizmlar ko'payishining aloxida bir turi bo'lib, yangi organizm otalanmagan tухum hujayrasidan rivojlanadi. Partenogenezning ikki hili aniqlangan: tabiiy partenogenez, sun'iy partenogenez.

Androgenezda-urug' hujayrasi yadrosi tухum sitoplazmasida rivojlanadi (tухum hujayra yadrosi rivojlanishida qatnashmaydi).

Ginogenezda tухum hujayrasi boshqa turga mansub organizmlarning spermatozoidlari yordamida maydalanishi va rivojlanishi mumkin (lekin spermatozoid yadrosi rivojlanishda qatnashmaydi).

Ontogenez, tiplari, davrlari

Organizmning shaxsiy (individual) taraqqiyoti ontogenez deb ataladi. Ontogenez jinsiy ko'payuvchi organizmlarda otalanishdan (zigota hosil bo'lishi bilan) boshlanib, shu individning o'limi bilan tugaydi. XIX asrda E.Gekkel va F.Myoller individlar ontogenezini o'rganib u shu turning filogenezining (tarixiy rivojlanishining) qisqacha takrorlanishi ekanligini aniqladilar. Ularning bu hulosasi fanda biogenetik qonun sifatida ma'lum. Ontogenezning lichinkali, lichinkasiz, ona qornida kechuvchi turlari mavjud. Lichinkali ontogenez asosan umurtqasiz hayvonlarga hosdir. Lichinkasiz ontogenez esa tухum hujayrasida sariqlik moddasi ko'p bo'lgan hordalilarda uchraydi. Sut emizuvchilar va odamlarga ona qornida kechuvchi ontogenez hosdir. Chunki ularning tухum hujayrasi juda kam miqdorda sariqlik tutadi va rivojlanayotgan organizm ozuqani ona organizmidan oladi.

Ontogenez 3 bosqichda kechadi va bu bosqichlar proembrional, embrional va postembrional davrlar deb ataladi. (Odamlarda prenatal

(tugʻilguncha), perinatal (28 xaftadan – tugʻilgandan keyin 7 kuniga), neonatal (tugʻilgandan keyin 1 oygacha) va postnatal davrlar ham tafovut etiladi).

Proembrional rivojlanish. Bu davrda gametogenez jaraynlari kuzatiladi.

Tuxum hujayrada kuzatiladigan quyidagi jarayonlar muhim ahamiyatga ega:

1. Genlar amplifikasiyasi.
2. Koʻp miqdorda RNK lar sintezlanishi.
3. Sitoplazmada ozuqa moddalar toʻplanishi, bu moddalar har hil taqsimlanishi.

4. Sitoplazmaning differensiyatsiyalanishi (farqlanishi).

Gametogenez. Spermatozoid erkak organizmning urugʻdonida yetiladi. Spermatozoidning dastlabki hujayrasi spermatogonyalar boʻlib, ular mitoz yoʻli bilan koʻpayadi va oʻsib, yiriklashib birinchi tartibli spermatozoidlarga aylanadi. Ular meyozi yoʻli bilan yetilib, ikkinchi tartibli spermatozoidlar va spermatozoidlarni hosil qiladi. Spermatozoid dum hosil qilish yoʻli bilan spermatozoidga aylanadi. Yetuk urugʻ hujayrasi uch qismdan: bosh, boʻyin va dumdan tuzilgan boʻlib, juda kichik sitoplazmaga ega. Yana uning boshida Golʻji kompleksi maxsuli - akrosoma ham mavjud. Buynida koʻplab mitoxondriyalar va sentriol joylashgan. Ularning eng yirigi (52-70 mkm) - tritonlarda uchraydi.

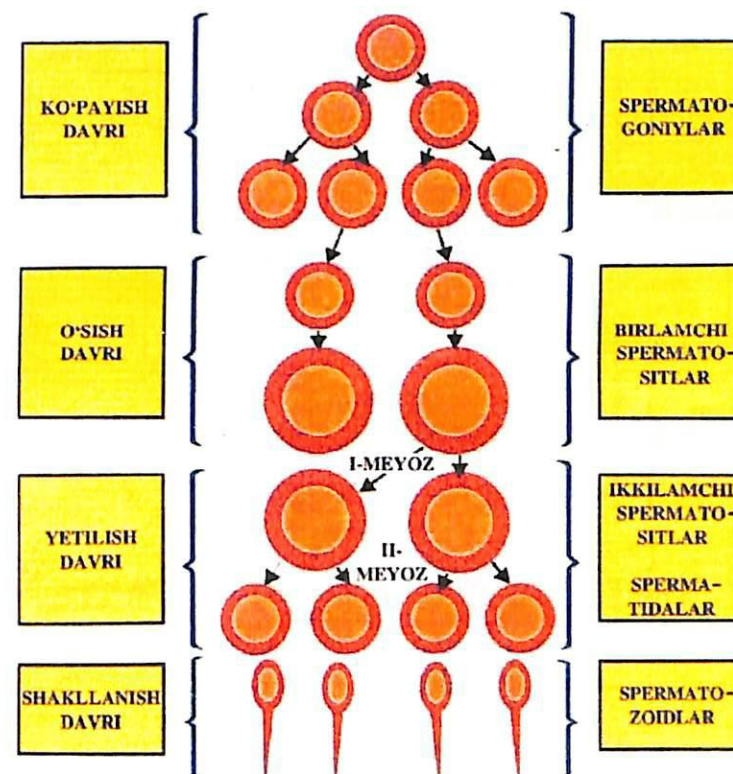
Tuxum hujayrasi tuxumdonda yetiladi. Tuxumning dastlabki hujayralari ovogoniyalar deb ataladi va ular xromosomaning diploid toʻplamiga ega boʻlib, mitoz yoʻli bilan koʻpayadi. Ovogoniyalar sut emizuvchilarda va odamlarda faqat embrionda uchraydi.

Embrional davrda ovogoniyalardan hosil boʻlgan birinchi tartibli ovositlar tugʻilgandan keyin balogʻatga yetguncha oʻzgarishlarga uchramay saqlanib turadi. Balogʻatga yetish davrida u oʻsa boshlaydi, yogʻ, sariqlik, pigmentlar toʻplaydi. Shundan soʻng yetilish davriga oʻtib, meyozi yoʻli bilan boʻlinadi. Lekin qiz hujayralar orasida sitoplazma teng taqsimlanmaydi. Birinchi meyotik boʻlinish natijasida bitta yirik - ikkinchi tartibli ovosit va bitta kichik – yoʻnaltiruvchi tana (reduksion tana) hosil boʻladi. Ikkinchi meyotik boʻlinishda ham sitoplazmaning notoʻgʻri taqsimlanishi kuzatiladi. Yetilish davrining oxiriga kelib bitta yirik ovosit va uchta kichik yoʻnaltiruvchi tanalar hosil boʻladi. Sitoplazmaning ana

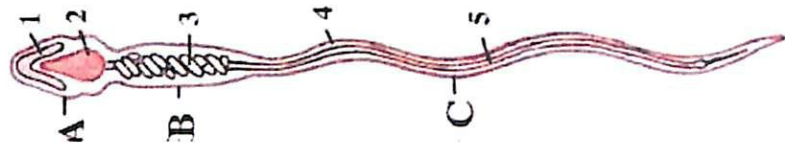
shunday notoʻgʻri taqsimlanishi natijasida bitta tuxum hujayrasi maʼlum miqdorda oziq modda, sitoplazma bilan taʼminlanadi. Natijada tuxum hujayrasi yetiladigan homilani maʼlum darajada ozuqa bilan taʼminlaydi.

Tuxum hujayrasi kam xarakatchan, yirik boʻlib, u qobiqlar bilan qoplangan. Bu qobiqlar asosan himoya vazifasini oʻtaydilar. Odamning tuxum hujayrasida yaltiroqva trofik vazifaga ega boʻlgan follikula hujayralardan iborat follikulyar qobiq mavjud.

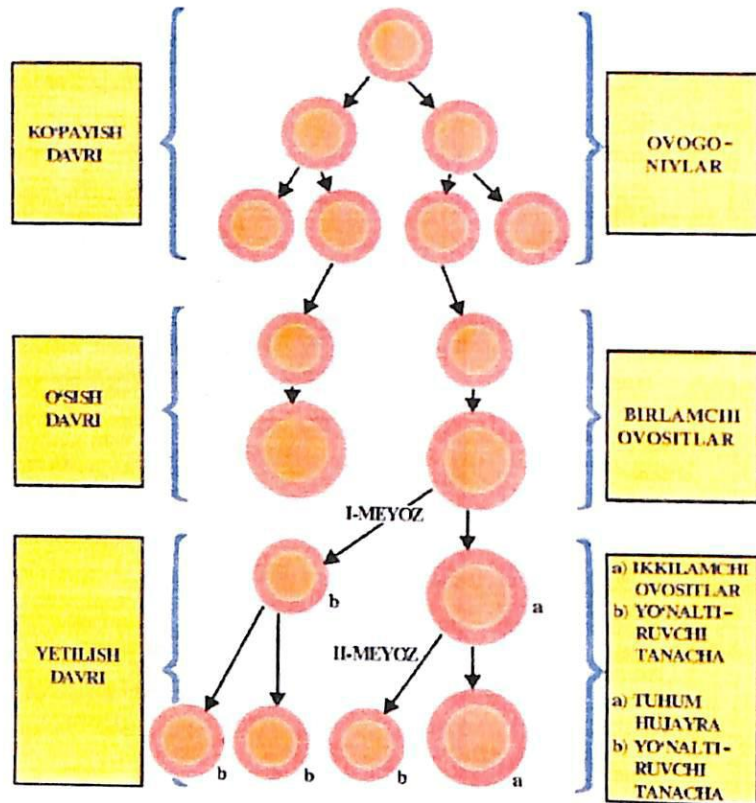
Tuxum hujayrasi undagi sariqlik miqdori, sitoplazmada sariqlikning tarqalishiga qarab uch turga boʻlinadi: 1) izolesital (sariqlik kam, sitoplazmada teng taqsimlangan), 2) stentrolesital (sariqlik tuxum hujayrasining oʻrtasida joylashgan), 3) telolestital (sariqlik tuxumning bir qutbiga joylashgan, miqdori anchagina).



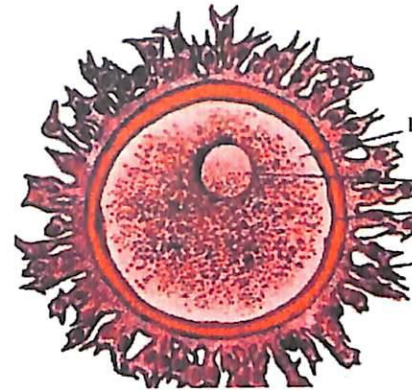
30-rasm. Spermatogenez sxemasi.



31-rasm. Odam spermatozoiiti uzunasiga kesimining sxematik ifodasi. A-bosh qismi, B-bo'yin qismi, 1-akrosoma, 2-yadro, 3-mitoxondriyalar, 4plazmatik membrana, C-5-xivchin.



32-rasm. Ovogenez sxemasi.



33-rasm. Tuxum hujayrasining tuzilishi. 1-sitoplazma, 2-yadro, 3-qobiq, 4-follikulyar hujayralar. Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

1. Jinsiz ko'payishning qanday turlarini bilasiz?
2. Jinsiy ko'payishning qanday turlarini bilasiz?
3. Jinsiy va jinsiz ko'payishning afzal va kamchilik tomonlarini tushuntirib bering.
4. Partenogenez, ginogenez va androgenezni izohlab bering.
5. Ontogenez tiplari, davrlarini bilasizmi?
6. Prenatal, perinatal, neonatal davrlarni tushuntirib bering.
7. Gametogenez bosqichlarini, ulardagi o'zgarishlarini bilasizmi?
8. Spermatogenez va ovogenezda o'xshashlik va farqlarni bilasizmi?
9. Tuxum hujayra va urug' hujayra tuzilishida qanday o'ziga xosliklar mavjud?
10. Genlar amplifikatsiyasi, tuxum hujayra sitoplazmasi differentsiatsiyasining ahamiyatini bilasizmi?

Vaziyatga doir masalalar.

1. Odanning tuxum hujayrasi ichiga ikki spermatozoid kirib qolgan. Spermatozoidlarning taqdiri nima bo'ladi?
2. Ovogenezda ovogoniyadan bitta ovotsit hosil bo'ladi. Ovogenezdagi ana shu holatning biologik ahamiyatini izohlab bering.
3. Odam tuxum hujayrasida sariqlik juda kam miqdorda bo'ladi. Bu holatning sababini izohlab bering.
4. Tuxum hujayrada sitoplazma hajmi katta, ozuqa moddalarga boy spermatozoidda esa sitoplazma juda kam. Buning biologik mohiyatini tushuntirib bering.

16 – mavzu. Ontogenezning embrional davri. Embriogenez mexanizmlari. Embriogenezning buzilishi. ontogenezning qaltis davrlari. Teratogen omillar. Odam rivojlanishidagi anomaliya va nuqsonlar

Embriogenez (yunoncha - homila murtak soʻzidan olingan boʻlib) lichinkalarda zigotadan boshlanib tuxum hujayrada va lichinkasizlarda homila pardasidan chiqquniga qadar, ona qornida rivojlanuvchilarda - tugʻilguniga qadar davom etadi. Unda zigota, boʻlinish, blastula, gastrulyatsiya, gisto va organogenez davrlari mavjud.

Zigota - koʻp hujayrali organizmni bir hujayraliy rivojlanish bosqichi erkaklik va urgʻochilik jinsiy hujayrasini koʻshilishi bilan harakterlanadi. Bunda sitoplazmani siljishi kuzatilib, natijada 3 zonaga boʻlinadi. Yaʼni animal va vegetativ qutblarga pigmentsiz, ekvatorga yaqin erda pigmentli qism boʻlib bunga *prezumptiv aʼzolar kartasi* deyiladi. Keyinchalik yuqori zonadan ektoderma, pigmentli zonadan entoderma, pastki zonadan mezoderma rivojlanadi.

Odamda boʻlinishgacha ikki tomonlama simmetriy shakllanib bu davrda oqsil sintezi kuchayib, ovogenez davrida sintezlangan iRNK matrista boʻlib hisoblanadi.

Maydalanish - urugʻlangan tuxum hujayrasining dastlabki rivojlanish bosqichi himsoblanib bublastomerlar sonining ortishibilan xarakterlanadi ammo bunda blastomerlar xajmi ortmasdan, aksincha xar boʻlinishdan soʻng kichiklashib boradi. Shu bilan mitoz boʻlinishdan farqlanib, bunda interfazaning J₁ni presintetik davri kuzatilmaydi, sintetik davr esa telofaza davrida boshlanadi. Shu sababli boʻlinish oxirida hosil boʻlgan homila zigotadan bir oz kattaligi bilan farqlanadi.

Maydalanishning biologik ahamiyati

1. Zigotada genotip ortadi.
2. Bir hujayrali homila koʻp hujayraliga aylanadi.
3. Yadro-sitoplazma nisbati tiklanadi.
4. Ooplazmatik segregatsiya kuchayadi.
5. Blastomerlar mozaikasi hosil boʻladi.

Maydalanish hili tuxum hujayra tipiga bogʻliq boʻlib, unda asosiy

omil tuxum hujayradagi sariqlik miqdoridir. Agarda tuxum hujayrasida sariqlik kam va sitoplazma boʻylab bir tekisda taqsimlangan boʻlsa bunday tuhumga *oligolestital (izolestital) tuxum hujayrasi* deyiladi.

Bunday tuxum hujayrasi goloblastik tipda yaʼni tekis maydalanadi va bunday maydalanish tutam xordalilarda lanstetniklarda va sut emizuvchilarda kuzatiladi. Bunda blastomerlar bir hil oʻlchamga ega boʻladi.

Maydalanish animal qutbdan boshlanib meridial xolatda vegetativ qutb tomon boradi. Ikkinchisi birinchisiga perpendikulyar xolatda boʻlib natijada birinchi - 4ta blastomer hosil boʻladi. 3-boʻlinish ekvatorial yoʻnalishda boʻlib natijada 8ta blastomer hosil boʻladi. Bunday boʻlinishlar qaytalanib natijada 16 tadan 326 tagacha blastomer hosil boʻladi.

Shunday qilib maydalanish natijasida bir-biriga zich joylashgan hujayralar toʻplami hosil boʻlib u xuddi tut mevasi yoki malinani eslatadi shu sababli unga *morula* deyiladi (yunoncha -tut mevasi).

Baʼzi bir hayvonlarda (masalan amfibiyalarda) tuhum juda koʻp sariqlikni vegetativ kutbda saqlaydi shu sababli yadro animal qutbga siljiydi. Bunday tuxumga *telolestital tuxum* deyilib, ularda *meroblastik tipidagi maydalanish* kuzatiladi. Bunda maydalanish animal, qutbdan boshlanib, sariqlik vegetativ kutbni maydalanishini sekinlashtiradi. Meroblastik maydalanish 2 xilda boradi yaʼni toʻliq (tekis va toʻliq boʻlmagan (notekis)).

Reptiliy va qushlar tuxumida sariqlik shu qadar koʻp boʻlishi uni boʻlina olmasligiga olib kelib, shu sababli maydalanish animal qutbda kuzatiladi. Bunday maydalanishga *diskoidal maydalanish* deyiladi.

Hashoratlar va ayrim umurtqalilarda stentrolestital tuxum tafovut etilib ularda yuzaki maydalanish kuzatiladi.

Sariqlikka qarab maydalanishni turlicha boʻlishi Saks-Gartving qoidasida koʻrsatilgan, yaʼni:

1. Yadro sitoplazma markazida sariqlikdan boʻsh joyda joylashadi.
2. Urugʻ yoki sitoplazmani sariqlik toʻq qismidan oʻtadi.

Blastomerlarni joylashishiga koʻra quyidagi maydalanish hillari tafovut etiladi, yaʼni:

Radial maydalanish (nintanlilarda, yumshoq tanlilarda, xordalilarda) maydalanish bir-biriga perpendikulyar xolda oʻtadi.

Maydalanish bilateral bo'linishga o'tib bunda blastomerlar hujayra sikli jarayonini aylanib o'tadi. Bu ikkala maydalanish birga *determinatsiya* deb ataladi.

Bo'linishning kechigi har hil hayvonlarda turlicha kechib, sut emizuvchilarda bo'linish oralig'i 10 soatgacha boradi. Shunga ko'ra *sinxron* va *asinxron* bo'linish kuzatiladi.

Blastulyatsiya

Maydalanish blastulaning hosil bo'lishi bilan xarakterlanib bunda barcha hujayralarga hos bo'lgan yadro stitoplazmatik nisbat tiklanadi. Shu vaqtdan boshlab blastula hujayralarini blastomer emas balki *embrional hujayralar* deb ataladi. Blastula I qavat hujayradan tashkil topib bunga blastoderma deyilsa, 1-lamchi bo'shliqqa- blastostel deyilib, u erda suyuqlik tafovut etiladi. Blastula tuzilishi maydalanish tipiga bog'lik bo'lib, tekis maydalanishda tipik blastula ya'ni *steloblastula* hosil bo'lsa, stentrolestital tuxumda *periblastula*, telolestital tuxumda- *diskoblastula* yoki *moriblastula* deyiladi.

Gastrulyatsiya

Maydalanish va blastula davridan so'ng xomila taraqqiyotidagi yana bir bosqich - bu gastrulyatsiya bo'lib, grekchadan *gaster*-oshqozon degan ma'noni anglatadi. Bunda embrional materialni siljishi tufayli 2 yoki 3 qavatli homila shakllanib bunga *embrion varaqasi* deyiladi. Gastrulyatsiya 2 bosqichdan iborat, ya'ni:

1. 2 qavatli embrion varaqlari, ya'ni ekto va entoderma;
2. 3-embrion varaqini ya'ni mezodermani hosil bo'lishi.

1-bosqich, ya'ni tashki va ichki embrion varaqlarini hosil bo'lishi 4 xil yo'l bilan amalga oshiriladi, ya'ni *invaginatsiya*, *immigratsiya* *epiboliya*, *delyaminatsiya*.

Invaginatsiya - botib kirish degan ma'noni bildiradi, bunda blastulaning vegetativ qutbi botib kirib natijada tashqi - ektoderma va ichki- entoderma qavati shakllanadi. U erda bo'shliq kuzatilib, bunga *gastrostel* yoki *birlamchi ichak* deyilib, kirish joyiga *blastopor* yoki *birlamchi og'iz* deyiladi. Ko'pincha umurtqasizlar birlamchi og'izlilarga kirib, ularda blastopor definitiv (haqiqiy) og'izga aylanadi. Ikkilamchi og'izlilarda (nintalanlarda va xordalilarda) undan anal teshigi shakllanib,

uni qarama-qarshi tomonida og'iz shakllanadi.

Immigratsiya. Kovakichliklarda gastrulyatsiya immigratsiya yo'li bilan borib bunda blastoderma hujayralarining blastostelga ko'chib o'tishi kuzatiladi.

Epiboliya- telolestital tuxum hujayrali xayvonlarda kuzatilib, bunda animal qutbdagi mayda hujayralar tez o'sib vegetativ qutbdagi hujayralarni qoplab oladi.

Delyaminatsiya- embrion hujayralari parallel ravishda ikkiga bo'linib, buni natijasida, ekto va entoderma qavatlari shakllanadi. Ko'pincha aralash tipdagi gastrulyatsiya kuzatilib, bunda ko'pincha invaginatsiya, epiboliya, migratsiya kuzatiladi. Kovakichliklar va yumshoq tanilarda shu 2ta embrion varaqasining hosil bo'lishi bilan gastrulyatsiya to'xtaydi. Qolgan barcha ko'p hujayrali xayvonlarda mezodermaning hosil bo'lishi kuzatiladi.

Mezodermaning hosil bo'lishi 2 xil yo'l bilan boradi, ya'ni *teloblastik* hamda *epiblastik*.

Teloblastik tipi ko'pgina umurqaliklarda kuzatilib, bunda birlamchi ichakning ikki tomonida bittadan yirik hujayra ya'ni teloblast hujayralarining bo'linishi mezodermani hosil qiladi.

Entrostel tipi -xordalilarda kuzatilib, bunda birlamchi ichakdan ajralib ektoderma va entoderma oralig'ida o'sib mezodermani hosil qiladi. Mezoderma dorzal va ventral qismlarga bo'linadi. Dorzal qismi o'z navbatida 3 bo'lakka bo'linadi, ya'ni: *medial (skleroton)*, *stentral (miotom)* va *lateral (dermatom)*ga. nerv nayi va xorda yonida joylashishi u segmentlarga bo'linadi va bunga *somitlar* deyiladi. Ventral qismi esa nefrognotom va splanxnotom kabi somitlarni hosil qiladi. Splanxnotom 2 ta - parietal va vistseral varaqlardan tashkil topgan bo'lib, uni oralig'iga ikkilamchi bo'shliq, ya'ni *stellom* deyiladi. Embrion varaqlarni o'rganishda rus olimlarida K.F.Volf, X.I.Pandeev, K.M.Ber, I.I.Manikov, A.O.Kovalevskiylarning ko'p xizmatlari singan.

Gistogenez - organogenez

Gistogenez -to'qimalarni hosil bo'lishi, *organogenez* - a'zolari hosil bo'lishi.

Bunda differentsiallashtirilgan 3ta embrion varaqasi barcha to'qima va a'zolariga material beradi.

Ektodermadan - epidermis, nerv tizimi va sezgi a'zolar rivojlanadi. Epidermis xosisalari ham ektodermadan rivojlanib, unga tirnoq, soch, yog' va ter bezi, tish emali, analizator a'zolarining qabul qiluvchi qismlari kiradi. Nerv tizimining shakllanishiga *neyrulyastiya* deyilib, bunda ektodermaning dorzal qismi yo'g'onlashib nayga aylanadi va boshqa hujayra qavatida ichkariga ajraladi. Natijada nerv yo'li, bosh va orqa miya murtagi hosil bo'ladi. Undagi bo'shliqqa – *nevrostel* deyiladi.

Entodermadan esa ichak va uni hosilalari o'pka, jigar, epitelial to'qima hosil bo'ladi. Undan nafaqat yutkin, qizil o'ngach, oshqozon, ichak, shu bilan birga barcha so'lak bezlari, jigar, oshqozon osti bezi, o'pka traxeyasi hosil bo'ladi.

Mezodermadan - biriktiruvchi to'qima va mushak, qon tomir sistemasi va ayruv sistemasi rivojlanadi. Erta rivojlanish davridayoq butun tana bo'ylab ektoderma, entoderma va mezoderma oralig'ida ingichka hujayralar o'qi hosil bo'lib bunga *nota-xorda* deyiladi.

Undagi hujayralar shishib to'g'irlanib, cho'zilib sodda xordani hosil qiladi va tayanch vazifasini o'taydi. Umurqaliklarda notoxorda, asosan tashkil etib, uni atrofiga mezodermal hujayralarni to'planishi umurtka pog'onasini hosil qiladi. Shunday qilib notoxorda nafaqat evolyustiyada balki ontogenezdada ham umurtqa pog'onasining oldingi bosqichi hisoblanadi.

Miotomdan skelet mushaklari rivojlanadi. Nefrogonatomdan - ayiruv va jinsiy tizim rivojlanadi. **Splanxnotom** - ikkilamchi bo'shlik, ya'ni stelomning epiteliy qavati ichki a'zolar va ichak, nafas olish va ayiruv sistemalarining shillik mushagi rivojlanadi.

Sklerotomdan - tog'ay, suyak va biriktiruvchi to'qima, xorda atrofidagi tayanch o'qi rivojlanadi. Dermatomi teri rivojlanishini beradi. Yurakni hosil bo'lishida splanxnotomni vissteral varag'i qatnashadi.

Ichki sekrestiya bezlarini rivojlanishida turli varaqalar qatnashib epifiz va gipofiz ektodermadan rivojlanadi. Buyrak usti bezining bir qismi va jinsiy bezlar mezodermadan rivojlanadi.

Organogenez embrional rivojlanish oxirida tugallanadi, ammo uni differenstirovkasi va murakkablashishi postembrional ontogenezdada ham davom etadi. Odam homilasi 8-xaftagacha *homila*, 8-xaftadan so'ng-*bola davri* deyiladi.

Provizor a'zolar

Ontogenezdada embrional rivojlanish turli sharoitda kechadi. Shu sababli muxit bilan homila vaqtinchalik faoliyat ko'rsatuvchi tashqi a'zolar yordamida bog'lanib bu a'zolariga provizor a'zolar deyiladi. Rivojlanishi lichinkasiz tipda kechadigan barcha xayvonlarda tuxum ko'p miqdorda sariqlik saqlab (baliq, reptiliyalar, qushlarda) ularga sariqlik qopi hosidir.

Sariqlik qopi devorida qon tomirlari o'sib kapillyar turini hosil qiladi. Uning devoridagi hujayralarda oziqa moddalarni parchalovchi fermentlar ishlab chiqiladi. Shu bilan birga u qon hosil qiluvchi a'zo bo'lib hisoblanadi. Sut emizuvchilarda redukstiyalangan sariqlik kopi yo'ldosh tarkibiga kiradi.

Shunday qilib sariqlik qopi – oziqlanish, nafas olish, qon hosil qilishi vazifalarini o'taydi. Shu bilan birga sariqlik kopi ektodermasi birlamchi jinsiy hujayralarni, mezodermal hujayralari esa boshlang'ich qon hosil qiluvchi hujayralarini beradi. Yana sariqlik kopi ektodermasi indukstiya qatnashadi.

Yuqori darajada rivojlangan umurtqalilar homilasida *amnion* tafovut etilib u ektodermadan rivojlangan yupqa parda hisoblanadi. U homilani suyuqlik bilan o'rab turuvchi qop hisoblanadi. Amnion parda amnion suyuqlini sekrestiya qilish va yutish vazifasini o'taydi.

Amnionga ega bo'lgan umurtqalilar (reptiliyalar, qushlar va sutemizuvchilar)ga birgalikda *amniotlar* deyiladi.

Amnionga ega bo'lmagan tuban umurtqalilar (to'garak og'izlilar, baliqlar, suvda va quruqlikda yashovchilar)ga *anamniylar guruhi* deyiladi.

Amnion moddalar almashinuvida, qurib qolishidan saqlash va mexanik ta'sirlardan himoya qilish vazifasini o'taydi.

Allontois- reptiliylarda va qushlarda qop shakliga ega bo'lib, odamda murtak hoida bo'lib yo'ldoshning tomirli turini hosil bo'lishida ishtirok etadi. U mochevina to'plash va chiqarish hamda gaz almashinishini ta'minlaydi.

Xorion - homilani eng ustki qavati hisoblanib, tuxum qo'yuvchilarda gaz almashish vazifasini o'tasa, sut emizuvchilarda nafas olish, oziqlanish, ayirish, moddalarni sintezlash va filtrlash vazifalarini o'taydi. Sut emizuvchilarda xorion so'rg'ichlari bachadon shillik qavatiga kirib borib *yo'ldoshni* hosil qiladi. Homila bilan yo'ldosh o'zaro kindik

kanali orqali bog'lanadi. Bunda ona qoni bilan homila qoni bir-biriga aralashmaydi. Yo'ldosh orkali homilaga oziq modda, kislorod yetkazib beriladi va moddalar almashinishi tufayli hosil bo'lgan keraksiz moddalar chiqarib yuboriladi. Xorion epiteliy hujayralari va kon tomir devoridagi hujayralar maxsus hujayraviy to'siqni hosil qilib, buni evaziga mikroorganizmlar va ko'pgina moddalar ona qonidan homilaga o'tkazilmaydi. To'siq faoliyatini buzilishi homila taraqqiyotini buzib turli patologik xolatlarga olibkeladi. Yo'ldosh ayrim moddalar uchun, ya'ni : norkotik moddalar, zaharli moddalar, begona oqsil va ayrim preparatlar va antitela uchun to'siq bo'la olmaydi. Shu sababli yo'ldosh to'sig'ini o'rganish medisinada juda katta ahamiyatga ega.

Ontogenezning qaltis davrlari - rivojlanayotgan organizmning tashqi va ichki ta'sirotlarga eng sezgir va chidamsiz davri. Odam ontogenesida 3 ta asosiy qaltis davr tafovut etiladi:

1. Implantastiya (6-7) otalanishni sutkasi
2. Plastentastiya - homiladorlikning 2 chi xaftasi.
3. Perinatal - homiladorlikning oxirgi haftalari va tug'ilish davri.

Ko'p sonli noqulay faktorlar embrion va homilaning taraqqiyotiga ta'sir etishi mumkin. Shu faktorlarga ona organizmi ba'zan homilador bo'lishdan oldin, xattoki voyaga etishdan oldin ham ta'sir etishi mumkin.

Sut emizuvchilarda I amchi ovostitlar tug'ilishdan oldin yoki darhol tug'ulishidan keyin hosil bo'ladi. Ona organizmiga ta'sir etuvchi har qanday noqulay faktorlar jinsiy hujayralarning tuzilishi va rivojlanishiga xalaqit beradi, bu esa mutastiya va rivojlanish anomaliyalariga sabab bo'ladi. 40-45 yoshli ayollarda rivojlanayotgan ovostitlarda ko'proq mutastiyalar uchraydi. Shubxasiz embrionning qaltis davrlari utgan vaktida ona organizmiga ta'sir etuvchi jaroxatlovchi faktorlar emon okibatlariga olib kelishi mumkin.

Embrion rivojlanishning og'ir buzilishiga: moddalar almashinuvining o'zgarishi, bir qator vitaminlarning oz yoki ko'p bo'lishi, har hil stresslar va infekstion, endokrin kasalliklarni keltirib chiqarishi mumkin. Sifatsiz dietada o'stirilgan kalamushlarning embrionlari Ichi qaltis davrdaek xalok bo'ladilar. Buning sababi bachadon epiteliyasi embrionni qabul qilishga tayyor emas. Ba'zi garmonlarning ortib ketishi ham rivojlanish anomaliyalarining kelib chiqishiga sabab bo'ladi.

Homiladorlikning 12 kunida urg'ochi kalamushga kortizon

yuborilganda hamma embrionlarda bo'ri og'izlik namoen bo'lgan. Boshqa nuqsonlar hosil bo'lmagan, shunga asosan gormonlar tanlab ta'sir etadi.

B vitaminning etishmasligi natijasida ichki organlar tyuzilishida morfologik majruxlik nuqsonlari paydo bo'ladi. Onaning homiladorlik davridagi kasalliklari homilaning rivojlanishiga ta'sir etadi. Qizilchada onada yurak porogi, ko'rish organlari, eshitish, to'g'rirogi jag va tanglaydi (bo'rijag'lik) paydo bo'ladi.

Tovushli stress skeletning shakllanishini buzadi. Shunday qilib, ona organizmining fiziologik xolati naslga sezilarli ta'sir etadi. Buni xotin-qizlar maslaxatxonalarida albatta xisobga olishlari lozim.

Teratogen omillar

Rivojlanishning buzilishiga, nuqsonlarning kelib chiqishiga sabab bo'lgan omillarga *-teratogenlar* deyiladi (grekcha – maxluq).

1. Alkogol ichish.

2. Zaxarli (toksik moddalar bilan zaxarlanish)

Bolalar mikrostevaliya yoki butunlay bosh miyasiz tug'ilishi mumkin. Bunday majruxliklarni eksperiment yyol bilan olish mumkin.

3. Turli parazitlar (toksinlari, zaxarlari) ham mayib-majruxliklar keltirib chiqarishi mumkin.

Homilador onaning toksoplazmoz bilan kasallanishidan har hil rivojlanish nuqsonlari kelib chiqishi aniklangan.

Farmakologik dori-darmonlar ham teratogenlar xisoblanishi mumkin (tolidomid) patentlangan uxlatuvchi modda bo'lib, 50 yillarning o'rtalarida Janubiy Germaniya fermasida chiqarilgan, faqat kam sonli dori-darmonlar teratogen effektli xususiyatga ega emas. Homilador ayollarni davolashda zararsiz perparatlarni tanlab davolash zarur. Teratogen faktorlarning eng kuchlisi rentgen nurlari va ionlash tashuvchi nurlar hisoblanadi.

Embriogenez buzilishlari

1. Embriogenez buzilishining sabablari.

2. Mexanizmlari.

3. Oldini olish.

VOZ ma'lumoltiga ko'ra rivojlanish nuqsonlari odamlar orasida 102%ni tashkil etadi, yoki ba'zi bir rivojlanish nuqsonlari tez-tez uchrab turadi (siydik yyolining birlashganligi) yangi tug'ilganlarda 4%.

Quyidagi rivojlanish nuqsonlari uchraydi:

1. Aplaziya - organning yo'qligi yoki 1 qismining umuman rivojlanmasligi (qo'lning kalta bo'lishi).
2. Gipoplaziya - a'zoning sust rivojlanishi (bachadon).
3. Gipotrofiya - tana massasining kamayishi
4. Gipertrofiya - tana massasining ortib ketishi
5. Gigantizm - buyning uta usib ketishi (bo'yning baland bo'lishi).
6. Geterotopiya - tana a'zolarining noto'g'ri joylanishi, ektopiya (yurakning o'ng tomonda joylashishi).
7. Geteroplaziya – to'qimalarning normal rivojlanmasligi (.
8. Stenozlar - kanalcha va teshiklarning torayishi (qon tomirlar).
9. Atreziya - kanalcha yoki teshiklar bo'lmasligi (anal teshigi).

Nuqsonlarning kelib chiqish sabablariga ko'ra: genetik, ekzogen va aralash (multifaktorial) nuqsonlar tafovut etiladi.

- I. Genetik (irsiy) nuqsonlar mutastiyalar asosida hosil bo'ladi.
- II. Ekzogen nuqsonlar ayrim maxsus nuqsonlar - fenokopiyalari bo'ladi.

Aralash nuqsonlar-ekzogen va irsiy faktorlar ta'sirida kelib chiqadi. Agar jinsiy hujayralar jaroxatlansa

I. Gametopatiya. II. Embrion hujayralari jaroxatlansa - embriopatiya.

Nuqsonlar birlamchi va ikkilamchi bo'ladi.

Ikkilamchi nuqsonlar birlamchi nuqsonlarning ta'sirida paydo bo'ladi.

Jaroxatlanishning asosiy xarakterligi ularning bir xil tipliligi - stereotipligi.

Rivojlanish anomaliyalari va nuqsonlari

Organizmning rivojlanishi buzilishiga olib keluvchi muxit omillarini teratogen omillar deb ataladi.

Teratogenlarga quyidagilar kiradi:

1. Fizikaviy (rentgen-nurlari, ionlashtiruvchi nurlar, muxitning har hil kuchli fizik omillari)
2. Kimyoviy (sanoat chikindilari, pestistidlar, - gerbistidlar turmushda ishlatiladigan ba'zi moddalar).

3. Alkogol, nikotin, giyoxvand moddalar.

4. Viruslar, bakteriyalar, parazitlarning toksinlari.

Embriogenez bozilishlari, ularning mexanizmlari, oldini olish yo larini *teratologiya* fani organadi.

Tugma nuksonlar – prenatal ontogenezda (tugulguncha) kelib chikadigan a'zoning tuzilishi va funksiyalarida bozilishlardir. *Anomaliyalarning* nuksonlardan asosiy farki - odatda funksiyaning bozilishi kuzatilmasligidir.

Qanday bosqichlarda kelib chiqishiga qarab:

Gametopatiyalar, blastopatiyalar, embriopatiyalar va fetopatiyalar tafovut etiladi.

Embriopatiyalar homilaning 15 sutkasidan 8 xaftali davrigacha kelib chikadi va nuksonlarning asosiylarini tashkil qiladi. *Fetopatiyalar* 9-10 xaftadan keyin kelib chikadi, ularda ko'p ol morfologik bozilishlar kuzatilmaydi, asosan ruxiy rivojlanish bozilishlari, massa kamayishi, funkstional bozilishlar kuzatiladi. *Kelib chikish ketma-ketligiga qarab: birlamchi va ikqilamchi* nuksonlar kuzatiladi. *Ikqilamchi* nuksonlar birlamchi nuksonlar asorati sifatida yuza ga chikadi.

Filogenetik ahamiyatga qarab: 1.Filogenezga bogliknuksonlar (ularni atavistik nuksonlar ham deyiladi). 2. Nofilogenetik nuksonlar tafovut etiladi. Filogenetik nuksonlar xordalilar vakillarida uchraydigan a'zolarga uxshaydi (bo'yin va bel umurtkalari, kattik tanglay kushilmaganligi va boshqalar).

Nofilogenetik nuksonlar ajdodlar a'zolariga uxshamaydi va embriogenez bozilishlari ta'sirda kelib chikadi.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

1. Embriogenezning boshlanish va tugallanish muddatlari haqida nimalarni bilasiz?
2. Maydalanish nima, uning mohiyatini, mitozdan farqini bilasizmi?
3. Blastula, blastulyatsiya jarayonini izohlang, mohiyatini tushuntiring.
4. Gastrula, gastrulyatsiya jarayonini izohlang.
5. Gastrulyatsiyaning qanday tiplarini bilasiz? Ularni izohlab bering.
6. Mezodermaning hosil bo'lish usullarini bilasizmi?

7. Mezodermaning qanday somitlarini bilasiz?
8. Gisto-organogenez jarayonining mohiyatini tushuntiring.
9. Hamma varaqlaridan qanday aʼzolar hosil boʻlishini tushuntiring.
10. Somitlardan qanday aʼzolar va sistemalar shakllanishini tushuntiring.
11. Provizor aʼzolar, ularning turlari va ahamiyatini tushuntiring.
12. Ontogenezning qaltis davrlari tushunchasini izohlab bering.
13. Odam ontogenezida asosiy qaltis davrlarni bilasizmi? Bu davrlarda qanday jarayonlar kuzatiladi?
14. Anomaliya va nuqson tushunchalari orasida farqni bilasizmi?
15. Qanday teratogen omillarni bilasiz?
16. Morfologik va fiziologik oʻzgarishlarga qarab qanday nuqsonlarni bilasiz?
17. Sabablarga qarab nuqsonlar qanday guruhlariga ajratiladi?
18. Fetopatiyalarda qanday oʻzgarishlar kuzatiladi? Nima uchun ular boshqa nuqsonlarga nisbatan koʻproq uchraydi?

Vaziyatga doir masalalar

1. Oʻlik tugʻulgan chaqaloqning hazm sistemasi rivojlanishida oʻzgarishlar kuzatilgan. Bunda qaysi homila varagʻi rivojlanishi shikastlangan? Yana qaysi aʼzo va sistemalar shikastlanishi kuzatilishi mumkin?
2. Maydalanishda hujayralar hajmi kattalashmaydi. Bunga mitoz siklidagi qanday oʻzgarishlar sabab boʻlishi mumkin? Maydalanishda blastomerlarning bir-biridan ajralib qolishi qanday natijaga olib kelishi mumkinligini tushuntirib bering.
3. Hamma umurtqali hayvonlar va odam homilasi 3 ta homila varaqlaridan rivojlanadi. Bu varaqlarning nomini ayting. Ularning tuzilishi va kelib chiqishi umumiyliigi, takomillashuvining bir xilligi evolyutsiyaning qanday dalili boʻlib hisoblanadi?
4. Ayollar homiladorligidagi toksikoz natijasida yoʻldosh oldinroq bachadondan ajralib ketishi mumkin. Buning natijasida homila halok boʻladi. Homila halok boʻlishi sabablarini tushuntirib bering.
5. Homilador ayol surunkali toksoplazmoz bilan kasallanganligi aniqlandi. Kasallik homiladorlikning 5-6 oylarida boshlanganligi maʼlum boʻldi. Sizning fikringizga pushtda qanday nuqsonlar rivojlanishi

mumkin?

6. Yangi tugʻulgan chaqaloqda sutemizuvchilarning baliqlar, amfibiyalar sinflarida uchraydigan baʼzi belgilar aniqlandi. Bu belgilarni, nuqsonlarning qanday guruhiga kiritish mumkin? Ularning sabablarini izohlab bera olasizmi?

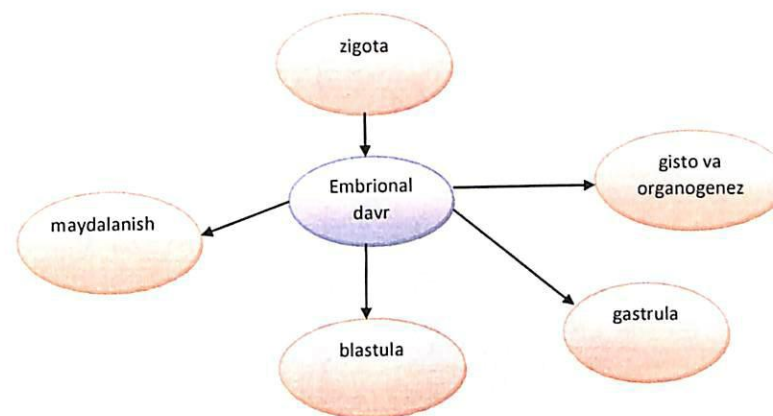
Kichik guruxlarda ishlash (TEAM WORK)

Embriogenezning davrlari boʻyicha klaster organeyzerini talabalar bilan ishlaganda uni tuldirish usullari oqituvchi tomonidan tushuntiriladi. Talabalarga boʻsh organayzer sxemalarni tarqatiladi. Talabalar organayzer ustida ishlaganlarida ularni kamchiliklari koʻrsatib boriladi.

Talabalarga quyidagi logic-strukturasi toʻldirish va davom etish tavsiya etiladi.

Tugilgandan keyin yoki tuxumdan chiqqandan boshlab embrional yoki postnatal davri boshlanadi, organizmning shundan keyingi rivojlanishiboshlanadi. Eng xarakterli xususiyati shundan iboratki, yangi tugilgan organizm bevosita tashqi muxit bilan aloqa (kontaktda) boʻladi.

Postembrional rivjlanishning toʻgʻridan-toʻgʻri va notoʻgʻri xillari tafovut etiladi. **Lichinkasiz va ona qornida kechuvchi** ontogenezda toʻgʻridan-toʻgʻri, **lichinkali** ontogenezda esa **notoʻgʻri** postembrional rivojlanish kuzatiladi.



17- mavzu. Ontogenezni postembrional davri. Yuvenil va etuklik davri. qarish.

Noto'g'ri postembrional rivojlanish odatda juda murakkab bo'lib, *metamorfoz* deb ham yuritiladi. Bunday rivojlanish - organizmlarning yashash muhitiga moslashib rivojlanishi bo'lib, lichinkalarning yashash sharoiti yetuk individlardan farqlanib, ular orasida ozuqa, yashash sharoiti kabilar uchun raqobat kuzatilmaydi.

Metamorfoz *to'liq va to'liqmas* bo'ladi. Metamorfoz faqat umurtqasizlardagina uchraydi, qobiqlilarda (assidiyada), suvda va quruqlikda yashovchilarda ham uchraydi.

Amfibiya lichinkasi bo'lmish itbaliqda suvda yashash uchun ayrim moslamalar bo'lib, ular amfibiyaning ajdodlari - baliqlarga hos bo'lgan belgilardir. Bunday ajdod belgilariga tana shakli, suzgichlarning mavjudligi, jabra bilan nafsa olish va bitta qon aylanish doirasining bo'lishi kiradi.

Metamorfoz davomida lichinkaga hos a'zolar qaytadan o'zgarib yetuk organizm a'zolarini hosil qiladi. Metamorfoz asosan ichki sekretsiya bezlari mahsuli bo'lmish gormonlar tomonidan boshqariladi. Hashoratlarda metamorfoz nerv sistemasida sintezlanadigan ekdizon gormoni orqali boshqariladi. Amfibiyalardagi metamorfoz esa qalqonsimon bez gormonlari (tirosin) yordamida amalga oshadi.

Odamning postembrional ontogenezini quyidagi davrlarga bo'lib o'rganiladi:

1. *Yuvenil davri* (balog'atga yetguncha bo'lgan davr).
2. *Yetuklik, yoki pubertat* davri (yetuk, balog'atga yetgan davr).
3. *Qarilik davri*.

Odam ontogenezining davrlarga bo'linishi ayrim tizimlar: suyak, nerv, jinsiy sistemalarning shakllanishi, o'sishi, takomillashuvi bilan bog'liqdir.

Asosiy o'zgarishlar - o'sishda, hujayra va to'qimalarning differentsiastiyasida, regeneratsiya (qayta tiklanish), qarishda ro'y beradi.

Har hil turlarda postembrional rivojlanish turlicha kechishi mumkin. Bir necha kundan, bir necha yillargacha davom etishi mumkin.

Odamning postembrional ontogenezini quyidagi davrlarga bo'lish mumkin:

- a) yuvenil (balog'atga etguncha);
- b) yetuklik (etuk, balog'atga etgan davr);

v) qarish davri - tabiiy o'lim bilan tugallanishi.

Bir xil yoshdagi 2ta odamning xaqiqiy xolati mumkin qadar farqlanishi mumkin. Shunga ko'ra *xronologik* (kalendar) va *biologik* yoshda gegan tushuncha kiritilgan. Odamning biologik yoshi, uning modda almashinuvi, strukturaviy va funktsional hususiyatlari yig'indisi bilan aniqlanadi. Bularga organizmning moslanish extimolligi ham kiradi. Odamning biologik yoshi uning kalendar yoshiga to'g'ri kelmasligi ham mumkin.

Yuvenil davr - organizm turiga qarab, *bevosita* yoki *bilvosita* rivojlanish bilan kechadi.

Organizmlarning o'sish xususiyatiga qarab 2 guruxga bo'linadi: muayyan (aniq) chegaralangan va noaniq (nomuayyan) chegaralanmagan o'sish. Nomuayyan o'sish yumshoqtanlilarda, qisqichbaqasimonlarda, baliqlarda, suvda-quruqlikda yashovchilarda, sudralib yuruvchilarda va boshqa butun hayoti davomida o'sishdan to'xtamagan hayvonlarda kuzatiladi. Chegaralangan (muayyan) o'sish quyidagi organizmlar uchun (qushlar, sutemizuvchilar uchun hos bo'lib ma'lum yoshdan keyin o'sishdan to'xtaydilar. O'sish davridagi o'sish tezligi organizmning tana massasiga proporsionaldir.

O'sish jarayonida hujayralar proliferatsiya va differentsiatsiyalashishi, hujayralar poliploidlashishi, hujayralar orasidagi moddalar ortishi kuzatiladi. Eng jadal o'sish bolaning birinchi yoshi davomida kuzatiladi, bo'yi 20-25 sm ga o'sib, og'irligi 3 marta oshadi. Keyin o'sish jadalligi asta-sekin kamayib boradi va jinsiy balog'atga yetish davrida yana keskin tezlashadi (*pubertat sakrash*).

O'sish jarayoniga tashqi muhit omillari: ovqatning sifati, vitaminlar miqdori, kislorod, muhit harorati, yorug'lik qabilarning ta'siridan tashqari ichki sekretsiya bezlari gormonlarining ta'siri ham juda katta. Gipofizning oldingi qismida o'sishni jadallashiruvchi somatotrop gormon (STG) sintezlanadi. Bu gormon asosan suyak va mushak hujayralariga ta'sir etib, ularning o'sishini ta'minlaydi. Gipofizning gipofunksiyasida STG kam sintezlanishi natijasida *pakanalik (nanizm)* kelib chiqadi. Aksincha, STG ko'p miqdorda sintezlansa, *gipofizar gigantizm* rivojlanadi. Jinsiy balog'atga yetish bilan STG gormoni sintezlanishi susayadi. Agar gormon miqdori yetuk organizmda ko'payib ketsa, ayrim a'zolarida patologik

o'sish kuzatiladi va *akromegaliya* xastaligi kelib chiqadi. Akromegaliyada qo'l-oyoq va yuz suyaklari yiriklashib, o'sib ketadi.

Qalqonsimon bez gipofunksiyasi organizmdagi umumiy modda almashinuvini susaytiradi, nerv sistemasi qo'zg'aluvchanligi pasayib ketadi, reflekslar hosil bo'lish jarayoni sekinlashib qoladi. Agar ana shu holat yosh bolalarda kuzatilsa, o'sish va balog'atga yetish jarayonlari susayadi, tanadagi a'zolar proporsiyasi buziladi, ruhiy, aqliy rivojlanish orqada qoladi, ja'ni *kretinizm* xastaligi kuzatiladi.

Keyingi yillarda bolalar va o'smirlarda o'sish, rivojlanishning tezlashuvi, ja'ni *akseleratsiya* kuzatilmoqda. Akseleratsiyaning asosiy sabablaridan biri odamlar populyatsiyalarida autbriding nikohlar ko'payishi, millatlar, irqning migratsiyasi, aralashuvi jadallashishi natijasida geterozigotalar ortishi bo'lishi mumkin degan gipoteza haqiqatga yaqinroqdir. Akseleratsiya homila davrida ham kuzatilmoqda. Akseleratsiya natijasida organizmlarning o'sishi birmuncha erta to'xtaydi. Akseleratsiya natijasida hozirgi vaqtda qiz bolalarning o'sishi 16-17 yoshda, o'g'il bolalarning o'sishi esa 18-19 yoshda to'xtamoqda.

Akseleratsiya sabablarini aniqlovchi bir qancha nazariy dalillar fanda ma'lum. Ana shulardan biri ovqatlanishning yaxshilanishi, vitaminlarning yetarli miqdorda qabul etilishi, ikkinchisi esa yer magnit maydonida bo'ladigan o'zgarishlarning ta'siri, uchinchisi tashqi muhitda radiatsiya darajasining ko'payishidir.

Jismoniy va fiziologik ko'rsatkichlarning avvalgi 50-100 yillarga nisbatan yuqoriroq bo'lishi katta yoshdagilarda ham kuzatilmoqda, bu hodisani *sekulyar trend* deyiladi.

Yetuklik davr erkaklarda 22 yoshda, ayollarda 21 yoshda boshlanadi.

I davr 35 yoshgacha;

II davr 36 yoshdan 60 yoshgacha erkaklarda, 55 yoshgacha ayollarda. Ba'zi bir fiziologik reakstiyalarning o'zgarishi 30-35 yoshda paydo bo'ladi (moddalar almashinuvi) 45 yoshdan keyin endokrin funkstiyalarining sezilarli o'zgarishlari ko'riladi.

Erkaklarda 61 yoshdan, ajollarda ehsa 56 yoshdan *keksalik davri* boshlanadi. Ko'p odamlar bu davrda yetarli darajada ish faoliyatini saqlab qoladi.

61 dan - 74 yoshgacha keksayish yoshi (ayollarda 56 yoshdan), 75-89 yoshgacha qarilik 90 dan yuqorisi - uzoq umr ko'ruvchilar.

Qarish - hamma tirik organizmlar uchun umumbiologik qonuniyatdir. Qarilik - ontogenezning yakunlovchi bosqichi bo'lib quyidagicha xarakterlanadi: organizmdagi strukturaviy, fiziologik va biokimiyoviy o'zgarishlar, organizmning moslanuvchanligi susayadi.

Gerontologiya - qarishni o'ganuvchi fan. Qarish qonuniyatlarini molekulyar darajadan organizm darajasigacha o'rganiladi. **Geriatriya** - qarilikdagi kasalliklarning kelib chiqishi, kechishi, davolash va profilaktikasini o'rganadi.

Qarish mexanizmlarini tushuntirishga harakat qiluvchi juda ko'p gipotezalar yaratilgan. Shularning eng muhimlari - 1 stoxastik, 2-genetik gipotezalardir.

Stoxastik gipotezaga ko'ra qarish-organizmning hayot faoliyati jarayonida to'planadigan "xatoliklar", ichki va tashqi muhit omillari ta'sirida biologik mexanizmlar buzilishlari natijasidir. Nuklein kislotalar, oqsillar, fermentlar, lipidlar va boshqa biologik membranalar tuzilishi va funksiyasida o'zgarishlar kelib chiqadi, moddalar almashinishi buzila boshlaydi, organizmda zararli mahsulotlar to'planib, ortib boradi, hujayralar tarkibiy qismlarining tuzilishida, bo'linishida, xromosomalar tuzilishida o'zgarishlar tobora ko'payib boradi, hujayraning bo'linishi, gomeostaz jarayonlari ham susaya boshlaydi.

Genetik gipotezaga ko'ra qarish jarayoni irsiyat nazoratida kechadi. Qarish irsiy jihatdan dasturlangan, maxsus qarish jarayonlarni idora qiluvchi genlarga bog'liq deb tushuntiriladi. Bu gipotezaning isboti sifatida ko'plab misollarni keltirish mumkin: ko'pgina hayvonlarning yashash muddati aniq bir vaqtda tugaydi (tinch okean lososlari tuxum qo'yanidan keyin yoppasiga o'ladi). Hujayralarni sun'iy o'stirganda ularning faqat ma'lum songa ko'paishi (30-50-70) kuzatiladi, ayrim a'zolar ontogenezning ma'lum muddatga yetganidan keyin o'z faoliyatini to'xtatadi (ayrisimon bez, jinsiy bezlar). Hozirgi vaqtda qarishga aloqador genlar aniqlanib, ularning faoliyatini boshqarish ustida genetik tajribalar o'tkazilmoqda.

Qarishda o'zgarishlar har xil yonalishda bo'ladi: ayrim funkstiyalar kuchayadi, ayrimlari o'zgarmaydi, ayrimlari susayadi.

O'zgarishlar *geteroxron* va *geterotop* bo'ladi.

Shundayqilib, qarish jarayoni- molekulyar, hujayralar, to'qimalar, organlar va organizm darajalarda kelib chiqadigan morfologik,

biokimyoviy, irsiy va fiziologik o'zgarishlar natijasidir.

Biologik yoshni aniqlashda - arterial bosim, xolesterin miqdori, ko'z akkomodastiyasi, o'pkaning tiriklik sig'imi, mushak kuchi, tovon suyagining osteoporoz holati (rentgenlar) testlar bilan tekshiriladi.

O'lim - ontogenezni yakunlovchi jarayon bo'lib, uning sabablari turlichadir. Qarish natijasidagi o'zgarishlar, patologik jarayonlar, tashqi muhitning ayrim salbiy omillari ta'siri o'limga olib keladi.

Biologik o'lim – tabiiy, qonuniy hodisa. Ontogenez davomida organizm o'limga tayyorlab boriladi. O'lim biologik qonuniy hodisa bo'lishiga qaramasdan, ma'lum bir tasodif shaklida o'z ifodasini topadi. Odam hatto juda qarib o'lganda ham bunga yurak kasalliklari, yomon o'smalar, zotiljam va boshqa kasalliklar sabab bo'ladi. Tasodifiy hodisalar ontogenezning har qanday davrida ham o'limga sabab bo'lishi mumkin.

O'limning ikki bosqichi tafovut etiladi: 1) klinik o'lim, 2) biologik o'lim.

Klinik o'lim 2-6 min davom etib nafas olish, yurak faoliyati to'xtaydi, reflekslar yo'qoladi, lekin moddalar almashinishi saqlanadi. Shu davr ichida organizm hayot faoliyatini qayta tiklash va uni tiriltirish mumkin.

Agar moddalarning qayta tiklanishi buzilsa, hujayralarda autoliz va parchalanish kuzatilsa, bunday o'lim *biologik o'lim* deb ataladi.

Klinik o'lim davomida organizmning qayta tiriltirilishig *reanimatsiya* deyiladi. Reanimatsiya xizmati hozirgi vaqtda shifohonalarda ancha yahshi yo'lga qo'lgan. Lekin reanimatsiya amalga oshishi uchun hayotiy muhim sistemalarda: yurak qon tomirlari, nerv sistemalarida chuqur o'zgarishlar bo'lmasligi taqozo etiladi. Asosan ko'p qon yoqotganda, cho'kib ketganda, elektr toki bilan jarohatlanganda reanimatsiya usullari samarali natijalar beradi.

18-mavzu. Ontogenezning qaltis davrlari. Odam rivojlanishidagi anomaliya va nuqsonlar. Regeneratsiya. Gomeostaz. Transplantatsiya.

Embrion rivojlanishidagi eng sezuvchan davrlarini - *qaltis davr* deyiladi. Qaltis davrlarda embrion xilma-xil jaroxatlantiruvchi faktorlarga embrionning normal taraqqiyotini buzadigan faktorga chidamsiz bo'ladi. Demak, bu davrlar embrionning tashqi muxit faktorlariga *eng kam rezistentligi* deyiladi.

Odam embriogenezidagi qaltis davrlar:

- *implantatsiya* (otalanishdan keyin 6-7 kuni) – blastotsistaning bachadon devoriga yopishishi, homilaning oziqlanishi, gaz almashinuvi o'zgarib, yangi sharoitga moslashishi;

- *placenta - yo'ldoshning* rivojlanishi (embrionning yo'ldosh orqali oziqlanishi va gaz almashinuviga o'tadi);

- *perinatal* (tug'ilishga yaqin, tug'ilish, ilk chaqaloqlik davrlari) – pusht va chaqaloqning yashash sharoiti keskin o'zgaradi.

Regeneratsiya

Organizmning yo'qotilgan yoki jaroxatlangan strukturalarining qayta tiklanishi, organizmning bir butunligini ta'minlovchi jarayonga *regeneratsiya* deyiladi (lotincha - yangilanish ma'nosini anglatadi)

Regeneratsiya - fiziologik va reparativga bo'linadi.

Fiziologik regeneratsiya - organizmning normal hayot faoliyati jarayonida yuz beradi. Funktsiyasini tugatgan to'qimalar, hujayralarning tiklanishi.

Reparativ regeneratsiya - hujayra, to'qima va a'zolarining jaroxatlanishidan keyin, yoki zararli omillar ta'siridan keyin qayta tiklanishidir. Regeneratsiyada embriogenezdagi kabi jarayonlar kuzatiladi, lekin ular ikkilamchi bo'lib, tipik shakllangan organizmda kechadi. Fiziologik regeneratsiya strukturaviy gomeostazni va o'z-o'zidan yangildanishni ta'minlaydi. Fiziologik regeneratsiya hujayra ichi, hujayra va to'qima darajalarida kuzatiladi.

Hujayra ichi regeneratsiyasiga molekular va organoidlar (ayniqsa nerv hujayralarida muxim ahamiyatga ega) qayta tiklanishini misol qilish mumkin. Hujayra va to'qima darajalaridagi regeneratsiyalarga

epidermisning yangilanishi - ichak epiteliyasining yangilanishi, periferik qon hujayralarining yangilanishini misol qilish mumkin.

Regenerastiya xususiyatlariga qarab labil va stabil to'qimalar tafovut etiladi.

Labil to'qimalarda fiziologik regenerastiya jadal kechadi (eritrostitlar 2-4 oyda, ingichka ichak epiteliysi esa 2 sutkada to'lik yangilanadi). Stabil to'qimalarga jigar, buyrak va buyrak usti bezlari kiradi va ular juda sekin qayta yangilanadi. Regenerastiyada gormonlar ahamiyati juda muximdir. Fiziologik regenerastiya odamda va issiq qonli xayvonlarda jadalroq kechadi.

Reparastiya (lotincha tiklanish) - mexanik shikastlanish, jarroxlik muolajalaridan keyin, kuyish, sovuq oldirish, ochlik, zaxarlar va boshqa zararlovchi omillar ta'siridan keyin organizm qismlarining qayta tiklanishi. Tuban xayvonlarda (bulutsimonlar, kovak ichaklilar) - hujayralar guruxidan butun organizm qayta tiklanishi mumkin. Bu xodisa *somatik embriogenez* deyiladi.

Reparativ regenerastiyaning quyidagi tiplari mavjud:

1. Epimorfoz – yo'qotilgan qismning qolgan qismi ustidan o'sib tiklanishi (gomomorfoz, gipomorfoz, geteromorfoz, ortiqcha regenerastiya).

2. Morfolaksis - a'zoning qolgan qismining qayta tiklanishi (planariya).

3. Regeneratsion gipertrofiya yoki endomorfoz (ichki a'zolarida) – a'zoning qolgan qismi kattalashadi, shakli emas hajmi tiklanadi (jigar).

4. Kompensator gipertrofiya – jufy a'zolaridan biri yo'qotilganda ikkinchisining kattalashishi (buyrak).

Transplantatsiya

Hujayralar, to'qimalar va a'zolari kuchirib o'tkazish jarayoni.

Kuchirib o'tkaziladigan hujayra, to'qima yoki a'zoni **transaplantant** deyiladi.

Donor - transplantant manbai

Restipient - transplantant utkazilaetgan organizm.

Transplantastiyaning quyidagi tiplari ma'lum:

Allotransplantastiya - bir tur doirasida (bir organizmdan

ikkinchisiga) ko'chirib o'tkazish.

Autotransplantastiya - bir organizm doirasida ko'chirib o'tkazish.

Eksplantastiya - sun'iy o'stirilgan transplantantlarni ko'chirib o'tkazish.

Getero (kseno) transplantastiya - bir turdan ikkinchi turga ko'chirib o'tkazish.

Izotransplantastiya - bir tuxumli egizaklarda ko'chirib o'tkazish.

Transplantaststiyaning samaradorligi organizmdagi immunologik reakstiyalarga bog'liq. Auto va izotransplantastiyalar eng yaxshi natija beradi (genotip bir xil bo'lganligi uchun).

To'qima antigenlari individual farqlanishi natijasida transplantastion immunitet o'z ta'sirini ko'rsatadi.

Immunologik tolerantlik - yod to'qimalariga immunitet reakstiyasining kuzatilmasligi xolati. Mashxur immunologlar Medavar va Gashek tomonidan kashf kilingan. Organizmning embriogenezi davrida et antigen bilan kontaktda bo'lganida rivojlanadi (chunki esh organizmda immun sistemasi xali sust bo'lgani uchun immunitet reakstiyalari kyuzatilmaydi.

Immunodepresiya - organizmning immunologik reakstiyalarining susaygan xolati. Immunodepressantlar - organizmlarning immunologik reaktivligini susaytiruvchi moddalar yoki ta'sirlar (masalan radiastiya).

Bu xolatda organizmda emon sifatli usmalar rivojlanishi mumkin.

Gomeostaz

Organizmning o'z ichki muxit doimiyligini saqlash xususiyati.

Gomeostazning asosan uch xili mavjud:

I. Genetik gomeostaz - irsiy axborot doimiyligini saqlash xususiyati.

Bu irsiy axborot manba'lari quyidagilar bo'lishi mumkin (bakteriyalar, viruslar

I. Spetifik gumoral va hujayraviiy immunitet, allergik reakstiyalar.

Genetik gomeostazni saklovchi omillarga kuyidagilar kiradi:

A) replikastiya, B) reparastiya V) somatik hujayralarning diploid xolati:

II. Strukturaviiy gomeostaz - organizmning morfologik tuzilishi-ning saqlash xususiyati. Molekulyar, hujayraviiy, to'qima, a'zo darajalarida

kuzatiladi.

Mexanizmlari: Fiziologik va reparativ gomeostaz.

III. Ximiyaviy gomeostaz. Qon, limfa to'qima suyukligi doimiyligini saqlash xususiyati (osmos, buferlik xususiyatlari, RN kursatkich).

Tirik organizm xuddi kibernetik istemaga uxshaydi.

Gomeostazni nerv va endokrin sistema idora qiladi.

Nerv regulyastiyasida - javob tez va kiska muddatli. Endokrin regulyastiyasida esa - javob syokin, yuzok vakt davom etadi.

Gomeostaz xolati ontogenez davomida birxilmas. Yuvenil davrda sust, nostabil, etuk davrda -stabil karilik davrida -sust gomeostaz kyuzatiladi.

Yuvenil davrida va karilikda xarxil kasallikning ko'p bulishligi sabablaridan biri shudir.

Adaptatsiya sindromi

1936 yilda G.Sele tomonidan kashf etilgan (Umumiy adaptastion sindrom). Nokulay sharoitlarda gomeostaz byuzilishi xavfi tugilganda kyuzatiladi. Odatda kuchli va yuzok ta'sir kiluvchi omillar keltirib chikaradi.

Stress - nospestifik reakstiya, stress-omil tabiatiga bog'lik bulmaydi. Organizmning chidamligini (rezistentligini) oshiradi.

Stressning ikki tipi tafovut etiladi:

I. Somatik stress

Sxemasi. Gipotalamus ----relizing faktorlar-----gipofizning oldingi kismi ----tropik gormonlar----- (AKTG, TTS, STG, FSG....)

II. Ruxiy stress.

Sxemasi: bosh miya pustlog'i - simpatik nerv sistemasi buyrak usti bezining miya qismi -adrenalin. Bunday stress kosmonavtlarda, sportsmenlarda, talabalarda kyuzatiladi.

Stressning uch bosqichi mavjud.

1. (Trevoga), safarbarlanish bosqichi (bunda vasosan psixik stress bulib, kon bosimi, konda kand mikdori ortadi, funksiyalar, jadallashadi.

2. Organizmning rezitentligi oshishi bosqichi. Organizm yangi sharoitga moslashadi. Bunda neyrogarmonlar ta'sirida AKTG sintezlanib buyrak usti bezi pustlok gormonlari ishlanishi kuchayadi, moddalar

almashinishi ham kuchayadi.

3. Organizm ximoya kuchlarining tolikishi - bunda buyrak bezi gipertrofiyalanadi, gormonlar sintezi, susayadi. Organizmda har hil patologik xolatlar (kasalliklar) kelib chikadi.

Regeneratsiya - jarohatlangan yoki yo'qotilgan tuzilmalarning qayta tiklanishi, fiziologik va reparativ turlarga ajratiladi.

Fiziologik regeneratsiyada normal hayot faoliyati davomida buzilgan hujayralar, to'qimalar qayta tiklanadi. Molekula, hujayra ichi, hujayra, to'qima darajalarida kuzatiladi.

Reparativ regeneratsiya - mexanik jarohatlar, jarrohlik muolajalari, kuyish, sovuq urishi, zaharlar ta'siri, ochlik va boshqa ta'sirlar natijasida shikastlangan strukturalarning qayta tiklanishi.

Reparativ regeneratsiyaning quyidagi turlari ma'lum:

1. **Epimorfoz** (yo'qotilgan qismning qolgan qism ustidan o'sib tiklanishi).

2. **Morfolaksis** (a'zoning qolgan qismi qayta qurilib tiklanishi).

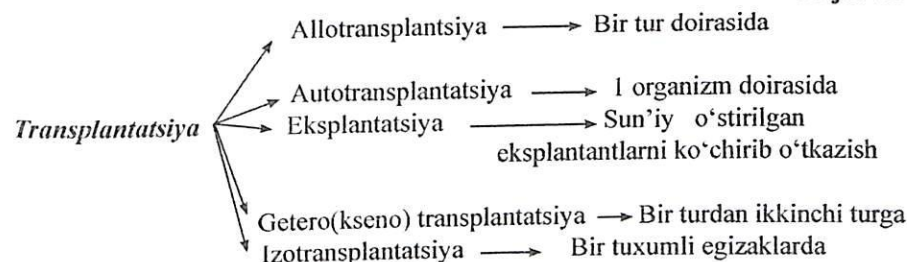
3. **Regeneratsion** gipertrofiya yoki endomorfoz (ichki a'zolarida a'zoning qolgan qismi kattalashishi, shakli emas hajmi tiklanishi).

4. **Kompensator** gipertrofiya (juft a'zoldan biri yo'qotilganda ikkinchisi kattalashishi).

Transplantatsiya - hujayralar, a'zolar va to'qimalarni ko'chirib o'tkazish.

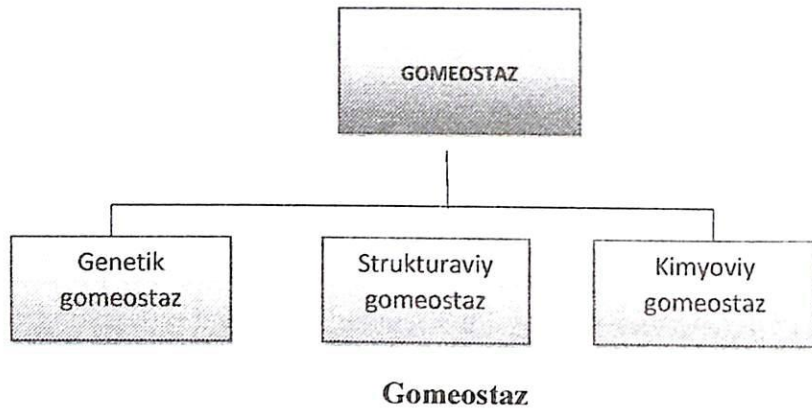
Transplantatsiya turlari quyidagi jadvalda keltirilgan:

14-jadval



Immunologik tolerantlik —> yot to'qimalarga immun reaksiya bo'lmasligi
Immunodepressiya —> Immunitetning susaygan holati
Immunodepressantlar —> Immunitetni susaytiruvchi preparatlar

GOMEOSTAZ



Organizmlar o'z ichki muhiti doimiyligini saqlay olish xususiyati. Asosan: genetik, strukturaviy va kimyoviy gomeostaz tafovut etiladi.

I. Genetik gomeostaz - organizmlarning o'z irsiy axboroti doimiyligini saqlashi xususiyati.

Mexanizmlari: 1.Nospesifik (teri, shilliq pardalar, lizosim, fagositoz; 2.Spesifik (gumoral va hujayraviy immunitet, allergik reaksiyalar);

3.Irsiy axborot replikatsiyasi, reparatsiyasi, xromosomalar diploidligi.

II. Strukturaviy gomeostaz - organizmning molekullari, hujayralari, to'qimalari, a'zolari tuzilishining saqlashi. Mexanizmlari - fiziologik va reparativ regeneratsiya.

III. Kimyoviy gomeostaz - qon, limfa, to'qima suyuqliklari xususiyatlari doimiyligini saqlash. Nerv va gumoral' omillar yordamida amalga oshiriladi.

Ontogenez davomida gomeostaz hususiyati o'zgaradi. Yuvenil davrda - gomeostazning nostabil, yetuklik davrida stabil, qarilik davrlarida susaygan holatlari kuzatiladi.

Stress - reaksiya yoki adaptatsion sindrom

G.Sel'e tomonidan 1936-yilda kashf etilgan. Noqulay sharoitlarda, gomeostaz buzilishi havfli tug'ulganda kuchli, uzoq davom etuvchi omillar ta'sirida rivojlanadi. Somatik va ruhiy stress hillari mavjud.

Ruhiy stress tez yuzaga chiqadi – ta'sir miya po'stlog'i hujayralaridan simpatik nerv sistemasiga va buyrak usti beziga o'tadi, adrenal ko'p miqdorda ajratilib, funksiyalar kuchayadi. *Somatik stress* sekinroq rivojlanadi. Uning sxemasi quyidagicha: gipotalamusda ajratiladigan relingiz omillar ta'sirida gipofizning oldingi qismidan tropik gormonlar (AKTG, STG, TTG va boshqalar) ishlab chiqariladi. Bu gormonlar ta'srida ichki sekretiya bezlarining faoliyati kuchayadi va organizm yangi sharoitga moslashadi.

Stressning 3 ta bosqichi ma'lum:

I. Safarbarlanish bosqichi (himoya kuchlari tez safarbarlanadi, avval ruhiy stress keyin somatik stress boshlanadi)

II. Himoya kuchlarining ortishi bosqichi. Organizm yangi sharoitga moslashadi.

III. Himoya mexanizmlarining charchashi bosqichi.

I va II bosqiq *eustress*, III-bosqichni esa *distress* deyiladi. Distress natijasida har xil patologik holatlar rivojlanishi.

Biologik ritmlar

Biologik jarayonlar va holatlar xarakteri va jadalligining davriy takrorlanuvchi o'zgarishlari. Bioritmlar avloddan-avlodga beriladi va hamma tirik organizmlar va tiriklikning hamma tuzilish darajalarida kuzatiladi. Bioritmlarni bioritmologiya (xronobiologiya) fani o'rganadi. Bioritmlarning fiziologik va ekologik turlari ma'lum.

Fiziologik (endogen) bioritmlar chastotasi organizmlar ichki holatiga bog'liq holda bo'lib, o'zgaruvchandir. Ularga nafas olish, yurak urish ritmlari, arterial bosim, harorat o'zgarishlari, gormonlar sekretiysasi, hujayralar bo'linishi kabilar misol bo'la oladi.

Ekologik bioritmlar - tashqi muhitning qandaydir tabiiy ritmi bilan bog'liq bo'ladi, shuning uchun ularni *ekzogen* bioritmlar deb ham ataladi. Ular juda stabil (barqaror)dir. Ularga sutkalik, oylik, mavsumiy, yillik bioritmlar misol bo'la oladi. Ekologik bioritmlar tufayli organizm tashqi muhitning kutiladigan o'zgarishlariga oldindan tayyorlanadi (hayvonlar qishki uyquga kiradi, yoki sovuq tushishdan oldin migratsiyalanadi) Ekologik bioritmlar «biologik soat»lar sifatida xizmat qiladi. Bioritmlar buzilishi holati desinxronoz deyiladi va organizm funksiyalarining o'zgarishiga sabab bo'ladi.

Bioritmlarni o'rganish insonning mehnat va dam olish rejalarini oqilona tuzishda, sportchilarning musobaqalarga tayyorlanishi rejalarini tuzishda, kasalxonalarda muolajalarni to'g'ri o'tkazishda, dorilarni kasallarga berish vaqtini belgilashda katta ahamiyatga egadir.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar.

1. Postembrional rivojlanishning qanday turlarini bilasiz?
2. Metamorfoz nima? Uning biologik ahamiyatini tushuntirib bera olasizmi?
3. Odamda yuvenil davrda qanday o'zgarishlar kuzatilishini tushuntirib bering.
4. O'sish jarayoniga ta'sir etuvchi qanday omillarni bilasiz?
5. Akseleratsiya nima, uni tushuntiruvchi qanday gipotezalarni bilasiz?
6. Sekulyar trend tushunchasini izohlang.
7. Qarish jarayonlarida qanday o'zgarishlar kuzatiladi?
8. Gerontologiya, geriatriya fanlari to'g'risida tushuncha bering.
9. Qarishning qanday gipotezalarini bilasiz? Ularni izohlang.
10. Klinik va biologik o'lim tushunchalari ularning farqi, reanimatsiya tushunchalarini izohlab bering.
11. Regeneratsiyaning xillarini tushuntiring. Evolyutsiyada organizmlarning regeneratsiya qobiliyatlari qanday o'zgarishini bilasizmi?
12. Transplantatsiyaning qaysi turlari samaraliroq?
13. Gomeostaz va uning ontogenez davomida o'zgarishlarini tushuntiring.
14. Adaptatsion sindrom turlari va bosqichlarining tibbiy-biologik ahamiyatini tushuntiring.
15. Biologik ritmlar, ularning tibbiy-biologik ahamiyatini tushuntiring.

Vaziyatga doir masalalar

1. Itbaliqning qalqonsimon bezi olib tashlangan. Bu holat itbaliqda qanday o'zgarishlarga olib keladi?
2. Tekshirilgan ikki kishidan birining bo'yi uzun ko'kragi tor, ikkinchisi aksincha, past bo'yi, vazni og'ir, ko'kragi keng. Bu

kishilarning konstitutsiyasi turlarini aytib bering.

3. Yetuk yoshdagi kishining chanoq suyaklari turtib chiqqan, tili odatdagidan kattaroq, qo'l va oyoq barmoqlari ancha uzun. Bu holat sababini tushuntirib bera olasizmi?

4. Statistik holatlaridan olingan ma'lumotlar bilan solishtirilganda hozirgi bolalar va o'smirlarda balog'atga yetish muddati bundan 100 yil ilgari karaganda 1-2 yil avvalroq, aql tishlari chiqishi 2-3 yil avvalroq kuzatilishini aniqlang. Buning sababini tushuntirib bera olasizmi?

5. Avstraliyada o'tkazilgan olimpiadaga o'yinlar boshlanishiga 2-3 kun qolganda kelgan ayrim juda mashhur va yaxshi tayyorlangan sportchilar yaxshi yutuqlarga erisha olmadilar. Buning sabablarini tushuntirib bera olasizmi?

6. Ma'lumki allottransplantatsiya yaqin qarindoshlarda yaxshi natija beradi. Ammo ba'zi holatlarda begona shaxslar orasida o'tkazilgan transplantatsiya ham juda samarali bo'lishi mumkin. Buning sababini avvalgi mashg'ulotlarda olgan bilimlaringizdan foydalanib izohlab bering.

GLOSSARIY

Adaptatsiya – adaptation – organizmlarning yashash sharoitiga moslashuvi.

Agglutininlar – (agglutinins) - eritrositlarni agglutinatsiyasi yopishqoqligi ortishiga sabab bo'ladi

Akromegaliya- bu kattalarda gipofizning oldingi bo'lagi funksiyasining ortib ketishi.

Akseleratsiya- bolalar va o'smirlarda aqliy rivojlanish va bo'y o'sishining tezlashuvi.

Allel – Allele - bu bitta, ikkita yoki bir nechta alternativ formalardan biri. Allelar fenotipik yoki ularning nukleotid ketma-ketligi bilan aniqlanadi. Allelar bir hil lotin xarflar bilan belgilanadi. (A-a, B-b, C-c va boshqalar)

Allotransplantsiya – (Allotransplantation) - Bir tur doirasida transplantatsiya

Anaboliyalar – (Anabolics) - homila rivojlanishi oxirida, a'zo deyarli to'liq rivojlanib bo'lganidan keyin kelib chiqadigan o'zgarishlar. Ularga odam homilalarida miya qutisi choklari birikishi

Antikoagulyatlar – (anticoagulants) - qon ivishini sekinlashtiradi

Antikodon – Anticodon - bu t-RNK oqsil sintezi uchun kerakli aminokislotalarni oqsil sintezi qilinayotgan joyga olib kelishi.

Antroponoz – (anthroponosis) - faqat odamda uchraydigan kasalliklar (trixomonoz, amebiaz)

Antropozoonoz – (anthropozoonosis) - ham odamda, ham hayvonda uchraydigan kasalliklar

Aplaziya – (Aplasia) - a'zoning yoki uning bir qismining bulmasligi

Araxnoentomologiya – (arachnoentomology) - bo'g'im oyoqli hasharotlar tarqatuvchi kasalliklarni o'rganadi (kana va hasharotlar)

Arxallaksis – (archallaxis) - embriogenezning ilk bosqichlarida hosil bo'ladi, yangi kurtaklar rivojlanadi. Uning misoli sifatida sutemizuvchilarda jun qoplami kurtaklari hosil bo'lishini keltirish mumkin

Asosiy xo'jayin – (principal host) - parazit jinsiy ko'payish davrini o'tadigan organizmlar

Atom – atom – kimyoviy elementlarning eng kichik va ularning xususiyatlarini uzida tashuvchi qismidir.

Atreziya – (Atresia) - kanal yoki teshik bulmasligi.

Autosoma-dominant irsiylanish – Autosome-dominant inheritance - irsiylanish tipidan biri bo'lib, unda bitta allel yetarli belgini ko'rsatadi. Bu belgi gomozigota (AA) va geterozigota (Aa) holatda belgilanadi.

Autosomalar - (Autosomes) - barcha hujayra xromosomalari jinsiydan tashqari ikki jinsli hayvonlar va o'simliklarda bo'ladi.

Autosoma-retsessiv irsiylanish – (Autosome-recessiv inheritance) - irsiylanish tipidan biri bo'lib, faqatgina gomozigotaholatida belgilanadi (aa). Bu gen ham otadan ham onadan o'tadi.

Autotransplantatsiya – (Autotransplantation) - 1 organizm doirasida transplantatsiya

Bekkros – (Backros) - qayta chatishtirish. Birinchi avlod ota-onaning formalaridan biri bilan chatishtiriladi.

Bezgak chivini – (anophelesmosquito) – ikki qanotli hasharotlar turkumiga kirib, odam paraziti bo'lgan bezgak plazmodiyalarini tashuvchisi hisoblanadi

Biogelmintoz – (biohelminthosis) - har xil sinfga kiruvchi gelmintlar keltirib chiqaradigan kasalliklar

Biologiya – (biology) - yot haqidagi fan (tirik tabiyat), predmeti sifatida tirik organizmlar va ularning atrof muhit bilan bog'lanishini o'rganuvchi tabiiy fanlardan biri

Biosfera – (biosphere) – tirik organizmlar yashovchi va ularning mahsulotlari bilan band bo'lgan Yer qobig'i; Yerning global ekosistemi.

Birikish guruhi – (Linkage group) - hamma genlar, bitta xromosomada joylashishi.

Birlamchi zaharilar – (primary poisonous) - maxsus a'zo va to'qimalarda ishlab chiqariladigan zaharli metabolitlar

Blastopatiya – (Blastopathy) - blastulaning shikastlanishi tufayli paydo bo'ladigan nuqsonlar

Bo'g'imoyoqlilar – (arthropoda) - Birlamchi og'izlilar tipi bo'lib hasharotlarni, qisqichbaqasimonlar, o'rgimchaksimonlar va ko'p oyoqlilarni o'z ichiga oladi

Chala dominantlik-Mendelning dominantlik yoki birinchi avlod duragaylarining bir xillilik qonuni ayrim chatishtirishda kuzatilmaligi mumkin. Bunday xolatlarda dominant belgi o'z xususiyatini to'liq yuzaga

chiqara olmaydi, ya'ni chala dominantlik bilan yuzaga chiqadi.

Deletsiya - Deletion - xromosomada bo'lgan bitta yoki ikkita uzilish natijasida shu xromosomaning biron bir qismining tushib qolishi, u'

Dermatoglifika - Dermatoglyphics - odam genetikasi, papilar chiziqlarni va terning tuzilishi o'rganiladi. Kriminalistika, antropologiya va genetikada ishlatiladi.

Desinxronoz - (desynchronous) - bioritmlar buzilish holati

Deviatsiya - (deviation) - embriogenezning o'rta bosqichlarida kuzatiladi. Bunga sutemizuvchilar va odamda yurak qorinchalari orasida to'siqning hosil bo'lishi misoldir

Differensiatsiyalanish - (Differentiation) - avval bir butun bo'lgan sistemaning har hil sifatli qismlarga ajralishi (umurtqalilarda qon hosil qiluvchi sistemalarning differensiatsiyalanishi)

Diskordantlik - Discordance - egzaklarda belgilarning har xilligi.

Doimiy parazitlar - (permanent parasite) - Butun hayoti davomida xo'jayin organizmida hayot kechiradi. Tashqi muxitda bexosdan chiqib qolishi mumkin

Doimiy parazitlar-(permanent parasite) - Butun hayoti davomida xo'jayin organizmida hayot kechiradi. Tashqi muxitda bexosdan chiqib qolishi mumkin

Dominantlik - (Dominance) - geterozigotali duragaylarning barchasida faqat bitta allelning belgisi to'liq namoyon bo'lib, ikkinchi allel belgisining paydo bo'lmasligi.

Dozaviylik - (Dosage) - gomozigot va geterozigotalarda belgining har-hil darajada namoyon bo'lishi.

Dreyf genlar - (Genetic drift) - genetik tuzilishi populyatsiyasini tasodifiy o'zgarishi.

Dublikatsiya - (Dublication) - xromosoma abberatsiyasi, xromosoma qismining ikki hissaga oshishi.

Ekosistema - (ecosystem) - tirik organizmlar (biosenoz), ularning yashash muhiti (biotope), modda va energiya almashinuvi orqali boradigan bog'lanishlar sistemasidan tashkil topgan biologik sistema (biogeosenoz)

Eksplantatsiya - (Explantation) - Sun'iy o'stirilgan eksplantantlarni ko'chirib o'tkazish

Ekspressivlik - Expressiveness - genning fenotipda yuzaga chiqishi darajasi (fenilketonuriya).

Ektoparazit - (ectoparasite) - xo'jayin tanasini tashqi yuzasi (soch, teri) da yashovchi parazitlar (kana, bit, burga)

Embriopatiyalar - (Embryopathy) - embrion hujayralar shikastlanishi tufayli paydo bo'lgan nuqsonlar

Endoparazitlar - (endoparasite) - xo'jayin ichki organ to'qimalarida uchraydigan parazit

Epistaz - (Epistacy) - har xil allelga kiruvchi genlarning biri ikkinchisining tasirini bo'g'ib qo'yishi holati. Agar dominant allel epistazlik hususiyatiga ega bo'lsa - dominant epistaz, gomozigota holida retsessiv allellar epistazi retsessiv epistaz deyiladi.

Evgenika - (Eugenics) - odamning irsiy sog'ligini va uning yaxshilangan yo'llarini o'rganish. Evgenikani o'rganish F.Galton orqali tashkil etilgan.

Evolutsiya - (evolution) - populyatsiyaning genetik tarkibi o'zgarishi, adaptatsiyaning shakllanishi, tur hosil bo'lishi va turning yuqolib ketishi, ekosistema va biosferaning butunligicha hosil bo'lishi bilan boradigan tirik organizmlarning tabiiy jarayonidir

Fakultativ - transmissiv - (facultative transmissible diseases) - kasalliklar ham tashuvchilar orqali yoki ular ishitokisiz ham yuqadigan kasalliklar

Fan - science - tabiatning rivojlanish qonuniyatlarini o'rganuvchi bilimlar sistemasi

Faol zaharlilar - (actively poisonous) - zahar hosil qiluvchi mahsus a'zolar va zaharni o'ljasini tanasiga kiritishga moslashgan mahsus moslamalari mavjud

Fenotip - Phenotype - bu o'rganizmning genotip va tashqi muxit o'zaro ta'siri natijasida yuzaga chiqadigan belgilari va hususiyatlari yig'indisi.

Filembriogenez - (phyloembriogenesis) - yangi hosil bo'ladigan o'zgarishlarning ikkinchi hili bo'lib, ular homila davrida hosil bo'lsa ham, ularning adaptiv ahamiyati yetuk organizmlarda nomayon bo'ladi. Masalan, sut emizuvchilarda jun qoplami kurtaklari embriogenezning ilk bosqichlarida paydo bo'ladi, lekin uning ahamiyati yetuk organizmda yuzaga chiqadi

G'umbak - (chrysalis) - Shaxsiy rivojlanishda to'liq metamorfoz-a'zo to'qimalarning qayta rivojlanishi.

Gametopatiyalar – (**Gametopathy**) - jinsiy hujayralar shikastlanishi tufayli paydo bo'lgan nuqsonlar

Gelmintologiya – (**helminthology**) - odamda uchraydigan yassi va yumaloq chuvalchanglar keltirib chiqaradigan kasalliklarni o'rganadi

Gemolizinarlar – (**hemolysin**) - qon hujayralarida gemoliz kuzatiladi

Gemorraginlar – (**hemorrhagin**) - qon tomirlarini buzib, qon ketishiga sabab bo'ladi

Gen – (**Gene**) - Irsiy informatsiyaning tuzilishi va funktsional birligi. Gen- bu DNK molekulasi bir qismi (bir necha RNK viruslarda), oqsilning asosiy boshlang'ich tuzilishini kodlovchi, rRNK va pRNK yoki regulator oqsillarning o'zaro ta'sir etishi.

Genandromorfizm – (**Genandromorphism**) - drozofillalarda uchraydi. Tananing ayrim joylari erkak, boshqalari esa urg'ochi jinsiga mansub bo'ladi. Ularda jins shakllanishida gormonlar ro'li kam. Xromosomalar bilan aniqlanadi.

Genetik kod – (**Genetic code**) - sintez qilinayotgan oqsil molekulasidagi aminokislotalar joylashish tartibini belgilovchi DNK molekulasidagi a'zotli asoslarning ketma-ket joylashish tartibi.

Genetik lokus – (**Genetic locus**) - berilgan genning xromosomaning dastlapki kartada joylashishi.

Genetik monitoring – (**Genetic monitoring**) - odam populyatsiyalarida mutatsion jarayonning ta'sirini davomiy kuzatish va tahlil qilish. Avlodlarda mutatsiya ta'sir kuchini taqoslash uchun qollaniladi.

Genetik taxlil – (**Genetic analysis**) - o'rganizmlarni genetik o'rganuvchi metodlarning yeg'indisi.

Genetik yuk – (**Genetic load**) - real va ideal populyatsiyalardagi individlarning moslashuvchanligidagi farqi. Odam populyatsiyalarida genetik yuk irsiy kasalliklar foyizibilan aniqlanadi. Tabiiy populatsiyalarda genetik yuk irsiy o'zgaruvchanlikni rezervini hosil qiladi.

Gen-modifikatorlar – (**Gene-modifiers**) - bu gen boshqa genga ta'siri natijasida ularning fenotipik o'zgarishiga olib keladi.

Gen-modifikatorlar - bu gen boshqa genga ta'siri natijasida ularning fenotipik o'zgarishiga olib keladi.

Gen-mutatorlar – (**Gene-mutator**) - boshqa genning mutatsiya holatini kuchaytiruvchi genidir.

Genokopiya - (**Genocopy**) - noallellarning fenotipik dastlabki o'zgarishi. Shu bilan turli genetik irsiy kasalliklar aniqlanadi. Genokopiyaning sabablari shunday ifodalanadi belgilarning kop bosqichli shakllanishi jarayoni, har xil genlarning mutatsiyasi, potogen o'sish jarayonining bir xil natijaga olib kelishidir. Geterogen irsiy potologiyani aniqlash qiyin bo'ladi.

Genom – (**Genome**) - gaploid to'plamdagi allellar yig'indisi.

Genotip – (**Genotype**) - organizmning genetik konstruksiyasi. O'rganizmning barcha genetik ma'lumoti. Bitta yoki bir nechta o'rganuvchi lokuslarning genetik tuzilishi.

Gen-supressorlar - (**Gene suppressor**) - boshqa genlarning fenotipik namoyon bo'lishiga to'sqinlik qiluvchi gen.

Geriatriya - qarilikda bo'ladigan kasalliklarni davolash va profilaktikasini o'rganadigan fan.

Gerontologiya - qarilik haqidagi fan bo'lib, organizmni molekulyar hujayraviy darajadan organizm darajasida o'rganadi.

Getero(kseno) transplantatsiya – (**Heterotransplantation**) - Bir turdan ikkinchi turga o'tkazish

Geterobatmiya – (**Heterobattmia**) - a'zolar evolyutsiyasi har xil jadallikda borishi. Masalan, harakat, hazm a'zolari, ichki sekretiya bezlari har xil darajada takomillashgan bo'ladi

Geterogametali jins - (**Heterogametic sex**) - gameta hosil etuvchitur, jinsiy xromosomalarning har hil tuzilmasi.

Geterohroniya – (**Geterohroniya**) - a'zo kurtagi paydo bo'lish vaqti o'zgarishidir. Evolyutsion ahamiyati yuqori bo'lgan a'zolar kurtagi tezroq rivojlanish mumkin. Masalan: odamda oldingi miya miyaning boshqa qismlariga nisbatan tez rivojlanadi

Geteroplaziya – (**Heteroplasia**) - tukimlar differentsiastiyalanishi bozilishi

Geterotopiya – (**heterotopias**) - a'zo kurtagi joyi o'zgarishidir. Geterotopiyaga yrakning sutemizuvchilarda baliqlarga nisbatan joyining o'zgarishi misol bo'la oladi

Geterotopiya (ektopiya) – (**Heterotopia**) - a'zoning notipik joylashishi

Geterotoplik - belgilarni turli strukturada har xil joyda yuzaga chiqishi

Geteroxromatin – (Heterochromatin) - interfaza holatidagi xromosomaning zich spirallashgan qismi. Odatda xromosomaning bu qismi no aktiv holatda bo'ladi.

Geteroxromatin- interfaza holatidagi xromosomaning zich spirallashgan qismi. Odatda xromosomaning bu qismi no aktiv holatda bo'ladi.

Geteroxronlik- Har xil organlarning va sistemalarning turli davrlarda yoshga bog'liq o'zgarishi.

Geterozigota- bu gomologik xromosomalarning ikki hil allelni o'z ichiga oluvchi o'rganizm.

Geterozigota- (Heterozygote) -bu gomologik xromosomalarning ikki hil allelni o'z ichiga oluvchi o'rganizm.

Geterozis – (Heterosis) - birinchi avlod gibridlarining ota-ona fo'rmalariga nisbatan yashovchanligi va moslashuvchanligi ortishi.

Geterozis-birinchi avlod gibridlarining ota-ona fo'rmalariga nisbatan yashovchanligi va moslashuvchanligi ortishi.

Gialoplazma- sitoplazmaning matriksi, hujayraning murakkab, rangsiz kolloid sistemasidir

Gibrid –(Hybrid) - organizm, genetik ma'lumotning natijasida genetik hal xil organizmlarining paydo bo'lishi (hujayralar).

Gibridoma – (Hybridoma) - hujayrali dibrid, antitanahosil qiluvchi hujayra chatishtirish (limfotsitlar) va o'sma hujayralar. Ularbo'linish hususiyatiga va antitanalarning sintezlanishga ega.

Gibrid- organizm, genetik ma'lumotning natijasida genetik hal xil organizmlarining paydo bo'lishi (hujayralar).

Gigantizm – (Gigantism) - tana olchami ortishi

Gigantizm- bu bolalarda gipofizning oldingi bo'lagi funksiyasining ortib ketishi natijasida bo'yning o'sib ketishi.

Ginandromorf – (Gynanromorph) - drozofillalarda, uchraydi. Tannaning ayrim joylari erkak, boshqalari esa urg'ochi jinsiga mansub bo'ladi. Ularda jins shakllanishida gormonlar rli kam. Xromosomal bilan aniqlanadi.

Gipertrofiya – (Hypertrophy) - tana yoki a'zo massasi ortishi

Gipofizar pakanalik (nanizm)- bu bolalarda gipofizning oldingi bo'lagi funksiyasining buzilishi.

Gipoplaziya – (Hypoplasia) - a'zoning-sust rivojlanganligi

Gipostatik gen -Hypostatic gene - ta'siri yuzaga chiqmay qoladigan gen.

Gipotrofiya – (Hypotrophy) - tana yoki a'zo massasi kamayishi

Golandrik belgilar - Holandric characters - belgilar, erkaklardan o'tadi, chunki genlari Y-xromosomada joylashadi. Malasan, barmoqlar orasida parda mavjutligi, quloq suprasidagi gipertrixoz.

Gomeostaz – (homeostasis) – o'zini boshqarish, dinamik muvozanatni ushlab turish uchun yo'naltirilgan reaksiyalar yordamida ochiq sistemaning o'z ichki holatidagi doimiylikni saqlab turishidir.

Gomogametali jins – (Homogametic sex) - gametarni hosil qiluvchi va tuzilmasi boyicha bir hil jinsiy xromosomal.

Gomozigota – (Homozygote) - organizm, berilgan lokusda ikkta bir hil allelni o'z ichiga olgan gomologik xromosomal.

Gumbaz- (Pupa) - Shaxsiy rivojlanishda to'liq metamorfoz-a'zo to'qimalarning qayta rivojlanishi

Hasharotlar –(insects) - Bo'g'imoyoqli umurtqasizlar sinfi . Traxeya bilan nafas oluvchilar kenja tipiga kiradi

Hayot – (life) – materiyaning yashash shakli

Hujayra – (cell) – tirik organizmlar tuzilishining elementar birligidir.

Hujayra injeneriyasi – (Cellular engineering) - yangi hujayra tiplariningbiri bo'lib gibridizatsiya va rekonstruksiya qilish, ularni o'stirish asosidakonsultatsiya metodlaridan biri.

Ikkilamchi zaharlilar – (secondary poisonous) tashqi muhitdan zaharli moddalarni o'ziga o'zlashtiradi

Imago – (Imago) - Bo'g'imoyoqlilar va hasharotlarning yetuk bosqichi

Immunodepressantlar – (immunodepressants) - Immunitetni susaytiruvchi preparatlar.

Immunodepressiya – (immunodepression) - Immunitetning susaygan holati

Immunologik tolerantlik – (Immunological tolerance) -yot to'qimalarga immun reaksiya bo'lmasligi

Inbriding – (Inbreeding) - qarimdoshlarni bir biriga chatishtirilishi.

Inbriding koeffitsienti –(Inbreeding coefficient) - dastlab berilgan lokusda ikkta gen tuzilishi bo'yicha bir xilligi.

Intron – (Intron) - genetik ma'lumotni ko'tarmaydigan bitta aniq

berilgan nukleotid ketma-ketligini eukariotik DNKga qoyilishi.

Invasion yoki parazit kasalliklar – (Invasion or parasitic diseases) - sodda hayvonlar (protozoa), gelmintlar va hasharotlar keltirib chiqaradigan kasalliklar

Inversiya – (Inversion) - xromosoning biron qismining 180° burilib shu xromosomadagi genlarning joylashish tartibining o'zgarishi.

Irsiylangan – (Inherit) - genetik o'zgarishining fenotip o'zgarishiga bo'lgan munosabati.

Iskabtopar – (Mosquitoes) - Ikkiqanotlilar sinfi uzun mo'ylovli hasharotlar. Tropik va subtropik mintaqalarda tarqalgan. Chivinlardan farqli ravishda iskabtoparlarning lichinkalari nam tuproqda rivojlanadi

Izotransplantatsiya – (Isotransplantation) - Bir tuxumli egizaklarda

Jinsiy demorfizm - (Sexual dimorphism) - Erkak va urg'ochilarni anatomic jihatdan farqlari

Jinssiz ko'payish – (asexual reproduction) - gametalar ishtirokisiz ko'payish

Kariotip – (Karyotype) - xar bir tur uchun doimiy bo'lib, shu turning eng asosiy belgilaridan biri hisoblanadi.

Keylonlar – (Chalone) – hujayra proliferatsiya regulyatori, u to'qima va hujayra spetsifiklikka ega.

Klon – (Clone) - ota-ona organizmdan jinsiz ko'payish yo'li bilan olingan hujayrasidan hosil bo'lgan organizm.

Ko'p hujayrali organizm – (multicellular organism) – tirik organizmlarning tanasi ko'p hujayralardan tashkil topgan tashqi sistematik kategoriyasi.

Ko'pallelilik - (Multiple alleles) - allellarning soni ikki tadan ortiq bo'ladi. Bunday allel genlar bitta dominant genning bir necha marotabamutatsiyaga uchrashi natijasida kelib chiqadi. Natijada asosiy dominant (A) va retsesiv (a) genlardan tashqari ularning oralig'ida turadigan bir nechta allel genlar paydo bo'ladi (A, A1, A2, A3, A4...a). Bitta genlarning soni 3 dan va 20 gacha bo'ladi.

Koagulyantlar – (coagulants) - qon ivishini tezlashtiradi

Kodominantlik – (Codominance) - geterozigotali organizmda har ikki hil allelga xos belgilarning yuzaga chiqishi. Masalan, odamda to'rtinchi qon guruhi enotip kodominantlik bilan yuzaga chiqadi (ko'p allellikka qaralsin).

Kodon – (Codon) - bu oqsil molekulasida aminokislotalarning ketma-ket kelishini belgilovchi 3 ta azotli asosdan iborat bo'lgan DNK zanjirining bir qismi.

Komplementar DNK (kDNK) – (Complementary DNA) - iRNKning kopiyasi, qayta transkriptaza orqali sintezlanadi.

Kommensalizm – (commensalism) - bunda bir organizm ikkinchisidan asosan ovqat manbai sifatida foydalanadi, lekin zarar yetkazmaydi, masalan, odamdagi og'iz amyobasi

Kompensatsiya – (Compensation) - yaxshi rivojlangan a'zolar sust rivojlangan a'zolar funktsiyalarini kompensatsiyalaydi (o'rnini to'ldiradi). Masalan, tishlar takomillashuvi orqada qolishi oshqozon funktsiyalarini kuchayishi orqali kompensatsiyalanadi

Komplementarlik – (Complementarity) - allel bo'lmagan genlarning har biri alohida-alohida belgini yuzaga chiqarib, birgalikda esa boshqacha belgini yuzaga chiqarishi. Komplementarlikda ikkinchi avlod duragaylarida belgilarning ajralishi 9:3:3:1 yoki 9:7 yoki 9:3:4 nisbatlarda bo'ladi.

Kon'yugatsiya – (Conjugation) - a'loqa qilingayotganda DNKni bitta bakteriyadan boshqa bakteriyaga o'tish jarayoni.

Konkordantlik – (Concordance) - har ikki egzakda belgilarning ko'rsatilishi.

Konvergentsiya – (Convergence) - bir tur doirasida bir-biridan belgi-hosillari bilan farq qiluvchi, bir necha guruhlarni hosil qiladigan organizm.

Korrelyatsiya – (Correlation) - rivojlanayotgan a'zolar orasida o'zaro funktsional va strukturaviy bog'lanishlarning mavjudligi

Kretinizm - aqli zaiflik, o'sishning sekinlashishi, tanaproporsiyasining o'zgarishi, jinsiy rivojlanishning susayishi.

Kriptomeriya – (Cryptomery) - Ayrim genlar o'z ta'sirini boshqa genlar mavjudligida namoyon qilishi. Aguti (kulrang) yuzaga chiqishi uchun pigment geni (A) va taqsimlovchi gen (B) bo'lishi kerak. Bunda 9:3:4 ajraish ro'y beradi. Har xil dominant noallel genlar ayni bitta belgiga ta'sir qilib uning yuzaga chiqishini kuchaytrishi holati. Bunday genlar polimer genlar, belgilarni esa poligen belgilar deyiladi.

Krossingover – (Crossingover) - gomolog xromosomalarni orasidagi profaza I meyotik bo'linishi qismlarini almashishi.

Lichinka –(Larva)- Ba’zi hayvonlarda rivojlanish davrini boshlang’ich bosqichi bo’lib u etuk organizmdan farq qiladi

Matrisali RNK (mRNK)-oqsil biosintezi jarayonida ribosomalarda translyasiya qiluvchi RNK.

Maxsus tashuvchi – (special transporter) - organizmda parazitning rivojlanish davri yoki shakli o’zgarishi kuzatiladi (bazgak kasalligida – chivin, leshmaniozda – mosikt iskabtoparlar)

Mendel qonunlariga bo’ysinuvchi belgilar- (Mendelian character) - Mendel qonunlariga mos keluvchi kelajak avlodda parchalanuvchi monogen tip bo’yicha irsiylanuvchi belgilar.

Metabolizm – (metabolism) – yoki modda almashinuvi – tirik organizmlarda yashashni ta’minlab beruvchi kimyoviy reaksiyalar.

Metamorfоз- o’zgarish bilan boradigan rivojlanish.

Mexanik tashuvchi – (mechanical transporter) - kasallik qo’zg’atuvchisi hayvon tanasida rivojlanadi, ammo shakli o’zgarmaydi. Masalan uy pashshasi – ba’zi gelmintlarning tuxumini, sodda hayvonlar sistalarini tashiydi

Migratsiya qiluvchi genetik elementlar –(Migrate genetic elements) - genomning ma’lum bir chegarasida bitta hujayra ichidagi genomni ko’chirish qobiliyatga ega bo’lgan genetik materialning qismlari.

Missens- mutatsiyasi – (Missens mutation) - kodoning ma’nosi o’zgarishi va bitta aminokislotani boshqa aminokislotaga almashtirilishi, buning natijasida oqsilning funksiyasi buzilishi.

Mitoxondriyalar - mayda donachalar, tayoqchalar va ipsimon shaklga ega.

Molekula –(molecule) – moddaning kimyoviy xossalarini o’zida namoyon qiluvchi eng kichik stabil zarrachadir.

Monosomik–(Monosomic) - yagona egzempliyardabitta xromosoma bo’lgan organizm yoki hujayra,.

Morfozlar–(Morphosis) - tashqi muhit omillari sabab irsiylanmagan modifikatsiya (radiomorfozlar, kimyo-morfozlar).

Mozaik ko’zlar –(compoundeyes) - Ba’zi bo’g’imoyoqlilarning qisqichbaqa-simonlarning va hasharotlarning asosiy juft ko’ruv a’zosi hisoblanadi

Mozaik –(Mosaicism) - har xil genotip va fenotipga ega bo’lgan hujayra grupalaridan iborat bo’lgan organizm.

Mutagen – (Mutagen) - jismoniy, kimyoviy yoki biologik agent paydo bo’lishi, chastotasi oshishi mutatsiyasi.

Mutagenез – (Mutagenesis) - mutatsiya paydo bo’lishi jarayoni.

Mutatsiya – (Mutation) - irsiy materialning irsiy o’zgarishini to’satdan paydo bo’lishi.

Muton – (Mouton) - mutatsiya gening birligi, juftlik asosi.

Neyrotoksin A – (Neurotoxin A) - nafas markazini falajlaydi

Neyrotoksin B – (Neurotoxin B) - mushak sistemasini umumiy falajlaydi

Notog’ri rivojlanish- tuxumdan lichinka chiqishi bilan boradigan rivojlanish.

O’sish – (growing)- vaqt mobaynida qandaydir sifatning o’sish jarayonidir. Sifat fizik (bo’y o’sishi) va abstrakt (odamning katta bo’lishi, sistemalarning kengayishi) bo’lishi mumkin.

Obligat – transmissiv – (obligate transmissible diseases) - kasalliklar bir xo’jayindan ikkinchisiga faqat tashuvchilar orqali yuqadi. Masalan: bezgak yoki toshmalı terlama. Hasharot qon so’rish orqali yuqtiradi

Ooteka- (Ootheca) - Suvaraksimonlar turkumiga kiruvchi hasharotlar, ba’zi moluskalarning tuxum qo’yish shakli. 2 yoki 3 qator qilib tuxumlarini qo’yadi. Usti oqsil bilan qoplangan kapsula

Oraliq xo’jayin – (intermediate host) - parajit lichinkali yoki jinssiz ko’payish davrini o’taydigan organizm

Organ – (organ) – organizm ichidagi boshqa funksional birlikdan ajralib turuvchi funksional birlikdir.

Organellalar yoki organoidlar – (organelle) – tirik organizmlar hujayrasidagi doimiy ixtisoslashgan strukturasi.

Organizm – jonsiz materiyadan farq qiluvchi xususiyatlar yig’indisiga ega tirik tana. Organizm tur va populyatsiya tarkibiga kirib, populyatsiyaviy-tur bosqichining struktur birligidir.

Organlar sistemasi – (organ systems) – tirik organizmning funksional yagona organlar guruhi.

Organoidlar- (organell) - hujaraning doimiy tarkibiy qismlari bo’lgan va ma’lum vazifalarni bajaradigan strukturalari (tuzilmalari) hisoblanadi

Ota dominantlik- dominantallelning geterozigota xolida - Aa, gomozigotaligiga - AA qaraganda o’z belgisi-kuchliroq namoyon qilishi.

Parazit – (Parasite) - boshqa organizm hisobiga yashovchi organizm
Parazitizm – (parasitism) - har xil turdagi organizmlarning o'zaro munosabati, ya'ni xo'jayin hisobiga oziqlanadi lekin o'ldirmaydi

Parazitosenoz – (parasitecenosis) - bir organizmda joylashgan parazitlar yig'indisi

Partenogenez- (Parthenogenesis) - Urug' hujayrasiz ham urug'lanish shakli

Pashsha – (Flies) - Hasharotlar sinfi qo'shqanotlilar turkumiga kiradi Hamma pashshalar morfologik jixatdan bir-biriga o'xshash. Tanasi 3 qismga bo'lingan ; bosh, ko'krak, qorin

Penetrantlik – (Penetrance) - fenotipik yuzaga chiqish chastotasi miqdoriy ko'rsatkichi (%larda ifodalanadi) epilepsiya deabet- 65%- son chiqish-25%.

Plastidalar - faqat o'simlik hujayralarida uchraydigan va ko'p jixatdan mitoxondriyalarga o'xshash bo'lgan organoidlardir.

Pleyotropiya – (Pleiotropy) - bitta gen bir qancha belgilarni yuzaga chiqarishi.

Polimeriya – (Polymery) - genlarning o'zaro ta'siri shakllaridan biri bo'lib, har hil dominant allelmas genlarning bitta belgini kuchaytirishidir.

Populyatsiya – (population) - ma'lum vaqt davomida bitta aniq bir arealda yashovchi va qisman yoki butunlay boshqa guruh organizmlaridan ajralgan bir turga mansub organizmlar yig'indisi

Proliferatsiya- hujayralarning ko'payishi bo'lib, uning asosida barcha organlarning rivojlanishi yotadi.U sababli to'qimalar aniq massaga ega bo'ladi.

Prosessing- (pro-iRNK)- o'zgarishi, tuzilishiga olib keluvchisi va uning yetilishining reaksiya yeg'indisi. Prossessingning natijasida yetuk iRNKda asl nusxadan faqat 30-70% qoladi.

Protozoologiya – (Protozoology) - biologiyaning bir qismi bo'lib, odamda uchraydigan sodda hayvonlar keltirib chiqaradigan kasalliklarni o'rganadi

Protozoy kasallilar – (protozoan disease) - sodda hayvonlar keltirib chiqaruvchi kasalliklar

Penetranlik-fenotipik yuzaga chiqishi chastotasi miqdoriy ko'rsatkichi yuzaga chiqishi (%larda ifodalanadi) epilepsiya diabet - 65% - son chiqish - 25%.

Qarish- biologik jarayon bo'lib, qonuniy ro'y berishi muqarrar bo'lgan, yoshga qarab rivojlanishning so'nggi davri- ontogenezning so'nggi bosqichi

Regulyator- oqsilni ko'dlovchi–repressor, transkripsiyaning operonini nazorat qiladi.

Reparasiya- fiziologik, kimyoviy yoki biologik mutagenlarning ta'sirida buzilgan DNK u o'z-o'zini tiklash hususiyatiga ega.

Replikon- replikasiya birligi, DNK qismi, DNK replikasiyani inisiasiyasi va genlar uchastkasini tutuvchi, replikasiyani nazoratchisi.

Rezervuar xo'jayin – (reservoir host) - parazit o'z hayotchanligini saqlaydigan, keying rivojlanish kuzatilmaydigan organizm.

Ribosomalar - diametri 20-30 nm bo'lgan, membrana bilan o'ralmagan donachalar bo'lib, kichik va katta bo'lakchalardan tuzilgan.

Rivojlanish – (development) - material va ideal obyektlarning orqaga qaytmas va yo'nalgan o'zgarishlari natijasida transformatsiya, elementlarning yuqolib qolishi va obyektlar o'rtasidagi bog'lanishlarga asoslangan yangi sifatli holatning paydo bo'lishi

RNK matriksi (mRNK)–RNA matrix - oqsil biosintez jarayonidagi ribosomalarda translyatsiya qiluvchi RNK.

RNK-polimeraza- transkripsiyaning fermenti bo'lib, DNKdan iRNKga ma'lumot o'tkazadi.

Shizogoniya – (shizogony) - sodda hayvonlarda jinssiz ko'payish (foraminoefira, sporalilarda)

Simbioz – (Symbiosis) - bunda ikki organizmning har ikkalasi yoki bittasi birda yashashdan o'ziga foyda oladi

Sinantrop tur – (synanthropic) - Hayot tarzi odamlar bilan bog'liq bo'lgan hayvon, o'simlik va mikroorganizmlar kiradi. Masalan; suvarak, uy sichqonlari.,to'shak qandalalari

Sista – (cyst) - mikroorganizmlarning noqulay sharoitda qobiq hosil qilishi

Soxta oyoqlilar – (pseudopodies) - sitoplazma oqimidan xosil bo'luvchi yolg'on (soxta) oyoqli bir hujayrali organizm

Speyserlar-qisqaajratuvchi nukleotidlarni ketma-ketligi, promotorlar va genlarning tuzilishi (prokariotlarda) yoki transkriplashlanayapgan genning qismlari orasida (eukariotlarda).

Splasing-prossessining formalaridan biri bo'lib, intronlarni olib

tashash va ekzonlarni yetilgan iRNK tikilishidir.

Stenoz – (Stenosis) - kanal yoki teshik torayishi

Stress reaksiya – (stress reaction) - noqulay sharoitlarda gomeostaz buzilishi

Suppressor gen - Gene suppressor - ustun keluvchi gen.

Suvaraklar –(Cockroach) – Hasharotlar turkumiga kiradi

Tabiiy o'choqli kasalliklar – (feral herd infection) - masalan, kemiruvchilar, leshmaniyoq, tulyarimiyani tabiiy manbai hisoblanadi. Ba'zi kanalar uzoq vaqt (20 yil) gacha qaytalama terlama, ensafalit, tulyarimiyani qo'zg'atuvchilarni o'zida saqlaydi

Tahliliy chatishtirish-to'liq dominant holatdairsiylanuvchi belgilar bo'yicha dominant gomozigotali (AA) va geterozigotali (Aa) organizmlarni tashqi ko'rinishiga, ya'ni fenotipiga qarab bir biridan farq qilib bo'lmaydi.

Tamboizm – Tamboizm - o'g'il bola hulqi atvori prenatal davrda qiz homilaga androgen gormonlar ta'siri bo'lsa rivojlanadi.

Tashuvchi –(carrier)- O'zidan o'zi kasallik chaqirmaydi, lekin infeksiya va parazitlar kasalliklarni qo'zg'atuvchilarni tashiydi

Teratogen faktorlar – (teratogen) - rivojlanishning buzilishiga, nuqsonlarning hosil bo'lishiga sabab bo'lgan muhit faktorlari

Teratologiya – (Teratology) - embriogenez buzilish mexanizmlari, sabablari va oldini olish turlarini o'rganuvchi fan

Tergit – (Tergite) - Bo'g'imoyoqlilarning segment halqasidagi orqa skeleti qismi. Bo'g'imoyoqlilarni hammasidaturlichashakllangan

To'g'ri rivojlanish- tuxumdan chiqqan yoki yangi tug'ilgan organizm ko'rinish jihatidan ona organizmiga o'xshaydi va faqatgina ayrim a'zolarining yetishmaganligi, kichikligi tana qismlarining unchalik mutanosib bo'lmasligi bilan farqlanadi.

To'liq dominantlik-bu geterozigotali duragaylarning barchasida faqat bitta allelning belgisi to'liq namoyon bo'lib, ikkinchi allel belgisining paydo bo'lmasligidir.

Toqima – tissue – umumiy kelib chiqish, tuzilishi va bajarayotgan vazifalari bilan bog'langan hujayra va hujayralararo moddalar sistemasi.

Transduksiya-virus yordamida DNKni bitta hujayradan ikkinchisiga uzatilishi.

Transkripsiya-DNK molekulasidan RNK molekulasiga genetik

ma'lumotni nusxa ko'chirish jaryoni.

Transmissiv tashuvchi – (transmissive transporter) - qon so'ruvchi hasharotlar orqali tarqaladigan kasallik

Transpozisiya-DNKni sigmentini bitta joydan ikkinchi joyga reseprokt almashish ko'chirish.

Transpozonlar-DNKning qisqa fragmentlari, xromosoma bo'ylab harakat qilish xususiyatiga ega.

Traxeya – (Tracheal) - Nafas olish tizimiga kiruvchi organ

Tur – (species) - tirik organizmlarning biologik sistematikasining asosiy struktur birligi (hayvonlar, o'simliklar va mikroorganizmlarning); taksonomik, sistematik birlik

Tur- species – tirik organizmlarning biologik sistematikasining asosiy struktur birligi (hayvonlar, o'simliklar va mikroorganizmlarning); taksonomik, sistematik birlik, morfologik, biokimyoviy sifatleri bilan o'xshash, bir biri bilan qo'shila oladigan, ma'lum bir arealda tarqalgan va tashqi muhit omili ta'sirida o'zgaradigan organizmlar guruhidir.

Tuxum – (Egg) – Hayvonlarning homilashakli

Vaqtinchalik parazitlar- (temporary parasite) - Vaqtinchalik parazitlar tashqi muhitda yashaydi. Xo'jayin organizmiga faqat ovqatlanish davrida uchraydi

Xilpillovchi membrane – (undulating membrane) - bazi sodda hayvonlarda harakatlanuvchi organoidi hisoblanadi (trixomonada, tripanosoma)

Xitin – (Chitin) - Bo'g'imoyoqlilardan qisqichbaqasimonlar va hasharotlarning tashqi qattiq qatlamini tashkil etgan organik modda

Xromosoma konyugatsiyasi- (Conjugation) - ikkita bakteriya hujayrasining yonma-yon bir-biriga yaqinlashgach, ularning biridan ikkinchisiga irsiy omilning o'tishi.

Yadroning geterogen RNKasi(gya RNK) – Heterogenic RNA of nucleus - boshlang'ich, RNK yetilmagan transkripting eukariot hujayrasidagi yadro. Splasingning natijasida (intronlarning ochirilishi va ekzonlarning tikilishi) ular iRNKga aylangan holda tsitoplazmaga chiqib ketadi.

Yadroning geterogen RNKasi(gya RNK)-boshlang'ich, RNK yetilmagan transkripting eukariot hujayrasidagi yadro. Splasingning natijasida (intronlarning ochirilishi va ekzonlarning tikilishi) ular

iRNKaga aylangan holda sitoplazmaga chiqib ketadi.

Yuqumli kasalliklar – (infectious diseases) - bakteriya, spiroxeta, virus, zambrug'lar keltirib chiqaradigan kasalliklar

Yuvenil davr- bu mavjudot turiga qarab to'g'ri yoki noto'g'ri rivojlanish bilan kechadi.

Zahar bezlari–(venom gland)- ko'p oyoqlilarda terisida joylashgan, nina tanalilarda – kloaka oldida joylashgan

Zoonoz – (zoonosis) - faqat hayvonlarda uchraydigan kasalliklar (qush malyariyasi)

Zootoksinlar – (zootoxin) - hayvonlarni zaharli mahsuloti

Metamorfoz –(Metamorphosis) - O'zgarishli rivojlanish

MUNDARIJA

KIRISH.....	3
I BO'LIM. HUYAYRA BIOLOGIYASI.....	4
1-mavzu. Hayotning tiriklik darajalari. Hujayrani o'rganish usullari. Mikroskop bilan ishlash.....	4
2-mavzu. Hujayra tuzilishi va funksiyasi. Hujayraning kimyoviy tarkibi	9
3-Mavzu: Hujayra yadrosi. DNK va RNK tuzilishi, funksiyasi. Oqsil biosintezi. Hujayrada moddalar va energiya almashinuvi.....	34
4- Mavzu: Xromosoma. Hujayraning hayot sikli. Mitoz. Meyoz	42
5-mavzu. Genetika asoslari. Mono–di-poligen irsiylanish. Belgilar irsiylanishining molekulyar asoslari. DNK texnologiyalar. Odam genomikasi	52
6-mavzu. Allel va allelmas genlarning o'zaro ta'siri	71
7-mavzu. Genlarning birikkan holda nasldan – naslga o'tishi. Jinsga bog'liq belgilarning irsiylanishi	76
8-mavzu. Modifikatsion o'zgaruvchanlik va uni statistik usulda o'rganish.....	80
9-mavzu. Irsiy o'zgaruvchanlik. Kombinativ va mutatsion o'zgaruvchanlik. Hujayralar transformatsiyasi	84
10-mavzu: Antropogenetika. Odam irsiyatini o'rganish usullari. Genealogiya va egizaklar usullari.....	104
11. Mavzu. Antropogenetika – odam irsiyatini o'rganish usullari. Sitogenetik, immunologik va biokimyoviy usullar	113
12. Mavzu: Antropogenetika - odam irsiyatini o'rganish usullari: molekulyar – genetik, populyatsion – statistik va dermatoglyfika usullar.....	122
13-mavzu. Irsiy kasalliklar.....	131
14- mavzu. Nikohning tibbiy genetik tomonlari. Tibbiy genetik maslahat	137
15-mavzu. Rivojlanish biologiyasi. Organizmlar ko'payishi. Ontogenez. Predembrional rivojlanish (spermatogenez va ovogenez).....	142

16–mavzu. Ontogenezning embrional davri. Embriogenez mexanizmlari.
Embriogenezning buzilishi. ontogenezning qaltis davrlari. Teratogen
omillar. Odam rivojlanishidagi anomaliya va nuqsonlar 150
18-mavzu. Ontogenezning qaltis davrlari. Odam rivojlanishidagi
anomaliya va nuqsonlar. Regeneratsiya. Gomeostaz. Transplantatsiya. 167
GLOSSARIY 176

Ikramova S.X.

TIBBIY BIOLOGIYA

(hujayra biologiyasi, genetika, ontogenez)

Muharrir: G. T. Normurodova
Mas'ul muharrir: V. Yo. Eshmurodov
Texnik dizayner: L. N. Eshmurodova
Noshir: I. I. Baxodirov
Kompyuterda tayyorlovchi: S. U. Shodmonov

Bosishga 21-iyulda ruxsat etildi.
Bichimi 84x108 1/16. Ofset qog'ozi.
«Times New Roman» garniturası
Hajmi 7,95 m.b.t. Adadi 100 nusxa
Buyurtma № 21
“NURFAYZ NASHRIYOTI”
Nashriyot litsenziya raqami AI № 298. 22.05.2017 yil.

Toshkent sh. Chilonzor – 2,56-37
e-mail: nurfayz_nashr@mail.ru



OH

000700F
0A05
793C0CE
CC024F
F740095
8680787
D38F
E8FFC09F5
A7C86C87
7702A1
107A89F

0000000
3AAA24
CF8FD5F
78F9C0
E007875
072C
898A
9F8887C0C
A023ACAF

8870000
50220FC
CAB60DEC8
D00087A2
35477DEC
55EAF566
8BADA8E
E9EE8AE

ISBN 978-9943-6878-2-0



9 789943 687820