

O‘ZBEKISTON RESPUBLIKASI OLIY VA O‘RTA
MAXSUS TA‘LIM VAZIRLIGI
O‘RTA MAXSUS, KASB-HUNAR TA‘LIMI MARKAZI

P.R. OLIMXO‘JAYEVA, D.R. INOG‘OMOVA

TIBBIYOT GENETIKASI

Tibbiyot kollejlari uchun darslik

8-nashri

УДК 616–056.7(075.32)
КБК 52.5ya722
O50

*Oliy va o'рта maxsus, kasb-hunar ta'limi ilmiy-metodik
birlashmalari faoliyatini muvofiqlashtiruvchi Kengash
tomonidan nashrga tavsiya etilgan.*

Ushbu darslik tibbiyot kollejarining talabalari uchun tavsiya etilgan bo'lib, tibbiyot genetikasi dasturi asosida yozilgan. Kitobda turli irsiy kasalliklarning kelib chiqishi sabablari va davolash, qon-qarindosh nikohlarning oqibatleri haqida ma'lumot berilgan.

Taqrizchilar: **M.A. ODILOV** — Toshkentdagi Y. Oxunboboyev nomli respublika tibbiyot kolleji direktori, tibbiyot fanlari nomzodi; **D.S. TO'XTASINOVA** — Sog'liqni saqlash vazirligi o'quv-uslubiy idorasi oliy toifali metodisti.

KIRISH

«*Tibbiyot genetikasi*» — antropogenetika (odam genetikasi) fanining bir tarmog‘i bo‘lib, irsiy kasalliklar to‘g‘risidagi muammolarni hal qilib beradi, ya‘ni ularning kelib chiqish mexanizmlari, klinik manzarasi, davolash tamoyillari, oldini olish choralari hamda kasalliklarni aniqlashda qo‘llaniladigan usullar o‘rganiladi. Hozirda genetikaning muhim yo‘nalishi bo‘lgan tibbiy genetika ancha rivojlanib bormoqda. Qolaversa, tibbiy genetika maslahati, aholi orasida chora-tadbirlar olib borish — fanning oldiga qo‘yilgan vazifalardan biri.

O‘tgan yillar davomida tibbiyot genetikasi dasturiga juda katta o‘zgartirishlar kiritildi. Ushbu darslik qayta tuzilgan dastur asosida yozilgan bo‘lib, unda genetikaning rivojlanish tarixi haqida ma‘lumotlar kengaytirilib berilgan, irsiyatning moddiy asoslari, genetika asoslari, o‘zgaruvchanlik, tibbiyot genetikasini tekshirish usullari boblari yangi ma‘lumotlar bilan boyitildi. Shu bilan bir qatorda irsiy kasalliklar, ularning oldini olish choralari, davolash tamoyillarini o‘zida mujassamlashtirgan yangi boblar kiritildi.

XXI asrning boshlarida odam genomikasi deyarli to‘liq o‘rganilgan bo‘lib, odam irsiy kasalliklarining etiologiya va patogenezi molekular darajasida aniqlashda imkoniyatlar yaratadi. Bularning asosida esa davolashning yangi prinsiplari yaratilmoqda.

Genetika tibbiyot uchun xuddi morfologiya, fiziologiya, biokimyo, immunologiya fanlari kabi nazariy asos bo‘lib xizmat qiladi. Chunki har xil kasalliklarning yuzaga chiqishida, hatto insonning sog‘lig‘i ham odam irsiyatiga bog‘liqdir, ya‘ni har bir belgi (kasallik)ni reaksiya normasi (modifikatsion o‘zgaruvchanlikning chegarasi) bo‘ladi. Demak, bemorlarning fenotipi qanday bo‘lishi, undagi belgilarning rivojlanish darajasi, inson genotipiga hamda irsiy axborotning yuzaga chiqishi muhit sharoitiga bog‘liqdir.

Bundan tashqari, darslikda amaliy mashg‘ulotlar va ularni olib borish tartibiga ham o‘zgartirishlar kiritildi. Amaliy mashg‘ulotlarning soatlari ortganligi sababli, ularning soni ko‘paydi. Talabalar

nazariy bilimlarni o'zlashtirish bilan bir qatorda belgilarning nasllanish qonuniyatlarini masalalar orqali ifodalay olishlari, antropogenetika usullarini qo'llashni o'rganishlari va mustaqil holda yechiladigan vaziyatli masalalarni ishlay olishlari lozim. Shu sababli, darslikka vaziyatli masalalar kiritildi.

Darslikni qayta nashrga tayyorlashda turli yillarda chop etilgan ko'plab adabiyotlar va boshqa ma'lumotlardan foydalanilgan, buning uchun ana shu adabiyotlar mualliflariga hamda maslahat bergan hamkasblarga minnatdorchilik bildiramiz.

Genetika — biologiya fanining bir tarmog'i bo'lib, barcha tirik organizmlarning irsiyat va o'zgaruvchanlik qonuniyatlarini o'rganadi. Irsiyat deganda, organizmlarning shunday xususiyati tushuniladiki, ular turga xos bo'lgan belgi va xossalarini avloddan avlodga o'tkazishdir. O'zgaruvchanlik esa, tirik organizmlarning o'z belgisini o'zgartirish, yangi belgilarga ega bo'lish, avvalgi belgilarni yo'qotish xossasidir.

Irsiyat va o'zgaruvchanlik juda qadimdan odamlarni qiziqtirib kelgan. Irsiyat to'g'risida dastlabki tushunchalar antik davrdagi yunon faylasuflarining asarlarida uchraydi. Masalan, Gippokrat «Urug' va bolaning tabiati to'g'risida» asarida shunday yozgan edi: «Urug' butun tanani hosil qiladi, sog'lom urug'dan tananing sog'lom qismlari, kasal urug'dan esa, kasal qismlari hosil bo'ladi. Kaldan kal bola, ko'k ko'zlidan ko'k ko'zli bola dunyoga keladi». Anaksagor, Aristotelning irsiyat va jinsning shakllanishi to'g'risidagi dunyoqarashlari ham diqqatga sazovordir. Platon o'zining «Siyosat» asarida jismoniy va ma'naviy sog'lom bolalar tug'ilishi uchun er xotinlarni qanday tanlashi, bolalarni qanday tarbiyalashni tushuntiradi.

Xuddi shunday fikrlarni Markaziy Osiyo olimlarining asarlarida ham ko'rishimiz mumkin. Jumladan, Abu Ali ibn Sino o'zining irsiyat sohasidagi ilmiy kuzatishlari asosida, agar odam baquvvat va sog'lom bo'lsa, uning avlodi ham shunday baquvvat va sog'lom bo'ladi, deb xulosa chiqargan. Abu Ali ibn Sino odamning urug' suyuqligini tadqiq qilib, shu haqda bugungi fan uchun ham qimmatli bo'lgan ma'lumotlarni yozib qoldirgan. U birinchi bo'lib, ayrim kasalliklar nasldan naslga suyak suradi, xastaliklarning namoyon bo'lishi mijozga bog'liq, fikrini bildirgan. Abu Ali ibn Sino asarlarida odam tabiatini shakllantiradigan belgilari (fenotipi) va irsiy omillari (genotipi)ning o'zaro munosabatlari to'g'risida qimmatli fikrlar mavjud.

Yuqorida ko‘rib o‘tilganlardan tashqari, irsiyat to‘g‘risida muhokama qilib yaratilgan anchagina boshqa «nazariyalar» ham oldinga surilgan edi. Biroq, irsiyat va o‘zgaruvchanlik to‘g‘risidagi ta’limotning taraqqiyoti mana shu «nazariyalarga» bog‘lanmasdan, balki irsiyat ustidagi tekshirishlarning, asosan, aniq tajriba va kuzatuvlarga suyangan yo‘nalishiga bog‘liq bo‘lib qoldi. Bu yo‘nalish eksperimental genetika, deb nom oldi va juda samarali bo‘lib chiqdi.

Eksperimental genetika yo‘nalishining asoschisi chex tadqiqotchisi Gregor Iogann Mendeldir, u 1865-yilda «O‘simlik duragaylari ustidagi tajribalar» asarini e‘lon qildi. Bu asarida u no‘xat va ba‘zi boshqa o‘simliklarda ayrim belgilar bir-biridan mustaqil holda ota-onalardan nasllarga o‘tishini ko‘rsatib berdi. Ota-onalar irsiy belgilarni naslga o‘tkazishda bir xil ahamiyatga ega ekanligi, belgilar shakllanishida tashqi muhit va irsiy omillar (keyinchalik bu tushuncha gen, deb nomlandi) ta’sir qilishini, ma’lum qonuniyatlar asosida bu belgilar ota-onalarning jinsiy hujayralari orqali bolalarga o‘tishini ta’riflab berdi. Bu davrda, fanda hujayraning tuzilishi, ularning bo‘linish mexanizmi, jinsiy ko‘payishning mohiyati aniqlanmaganligi uchun G. Mendel tajribalarining natijalari uzoq vaqt tan olinmadi. Faqat 35 yildan keyin (1900) bir vaqtda bir-biridan mustaqil ravishda har xil obyektlarda gollandiyalik olim G. De Friz, nemis K. Korrens va avstriyalik E. Chermak irsiyat qonunlarini qayta ochishdi. Shu davrdan boshlab, irsiyat haqidagi fan mustaqil rivojlana boshladi va 1900-yil eksperimental genetika fanining rivojlanish sanasi hisoblanadi.

Genetika yunoncha «*genesis*» so‘zidan olingan bo‘lib, tug‘ilish, kelib chiqish ma’nosini bildiradi. Atama fanga 1906-yilda ingliz biolog Betson tomonidan kiritilgan. Genetikaning rivojlanish tarixini uch davrga bo‘lish mumkin.

Klassik genetika davri (1900—1930) — belgilarni nasldan naslga o‘tishiga taalluqli asosiy qonuniyatlarni kashf qilinish davri hisoblanadi. Bu davrda G. Mendel qonunlari asoslandi va ular qayta kashf qilindi. Betson G. Mendel qonunlari faqat o‘simliklargagina xos bo‘lmay mikroorganizmlarga, hayvonlarga va odamlarga ham oid ekanligini ko‘rsatdi. 1903-yilda B. Iogannsen irsiyati bir xil bo‘lgan organizmlarda irsiy belgilarning nasldan naslga o‘tish qonuniyatlarini aniqladi va 1909-yilda irsiy belgilarni *gen*, deb atadi. 1909—1911-yillarda amerikalik olim T. Morgan o‘z shogirdlari bilan (Stertevant, G. Meller, K. Bridjes) «irsiyatning xromosoma nazariyasi» deb ataluvchi genetikaning muhim qonuniyatini asos-

lab beradi. Ushbu nazariya bo'yicha irsiy belgilarni ifodalovchi genlar xromosomalarda joylashishini va shu xromosomalarda tufayli nasldan naslga o'tishini drozofila pashshasi ustida olib borgan tajribalari asosida isbotlaydi. Demak, bu davrda genetika organizm darajasida o'rganilgan edi.

Neoklassitsizm davri (1930—1953) — irsiyatning sitologik asoslari va xromosomalarda tuzilishiga oid qoidalarni kashf qilinish davri hisoblanadi. Bu davrda gen to'g'risidagi tushunchalar mustahkamlandi va gen ta'limoti yaratildi. Genetikaning neoklassitsizm davri irsiyatning hujayra darajasida o'rganish davriga to'g'ri keldi. Irsiy axborotni o'zida saqlovchi va uni yuzaga chiqaruvchi omil aniqlandi. Irsiyatni molekular asosini aniqlashda rus olimi N.K. Kolsovning hissasi katta. Uning fikricha, irsiy axborotni o'zida saqlovchi va uni yuzaga chiqaruvchi omil oqsildan tuzilgan bo'lsa kerak, deb yozadi olim. N.K. Kolsov oqsil mitsellalar o'z-o'zini tiklay oladi (авторепродукция) va bu hodisa ona hujayradan qiz hujayralarga genlarning o'tishini ta'minlaydigan eng muhim mexanizm deb hisoblaydi. Ammo hozirgi kunda irsiyatning material asosi oqsil emasligi, balki nuklein kislotalar ekanligi aniqlandi. Shunga qaramasdan N.K. Kolsovning fikri katta ahamiyatga ega, chunki irsiy modda materialistik nuqtayi nazardan ma'lum modda, uni aniqlash, tekshirish, hatto o'lchash ham mumkin ekanligi aniqlangan edi.

Keyinchalik A.S. Serebrovskiy (1929) drozofila pashshasiga rentgen nurlarini ta'sir qilib, irsiy modda o'zgarishi mumkinligini isbotlaydi. 1940-yillarga kelib, G.Bidl va Y. Tatum o'tkazgan tekshirishlari natijasida har bir gen faqat bitta fermentning sintezini boshqaradi va faqat bitta biokimyoviy reaksiyani nazorat qiladi deb ta'kidlaydilar. Ularning xulosasini qisqacha quyidagicha ta'iflash mumkin: *bitta gen — bitta ferment*.

1944-yilda amerikalik olimlar O. Everi, K. Makleoid, M. Makarti mikroorganizmlar ustida tajribalar o'tkazib, irsiyatning moddiy asosi DNK molekulasini ekanligini isbotlab beradilar. DNK tuzilishi va vazifasini o'rganishda rus biokimyoviy olimi A.N. Belozerskiy katta hissa qo'shdi. Olim o'simlik va hayvon hujayralaridagi xromosomalarni tekshirar ekan quyidagi xulosaga keladi: DNK xromosomalarning tarkibiga, albatta, kiruvchi komponentdir.

Sintetik genetika davri (1953-yildan hozirgacha) — irsiyatning molekular asoslari va ularning kimyoviy tarkibi, strukturasi o'rganilib, irsiy axborotni sun'iy yo'l bilan ma'lum maqsadga muvofiq

o'zgartirilishini o'rganadi. Genetikaning sintetik davrida asosiy e'tibor DNKga qaratildi va uning kimyoviy tarkibi hamda strukturasi o'rganila boshlandi. 1953—1955-yillarda D.J. Uotson va F. Krik DNK molekulasining strukturasi modelini taklif etadilar. Ushbu model bo'yicha DNK molekulasini bir biriga o'ralgan ikki parallel polinukleotid zanjirdan tashkil topgandir. DNK modelini qo'sh spirali irsiy moddaning fundamental xossalarini tushuntiradi, ya'ni reduplikatsiya, mutatsiya, irsiy informatsiyaning kodlashishini va h.k. Shu vaqtdan boshlab, genetika molekular darajasida o'rganilmoqda.

1964-yilda M. Nirenberg va S. Ochoa tomonidan genetik kod to'liq o'rganilgan. 1961-yilda esa fransuz olimlari F. Jakob va J. Monoglar faolligi boshqarilishining tamoyillarini aniqlashgan.

1970-yilga kelib, bir qancha olimlarning kashfiyotlaridan so'ng genetik axborot faqat DNKdan RNKga emas, balki RNKdan DNKga o'tishi mumkinligi isbotlandi.

Odam genetikasiga bag'ishlangan bir qancha konferensiyalar o'tkazildi va nihoyat tibbiyot genetikasi tarmog'i paydo bo'ldi. Odamda xromosomalar soni va ularning morfologiyasi to'liq aniqlandi. 1968-yilga kelib, odam xromosomalaridagi ayrim genlarning joylashishi aniqlandi, ya'ni genetik xaritalar tuziladi. Keyingi yillarda esa, xromosomalarni maxsus usullar yordamida bo'yash bilan ularning genetik xususiyatlari, eu-va geteroxromatin qismlari yana to'liq o'rganila boshlandi.

Sun'iy sharoitda rekombinat DNK olish va genlarni klonlash, gen injeneriyasi, hujayra injeneriyasi kabi yangi sohalar ochildi. 1975-yilda ingliz olimi Keler va Milshteyin sun'iy sharoitda antitelo sintezlovchi limfotsit hujayrasi bilan cheksiz bo'linuvchi rak hujayrasini bir-biriga qo'shish natijasida tabiatda uchramaydigan gibrid hujayra yaratishdi (uni gibridoma deb atashdi). 1977-yilda ingliz olimi J. Gerdon yuksak hayvonlar klonlarini yaratish biotexnologiyasini ishlab chiqdi.

1988-yilda olimlar odam genomini aniqlash ustida xalqaro dastur asosida ish boshlashdi. Bu dasturda 20 davlat olimlari ishtirok etishdi. Bular qatorida O'zbekiston olimlari ham bor. Masalan, akademik J.H. Hamidov rahbarligida quyonlarning zigotasiga o'sish gormoni geni kiritilib, odatdagiga nisbatan yirik va tez o'suvchi transgen quyon olindi.

Gen injeneriya ilmiy markazi — «Geninmar» xodimi I. Abdu-rahmonov paxta tolasining uzunligini va g'o'zaning gullashini

boshqaradigan genlar oilasini ajratib olgan holda paxta tolasining sifatini yaxshilashga yo‘naltirilgan biotexnologiyaga asos soldi. Professor O.T. Odilova tuproq va yerosti suvlarida to‘planib qolgan pestitsid qoldiqlarini parchalab, zararsizlantiruvchi psevdomonas bakteriyasi shtammidan shu funktsiyani bajaruvchi genlar guruhini g‘o‘za tomiri tolalari sathida yashovchi rizosfera bakteriyasiga ko‘chirib o‘tkazdi. Natijada, g‘o‘za ekiladigan maydonlarda gerbitsid va pestitsid qoldiqlari zararsizlanadi.

R.S. Muhamedov va V. Irisboyevlar rahbarligidagi ilmiy guruh PSR texnologiyasi asosida xavfli, yuqumli va irsiy kasalliklarning tashxis qo‘yish usullarini keng qo‘llashmoqda. V. Irisboyev va G. Hamidullayevalar esa kardiomiopatiya kasalligining irsiylanish qonuniyatlarini o‘rganishyapti.

Tibbiyot fanining rivojlanishi irsiy kasalliklar nisbatan ko‘payishiga olib kelmoqda. Masalan, hozirgi kunda 5000 ga yaqin irsiy kasalliklar ma‘lum. Taxminan 5—5,5 % bolalar irsiy va tug‘ma kasalliklar bilan tug‘ilmoqda. Spontan abortlarning deyarli yarmi genetik defektlar tufaylidir. 30 % ga yaqin perinatal va postnatal o‘lim, tug‘ma hamda irsiy kasalliklar tufaylidir. Odamda 20—30 yoshdan keyin irsiyatga moyil bo‘lgan kasalliklar asta-sekin namoyon bo‘ladi. Shuni aytib o‘tish kerakki, har bir kasallikning kelib chiqishida, ya‘ni etiologiyasi yoki patogenezida irsiyat va tashqi muhitning roli bor. Ammo qaysi omilga ko‘proq yoki kamroq bog‘liq bo‘lishiga ko‘ra, barcha kasalliklarni to‘rt guruhga bo‘lish mumkin:

1. *Asl irsiy kasalliklar*. Bu guruhga kirgan kasalliklar kelib chiqishi organizmning faqat genotipiga bog‘liq. Tashqi muhitning roli kasallikning klinik manzarasini modifikatsiyasiga ta‘sir etadi, xolos. Bunday kasalliklarga monogen kasalliklar (fenilketonuriya, albinizm, polidaktiliya, gemofiliya va boshq.) hamda xromosoma kasalliklari (Daun sindromi, Turner-Sherishevskiy sindromi va shunga o‘zshash sindromlar) kiradi.

2. *Bu ham irsiy kasalliklar guruhi*, ammo kasallikning yuzaga chiqishi tashqi muhit ta‘siriga bog‘liq. Masalan, o‘roqsimon anemiyaning kelib chiqishi patologik genga bog‘liq, ammo namoyon bo‘lishi atmosferada kislorodning parsial bosimining yetishmasligidir; podagra kasalligida esa patologik genning yuzaga chiqishi noqulay sharoitning surunkali ta‘siri, ayniqsa, tartibsiz oziqlanish, uzoq vaqt davomida och qolish, sovuq sharoitda qolib ketish natijasidir.

3. *Bu guruhga, asosan, yoshi katta odamlarda kuzatiladigan kasalliklar* (gipertoniya, yurak ishemiyasi, oshqozon va oʻn ikki barmoqli ichak yarasi, ayrim xavfli oʻsmalar, oʻt pufak va buyrakda toshlar hosil boʻlishi, jigar sirrozi, allergik holatlar va h.k.)ni kiritish mumkin. Ushbu kasalliklarning kelib chiqishi, asosan, tashqi muhitga bogʻliq, ammo namoyon boʻlishi organizmning genotipiga bogʻliq. Bunday kasalliklarga multiomilliy yoki irsiyatga moyil boʻlgan kasalliklar deyiladi. Irsiyatga moyillik turli kasalliklarda har xil darajada namoyon boʻladi.

4. *Bu guruhga kiradigan kasalliklarning kelib chiqishi faqat* tashqi muhitga bogʻliq, lekin genetik omillar kasallikning davolanishiga, choʻzilishiga taʼsir etadi. Masalan, har xil yuqumli kasalliklar, jarohatlar, kuyish, muzlash va h.k.

Shuningdek, XX asrning ikkinchi yarmida genetika fanida bir qancha muhim kashfiyotlar qilindi. Bu esa fanning yangi tarmoqlari rivojlanishiga olib keldi.

Genetika sohasida odam irsiyatini oʻrganish juda tez rivojlanib bormoqda. Odam genetikasi fani — uning morfologiyasi, fiziologiyasi, biokimyosi bilan bir qatorda zamonaviy tibbiyot fanining nazariy poydevorini tashkil qiladi. U odamlarda boʻladigan irsiy oʻzgarishlarni, hayotning molekular-genetik, hujayra, organizm, populatsiya darajasida tadqiq qiladi. Bu fan oʻz nazariyalarini evolutsion taʼlimot, biogenetik qonun, ontogenez kabi biologik qonuniyatlar bilan bogʻlab tushuntiradi.

Tibbiyot genetikasi, odam genetikasi fanining bir boʻlimi boʻlib, insonlarda yuzaga keladigan irsiy oʻzgarishlarni, nasldan naslga oʻtadigan irsiy kasalliklarning qonuniyatlarini patologiya nuqtayi nazaridan tadqiq etadi. Tibbiyot genetikasining asosiy qismini klinik genetika tashkil qiladi. U irsiy kasalliklarning etiologiyasini, patogenezini, klinikasini, tashxis qoʻyishini, oldini olish va davolash yoʻllarini oʻrganadi. Tibbiyot genetikasining vazifasi — irsiy kasalliklarga moyillik tugʻdiradigan muhitni aniqlash, atrof-muhitni muhofaza qilish, ijtimoiy-gigiyena sharoitlarini yaxshilash, bunday kasalliklarning oldini olishga qaratilgan choratadbirlarni ishlab chiqishdan iborat.

Hozirgi vaqtda tibbiyot genetikasi juda tez rivojlanib borayotgan fanlar qatoriga kirib, quyidagi yoʻnalishlarga ega: *immuno-genetika* — immunitet reaksiyalarining amalga oshishida irsiyatning ahamiyatini oʻrganadi; *farmakologik genetika* — odam genotipiga bogʻliq boʻlgan turli dori-darmonlarga xususiy javob reaksiyasini

o‘rganadi. Masalan, ayrim individlarda keng qo‘llanadigan dorilar o‘ta sezuvchanlik yoki teskarisi tolerantlikni hosil qiladi. «Farmakologik genetika» (farmocogenetika) atamasi nemis genetigi F. Fogel tomonidan fanga kiritilgan. Tashqi muhit omillari ta‘sirida allel genlarning patologik ko‘rinishlarini o‘rganadigan fan — ekogenetika deyiladi; *populatsion genetika* — odamlardagi ayrim belgi, xossalarning jahon aholisi orasida qanday tarqalishini aniqlash bilan shug‘ullanadi; *klinik genetika* — irsiy kasalliklarning etiologiya, patogenezi va klinik manzarasini o‘rganadi.

Yuz yillik rivojlanish tarixiga ega bo‘lgan odam genetikasi fanining asosiy qoidalarini har bir malakali tibbiyot xodimi bilishi lozim:

- irsiy kasalliklar odamning umumiy irsiy o‘zgaruvchanligining bir ko‘rinishi hisoblanadi. Normadagi irsiy belgilar va xususiyatlar bilan o‘zgarishga uchragan irsiy belgilar orasida aniqlik chegara yo‘q. Bitta genni o‘zida ham neytral, ham patologik mutatsiyaga uchragan qismi bo‘lishi mumkin;

- irsiy belgilar va kasalliklarni yuzaga chiqishida ikki omil ishtirok etadi: irsiyat (genotip) va muhit. Hamma hayotiy jarayonlarda irsiyat va muhit o‘rtasida o‘zaro bog‘liqlik bo‘ladi. Ba‘zi bir belgi yoki kasallikni yuzaga chiqishida irsiyat asosiy omil hisoblanarsa, ba‘zilarida tashqi muhit asosiy hisoblanadi. Lekin baribir ikkisi doimo birgalikda ta‘sir ko‘rsatadi;

- evolutsiya jarayonida insoniyatda juda ko‘p mutatsiyalar sodir bo‘lgan va ming yillar davomida odam genofondida yig‘ilib borgan. Hozirda ham odamlarda doimiy ravishda mutatsiyalar sodir bo‘lib, inson genofondiga ta‘sir qiladi. Tabiiy tanlash natijasida esa, bu mutatsiyalar saqlangan va ko‘paygan yoki butunlay yo‘q bo‘lgan;

- hozirgi zamon odamlarining irsiyati ikki asosiy komponentdan tashkil topgan. Birinchisi evolutsiya va insonning rivojlanish tarixi jarayonida yig‘ilgan va nasldan naslga o‘tib kelayotgan patologik mutatsiyalar bo‘lsa, ikkinchisi esa yangi hosil bo‘layotgan somatik va jinsiy hujayralardagi o‘zgarishlardir. Yangi o‘zgarishlarning ko‘pchiligi mutagen omillar ta‘sirida (radiatsiya, kimyoviy vositalar va boshqa omillar) hosil bo‘lmoqda;

- insonning yashash tarzi, turmushi, oilani rejalashtirishi ham o‘zgarib bormoqda. Odam evolutsiya jarayonida kuzatilmagan yangi tashqi omillar bilan to‘qnash kelayotir. Bu esa, yangi patologiyalarni rivojlanishiga olib kelmoqda. Aholi o‘rtasida migratsiya jarayoni, har xil populatsiyaga kiruvchi organizmlar orasidagi nikoh-

larning ortishi insonlarning genetik strukturasi ta'sir ko'rsatmoqda.

Tibbiyot sohasidagi yutuqlar irsiy kasallik bilan kasallangan bemorlarning umrini uzayishiga, ularning sog'lig'i tiklanishi va sonining populatsiyada ortishiga olib kelmoqda. Irsiy kasal yoki irsiy kasallikni tashuvchi odam sog' odamlar bilan bir qatorda o'z huquqiga ega. Tibbiyotdagi har bir yangilik, yangi kashfiyot irsiy kasallikka ega bo'lgan bemorlarni davolash va kasalliklarning oldini olishda yangi imkoniyatlarni ochmoqda.

Genetikaning tibbiyotdagi o'rni va ahamiyati juda kattadir. *Birinchidan*, genetika tibbiyotning nazariy poydevori bo'lib, tibbiyot xodimlarining ongini biologik nuqtayi nazardan kengayishi va chuqurlashishiga olib keladi. Genetik qoidalar va qonunlarni puxta o'zlashtirib, organizmni individual rivojlanishini va undagi kasalliklarning kelib chiqish sabablarini to'g'ri tushunadi va talqin qiladi. *Ikkinchidan*, tibbiyot genetikasi hamma sog'liqni saqlash tarmoqlariga, klinik fanlarga chuqur kirib bormoqda. Uning yutuqlari genetik injeneriya, somatik hujayralarni gibridlash, klonlash, ko'chib yuruvchi genlar to'g'risida ma'lumotlarga ega bo'lish va h.k., irsiy kasalliklarning oldini olish, tarqalishiga yo'l qo'ymaslik, o'z vaqtida tashxis qo'yish (qancha tez bo'lsa, shuncha yaxshi) va davolash olib borishda katta ahamiyatga ega. Shu sababdan tibbiyot genetikasini har bir tibbiyot xodimi puxta o'rganishi zarur.

O'zbekistonda tibbiy genetika fani 1970-yillardan boshlab rivojlanib kelmoqda. Tibbiy genetikaning rivojlanishida akademiklardan Y.H. To'raqulov, J.H. Hamidov, J.A. Musayev, professor A.T. Oqilovlar katta hissa qo'shishgan. Jumladar, Y.H. To'raqulov rahbarligida irsiy kasalliklarning kelib chiqishida biokimyoviy mexanizmlari o'rganildi. Tireoid va gidrokortizon gormonlar hamda radiyasiya ta'sirini immunokompetent hujayralarga genetik mexanizmlarini o'rganishda katta hissa qo'shgan olimlar akademik J.H. Hamidov, professorlar A.T. Oqilov, K.N. Nishonbonov, A.A. Turdiyevlardir. Atoqli olimlar N.M. Majidov, Sh. Shomansurovlar asab kasalliklari patogeneza irsiy omillarning rolini o'rganishdi.

1971-yilda Toshkent davlat tibbiyot institutida Markaziy Osiyoda birinchi marta J.H. Hamidov va A.T. Oqilov rahbarligida tibbiy genetik maslahatxonasi tashkil qilinib, Toshkent, keyinchalik O'zbekiston aholisida uchraydigan turli kasalliklarda irsiy omillarning roli, kasalliklarning «suyak surishi», irsiy kasalliklarning epidemiologiyasi izchil o'rganila boshlandi.

1-bob. IRSIYATNING SITOLOGIK ASOSLARI

1.1. Hujayraning tuzilishi va funksiyasi

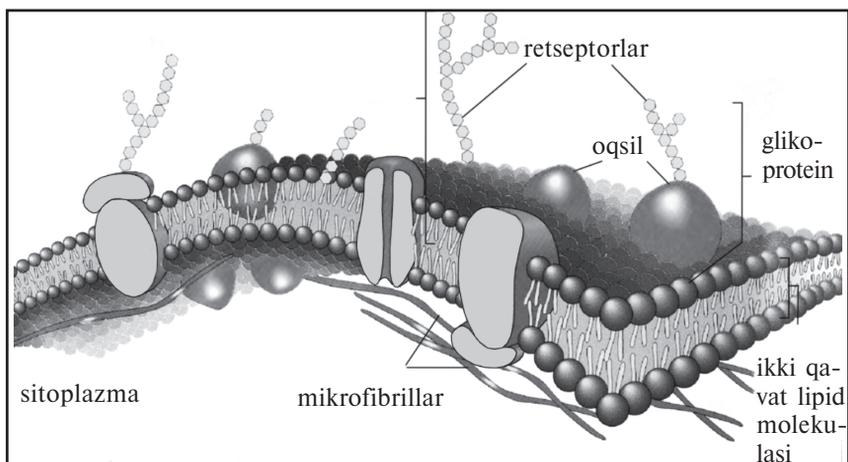
Hujayra (lotin. *cellula*; yunon. *sytos*) — tirik mavjudotning eng kichik struktura va funksional birligi bo‘lib, yadro va sitoplazmaga differensiallashgan, energiyani yutish, sintez qilish, o‘z-o‘zidan ko‘payish hamda qisqarish va ta’sirlanish xususiyalariga ega.

Odam organizmi barcha tirik organizmlarga o‘xshab hujayralardan tashkil topgan bo‘lib, soni shunchalik ko‘pki, sanog‘ini taxminiy ko‘rsatish imkoniyati ham mavjud emas. Hujayralarning tashqi ko‘rinishi juda ham xilma-xildir. Ularning shakli sharsimon, ko‘p qirrali, yulduzchasimon, shoxlangan, o‘simtalari bor, duksimon, silindrsimon bo‘lishi mumkin. Odatda, hujayraning shakli uning bajaradigan vazifasiga bog‘liq. Masalan, *qon hujayralari* — yumaloq, shaklini o‘zgartira oladigan; *mushak hujayralari* — uzunchoq, qisqarish va yozilish xossasiga ega; *asab hujayralari* — yulduzsimon bo‘lib, o‘simtalarga ega. Ular ta’sirotni qabul qilish va o‘tkazish vazifalarini bajaradi. Lekin ularning struktura tuzilishi bir xil bo‘ladi. Tuzilishidagi bu o‘xshashliklar hamma eukariot organizmlarning kelib chiqishi bir ekanligini ko‘rsatuvchi dalil bo‘lib xizmat qiladi.

Hujayra tashqi tomondan qobiq bilan o‘ralgan bo‘lib, odam va hayvon hujayrasida bu qobiq yupqa va elastikdir. Uning nafis tuzilishini faqat elektron mikroskopda ko‘rish mumkin. Hujayra qobig‘ining asosiy qismini plazmatik membrana — plazmolemma tashkil etadi. Plazmolemma barcha hujayralar uchun universal bo‘lgan biologik membranadir. U lipid, oqsil va boshqa murakkab organik molekulalar — glikoproteinlardan tashkil topgan.

Hozirgi vaqtda ko‘pchilik olimlar tomonidan hujayra membranasini tuzilishi suyuqlik — mozaika modeli qabul qilingan. Bu modelga ko‘ra, membrananing asosini ikki qator joylashgan lipid molekulalari va unda suzib yuradigan ayrim joylarida esa botib turadigan oqsil molekulalaridan iborat (1-rasm).

Lipid molekulalarining suvda erimaydigan qismlari — gidrofob qismi membrananing ichkari tomonda, suvda eriydigan gidrofil



1-rasm. Hujayra membranasining tuzilishi.

qismi esa membraning ikki tashqi tomonida joylashgan. Lipid qatlamining asosiy vazifasi membraning mexanik turg'unligini va suvda eruvchanmasligini ta'minlashdir.

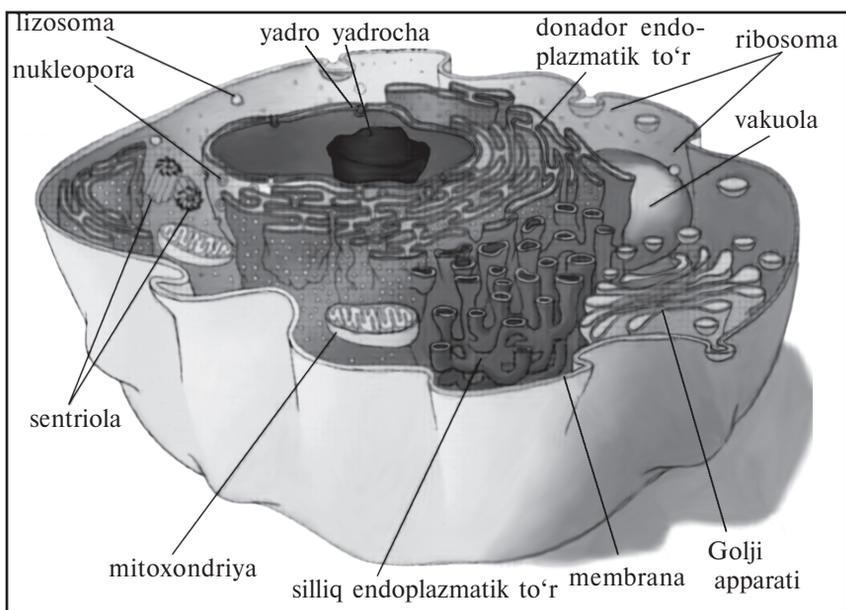
Membraning qalinligi 7—10 nm.ga teng. Uning tashqi yuzasida glikoproteidlar glikokaliksni hosil qiladi. Glikokaliksda ko'p miqdorda retseptorlar joylashgan bo'lib, hujayraning boshqa hujayralar hamda tashqi muhit bilan munosabatini ta'minlaydi. Glikoproteidlar bir xil tipdagi hujayralarning bir-biriga birlashtirib, to'qimalar hosil qilishini ta'minlaydi. Membrana hujayrani tashqi muhitdan chegaralab, uni himoya qiladi, har xil moddalarni tanlab o'tkazishi tufayli hujayra ichki muhiti tarkibini idora qiladi. Shuningdek, hujayra qobig'ining asosiy vazifalari:

1) himoya; 2) modda almashinishni ta'minlash; 3) retseptorlik.

Hujayra ichini sitoplazma to'ldirib turadi (2-rasm).

Sitoplazma — hujayraning hamma tarkibiy qismlarini bir-biri bilan bog'lab, ular orasidagi aloqalarni amalga oshirishda muhim rol o'ynaydi. Sitoplazmaning asosini — gialoplazma (tiniq oynasimon rangsiz suyuqlik) tashkil qiladi. U kolloid eritma bo'lib, tarkibi 85 % suv, 10 % oqsil, 5 % boshqa moddalar (RNK, polisaxaridlar, lipidlar)dan tashkil topgan. Gialoplazmada sitoplazmaning har xil tuzilmalari joylashadi. Gialoplazmaning asosiy funksiyalariga molekullarni bir joydan ikkinchi joyga o'tkazish, kislorodsiz parchalanish va glikolizda qatnashish, hujayraning buferlik va osmos xususiyatlarini ta'minlash kiradi.

Sitoplazma tuzilmalari ikki xil bo'ladi: organoidlar va kiritmalar. Organoidlar (yunon. *organos* — a'zo, *oidos* — o'xshash so'zla-



2-rasm. Hayvon hujayrasining tuzilishi.

ridan olingan) — ma'lum tuzilishga ega bo'lgan va ma'lum vazifa bajaruvchi hujayraning doimiy tarkibiy qismidir. Organizmning har xil a'zolari — organlariga o'xshab, organoidlar ham hujayraning a'zolari hisoblanadi. Qanday hujayralarda uchrashiga qarab, organoidlar ikki xil bo'ladi: *umumiy* va *xususiy* (1-jadval).

Xususiy organoidlar — faqat ayrim, maxsus vazifani bajarishga moslashgan hujayralarda bo'ladi. Ularga:

1. *Tonofibrillalar* (epiteliy hujayralarda bo'lib, hujayraning elastiklik xususiyatini ta'minlaydi);

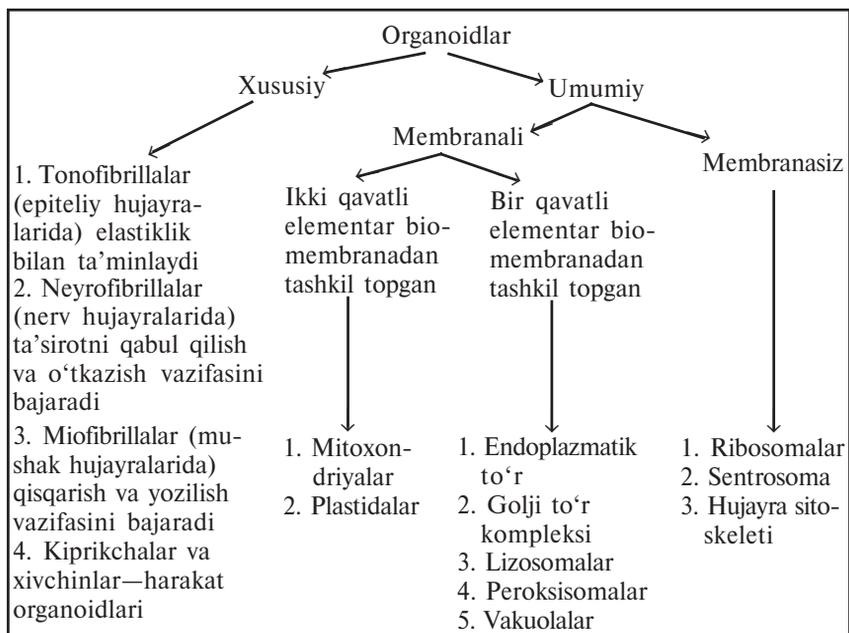
2. *Neyrofibrillalar* (nerv hujayralarda ta'sirotlarni qabul qilish va o'tkazish vazifasini bajaradi);

3. *Miofibrillalar* (mushak hujayralarda qisqarish va yozilish vazifasini bajaradi);

4. *Kiprikchalar va xivchinlar* — harakat organoidlardir (spermatozoidlarning xivchini, nafas yo'llarini qoplab turgan epiteliy hujayralarning kiprikchalari — kiprikchali epiteliy va h.k.)

Umumiy organoidlar

Umumiy organoidlar — organizmning deyarli barcha hujayralarida uchraydi. Umumiy organoidlarni ikki katta guruhga bo'lish mumkin: *membranali* va *membranasiz*. Membranali organoidlar



elementar biologik membranalaridan tashkil topgan bo'lib, ularning o'zi ikki guruhga bo'linadi: *bir qavat* va *ikki qavat* membranadan tuzilgan organoidlarga.

Ikki qavat elementar biologik membranadan tashkil topgan organoidlarga mitoxondriya va plastidalar kiradi.

Mitoxondriyalar (yunoncha *mitos* — ip, *chondros* — donacha so'zlaridan olingan) yorug'lik mikroskop ostida donachalar, tayoqchalar yoki iplar ko'rinishida bo'ladi. Uzunligi 10 mkm, diametri esa 0,2—1,0 mkm.gacha boradi. Ushbu organoid barcha eukariot hujayralarda mavjud. Turli xil hujayralarda mitoxondriyalarning soni bir xil emas va bu hujayraning funksional faolligiga bog'liq.

Elektron mikroskop mitoxondriyaning tashqi va ichki membranadan tashkil topganligini ko'rishga imkon beradi. Tashqi membranasi silliq, ichkisi esa ko'pgina o'simtalar hosil qiladi. Ular *kristalar*, deb ataladi. Kristalarning miqdori ham xuddi mitoxondriyalar soniga o'xshab hujayralarning biokimyoviy jadalligiga bog'liq. Masalan, jigar va mushak hujayralarida mitoxondriya hamda ularning kristallarining soni ko'p bo'ladi.

Mitoxondriyaning ichki qismi elektron jihatdan ancha zich suyuqlik bo'lib, *matriks*, deb ataladi. Ultrasentrifugalash yo'li bilan ajratib olingan mitoxondriyalarni biokimyoviy usulda tekshirish

ularning funksiyasini aniqlab olishga imkon berdi. Ichki membrana tarkibida va mitoxondriyaning matriksida oksidlanish-qaytarilish jarayonida qatnashuvchi ko'p sonli fermentlar mavjud. Mitoxondriyalarda organik moddalarning oxirgi kislorod ishtirokida parchalanishi kuzatiladi. Natijada, ko'p miqdorda energiya ajraladi va bu energiya ATF energiyasiga aylanadi. Shunday qilib, mitoxondriyalar faoliyati natijasida energiyaga boy bo'lgan kimyoviy birikma — ATF sintezlanadi. ATF barcha hujayralar hamda organizmning faoliyatini ta'minlovchi universal energiya manbai hisoblanadi. Mitoxondriyalar boshqa qo'shimcha funksiyalarni ham bajarishi mumkin. Masalan, ayrim yog'simon gormonlarni sintezida qatnashish. Mitoxondriyalar yarim avtonom organoidlar qatoriga kiradi. Chunki uning matriksida oqsil sintezi uchun barcha komponentlari mavjud: DNK, RNK, ribosomalar va oksid sintezda qatnashuvchi fermentlar. Mitoxondriyalar hujayra bo'linmasa ham bo'linishi mumkin, ya'ni mitoxondriyalar avval mavjud bo'lgan mitoxondriyalarning bo'linishi natijasida hosil bo'ladi.

Plastidalar (plastidos — hosil qiluvchi, yaratuvchi) o'simlik hujayralarining organoidi bo'lib, ularda fotosintez jarayoni amalga oshadi. Plastidalar mikroskopning kichik obyektivi yordami bilan ham ko'rinadi. Ular dumaloq, oval yoki tayoqchasimon tanachalar shaklida bo'ladi. Plastidalarning bir necha turi tafovut etiladi:

1. Leykoplastlar — rangsiz plastidalar.
2. Xloroplastlar — yashil plastidalar.
3. Xromoplastlar — har xil rangga ega plastidalar.

Plastidalar bir biriga aylanib turadi. Masalan, leykoplastlar xloroplastlarga, xloroplastlar xromoplastlarga.

Leykoplastlarning o'z navbatida uch xili mavjud bo'lib, ular o'simlik hujayralarida moddalar almashinuvining muhim jarayonlari bilan bog'langandir:

1. Amiloplastlar — glukozani kraxmalga aylantiradi va kraxmal zaxira oziq moddalari ko'rinishida to'planib boradi.
2. Proteoplastlar — uglevodlardan oqsillar sintezlaydi.
3. Elyayoplastlar — uglevodlardan moysimon moddalar hosil qiladi. Bunday plastidalar ildizda, tugunaklarda, ildizmevalar va urug'larda ko'p uchraydi.

Xloroplastlar — xlorofill donachalar tutadigan plastidalar ancha mukammal tekshirilgan. Ularning vazifasi yashil o'simliklarning asosiy vazifasidir, ya'ni *fotosintez* jarayonini amalga oshiradi, ya'ni quyosh energiyasi kimyoviy energiyaga aylanadi. Boshqacha so'z bilan aytilganda, energiyaga kam bo'lgan moddalar (suv va kar-

bonat angidrid) quyosh nurining energiyasi yordamida energiyaga boy bo'lgan modda (glyukoza)ga aylanadi.

Xloroplastlar elektron mikroskop ostida murakkab membranalar sistemasidan tashkil topgan bo'lib, ikki qavat elementar biologik membrana bilan bog'langanligini ko'rish mumkin. O'lchami 4—6 mkm.gacha yetadi. Ichki qismi stroma, deb ataladi. Stromada bir biri bilan stromaning membranalari bilan bog'langan granalar joylashadi. Granalar esa tilakoid membranalaridan tuzilgan bo'ladi. Tilakoidlar ustma-ust joylashgan tangachalarni eslatadi. Tilakoidning membranalari oddiy elementar biologik membrana bo'lib, faqat lipidlarning bir qavatini xlorofill donachalar qavatiga almashgan, xolos. Xlorofill donachalar faqat tilakoidning membranalarida joylashadi, stromaning membranalarida bo'lmaydi. Fotosintez xlorofill donachalarda amalga oshadi.

Xloroplastlar ham mitoxondriyalarga o'xshab o'z avtonom oqsil sintezlovchi apparati, ya'ni DNK, RNK, ribosomalar va fermentlarga ega, ya'ni hujayra bo'linmasa ham xloroplastlar bo'linishi mumkin. Demak, xloroplastlar ham yarim avtonom organoidlardir.

Mitoxondriya va xloroplastlar tufayli hujayraning sitoplazmatik irsiyati amalga oshadi.

Xromoplastlar — har xil rangdagi plastidalar bo'lib, ular gullar va mevalarga rang beruvchi karotinoidlardan iborat.

Shunday qilib, ikki membranali organoidlarga mitoxondriyalar va plastidalar kiradi. Ikki membranali organoidlarning bo'lishi eukariot hujayralarning kelib chiqishi to'g'risidagi invaginasiya gipotezasini osongina tushuntirib beradi.

Bir membranali organoidlar

Endoplazmatik to'r — devori bir qavat elementar biologik membranadan iborat bo'lib, kanalchalar, vakuolalar va sisternalar shaklida tuzilgan. Kanalchalar, sisternalar hujayraning endoplazmasida to'r hosil qilib joylashgani sababli shunday nomlangan. Endoplazmatik to'r faqat elektron mikroskop ostida ko'rinadigan organoid bo'lib, elektron mikroskop kashf etilgandan so'ng 1945-yilda Porter tomonidan aniqlangan. Membranalarning qalinligi 5—7 nm.gacha tengdir. Endoplazmatik to'r moddalar almashinuvi jadal tarzda borayotgan hujayralarda, ayniqsa, yaxshi rivojlangan bo'ladi. Organoidning hajmi hujayra umumiy hajmining o'rtacha 30 % dan 50 % gacha qismini egallaydi (oxirgi ma'lumotlar bo'yicha). Endoplazmatik to'r ikki xil bo'ladi: donador va silliq.

Donador endoplazmatik toʻrning devorida ribosomalar joylashgan boʻladi, silliq endoplazmatik toʻrda esa ribosomalar boʻlmaydi.

Donador endoplazmatik toʻrning asosiy vazifasi hujayradan chiqadigan oqsillarning sintezida ishtirok etish. Hosil boʻlgan oqsil Golji apparatiga kanalchalar orqali yetkaziladi. Bundan tashqari endoplazmatik toʻrda sintezlangan oqsillar uglevodlar bilan birikib murakkab oqsillarni hosil qiladi. Shu sababdan donador endoplazmatik toʻr koʻp miqdorda oqsil sintezlanadigan hujayralarda yaxshi rivojlangan boʻladi.

Silliq endoplazmatik toʻr membranalarida ribosomalar boʻlmaganligi uchun ham shunday deb ataladi. Silliq endoplazmatik toʻr membranalarida yogʻ va uglevod almashinishida ishtirok etuvchi fermentlar joylashadi. Shuning uchun ham uning asosiy funksiyasi uglevodlar, yogʻ va yogʻli gormonlar sintezida qatnashishidan iboratdir. Mushak hujayralarida silliq endoplazmatik toʻr mushak tolalarining qisqarishi jarayonida qatnashadi. Ter bezlarining hujayralarida, jigar hujayralarida silliq endoplazmatik toʻr yaxshi rivojlangan.

Shunday qilib, endoplazmatik toʻrning ikkala shaklining vazifasi hujayraning umumiy ichki aylanma tizimini hosil qilishdir. Uning kanallari orqali hujayraga kirgan yoki hujayrada sintezlangan moddalar tashiladi va har bir organoid yoki yadroga yetkaziladi. Endoplazmatik toʻrning membranalari yadroning tashqi membranasini plazmolemma bilan tutashgan joylarini elektron mikroskop ostida kuzatish mumkin. Kanallarning membranalarida koʻp sonli fermentlar boʻlib, ular hujayraning hayot faoliyatida muhim rol bajaradi.

Golji kompleksi — 1898-yilda italiyalik olim K. Golji tomonidan nerv hujayralarida aniqlangan. Elektron mikroskopda tekshirilganda Golji apparati yassilangan boʻshliqlar, yirik vakuolalar va mayda pufakchalardan tuzilganligini koʻrish mumkin. Uning membranalari silliq. Golji apparati boʻshliqlari endoplazmatik toʻr kanalchalari bilan tutashib ketgan. Endoplazmatik toʻrda sintezlangan moddalar Golji apparati boʻshligʻiga oʻtadi. U joyda moddalar konsentratsiyalanib maʼlum shaklga kiradi va tashqariga chiqarish uchun tayyorlanadi yoki hujayraning oʻzida taqsimlanadi. Golji apparati, shuningdek, uglevodlar sintezida, lizosomalar va hujayra membranalarini hosil qilishda ham qatnashadi.

Lizosomalar (yunon. *lisis* — eritish; *soma* — tana) — erituvchi tanachalar maʼnosini anglatadi. Lizosomalar yumaloq, oʻrtacha 0,5—0,8 mkm diametrli boʻlib, bir qavat elementar biologik membrana

bilan qoplangan. Faqat elektron mikroskop ostida ko‘rinadi. Organoid belgiyalik olim De Dyuv tomonidan 1955-yilda kashf etilgan.

Hayvon hujayralarga xos bo‘lgan organoid. Lizosomalar o‘zida 40 taga yaqin gidrolitik fermentlar tutadi. Shuning uchun ham u hujayradagi deyarli hamma modda va tuzilmalarni parchalash xususiyatiga ega. Ammo bu fermentlar faqat kislotali sharoitda faol bo‘ladi ($\text{pH}=5,0$). Hujayraning muhiti esa neytraldir. Lekin ayrim holatlarda, masalan, radiatsiya nurlari ta‘sirida lizosomalarning membranasi shikastlansa, ichidagi fermentlar chiqib butun hujayrani yemirishi mumkin. Bunday jarayonga autoliz deyiladi. Lizosomalar Golji kompleksida yetiladi. Lizosomalar fermentlari sitoplazmadagi ribosomalarda sintezlanadi va Golji kompleksiga kelib membranalariga o‘raladi. Bajaradigan vazifasiga hamda funksional faol holatiga ko‘ra, lizosomalarni quyidagi guruhlariga bo‘lish mumkin:

1) **birlamchi lizosomalar**, kattaligi 100 nm.gacha boradigan mayda pufakchalar bo‘lib, o‘zida parchalovchi fermentlar saqlaydi, ammo funksiya jihatidan nofaol, chunki parchalanadigan substratni saqlamaydi;

2) **ikkilamchi lizosomalar**, funksiya jihatidan faol, ya‘ni o‘zida parchalanadigan moddani saqlaydi. Ikkilamchi lizosomalar birlamchi lizosomalarning fagotsitoz yoki pinotsitoz yo‘li bilan hujayraga tushgan modda bilan qo‘shilishi natijasida hosil bo‘ladi. Boshqacha aytganda, ikkilamchi lizosomalar hazm vakuolalardir;

3) **sitolizosomalar (sitolisomalar)** yoki autofagosomalar. Bular ham ikkilamchi lizosomalar, ammo ularning tarkibida hujayraning o‘z faoliyatini tugatgan organoidlari — mitoxondriya, endoplazmatik to‘r qismlari va hokazolarni ko‘rish mumkin. Demak, bunday lizosomalar hujayrada keraksiz bo‘lgan membranalarning qismlari, halok bo‘lgan organoidlarni parchalaydi, ya‘ni sanitar vazifasini bajaradi. Olimlarning fikricha, hatto itbaliqning dumi ham bunday lizosomalarning faoliyati tufayli yemirilib ketadi;

4) **qoldiq tanachalar**. Bular ham ikkilamchi lizosomalar, lekin o‘z hayotini tugatgan organoidlardir, chunki ularning tarkibida fermentlar juda kam yoki mutlaqo yo‘q. Shu sababdan qamrab olingan modda oxirigacha parchalanmasdan qolgan. Ayrim olimlarning fikricha bunday lizosomalar xilini kiritmalar guruhiga kiritish lozim. Qoldiq tanachalar sitolizosomalar tomonidan yemiriladi yoki hujayradan chiqarib yuboriladi.

Shunday qilib, lizosomalar hujayraning maxsus hazm apparatining har xil rivojlanish davrlari deb hisoblash mumkin.

Peroksisomalar — oval ko‘rinishdagi tanachalar bo‘lib, 0,1—0,5 mkm kattalikdagi bir membranali organellalardir. Hujayra organoidi sifatida fanga 1960-yillarning boshida ma‘lum bo‘lgan.

Peroksisomalar xuddi lizosomalar kabi o‘zida fermentlar saqlaydi, ya‘ni hujayrada parchalash vazifasini o‘taydi, ammo eng muhimi shundan iboratki, fermentlar ichida katalaza degan fermentning bo‘lishi. Hujayra metabolizmi jarayonida aminokislotalardan H_2O_2 (gidroperoksid) hosil bo‘ladi. H_2O_2 hujayra, ayniqsa, genetik apparati uchun kuchli oksidlovchi modda hisoblanib, zararli ta‘sir ko‘rsatadi, katalaza esa uni zararsizlantiradi va zaharsiz moddaga aylantiradi. Demak, peroksisomalar himoya vazifasini bajaradi. Jigar va buyrakda juda ko‘p bo‘lgan bu organoid turli moddalarni zararsizlantirishda ishtirok etishi aniq.

Vakuolalar — o‘simlik hujayralarga xos bo‘lgan organoidlardir, ayniqsa, yirik vakuolalar. Vakuolalar ham bir qavat elementar biologik membrana bilan o‘ralgan. U tonoplast, deb ataladi. Vakuolalar endoplazmatik to‘r va Golji apparatining pufakchalari hisobiga hosil bo‘ladi. Vakuola hujayra shirasi deb atalgan suyuqlik bilan to‘lgan. Suyuqlik tarkibida turli organik birikmalar, fermentlar va tuzlar bo‘ladi.

Vakuolalarning vazifalari:

- hujayraning fizikaviy xossalarini ta‘minlash (turgor holatini, osmotik bosimini);
- hujayra shirasida fermentlar bo‘lsa, moddalarning parchalashida ishtirok etish;
- vakuolalarda ozuqa zaxira sifatida saqlanadi;
- hujayra shirasida pigmentlar ham to‘planishi mumkin.

Membranasiz organoidlar

Ribosomalar — submikroskopik granulalar shaklida bo‘lib, yorug‘lik mikroskop ostida ko‘rinmaydi, diametri 15—35 nm kattalikdagi zarrachalardir. Ular ikkita subbirlikdan tashkil topgan: bittasi yirik — 50S, ikkinchisi kichik — 30S (S — svedberg deb ataladi, ya‘ni sentrifugada cho‘kma hosil qilish tezligining birligidir). Qancha *S* miqdori ko‘p bo‘lsa, shuncha cho‘kish tezligi yuqoridir. Ribosomalar juda kichik kattalikda bo‘lgani tufayli differensial sentrifugalanganda organoidlar ichida eng oxirgi tuzilmalar bo‘lib cho‘kma hosil qiladi.

Kimyoviy jihatdan ribosomalar RNK va oqsildan tuzilgan, ya‘ni ribonukleinproteidlardir. Ribosomalar hujayraning yadrochasida hosil bo‘ladi va yadro teshikchalari orqali sitoplazmaga chiqadi. Hujayrada

ribosomalar ikki xil holatda uchraydi: donador endoplazmatik to‘rning devorida (membranalarida) hamda erkin sitoplazmada. Ribosomada ikki faol qismi bo‘ladi: *R* — peptidil va *A* — aminokislota (aminoasil) qismlari. Ribosomalarning asosi vazifasi — oqsil biosintezidir. Ribosomalar m-RNKda qanday oqsil strukturasi to‘g‘risida axborot yozilgan bo‘lsa, shunday oqsil sintezlaydi. Demak, ribosomalar oqsil sintezini fabrikasi deb atash mumkin. Oqsil sintezlanadi, qachonki ribosoma m-RNK bilan bog‘langanda. M-RNK ribosomaning ikkita subbirlilik o‘rtasidan tortiladi. Bir nechta ribosoma bitta m-RNK zanjiri bilan bog‘langan holati poliribosoma deyiladi. Faqat poliribosomalar funksiya jihatidan faol bo‘ladi, chunki ribosoma oqsil strukturasi to‘g‘risidagi axborotni m-RNKdan oladi. O‘zi yakka turgan ribosomalar hech qanday oqsilni sintezlamaydi.

Yana shuni aytib o‘tish kerakki, donador endoplazmatik to‘rda joylashgan poliribosomalarda hujayradan tashqariga chiqadigan oqsillar sintezlansa, sitoplazmadagi poliribosomalarda hujayraning o‘ziga kerak bo‘lgan oqsillar sintezlanadi.

Hujayra markazi yoki sentrosoma — hayvon hujayralari va tuban o‘simlik hujayralarining membranasiz organoidi hisoblanadi. Yuqori darajada turgan o‘simliklarda, ayrim zamburug‘larda va sodda hayvonlarda aniqlanmagan.

Odatda, hujayraning yadrosiga yaqin joylashganligi sababli, uni sentrosoma (lot. *centrum* — markaz, *soma* — tana) deb ham atashadi. Ona hujayralarida hujayra markazi ikkita sentrioladan tashkil topgan. Sentriola naysimon tuzilishga ega, uning uzunligi 0,3—0,5 mkm, diametri esa 0,1—0,2 mkm.ga teng. Sentriolalarning devori 9 guruh triplet naychalardan tashkil topgan, ya‘ni 27 ta mikronaychadan. Sentriolalar bir-biriga nisbatan perpendikular joylashgan bo‘ladi.

Vazifasi: hujayraning bo‘linishida bo‘linish dukni hosil qilib, xromosomalarni teng miqdorda ikki qarama-qarshi qutbga tarqalishini ta‘minlaydi.

Sitoskelet hosil qiluvchi organoidlar

Sitoskelet — hujayraning tayanch-harakat sistemasidir. Sitoskeletni mikronaychalar va mikro fibrillalar hosil qiladi. Ularni faqat elektron mikroskop yordamida ko‘rish mumkin.

Mikrofibrillalar — diametri 4—7 nm.ga teng bo‘lgan ipchalar bo‘lib, asosan, aktin va boshqa oqsillardan tashkil topgan. Mikro fibrillalar plazmatik membrana ostida sitoplazmada parallel holda

ustma-ust joylashgan nozik ipchalardan iborat. Ularning vazifalari quyidagilardir: hujayraning shaklini belgilash; buyumga yopishish, amyobasimon harakatlarni ta'minlash hamda mitoz bo'linishda sitoplazmaning teng ikkiga bo'luvchi qisqaruvchi halqa hosil qilish.

Mikronaychalar — tubulin oqsilidan tuzilgan naychalar bo'lib, ularning diametri 25 nm.ga, uzunligi esa 200 nm.ga teng. Bu organoid bo'linish dukini hosil qiladi, ya'ni hujayraning bo'linishida (mitoz, meyoza) xromosomalarning ikki qutbga ajralishini ta'minlaydi va hujayra qobig'ini hosil qilishda qatnashadi.

Kiritmalar

Kiritmalar — hujayrada moddalar almashinuvi natijasida hosil bo'ladigan, ma'lum tuzilishga ega bo'lmagan, shakli va miqdori o'zgarib turadigan sitoplazma komponentlari. Kiritmalar tabiatiga ko'ra bo'linadi:

- trofik kiritmalar — ozuqa moddalarning zaxirasi (yog' tomchilari, glikogen, kraxmal va h.k.);
- sekretor kiritmalar — sekretiya hosil qiluvchi hujayralarda kuzatiladi (har xil bezlarning mahsuloti — shira, gormonlar);
- pigment kiritmalari (teri hujayralari tarkibidagi melanin, eritrotsitlardagi gemoglobin).

Hujayra yadrosi

Hujayra yadrosi. Yadro (nukleus, karion) — hujayraning eng muhim tarkibiy qismlaridan bo'lib, barcha eukariot organizmlarning hujayralarida uchraydi. Faqat yuksak darajada tuzilgan hujayralarda yadro bo'lasligi mumkin. Masalan, sut emizuvchilarning eritrotsitlari (qizil qon tanachalari) va trombositlar (qon plastinkalari) yadrosiz bo'ladi. Yadroning shakli, o'lchami, yadro-sitoplazma nisbati hujayraning xiliga va funksiyasiga bog'liq. Odatda, hujayrada bitta yadro bo'ladi, lekin ikkita, hatto bir nechta bo'lishi mumkin (jigar va mushak hujayralari).

Yadroning asosiy vazifalari quyidagilardan iborat:

- irsiy axborotni DNK molekulalari shaklida saqlash va xususiy oqsil sintezi sifatida avloddan avlodga o'tkazish;
- hujayradagi moddalar almashinuvini idora etish.

Shakllangan yadro tuzilgan — yadro qobig'i (*kariolemma*) — ik-kita elementar biologik membranadan tashkil topgan bo'lib, ularning orasida yadro atrofi bo'shlig'i mavjud. Bu bo'shliq perinuklear bo'shliq deyiladi. Uning eni 20—60 nm.gacha bo'ladi. Tashqi va ichki yadro membranalarning bir biriga tutashgan joylarida teshikchalar hosil bo'ladi. Ularga yadro poralari yoki nukleoporalar

deyiladi. Teshikchalar orqali sitoplazma bilan yadro o'rtasida moddalar almashinadi. Teshikchalar orqali kichik molekular og'irligidagi moddalar — nukleotidlar, aminokislotalar, fermentlar, gistonli va gistsiz oqsillar hamda har xil ionlar va h.k. osongina o'ta oladi. Yadrodan sitoplazmaga yadroda hosil bo'lgan RNK, RNP (ribonukleoproteidlar) va ribosomalar o'tadi. Shunday qilib, yadro qobig'i yadro ichki muhitini sitoplazmadan ajratadi va sitoplazma bilan yadro orasidagi moddalar almashinuvini boshqarib turadi.

Yadro shirasi (karioplazma) — yadroning ichki muhiti bo'lib, unda xromatin, yadrochalar joylashgan. Yadro shirasining tarkibiga oqsillar, ribonuklein kislota va nuklein kislotalarning sintezida ishtirok etadigan fermentlar, erkin nukleotidlar, aminokislotalar va boshqa moddalar kiradi.

Yadrocha — dumaloq to'q bo'yaluvchi tanacha bo'lib, ularning soni hujayralarning funksional holatiga bog'liq bo'ladi, bittadan to bir nechtagacha bo'lishi mumkin. Yadrocha faqat interfaza holatidagi hujayralarda ko'rinadi. Mitoz vaqtida ular yo'qolib ketadi va oxiriga borib qaytadan shakllanadi.

Yadrocha yadroning alohida tuzilmasi emas, balki ikkilamchi belbog'ga ega bo'lgan xromosomaning interfaza davrida hosil qilgan hosilasidir. Xromosomaning ikkilamchi belbog'i joylashgan joyda yadrocha hosil bo'lishini boshqaradigan DNK qismi joylashgan bo'ladi. Shu sababdan xromosomaning ikkilamchi belbog'ini «yadrochanning hosil qilish tuzilmasi» deyiladi.

Odam kariotipida 5 juft xromosoma ikkilamchi belbog'ga ega, ammo 1 yoki 2 yadrochalar aniqlangan, kamdan-kam 3 ta. Shu sababdan olimlar quyidagi xulosalarga kelishdi: bitta yadrochani hosil qilishda bir nechta yadrochanning hosil qilish tuzilmalari qatnashadi, yoki yadrochalar qo'shib ketishi mumkin.

Yadrochanning kimyoviy tarkibini RNK bilan oqsil tashkil etadi. Elektron mikroskop ostida yadrochanning o'rtasi fibrillalar, atrofi esa granulalardan tuzilganligi aniqlangan.

Yadrochanning vazifasi ribosomalar va RNP zarrachalarni sintezlashdir.

Xromatin — yadro shirasi ichida joylashgan ingichka ipchalar ko'rinishida bo'ladi (yunon. *xroma* — bo'yoq, *soma* — tana so'zlaridan olingan). Ular ikki xil: spirallashgan va spirallari yoyilgan holatda bo'ladi. Spirallashgan holatda u *xromosoma*, spirallari yoyilgan holatda esa *xromatin* deyiladi. Interfaza davrida xromosomalarning spirallari yoyilgan holatda bo'lganligi tufayli yaxshi ko'rinmaydi. Xromatin DNK va gistonli hamda gistsiz oqsillardan tashkil topgan bo'ladi.

1.2. Xromosomaning tuzilishi va funksiyalari. Odam kariotipi

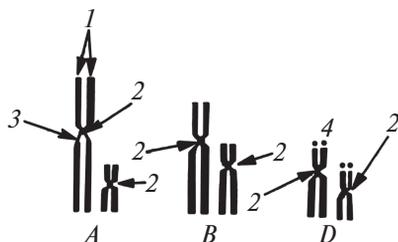
Xromosoma — yadroning asosiy tarkibiy qismi. Xromosoma haqidagi tasavvur birinchi marta 1848-yilda paydo boʻlgan. 1888-yilda V. Veldeyr yadrodagi tanachalarni xromosoma, deb atagan. Bu nom uning asosli boʻyoqlar bilan boʻyalish xususiyatiga ega boʻlganligi uchun berilgan. Xromosomaning bunday boʻyalishi uning tarkibidagi DNK va RHKga bogʻliq. Xromosoma tarkibida, asosan, DNK, oqsil va oz miqdorda RNK boʻladi (DNK taxminan 40 %, oqsillar 60 % ni tashkil etadi).

Xromosoma hujayraning boʻlinish vaqtida yaxshi koʻrinadi. Ayniqsa, mitozning metafaza davrida aniq bir shaklga ega boʻladi. Bunday xromosomalar ikki xromatidali tanacha koʻrinishida boʻladi. Anafazada esa ular alohida xromosomalarni tashkil qilib bir xromatidali boʻlib qoladi. Telofazaga oʻtgach, u yana ingichkalashib uzunlashadi, yaʼni despiral holatga keladi. Ona hujayraning xromosomasi ikkita bir-biriga yaqin joylashgan, lekin faqat bitta joyda tutashgan tayoqcha shaklidagi tanachalardan tashkil topgan. Shu tanachalar xromatidalar deyiladi. Tutashgan joyi — birlamchi belbogʻ deyiladi. Birlamchi belbogʻni joylashishiga koʻra, xromosomalar boʻladi:

1. Metasentrik (teng yelkali);
2. Submetasentrik (bir yelkasi uzun, ikkinchisi kalta);
3. Akrosentrik (belbogʻi bir uchiga yaqin).

Birlamchi belbogʻ joylashgan joyda sentromera ham joylashadi. Shu sababdan ayrim vaqtlarda birlamchi belbogʻ emas, balki sentromera xromosomani ikkita yelkaga boʻladi, deb aytiladi. Sentromeraga hujayra mitoz boʻlinishida boʻlinish dukning ipchalari kelib birikadi.

Baʼzi xromosomalarning ikkilamchi (yadrocha hosil qiluvchi) belbogʻi mavjud. Xromosomalarning bu qismi interfazada yadrocha



3-rasm. Xromosoma tuzilishi va tiplari:

A—metasentrik (1 va 16 xromosomalar); B—submetasentrik (2 va 7 xromosomalar);
D—akrosentrik (13 va 21 xromosomalar); 1—xromatidalar; 2—sentromera;
3—ikkilamchi belbogʻ; 4—yoʻldosh.

hosil qilishda qatnashadi. Ayrim akrosentrik xromosomalarda ikkilamchi belbog‘li yo‘ldoshi ham bo‘ladi. Odam xromosomalarning besh juftida shunday yo‘ldosh bor. Lekin ularning funksiyalari to‘liq o‘rganilmagan (13—15 va 21—22 juftlarida).

Xromatidalar undan ham ingichka, lekin ko‘proq spirallashgan ipcha — xromonemadan tashkil topgan. Elektron mikroskop ostida xromonema elementar xromosoma fibrilla (ipcha) shaklida ko‘rinadi.

Barcha xromosomalar tuzilishi jihatidan bir xil emas. Bir xil genlar ketma-ketligiga ega bo‘lgan xromosomalar — *gomologik xromosomalar* deyiladi. Ularning tuzilishi (uzunligi, sentromalarining joylanishi va h.k.) bir xildir. Gomologik xromosomalar juft xromosomalar ham deyiladi. Tuzilishi va har xil genlar yig‘indisidan iborat xromosomalar esa *nogomologik xromosomalar* deb ataladi.

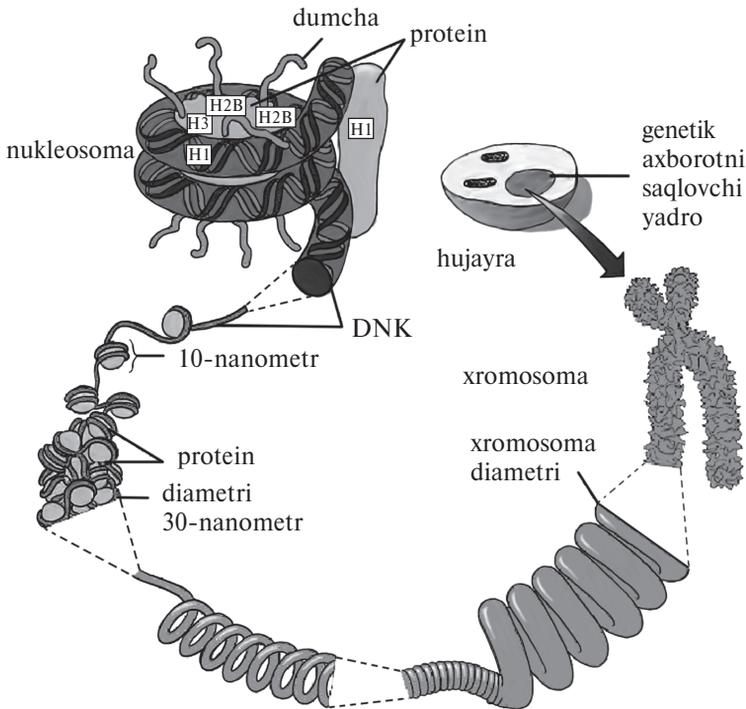
Xromosoma elektron mikroskopda tekshirilganda uning juda ingichka ipchadan tashkil topganligini ko‘ramiz, uni elementar xromosoma fibrillasi (ipcha) deyiladi. Elementar xromosoma fibrillasi — xromosomalarning interfazadagi despiral, ya‘ni yoyilgan funksional holati. Kimyoviy tarkibi esa dezoksiribonukleoproteiddir. Birinchi marta elementar xromosoma ipchasi 1957-yilda X. Ris tomonidan aniqlangan va olim uni shunday nomlagan. Elementar xromosoma fibrilla elektron mikroskop ostida ipga terilgan munchoqqa o‘xshaydi. Ip — DNK molekulasi, munchoq esa 8 ta molekula giston va gistsiz oqsillardan tashkil topgan bo‘ladi. Unga nukleosoma deyiladi. DNK molekulasi gistonlar atrofini o‘rab turadi va bloklar hosil qilib joylashadi.

Xromosomadagi DNK molekulalari juda kattadir. Ularning kattaligi 100 mikrometrdan santimetrgacha bo‘lishi mumkin. Odam xromosomasining kattaligi 1—10 mkm.ga teng. Odam xromosomalarning ichida eng kattasi birinchi xromosoma bo‘lib, DNK sining uzunligi 7 sm.gacha yetishi mumkin. Odamning bitta hujayrasidagi hamma xromosomalar uzunligining yig‘indisi 170 sm.ga teng keladi. Xromosomadagi DNKni uzun bo‘lishiga qaramay, bunday zich joylanishini oqsillardan tuzilgan gistonlar ta‘minlaydi.

Nukleosomaning o‘lchami 10 nm. Har bir DNKning bitta spiral bo‘lib o‘ralishiga 6 ta nukleosoma to‘g‘ri keladi (4-rasm). Shu usulda xromosoma strukturasi tuziladi. Bunday tuzilish irsiy modda uzunligining ancha kamayishiga sabab bo‘ladi. Xromosoma ayrim qismlarining spiralga o‘ralish darajasi har xil bo‘ladi, shu sababli ularning bo‘yalishi ham har xildir. 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 boshqaruvchi vazifasini bajaradi deb taxmin qilinadi. Xromosoma uchlarida geteroxromotinga boy bo‘lgan telomerallari bo‘ladi. Ular xromosomalarning reduplikatsiyalanish jarayonida uchlari yopishib qolmasligiga va butunligi saqlanib qolishiga yordam beradi.



4-rasm. Xromosomaning hujayradagi tuzilishi.

Har bir biologik turda o‘z xromosomalarning muayyan miqdori bo‘ladi. Bu xususiyat *xromosomalar sonining doimiylik qoidasi*, deyiladi (masalan, ot askaridasida ikkita, drozofilada sakkizta, odamda 46 ta). Xromosomalarning har qaysisi o‘z juftiga ega bo‘lgani tufayli *xromosomalar juftligi qoidasiga* bo‘ysunadi. Har bir juftga kirgan xromosomalar o‘z xususiyatlariga ko‘ra, boshqa juft xromosomalardan farq qilganligi tufayli *xromosomalar individualligi qonuniga* bo‘ysunadi.

Hujayralar bo'linishi davrida har bir xromosoma xuddi o'ziga o'xshash xromosomani hosil qiladi, bu — *uzluksizlik* qonuni. Somatik hujayralarda xromosomalar soni jinsiy hujayralardagiga qaraganda ikki barobar ko'p, ya'ni somatik hujayralarda xromosomalar diploid ($2n$), jinsiy hujayralarda esa gaploid (n) to'plamda bo'ladi.

Xromosomalarda joylashgan irsiy axborot ma'lum tartibda bo'ladi va har bir organizm o'zining xromosomalar yig'indisiga (soni, o'lchami, tuzilishiga) ega bo'ladi. Bunday xromosomalar to'plami — *kariotip* deyiladi. Odam kariotipida 24 xil xromosoma bor, ya'ni 22 ta jufti autosoma va X , Y jinsiy xromosomalar. Kariotip, bu — turning pasporti. Uzoq vaqt davomida odam kariotipi 48 ta xromosomadan iborat, deb hisoblanib kelingan edi. Lekin 1956-yilda odam kariotipi 46 ta xromosomadan iborat ekanligi olimlar tomonidan aniqlandi va isbot qilindi. Odam xromosomalarning uzunligi, katta kichikligi va sentromalarining joylanishiga qarab, 1960-yilda AQSHning Denver shahrida o'tkazilgan konferensiyada olimlar tomonidan tasniflangan. Bu tasnifga ko'ra, odam xromosomalari yetti guruhga bo'linadi va lotin harflari (A , B , C , D , E , F , G) bilan ifodalanadi. Hamma xromosomalar o'z tartib raqamiga ega:

- A guruhiga 1,2,3 — juft (eng yirik xromosomalar);
- B guruhiga 4,5 — juft (yirik submetasentrik xromosomalar);
- C guruhiga 6,7,8,9,10,11,12 — juft va X jinsiy xromosoma (o'rtacha submetasentrik xromosomalar);
- D guruhiga 13,14,15 — juft (yirik akrosentrik xromosomalar);
- E guruhiga 16,17,18 — juft (mayda submetasentrik xromosomalar);
- F guruhiga 19,20 — juft (mayda metasentrik xromosomalar);
- G guruhiga 21,22 — juft (mayda akrosentrik xromosomalar) kiradi.

1971-yilda Parij shahrida o'tkazilgan anjumanda odam xromosomalarni o'rganish usullari solishtirilib, quyidagi xulosaga kelindi. Ya'ni, xromosomalarni o'rganish usullari, segmentlarining bo'yalishi bir xil ekanligi yana bir marotaba tasdiqlandi va xromosomalarni bo'yalish usullariga qarab, quyidagi guruhlarga ajratildi: Q segmenti (*quinacrine* — akrixin); G segmenti (*Giemza* — Gimza); R segmenti (*reverse* — teskari); C segmenti (*constitutive heterochromatin* — kondensatsiyalangan geteroxromatin). Yuqorida berilgan usullardan sitogenetikada keng foydalaniladi.

1.3. Organizmlarning ko‘payishi

Barcha tirik mavjudotlar o‘ziga o‘xshash organizmni yaratish, zurriyot qoldirish xususiyatiga xosdir. Shu tufayligina mavjudotlar olami saqlanib qoladi. Organizmlarning ko‘payishi evolutsiyon tarzda takomillashib boruvchi jarayondir. Jonzotlar turli usulda ko‘payadi.

Hujayra nazariyasi asoslariga ko‘ra, hujayralar bo‘linish yo‘li bilan ko‘payadi. Odatda, hujayralarning bo‘linishi oldidan xromosoma apparati replikatsiyasi, DNK sintezi kuzatiladi.

A‘zolar va to‘qimalardagi hujayralar bo‘linish xususiyatiga qarab har xil bo‘ladi. Ayrim hujayralar ko‘payish xususiyatiga ega bo‘lmaydi. Chunki ular doimiy faol hamda funksional takomillashgan hujayralardir. Boshqa hujayralar esa o‘lgan, o‘z faolligini yo‘qotgan hujayralar o‘rnini to‘ldirib turadi. To‘qimada vaqtincha yoki butunlay bo‘linish xususiyatini yo‘qotgan hujayralar ham uchraydi. Bunday hujayralar ko‘pincha kambial yoki o‘zak hujayralar bo‘ladi. Ayrim hujayralar ma‘lum vaqt funksional faol bo‘lib, so‘ng degeneratsiyaga uchraydi (teridagi muguzlanuvchi epiteliy hujayralari).

Hujayralar bo‘linishi natijasida organizmlarning ko‘payishi, o‘sishi, rivojlanishi kuzatiladi. Hujayralarning ko‘payishi natijasida jinsiy hujayralar yetilib, organizmlar o‘zidan so‘ng nasl qoldirish imkoniyatiga ega bo‘ladi. Hujayralardagi bu xususiyat jarohatlardagi to‘qimalarning qayta tiklanishida ham katta ahamiyatga ega bo‘ladi. Bundan tashqari, ayrim hujayralar to‘xtovsiz, patologik ko‘payish xususiyatiga ega bo‘lib, o‘smalarning kelib chiqishiga ham sabab bo‘ladi.

Odam va ko‘p hujayrali hayvonlar organizmida hujayralarning ko‘payishi, asosan, ikkiga bo‘linish yo‘li bilan o‘tadi. Bir hujayraning ichida yadro ko‘p marta bo‘linishi mumkin. Hujayralarning bilvosita (mitoz) va bevosita (amitoz) bo‘linishi tafovut etiladi.

Jinsiy hujayralarning yetilishida reduksion bo‘linish (meyoz) kuzatiladi.

1.3.1. AMITOA VA MITOA

Amitoz — hujayra bo‘linishining eng sodda shakli quyidagicha bo‘lib o‘tadi. Hujayra yadrosi o‘rtasidan siqilib tortiladi. Uning shu tortilgan joyi asta-sekin tobora chuqurlashib boradi va pirovard natijada yadroning ikki qismga bo‘linib ketishiga olib keladi. Yadrodan keyin sitoplazma bo‘linadi va ikkita qiz hujayra paydo bo‘ladi.

Amitotik bo‘linish, asosan, ko‘p hujayrali hayvon va o‘simliklarning differensiyallashgan hujayralari bo‘linganda uchraydi. Masalan, periferik qon hujayralari (eritrotsit, leykotsitlar) tog‘ay, pay hujayralari, shikastlangan to‘qimalarning regenerasiyalanayotgan hujayralari, xavfli o‘smalarning hujayralari va h.k. Bundan tashqari, amitoz bilan ko‘payadigan organizmlar ham bor. Masalan, prokariotlar — bakteriyalar, ko‘k yashil suv o‘tlari. Amitozda qiz hujayralar orasida yadro moddasi teng taqsimlanmasligi mumkin. Natijada ular irsiy informasiyani ten miqdorda olmaydi. Shu munosabat bilan ayrim olimlar amitoz hujayra bo‘linishining to‘la sifatli shakli emas, deb hisoblaydilar. Lekin amitoz bilan ko‘payadigan organizmlar uchun (prokariotlar) irsiy informatsiya teng taqsimlanadimi yoki yo‘qmi deyarli ahamiyati yo‘q. Chunki ularning «yadrosi» yo‘q, to‘g‘rirog‘i, yadrosi shakllanmagan, irsiy moddasi bitta DNK molekulasini halqa hosil qilib joylashishidan iborat. DNK molekulasi esa qayerdan bo‘linishining ahamiyati yo‘q.

Ko‘p hujayrali organizmlarning differensiyallashgan hujayralari o‘z vazifasini bajarib halok bo‘ladi. Ularning bo‘linishiga organizmning ehtiyoji yo‘q. Shuning uchun amitoz bu hujayralarning bo‘linish usullaridan biri hisoblanishi kerak, xolos.

Mitoz — bo‘linish jarayoni hayvon va o‘simlik hujayralarida, asosan, o‘xshash bo‘lib, ona hujayraning tarkibiy qismlari qiz hujayralar o‘rtasida baravar taqsimlanadi. Bu jarayonning eng muhim qismi — irsiy axborot yig‘ilgan DNK molekulasining qayta hosil bo‘lishi va baravar taqsimlanishidir, bu ona hujayrasining strukturasi va shunga muvofiq holda funksional xossalarning qiz hujayralariga o‘tishini ta‘minlash imkoniyatini beradi.

Odam tanasidagi somatik va yetilmagan jinsiy hujayralar mitoz (yunon. *mitoz* — ip) yoki kariokinez (yunon. *kariokinez* — *karion* — yadro, *kinezis* — harakat) usulida ko‘payadi. Hujayralar bo‘linishining bu turini nemis gistologi V. Flemming (1843—1905) kashf etgan. Nemis olimi A. Veysman (1834—1914) mitoz natijasida yadro moddasi aniq taqsimlanishini aytgan. Hujayraning bo‘linishi bosqichma-bosqich sodir bo‘ladi. Hujayra yoki mimotik sikli ikki davrdan iborat: *interfaza va mitoz*.

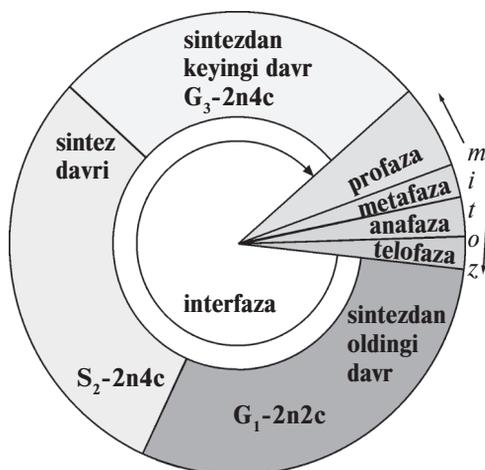
Interfaza — vaqtincha tinchlanish davri deb ham ataladi. Aslida bu davrda hujayrada muhim jarayonlar amalga oshadi: hujayra bo‘linishga tayyorlanadi (avtosintetik interfaza) yoki o‘z vazifasini bajaradi (geterosintetik interfaza). Demak, interfaza hujayrada qanday jarayonlar kuzatilishiga qarab, avtosintetik va geterotsintetik

shakllarga bo‘linadi. Avtotsintetik interfaza o‘z navbatida uch stadiyaga bo‘linadi (5-rasm).

1. Presintetik (G_1) — sintezdan oldingi bosqich, bu bosqichda hujayraga turli zarur moddalar — aminokislotalar, fermentlar yig‘iladi va oqsil sintezlanadi.

2. Sintetik (S_2) — sintez bosqichi, bunda DNK sintezlanadi va hujayrada uning miqdori ikki hissa ko‘payadi. Oqsilning sintezlanishi davom etadi.

3. Postsintetik (G_3) — mitoz oldi bosqichi, bu jarayonda oqsil sintezlanadi, ayniqsa, tubulin oqsili va energiya to‘planadi. Interfaza o‘simlik va hayvon hujayralarida o‘rtacha 10—20 soat davom etadi. So‘ng mitoz davri boshlanadi.



5-rasm. Sxematik ko‘rinishda mitotik sikl tasvirlangan.

Mitoz fazalari. Mitoz fazalari to‘rt davrda o‘tadi: *profaza*, *metafaza*, *anafaza* va *telofaza*.

Profaza — sitoplazma bilan yadroda bo‘lib o‘tadigan murakkab hodisalar bilan ta‘riflanadi. Sitoplazma tarangligi kuchayadi, shuning natijasida hujayra dumaloq shakl olishga intiladi. Sitoplazma yopishqoqligi va sirt tarangligi ortadi.

Mitozda sitoplazmatik tuzilmalardan sentrosoma (hujayra markazi) hammadan katta ahamiyatga ega bo‘ladi. Odatda, yadro yonida joylashadigan sentrosomaning 2 ta sentriolalari qarama-qarshi tomonga qarab ajrala boshlaydi. Sentriolalar harakatlangan sayin ularning orasida sitoplazmada magnit maydonining kuch chiziqlariga o‘xshab joy olgan alohida iplar vujudga keladi. Bu iplar xromosoma iplari (xromatin iplari)dan farqli ravishda asosli

bo‘yoqlar bilan bo‘yalmaydi. Shuning uchun axromatin ipchalar deb nom olgan. Axromatin ipchalar bilan sentriolalar axromatin dukni, ya’ni bo‘linish dukni hosil qiladi.

Profazada yadroda qonuniyatli hodisalar ro‘y beradi. Interfaza vaqtida ko‘zga ilinmaydigan xromatin ipchalar (xromosomalar) zichlashib, yorug‘lik mikroskop ostida ham ko‘rinadigan ipchalarga aylanadi. Ular asta-sekin spirallashib, kompakt tanachalarni (xromosomalarni) hosil qiladi. Profaza boshidagi xromosomalardan oxirgi davridagi xromosomalar taxminan 25 baravar kalta bo‘ladi. Xromosomalar spirallashgan sayin yadrochalar yo‘qoladi, yadro qobig‘i eriydi. Natijada xromosomalar erkin holda sitoplazmada joylashadi.

Metafaza — to‘liq spirallashgan xromosomalar hujayra ekvatori bo‘ylab bir qator bo‘lib joylashadi. Har bitta xromosoma ikkita xromatidadan tuzilganligi aniq ko‘rinadi. Bu davrda axromatin dukning hosil bo‘lishi tugallanadi. Ikkita sentriolani birlashtirib turadigan ipchalardan tashqari yana bir guruh axromatin ipchalar paydo bo‘ladi. Ular sentriolani har bir xromosomaning ikkala tomondan sentromerasiga kelib birikadi. Demak, nechta xromosoma bo‘lsa, shuncha 2-guruh axromatin ipchalar paydo bo‘ladi. Metafaza oxiriga kelib, har qaysi xromosomaning ikkala xromatidasi bir-biridan ajralib, faqat sentromeralar sohasida bog‘langanicha qolgani aniq ko‘rinadi.

Anafazada — juda muhim jarayon kuzatiladi: qiz hujayralar o‘rtasida genetik material — xromosomalar teng miqdorda taqsimlanadi. Xromosoma xromatidalarini birlashtiruvchi belbog‘ sohasidan ajraladi. Xromatidalarini ajralishi murakkab jarayon. Bir qancha ma’lumotlarga ko‘ra, xromatidalar o‘rtasida itarish kuchlari paydo bo‘ladi, so‘ng ikkinchi guruh axromatin ipchalar qisqarishi tufayli xromatidalar hujayraning ikki qarama-qarshi qutblariga tortiladi. Mana shu davrdan boshlab xromatidalarini bo‘lajak qiz hujayralarining xromosomalari deb qarash kerak. Xromatidalarining ikki qutbga yo‘nalishida, albatta, ATF energiyasi sarflanadi.

Telofazada — xromosomalar qutblarga to‘planadi, spirallari yoyila boshlashi natijasida ingichkalashib, mikroskopda yaxshi ko‘rinmaydigan bo‘lib qoladi, ya’ni xromosomalar despiral holatiga kelib xromatin ipchalarga aylanadi. Yadrochalar paydo bo‘ladi, yadro qobig‘i tiklanadi, so‘ng sitoplazma bo‘linadi — sitokinez yoki sitotomiya sodir bo‘ladi. Sitokinez hayvon va o‘simlik hujayralarida har xil kechadi. Hayvon hujayralarida plazmatik membranasi ikkala tomonidan botib kiradi va bu botiqlik borgan sayin chuqurlashib, sitoplazmani teng ikki qismga bo‘ladi.

O‘simlik hujayralarida esa hujayraning o‘rtasida membrana hosil bo‘ladi va uning ikkala tomoni o‘sishi tufayli sitoplazma ikkiga bo‘linadi. Keyin qiz hujayralarning selluloza qobig‘i hosil bo‘ladi.

Shunday qilib, mitoz usulida bo‘linishda kariokinez — yadroni harakati so‘ng kariotomiya va sitotomiya — sitoplazmaning bo‘linishi kuzatiladi.

Mitoz natijasida bitta hujayradan ikkita hujayra hosil bo‘ladi. Umumiy mitoz uchun o‘rtacha 1—2 soat vaqt ketadi. Masalan, ichak epiteliy hujayralari 20—22 soat yashashi mumkin, ularning mitoz uchun esa faqat 1 soatga yaqin vaqt sarf bo‘ladi.

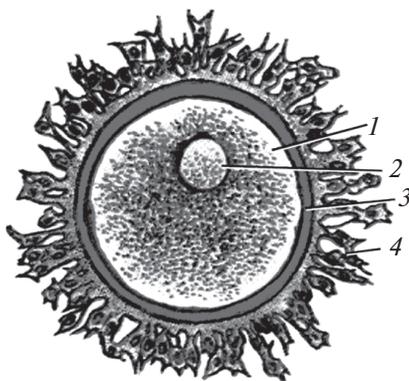
Mitozning biologik ahamiyati shundaki, hosil bo‘lgan hujayralar xuddi ona hujayranikidek xromosomalar soniga ega bo‘ladi. Mitoz organizm somatik hujayralarida xromosomalar sonining doimiyligini saqlaydi. Bundan tashqari, embrional rivojlanishini, jarohatlangan to‘qimalar va a‘zolarining qayta tiklanishini ta‘minlaydi. Sodda hayvonlar — bir hujayrali hayvonlarning jinsiz ko‘pa-yishi mitoz usuli bilan amalga oshadi.

1.3.2. MEYOZ

Ko‘p hujayrali hayvonlarning ko‘pchiligida gametalar maxsus bezlar — urug‘donlar va tuxumdonlardan hosil bo‘ladi. Ayrim jinsli hayvonlarda va odamda ham erkak organizmda urug‘don, urg‘ochi organizmda (ayolda) tuxumdonlar bo‘lib, ularda sperma-

tozoid va tuxum hujayralar rivojlanadi. Biroq, bitta individning o‘zida ham urug‘donlar, ham tuxumdonlar bo‘ladigan hodisalar ham ma‘lum. Bu hodisa *germafroditizm*, deb ataladi. Ba‘zi hayvonlarda germafroditizm odatdagi fiziologik holat tariqasida uchraydi. Masalan, gidra, jigar qurti, planariya va h.k.

Boshqa organizmlarda (hatto, odamda) goho patologik germafroditizm kuzatiladi. Bunga sabab, endokrin bezlar funksiyasining buzilishi va genetik sabablardir.



6-rasm. Sut emizuvchilarning tuxum hujayrasi:

1—sitoplazma; 2—yadro; 3—qobiq;
4—follikular hujayralar.

Tuxum hujayra — o‘z tuzilishi jihatidan boshqa hujayralar kabi hujayra membranasini, sitoplazma va yadrodan tashkil topgan. Lekin, uning o‘lchami boshqa hujayralardan farq qilib, juda katta bo‘lishidir. Masalan, 150 mkm.gacha (odam tuxum hujayrasi). Ularning o‘lchami, kattaligi sitoplazmadagi oqsilga boy sariqlikning mavjudligiga bog‘liq (6-rasm).

Sariqlik donachalarning miqdori va joylashishiga qarab, tuxum hujayralarning quyidagi tiplari tafovut qilinadi:

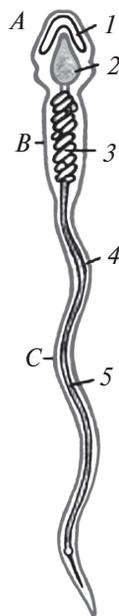
1. *Izoletsital tuxumlar* — sariqlik moddasi kam va u tekis sitoplazmada tarqalib joylashgan. Bunday tuxumlar embrional rivojlanish muddati qisqa bo‘ladigan tuban hayvonlarda, yuqori darajali hayvonlarda esa embrionlari ona qornida rivojlanadigan turlarda uchraydi (yo‘ldoshli sut emizuvchilarda);

2. *Teloletsital tuxumlar* — sariqlik donachalari ko‘p va ular hujayraning bir qutbga to‘plangan bo‘ladi. Bu qutbga vegetativ qutb deyiladi. Uning qarshisidagi qutbda sitoplazma bilan yadro joylashadi. Bu qutbga animal qutb deyiladi. Sariqlikka boy bo‘lgan teloletsital tuxumlar ona organizmidan tashqarida rivojlanadigan umurtqalilarga xos, masalan, baliqlar, suvda va quruqlikda yashovchilar, sudralib yuruvchilar va qushlar uchun;

3. *Sentroletsital tuxumlar* — bularda markaziy o‘rinni yadro egallaydi, yatro atrofida oziq material joylashadi; tuxum yuzasini yupqa sitoplazma egallab turadi. Bunday tuxum hujayralar bo‘g‘imoyoqlilarga xos.

Tuxum hujayralar qalin qobiq bilan o‘ralgan bo‘lib, u himoya funksiyasini bajaradi. Hamma tuxum hujayralar harakatsiz bo‘ladi. Ular organizmning rivojlanishi uchun zarur bo‘lgan jami irsiy axborotni o‘zida saqlaydi. Xromosomalar soni gaploiddir.

Spermatozoidlar — mayda, harakatchan hujayralardir. Odam spermatozoidining o‘lchami 50—70 mkm.dan oshmaydi. Spermatozoidning asosiy vazifasi o‘z gaploid to‘plamiga ega



7-rasm. Odam spermatozoidi:

- A—bosh qismi;
- B—bo‘yin qismi;
- C—dum qismi;
- 1—akrosoma;
- 2—yadro;
- 3—mitoxondriya;
- 4—plazmatik membrana;
- 5—xivchin.

bo'lgan yadrosini tuxum hujayra sitoplazmasiga kiritishdan iborat. Uning tuzilishi ham o'sha vazifani bajarishga moslashgan bo'lib, boshcha, bo'yin va dum qismlaridan tarkib topgan (7-rasm). Bosh qismida yupqa sitoplazma bilan o'ralgan yadro joylashgan. Boshchani oldingi tomonida kichkinagina zich tanacha — akrosoma joylashgan. Uning tarkibida ferment gialuronidaza bo'lib, tuxumga kirish uchun xizmat qiladi. Bo'yin qismida sitoplazma joylashgan. Unda sentrosoma va mitoxondriya bo'ladi. Dum qismi — xivchindir, harakat organoidi.

Jinsiy hujayralarning rivojlanishi — gametogenez

Spermatozoidlarning rivojlanishi *spermatogenez*, tuxum hujayrasining rivojlanishi esa *ovogenez* deyiladi. Spermatogenez urug'donda amalga oshadi. Urug'don esa ko'p sonli kanalchalardan tashkil topgan. Ularning ko'ndalang kesimida devori bir necha qavat joylashgan hujayralardan tashkil topganligini ko'rish mumkin. Ushbu hujayralar spermatozoidning har xil bosqichda turgan rivojlanish davrlaridir: *ko'payish, o'sish, yetilish va shakllanish*.

Ko'payish davrida spermatozoidlarning dastlabki hujayralari spermatogoniyalar hosil bo'ladi. Spermatogoniyalar barcha somatik hujayralar kabi xromosomalarning diploid soniga ega bo'lib, kanalcha devorining tashqi qismini egallaydi. Ular joylashgan devorning qatlamiga ko'payish zonasi deyiladi. Spermatogoniyalar bir necha marta mitoz yo'li bilan bo'linadi. Urug'don ma'lum hajmiga yetgandan so'ng spermatogoniyalarning bo'linishi to'xtaydi. Bu jarayon o'g'il bolaning embrional davrida kuzatiladi. O'g'il bola tug'ilgandan keyin balog'atga yetayotgan davrida spermatogoniyalarning mitoz bo'linishi yana kuzatiladi va erkak kishining klimaks davrigacha davom etadi. Demak, ko'payish davri erkak organizmlarda ham embrional, ham postembrional davrlarda kuzatiladi.

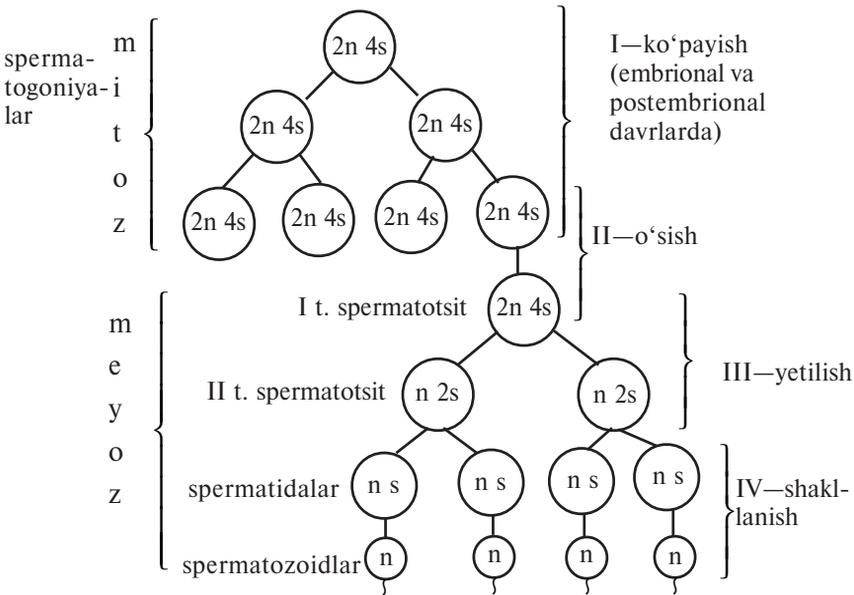
O'sish davri. Ayrim spermatogoniyalar o'g'il bolaning balog'atga yetish davridan boshlab o'sadi, kattalashadi (sitoplazma hisobiga). Sitoplazmada ozuqa, energiya to'planadi va bunday hujayralar *birlamchi tartibdagi spermatositlar*, deb ataladi.

O'sish davrida xromosomalarning diploid to'plamiga ega bo'lgan boshlang'ich hujayralarning ayrimlari o'sadi, kattalashadi, oziq moddalar to'planadi, ularning DNK miqdori ikki hissa ortgan bo'ladi. Birlamchi tartibdagi spermatositlar xromosomalarning diploid soniga ega va urug' kanalcha devorining o'sish zonasini egallaydi.

Yetilish davrida birlamchi spermatotsitlar meyoz usulida bo‘linadi va gaploid to‘plamga ega bo‘lgan hujayralarni hosil qiladi.

Birinchi meyotik bo‘linishning natijasida ikkilamchi tartibdagi spermatotsitlar, ikkinchi meyotik bo‘linishning natijasida spermatidalar hosil bo‘ladi. Ular urug‘ kanalcha devorining yetilish zonasini egallaydi. Spermatidalarda xromosomalar soni gaploiddir.

Shakllanish davri. Bu davrda yetuk jinsiy hujayralar hosil bo‘ladi. Spermatidalarda xivchin paydo bo‘lib, spermatozoidlarga aylanadi. Spermatozoidlar kanalcha devorining eng ichki qatlamini hosil qiladi va bu zonaga *shakllanish zonasi* deyiladi. Spermatozoidlar shakllangan sayin kanalchaning bo‘shlig‘iga tushib tashqariga chiqadi. Sxematik ravishda spermatogenez jarayonini quyidagi ko‘rinishda tasavvur qilish mumkin (8-a rasm):

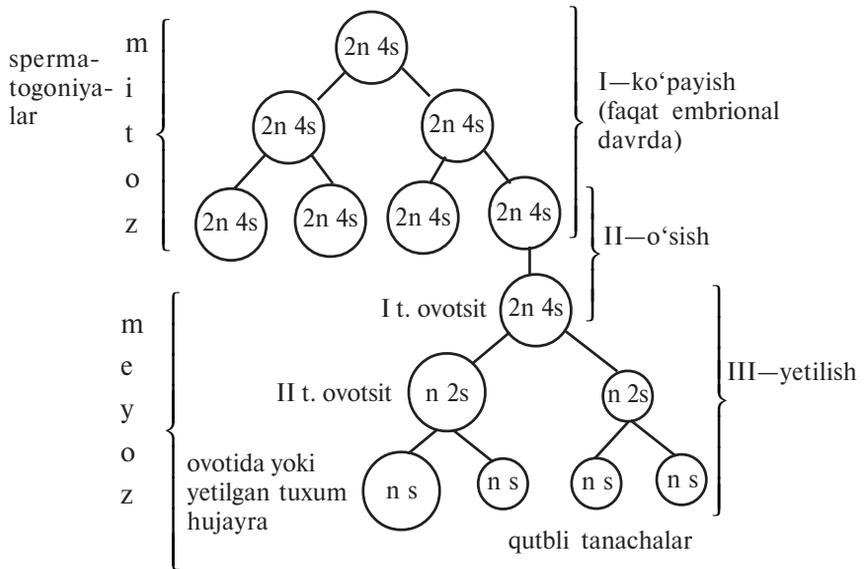


8-a rasm. Spermatogenez jarayoni:
 n — xromosomalar soni; s — DNK miqdori.

Ovogenez tuxumdonda amalga oshadi. Ovogenezni ham davrlarga bo‘lish mumkin: *ko‘payish*, *o‘shish*, *yetilish*. Shakllanish davri bo‘lmaydi. Chunki yetilish davrida hosil bo‘lgan ovotida yetilgan tuxum hujayraning shaklida bo‘ladi.

Dastlabki tuxum hujayralar *ovogoniyalar*, deb ataladi. Ovogoniyalar xuddi spermatogoniyalarga o'xshab mitoz yo'li bilan bo'linadi. Lekin ko'payish davri ovogenezda faqat qiz bolani embrional davrida kuzatiladi, xolos. Demak, ovogoniyalar soni qiz bolaning postembrional davrida ko'paymaydi.

Ovogenezning yana boshqa o'ziga xosliklari mavjud, masalan, o'sish davriga faqat bitta yoki ko'pi bilan ikkita ovogoniya o'tib, birlamchi tartibli ovotsitlarni hosil qiladi. Bundan tashqari, bitta I tartibli ovotsitdan bitta tuxum hujayra yetiladi. 8-b rasmda ovogenezning sxematik ko'rinishi berilgan.



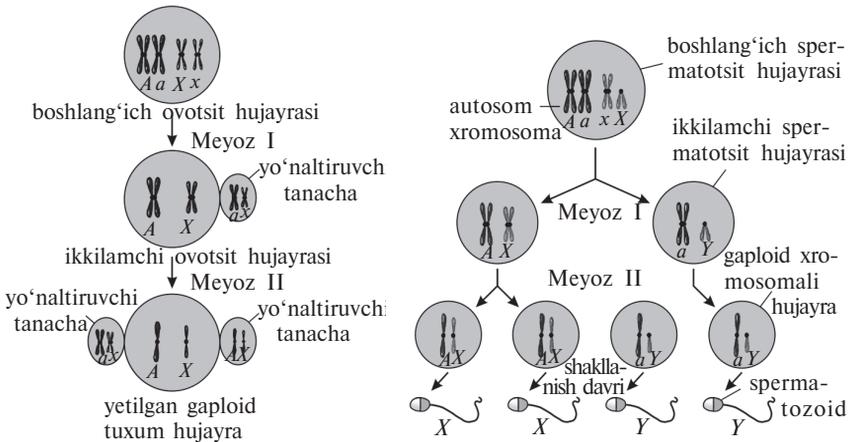
8-b rasm. Ovogenezning sxematik ko'rinishi.

Sxemadan ko'rinib turibdiki, I tartibli ovotsitdan I meiotik bo'linishning natijasida hosil bo'ladi II tartibli ovosit va yo'naltiruvchi tanacha. Ikkala hujayraning farqi II tartibli ovotsitda sitoplazma miqdori ko'p, yo'naltiruvchi tanachada esa sitoplazmasi deyarli yo'q. II meiotik bo'linish natijasida sitoplazma yana teng taqsimlanmadi: ovotidada sitoplazma yana ko'p, ammo yo'naltiruvchi tanachada deyarli yo'q (yadro materiali teng bo'lingan).

Shunday qilib, I tartibli ovotsitdan 1 ta ovotida va 3 ta yo'naltiruvchi tanacha hosil bo'ladi.

Ovotida yetilgan tuxum hujayra shaklida bo'lgan sababli ovogenezda shakllanish davri bo'lmaydi.

Shunday qilib, ovogenez va spermatogenez, asosan, bir-biriga o'xshash, lekin ularning o'rtasida quyidagi ayrim farqlar ham mavjud: 1. Ovogenez spermatogenezga nisbatan uzoq davom etadi, chunki tuxum hujayralarida homilaning rivojlanishi uchun zarur bo'lgan oziq moddalar hosil bo'ladi. 2. Spermatogenezning meyoz jarayonida sitoplazma hamma hujayralarga baravar miqdorda taqsimlanadi. Ovogenezda esa, faqat hujayralardan bittasiga sitoplazma taqsimlanib, boshqalarga deyarli o'tmaydi. Natijada, spermatogenez oxirida bitta dastlabki hujayralardan 4 ta, ovogenezda esa, faqat 1 ta yirik hujayra hosil bo'ladi. Uning uchta mayda hujayralari esa, nobud bo'ladi. 3. Ovogenezda shakllanish davri bo'lmaydi. Shunday qilib, gametogenez jarayonida jinsiy bezlarda diploid to'plamli ($2n$) boshlang'ich hujayralardan gaploid to'plamli (n) jinsiy hujayralar hosil bo'ladi. Gametogenez jarayonini xromosomalar nuqtayi nazaridan ko'rib chiqilsa, ovotsit va spermatotsit hujayralarida autosoma va jinsiy xromosomalar quyidagicha taqsimlanadi (9-rasm):



9-rasm. Jinsiy hujayralarning rivojlanishi.

Boshlang'ich hujayralar diploid xromosomalar to'plamiga ega bo'lsa, yetilish davrida esa, gaploid to'plamga ega bo'lgan hujayralar hosil bo'ladi. Bunday natija meyoz tufayli amalga oshadi.

Meyoz. Meyoz bo'linish hujayra bo'linishining murakkab jarayoni bo'lib, bunda xromosomalar diploid (juft) holatdan gaploid (toq) holatga o'tadi. Meyoz yunoncha «meyozis» so'zidan olingan

bo'lib, kamayish ma'nosini anglatadi. Meyoz bo'linishda xromosomalar soni kamayishi tufayli uni reduksion bo'linish ham, deb atashadi. Meyoz jinsiy yo'l bilan ko'payuvchi organizmlarda kuzatiladi va u diploid yadroning gaploid holatga o'tishini ta'minlaydi. Meyoz jarayonida xromosomalardagi ajralish, bo'linish va ulardagi rekombinatsiya holatlari irsiyat va irsiy o'zgaruvchanlikning asosi hisoblanadi.

Meyoz ketma-ket keladigan ikki bo'linish: *reduksion* va *ekvatsion* (yoki tenglashtiruvchi) bo'linishlardan iborat. Bu ikki bo'linish orasida qisqa interfaza bo'ladi. Lekin bunda DNK molekularining ikki hissa ortishi kuzatilmaydi. Shu sababdan interfaza emas, *interkinez* deyiladi. Ikki bo'linishni farq qilish maqsadida birinchi bo'linish fazalari oldiga I, ikkinchi bo'linish fazalari oldida II raqami yoziladi. Birinchi meyozi bo'linish ikkinchisiga qaraganda, ancha murakkab va uzoq davom etadi (10-rasm).

Birinchi meyotik bo'linish: I profaza, I metafaza, I anafaza, I telofaza bosqichlaridan tashkil topgan. Birinchi meyotik bo'linishning profazasi mitoz profazasidan farq qilib, besh bosqichdan iborat bo'ladi: *leptonema*, *zigonema*, *paxinema*, *diplonema*, *diakinez*.

1. *Leptonema* (lotincha ingichka ip demakdir) — yadroning kattalashuvi bilan ta'riflanadi. Yadroda xromosomalarning diploid



10-rasm. Meyoz ikki juft xromosomaning ajralish chizmasi.

to'plami yaxshi ko'rinib turadi. Xromosomalar ipsimon — uzun va ingichka bo'ladi. Ularning har biri ikkita xromatididan tashkil topgan bo'ladi.

2. *Zigonema* (tutashgan iplar) vaqtida gomologik xromosomalar yaqinlashadi va yonma-yon joylashadi. Bu jarayonga konugatsiya deyiladi. Konugatsiya xromosomalarning sentromerasidan boshlanadi: juft xromosomalardan birining sentromerasi ikkinchi xromosomaning sentromerasiga borib taqaladi, so'ng konugatsiya xromosomalarning yelkalariga tarqaladi.

3. *Paxinema* (yo'g'on iplar) vaqtida gomologik xromosomalar

bir-biriga zich taqaladi. Qo'shaloq bo'lib olgan ana shunday xromosomalar bivalentlar, deb ataladi. Har bir bivalent to'rtta xromatididan tuzilgani sababli *tetradalar*, deb ham ataladi.

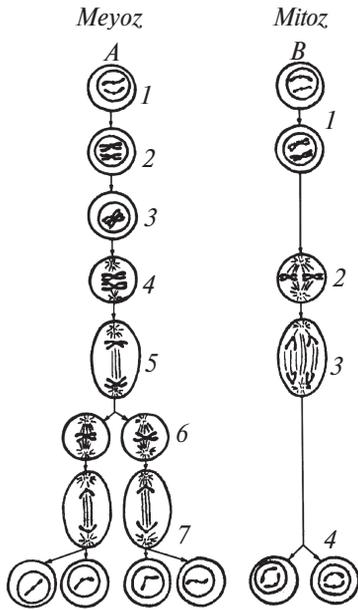
Paxinema bosqichida ma'lum xromosomalarning muayyan qismlariga (ikkinchi belbog' sohasiga) birikkan yadrochalar ko'zga yaxshi tashlanib turadi. Paxinema vaqt jihatdan uzoq davom etadi.

4. *Diplonema* (qo'sh qavat iplar) itaruvchi kuchlar paydo bo'lishi bilan ta'riflanadi. Bivalentni tashkil qilgan xromosomalar bir-biridan ajrala boshlaydi. Ajralish sentromeralar sohasida boshlanadi. Xromosomalar yelkalari ajralganda butga o'xshash manzara vujudga keladi. Ana shu joylarda juft xromosomalarning xromatidallari gomologik qismlari bilan almashinadi. Bu jarayonga krossingover deyiladi. Krossingover paxinema stadiyasidayoq bo'lib o'tishi aniqlangan, lekin uni sitologik jihatdan diplonema stadiyasida aniqlash mumkin. Yana shuni aytish kerakki, krossingover opa-singil bo'lmagan xromatidalar orasida kuzatiladi (bitta xromosomaning xromatidallari opa-singil xromatidalar deyiladi). Agarda ikkala xromatidalar gomologik xromosomaning xromatidallari bilan almasha *qo'sh krossingover* deyiladi. Krossingover katta ahamiyatga ega, chunki genlari yangi kombinatsiyalangan xromosomalar paydo bo'ladi.

5. *Diakinez* (olisga yurish) bilan profaza tugallanadi. Xromosomalar spiral holatga keladi, yadrochalar yo'qolgan bo'ladi, yadro qobig'i erib ketadi, natijada xromosomalar hujayra sitoplazmasida joylashgan bo'ladi. *I metafaza* mitozning metafazasiga o'xshash, lekin hujayra ekvatori bo'ylab bir qator xromosomalar emas, balki bivalentlar joylashgan bo'ladi. *I anafaza* ham mitozning anafazasiga o'xshash, ammo hujayraning ikki qarama-qarshi qutblariga tarqaladi xromosomalarning xromatidallari emas, balki bivalent tarkibiga kiradigan butun xromosomalar. Natijada qutblarga gaploid xromosomalar to'plami o'tadi.

I telofaza mitozning telofazasidan farq qilmaydi, faqat hosil bo'lgan qiz hujayralarida xromosomalar soni diploid emas, gaploiddir.

II telofaza tugagach, qisqa interfaza kuzatiladi, lekin DNK miqdori oshmaganligi sababli uni *interkinez* deyiladi. So'ng II meiotik bo'linish boshlanadi. II meiotik bo'linishini fazalari mitozning fazalaridan deyarli farq qilmaydi: II profazaga tushgan hujayralarda xromosomalar soni gaploid bo'lib, II metafazada ular bir qator tekis hujayra ekvatori bo'ylab joylashadi. II anafazada esa hujayraning ikki qarama-qarshi qutblariga butun xromosomalar emas,



11-rasm. Meyozni mitoz bilan solishtirish chizmasi:

- A. Meyoz: 1—2—profaza I;
 3—metafaza I; 4—anafaza I;
 5—metafaza II; 6—anafaza II;
 7—telofaza II; B. Mitoz: 1—profaza;
 2—metafaza; 3—anafaza;
 4—telofaza.

balki ularning xromatidalarini tarqatadi. Shu vaqtdan boshlab, ular qiz hujayralarning xromosomalari hisoblanadi. II telofazada qiz hujayralarning yadrolari shakllanadi, sitoplazma bo'linadi.

I meiotik bo'linishning natijasida ham gaploid xromosomalar soniga ega bo'lgan hujayralar hosil bo'ladi (shuning uchun ham uni reduksion bo'linish deyiladi), lekin bunday hujayralarning xromosomalari 2 ta xromatidadan tashkil topgan bo'ladi. II meiotik bo'linishning natijasida hosil bo'lgan hujayralarda xromosomalari bitta xromatidadan tuzilgan. Shu sababdan ikkinchi meiotik bo'linishni ekvatsion bo'linish ham deyiladi (tenglashish).

Meyozning biologik ahamiyati juda katta: 1) meyozi natijasida qiz hujayralarda xromosomalar soni ikki baravar kamayadi. Bu hodisa biologik jihatdan katta ahamiyatga egadir.

Chunki jinsiy hujayralar — spermatozoid va tuxum hujayra meyozi yo'li bilan yetiladi. Ular qo'shilganidan keyin hosil bo'lgan zigotadaxromosomalar soni diploid bo'lib, turgaxos bo'lgan xromosomalar sonini tiklaydi, aks holda har bir avlodda xromosomalar soni ikki baravar ortib boraveradi. Haqiqatda esa bunday bo'lmaydi;

2) meyozi xromosomalarning kombinatsiyalanishidir. Somatik hujayralarning diploid to'plamida bo'ladigan juft xromosomalar har xil manbadan kelib chiqqan bo'ladi. Ularning biri ona tuxum hujayrasidan olingan xromosoma bo'lsa (nuqul ona genlarini saqlaydi), ikkinchisi ota spermatozoididan olingan xromosomadir (ota genlariga ega). Meyozning birinchi bo'linishidagi anafazada juft xromosomalar ajralar ekan, gametaga qisman ona xromosomalaridan, qisman ota xromosomalaridan iborat bo'lgan gaploid to'plam hosil bo'lib o'tadi. Shunda turli manbalardan kelib chiqqan xromo-

somalarning tasodifiy ravishda kombinatsiyalanishi organizmda hosil bo'ladigan gametalar genetik jihatdan har xil bo'lib qolishiga olib keladi;

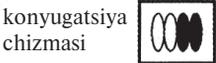
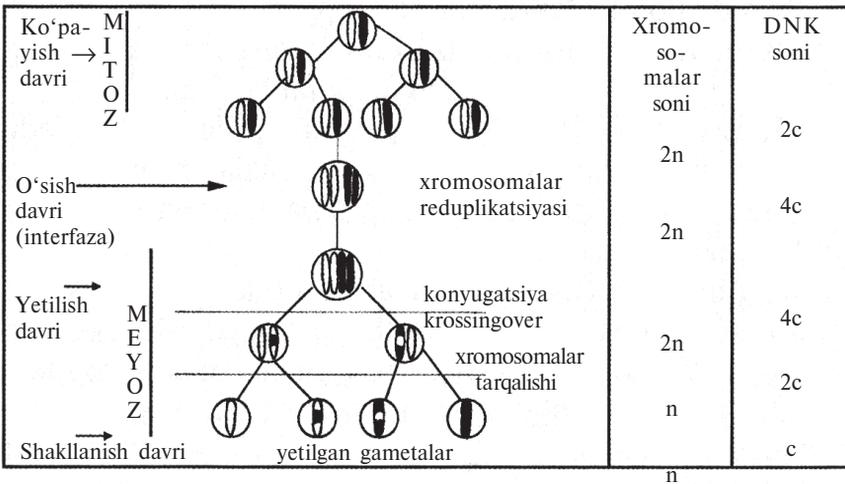
3) meyozda muhim hodisa ro'y beradi — krossingover. Juft xromosomalarning biri ona, ikkinchisi esa otadan kelib chiqqan xromosomalar o'zining gomologik qismlari bilan almashinuvi natijasida yangi genlar tarkibiga ega bo'lgan xromosomalar hosil bo'lishiga olib keladi, ya'ni bularda ota-onaning genlari yangi kombinatsiyalar hosil qiladi.

Krossingoverning yana bitta muhim ahamiyati bor, krossingover hodidasidan foydalanib, genning xromosomada joylashgan joyini aniqlash mumkin. Shunday qilib, meyozda kuzatiladigan hodisa — ota-ona xromosomalarning kombinatsiyalari hamda krossingover irsiy o'zgaruvchanlikning ko'payishiga, xilma-xilligiga olib keladi.

Juft xromosomalarda ro'y bera oladigan kombinatsiyalar soni 2 ni n darajali bo'lishiga tengdir, bu yerda, n — gaploid to'plamdagi xromosomalar soni. Masalan, drozofilada ro'y bera oladigan kombinatsiyalar soni $2^4 = 16$ ga to'g'ri keladi. Meyoz natijasida odam xromosomalarida ro'y beradigan kombinatsiyalarning potensial o'zgaruvchanligi 2^{23} bo'lishi mumkin.

2-jadval

Ikki juft xromosomasining ajralish sxemasi. Gametogenez



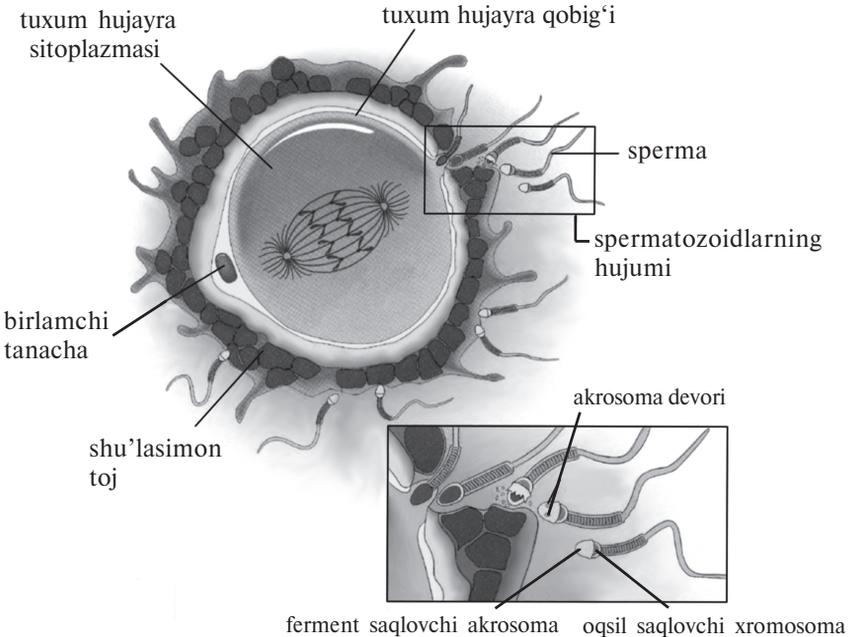
1.3.3. URUG‘LANISH

Urug‘lanish (otalanish) hayvonning yashash muhitiga qarab, *tashqi* va *ichki* bo‘ladi. Suvda yashaydigan organizmlarda, odatda, tashqi urug‘lanish uchraydi: urg‘ochisi suvga uvildiriq (tuxum) qo‘yib ketadi, erkagi esa, uning ustiga tarkibida spermatozoidlar bo‘ladigan urug‘ suyuqligini to‘kadi.

Chuvalchanglar, hasharotlar, qushlar, sut emizuvchilarda ichki urug‘lanish bo‘ladi. Bunda erkak jinsiy hujayralari (spermatozoidlar) urg‘ochi organizmning jinsiy yo‘llariga tushiriladi.

Urug‘ suyuqligi suv bilan suyulishi (baliqlar, amfibiyalar) yoki maxsus bez (sut emizuvchi hayvonlar prostata bezi) sekretlari ta‘sir etishi natijasida spermiylar harakatchan bo‘lib qoladi. Masalan, odam spermatozoidlari ayol jinsiy yo‘llarida (boshchasi bilan oldinga qarab) 7,5 sm/soat tezlik bilan harakatlanadi.

Sut emizuvchilarda, jumladan, odamda ham, tuxum bachadon nayining yuqori uchdan bir qismida spermatozoid bilan to‘qnashadi. Tuxum *shu‘lasimon toj* hosil qiluvchi hujayralar qavati bilan o‘ralgan bo‘ladi. Bu toj hujayralari alohida shilimshiq modda yordamida bir-biriga birikkandir. Necha yuz



12-rasm. Urug‘lanish jarayoni.

minglab spermatozoidlarning «birgalashib» harakat qilishi, shuningdek, urug‘ suyuqligida bo‘ladigan ferment ta’siri tufayli shu’lasimon toj hujayralarini bir-biriga biriktirib turadigan modda parchalanib ketadi va shundan keyingina tuxum spermatozoid bilan uchrashadi (12-rasm).

Odatda, tuxum hujayraga faqat bitta spermatozoid kiradi. Bu shu bilan ta’minlanadiki, yetilgan tuxum hujayra pardasini spermatozoid teshganidan keyin shunga javoban bu parda darhol yangidan zich parda — boshqa spermatozoidlarning o‘tishiga to‘sqinlik qiladigan urug‘lanish pardasi paydo bo‘ladi.

Spermatozoid boshchasi tuxum hujayraga kiradi va yadrosidagi xromosomalar tuxum hujayraning xromosomalari bilan qo‘shiladi. Natijada zigota hosil bo‘ladi.

Shunday qilib, urug‘lanishni ($In + In = 2n$) spermatozoid va tuxum hujayra qo‘shilishi bilan belgilanishi mumkin, bu o‘rinda $2n$ mazkur turdagi o‘simlik yoki hayvonlar uchun normal hisoblanadigan xromosomalar soni tiklanadi. Demak, yangi organizm o‘z irsiy belgilarining yarmisini otasidan, yarmisini onasidan oladi.



NAZORAT SAVOLLARI

1. Hujayra membranasi tuzilishi va funksiyalari qanday?
2. Xususiy va umumiy organellalarning farqlari nimada?
3. Membranali va membranasi organellalarga nimalar kiradi?
4. Hujayra membranalari tarkibiga qanday kimyoviy moddalar kiradi?
6. Hujayra organellalarini yozib chiqing.
7. Xromosomalar funksiyalari nimalardan iborat?
8. Gomologik va nogomologik xromosomalarning farqini tushuntiring.
9. Xromosomalarning tuzilishi va tiplarini tushuntiring.
10. Xromosoma, xromatin, geteroxromatin, euxromatin tushunchalarining mohiyatini bayon eting.
11. Jinsiy va jinsiz ko‘payishning asosiy farqlari.
12. Hujayraning qanday bo‘linish sikllari va bosqichlari mavjud?
13. Mitoz bo‘linish qanday bosqichlardan iborat? Ularni tasvirlang.
14. Amitoz ko‘payish deganda, nimani tushunasiz?
15. Meyoz haqida nima bilasiz?
16. Meyozning biologik ahamiyati nimada?
17. Mitoz va meyozi solishtirib ularning o‘xshashlik va farqlarini izohlang.
18. Urug‘lanish deganda, nimani tushunasiz? Uni qanday ifoda bilan qayd etish mumkin?

Masalalar

1. Drozofila pashshasining somatik hujayralarida 8 ta xromosoma bor. Uning bitta xromosomasining uzunligini 5 mkm (shartli ravishda tartib raqamini 1 deb olamiz), qalinligini 0,5 mkm va og'irligini $1 \cdot 10^{-9}$ mg deb olamiz. Mitoz natijasida hosil bo'lgan birinchi va ikkinchi qiz hujayralarida xromosomalarning uzunligi, qalinligi va og'irligi qanday bo'ladi?

2. Odamning somatik hujayralarida xromosomalarning soni 46 ta bo'lib, ularning hamma DNK molekulalarining umumiy og'irligi taxminiy $6 \cdot 10^{-9}$ mg, deb berilgan. Mitoz natijasida hosil bo'lgan birinchi va ikkinchi qiz hujayralarida xromosomalarning og'irligi qanday bo'ladi?

3. Odamda qancha xromosoma va DNK bor? (Bitta xromosomaning ajralishidan keyin hosil bo'lgan xromatidalarni alohida xromosoma, deb hisoblang.)

T/r	Hujayra va uning bo'linish fazalari	Hamma DNK molekulalarining umumiy og'irligi	Xromosomalarning soni
1.	Bo'linmagan bitta somatik hujayrada	$6 \cdot 10^{-9}$ mg	46
2.	Interfazaning oxiri profazadan oldin (bitta somatik hujayrada)		
3.	Mitozning profaza va metafaza holatida bo'lgan ona somatik hujayrasida		
4.	Mitozning anafaza holatida bo'lgan hujayrasida		
5.	Mitozning telofaza holatida bo'lgan qiz somatik hujayrasida		
6.	Mitozning telofaza holatidagi somatik hujayralarining umumiy sonida		

4. Daftaringizga gametogenez jarayonini chizib chiqing. Xromosomalarning ajralishini chizmada belgilang. Xromosomalarning soni va DNKlar sonini jadvalda ko'rsating.

1-AMALIY MASHG'ULOT

Mikroskop bilan ishlash. Tayyor mikropreparatlarda hujayra tuzilishi bilan tanishish

Mashg'ulotning maqsadi. Mikroskopning tuzilishi, ishlash qoidalari bilan tanishish. Vaqtincha preparatlar tayyorlashni o'rganish, o'simlik va hayvon hujayralarini mikroskop yordamida

o'rganish. Interfaza va mitoz jarayonini kuzatish. Hujayra bo'linishining biologiya va tibbiyotdagi ahamiyatini aniqlash.

Kerakli jihozlar. Mikroskoplar, Petri kosachasi, buyum va qoplovchi oynalar, pipetkalar, stakan suvi bilan, pinset, qaychi, piyoz, kartoshka, natriy xloridning 10 % li eritmasi, yod eritmasi, filtrlovchi qog'ozlar, doimiy preparatlar, mikroskop tuzilishi, hujayra tuzilishi, mitoz va meyoza tasvirlangan jadvallar. Piyoz pardasi hujayralari, baqa, sut emizuvchilar qonining surtmasi (13-rasm).

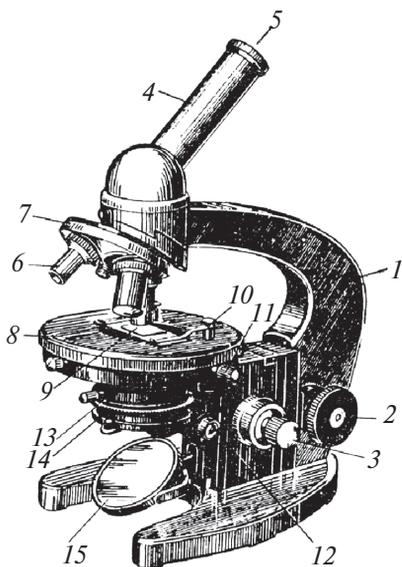
Amaliy vazifa. Avval mikroskopning tuzilishi va u bilan ishlash qoidalarini puxta o'zlashtirib olish shart. Keyin vaqtinchalik preparat, ya'ni piyoz pardasi hujayrasi tayyorlanadi. So'ng og'iz epiteliyasi hujayralarining vaqtincha preparati tayyorlanadi. Tayyor mikropreparatlarda mitoz va meyoza jarayonlari o'rganiladi.



13-rasm. Jihozlar.

1-ish. Mikroskop tuzilishi bilan tanishish.

Mikroskopdan juda mayda obyektlarni ko'rishda foydalaniladi. Fanning hozirgi taraqqiyot bosqichida mikroskoplar juda takomillashgan bo'lib, elektron mikroskoplar, maxsus bo'yoqlarsiz ishlaydigan fazovokonstrast mikroskoplar, ultrabinafsha nur yordamida ishlaydigan luminessent mikroskoplar, elektron nurlari bilan ishlaydigan mikroskoplar bor. Tibbiyot genetikasi va biologiyada yorug'lik mikroskopidan foydalaniladi (МБР-1, МБИ-1, МБС-1).



14-rasm. МБИ-1 mikroskopining tuzilishi:

- 1—shtativ; 2—makrometrik vint;
 - 3—mikrometrik vint; 4—tubus;
 - 5—okulyar; 6—obyektiv; 7—revolver;
 - 8—oʻrtasida mikropreparat (9)
- qoʻyiladigan teshigi bor buyum stolchasi;
- 10—mikropreparatni ushlab turadigan klemmalar; 11—buyum stolchasini suradigan vint; 12—kondensorni koʻtaradigan va past tushiradigan vint;
 - 13—kondensor; 14—diafragma;
 - 15—koʻzgucho.

tutashgan boʻlib, soat mili boʻylab aylantirish mumkin. Buyum stolining markazida teshik boʻlib, undan obyektga nur tushadi. Buyum stolining ustida preparatni tutib turuvchi ikkita qisqich (klemma) oʻrnatilgan. Buyum stolidagi vintlar stolni oldinga va orqaga surishga yordam beradi.

b) *Yoritqich qismi* — kondensor, diafragma va nurni toʻplovchi oynadan iborat. Kondensor oyna bilan buyum stoli orasida joylashgan. Kronshteynga joylashgan vint kondensor harakatini boshqaradi. Kondensor nur toʻplab kuchaytiruvchi ikki-uch linzadan iborat. Uning pastki qismiga poʻlat plastinkalardan yasalgan iris shaklidagi diafragma joylashgan. U maxsus dastakcha yordamida idora qilinadi va nurni har xil hajmida (miqdorda)

Yorugʻlik mikroskopi mexanik, optik va yoritqich qismidan iborat (14-rasm).

a) *Mexanik qismi* — shtativ, buyum stoli, tubus, makrometrik va mikrometrik vintlaridan tashkil topgan. Shtativ taqasimon asosdan, tubus tutqichdan va tubusdan tashkil topgan. Mikroskopning asosiga mikrometrik mexanizmni tutib turuvchi moslama oʻrnatilgan. Mazkur mexanizmning old tomoniga vint orqali idora qilinuvchi metall gardishli kondensorning kronshteyni oʻrnatilgan, orqa tomoniga esa yarim oy shaklidagi tubus tutqichi joylashgan boʻlib, unda mikrometrik vint bor. Tubus tutqichining yuqori va old tomonida doira shaklidagi revolver sistemasi oʻrnatilgan. Moslamaning ustki qismida 45° li burchak hosil qiluvchi tubus tutqichi, uning yuqorisida esa, okulyar joylashgan. Tubusning pastki qismi revolver bilan

o'tkazib beradi. Nur to'plovchi oyna yarim oy shaklidagi tutqich bilan shtativga biriktirilgan. Oynaning ikki: botiq va tekis yuzasi mavjud. Oynaning botiq tomoni yorug'lik nurlarni to'plab beradi. Yorug'likning kuchiga qarab, botiq yoki tekis oynalardan foydalaniladi.

d) *Optik qismi* — okulyar va obyektivlardan iborat. Okulyar obyektini x7, x10, x15 marta katta qilib ko'rsatadi. Okulyar nay shaklida bo'lib, ikki tomonidan linzalar joylashgan.

Obyektivlar murakkab tuzilishga ega bo'lib, revolver sistema-sidagi maxsus o'rindiqlarga joylashgan. Ular buyumni x8, x40, x60, x90 marta kattalashtiradi. Mikroskopda ko'rilayotgan buyumni necha marta kattalashtirib ko'rsatilayotganini bilish uchun okulyar bilan obyektivning ko'rsatilgan raqamlarni ko'payti-ramiz. Masalan, ok. $x10 \cdot ob. x40 = 400$ marta kattalashtirilgan.

Mikroskop bilan ishlash tartibi:

1. Mikroskop stol qirrasidan 5 sm ichkariga qo'yiladi.
2. Okulyar va obyektiv, nur to'plovchi ko'zgu quruq toza latta bilan artiladi.

3. Revolver harakatlantirilib, kichik obyektiv o'rindiqqa joy-lashtiriladi. Bunda shiqillagan past tovush eshitiladi. Makrometrik vint yordamida obyektiv buyum stolidan taxminan 0,5 sm ma-sofaga ko'tariladi. Diafragma ochiladi va kondensor biroz ko'ta-riladi.

4. Kuchli nurlar tushganda ko'zguning tekis yuzasidan, yorug'lik yetishmaganda botiq yuzasidan foydalaniladi.

5. Chap ko'z bilan okulyarga qaraladi va nur to'plovchi ko'zgu to'g'rilanadi. Okulyarda yorug' va tiniq doira hosil bo'ladi.

6. Tekshirilayotgan obyekt buyum stolchasiga qo'yilib, qis-qichlar bilan mahkamlaniladi. So'ngra chap ko'z bilan okulyarga qarab turib, makrometrik vint yordamida obyektiv buyum oynasidan yuqoriga ko'tariladi. Kichik obyektiv ishlatilganda fokus oralig'i 0,5 sm.ga teng bo'lishini unutmaslik lozim. Kichik obyektiv bilan obyekt tasviri topilgandan so'ng boshqa obyektivlar bilan ham obyektini tekshirish mumkin bo'ladi.

7. Mikroskop bilan ishlab bo'lgandan so'ng, uni ishsiz holatga o'tkazish kerak. Buning uchun revolver sistemasini ishlatib, obyektivlar neytral holatga keltiriladi va buyum stolidan 2 sm uzoq-lashtirilib, obyektivlar artiladi. Mikroskop ustiga g'ilof kiydiriladi.

2-ish. Vaqtinchalik preparat tayyorlash.

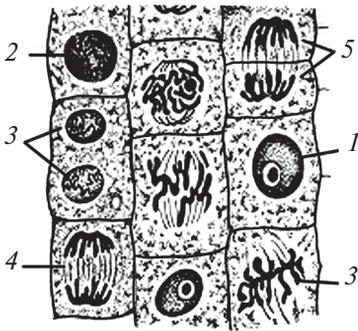
1. *Piyoz pardasi hujayralarini o'rganish.* Piyoz po'stining ichki tomonidan yupqa pardasi ajratib olinadi va uning kichik qismi buyum oynasiga, Lyugol eritmasi tomchisiga joylashtiriladi. Hujayralar mikroskopda avval kichik obyektiv, keyin katta obyektiv yordamida o'rganiladi. Katta obyektivda sitoplazmaning donador tuzilishini, hujayraning o'rtasida yoki bir chekkasida joylashgan yadroni ko'rish mumkin. Sitoplazmaning bo'yalmagan bo'shliqlari vakuolalar hisoblanadi. Albomga bir nechta hujayraning rasmi chiziladi, sitoplazma, yadro, vakuolalar, hujayra qobig'i belgilab qo'yiladi.

2. *Kartoshka hujayralarini o'rganish.* Buning uchun kartoshkaning juda yupqa qilib tayyorlangan kesmalari buyum oynasi ustidagi suv tomchisiga joylashtiriladi keyin yod tomchisi tomiziladi va qoplovchi oyna bilan yopib, mikroskopga o'rnatiladi, Yod kraxmalni bo'yaydi. Katta obyektivda kraxmal donachalari ko'rinadi. Albomga bir nechta hujayraning rasmi chiziladi. Uning qobiqlari, sitoplazmasi, kraxmal donachalari ko'rsatiladi.

3. *Baqa va odam qoni hujayralarini o'rganish.* Buning uchun baqa va odam qoni surtmasining bo'yalgan doimiy preparatlaridan foydalaniladi. Mikroskop ostida qizil qon tanachalari (eritrotsitlar) ko'rinadi. Baqaning qizil qon hujayralari yadroli, odamniki esa, yadrosiz hujayralardir. Oq qon tanachalari yadrosi segmentlarga bo'lingan (neytrofillar) yoki bo'linmagan (limfotsitlar) bo'lishi mumkin. Albomga bir necha baqaning qon hujayralarining rasmi chiziladi. Har bir eritrotsitning yadrosi, sitoplazmasi va qobig'i ko'rsatiladi.

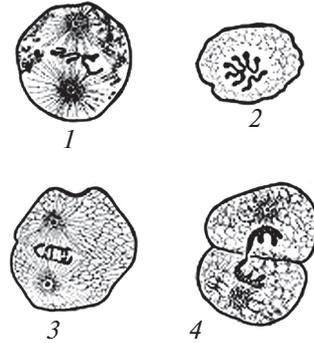
3-ish. Mitoz va meyozni kuzatish.

1. Mitoz jarayonini kuzatish uchun, yosh piyoz ildizchasining o'sish zonasi ko'rsatilgan tayyor preparat va hayvonlardan ot tuxumdoni bachadoni kesmasidagi tuxum hujayralarining bo'linishi ko'rsatilgan tayyor preparati olinadi. Bunda piyoz hujayralarining katak-katak bo'lib, sitoplazmasi ko'zga ko'rinadi (15-rasm). Ilk profaza bosqichida yadrolarda faqat ingichka to'rsimon tuzilmalar ko'rinadi, keyingi bosqichlarda yadro yo'qolib, xromosomalar ko'rinadi. Metafazada xromosomalar ekvatorga to'plangan holda ko'rinadi va keyingi bosqichlarda xromosomalarning tarqalishi kuzatiladi. Urug'langan askaridaning bo'linayotgan hujayralari preparatida xromosomalarning soni kam ($2n = 2^4$) bo'ladi (16-rasm).



15-rasm. Piyoz ildizi uchining hujayralaridagi mitoz bosqichlari:

1—interfaza; 2—profaza;
3—metafaza; 4—anafaza; 5—telofaza.



16-rasm. Ot askaridasining bo'linayotgan hujayralarida mitoz bosqichlari:

1—metafaza (yonidan ko'rinishi);
2—metafaza plastinkasi (qutbidan ko'rinishi); 3—anafaza; 4—telofaza.

Piyoz hujayralaridan farq qilib, uning hujayra markazi va uni o'rab turgan sentrosfera ko'rinadi. Albomga bo'linish bosqichlari chiziladi.

2. Meyoz jarayonini kuzatish uchun bug'doy, piyoz va boshqa o'simliklar changining shakllanishi va ot askaridasi tuxumdonlarida jinsiy hujayralarning shakllanishi ko'rsatilgan tayyor preparatlardan foydalansa bo'ladi. Buning uchun o'rganilayotgan tayyor preparat mikroskopga qo'yiladi va meyoznung profaza birinchi bosqichi kuzatiladi (obyektni mikroskop 7 x 90 marta kattalashtirib beradi). Mitoz profazasidan farqi o'rganiladi. Albomga mitoz va meyoznung farqlari yozib chiqiladi. Mitoz va meyoz fazalari chiziladi.

2-bob. IRSIYATNING BOKIMYOVIY ASOSLARI

2.1. Genlarning tuzilishi, kimyoviy tarkibi va ularning strukturasi o'rganishdagi kashfiyotlar

Irsiyat qonunlari haqidagi ma'lumotlar kashf qilingandan so'ng, genlar ma'lum bir kimyoviy tuzilishga ega ekanligi aniqlandi. Irsiyat qonunlariga asoslangan holda irsiy belgilar yoki kimyoviy elementlar avloddan avlodga juda aniqlik bilan berilishi va hujayralar bo'linishida irsiyatning moddiy asosi ikki marta ortishi ma'lum bo'ldi.

XX asrning 20—30-yillarida ko'zga ko'ringan ko'pgina genetik olimlar irsiyatning molekular asosi haqida fikr yuritishganda, irsiyatni tashuvchi omil — *gen* ekanligini, uni esa, juda murakkab oqsil molekulasini, deb taxmin qilishgan edi. 1927-yilda rus biolog N.K. Kolsov irsiyatning molekular asosini tushuntirib berishga urinib, hujayradagi oqsillar avtoreproduksiyalanish hodisasiga uchraydi, deb aytgan. Ya'ni, oqsillar o'z-o'zini tiklay oladi, bu — ona hujayradan qiz hujayralariga va ota-onadan bolalarga genlarning o'tishini ta'minlaydigan eng muhim mexanizmdir, deb hisoblagan. N.K. Kolsovning nazariyasi ba'zi chalkashliklarga qaramasdan, juda katta ahamiyatga ega, chunki u genetikaga oid hodisalarni molekular doirasida tekshirishga asos soldi.

DNK haqidagi ma'lumot 1869-yilda shveysariyalik olim Fridrix Misher tomonidan kashf etilgan bo'lsa ham, bu molekulaning irsiyatni tashishi mumkin emas, u juda oddiy, deb hisoblangan. Hattoki, F. Griffit (1928) tomonidan o'tkazilgan tajriba ham (pnevmoniya kasalligini tashuvchi bakteriya bilan zararlangan sich-qon tajribasi) irsiy belgilarni tashuvchi qanday modda ekanligini bilishmagan. 1944-yili amerikalik olim O. Everi polisaxarid po'stga ega bo'lgan virulent bakteriyani (S-shtamm) mayda bo'lakchalarga ajratib R-shtammli bakteriya bilan (nopatogen) aralastiradi, ya'ni birgalikda o'stiradi. Natijada R-shtammli bakteriyalar polisaxarid po'st hosil qilish xossasiga ega bo'ladi. Shu tajribadan aniq bo'ldiki,

S-shtammlı bakteriyasining bo‘lakchasi R-shtammlı bakteriyaga o‘tganligi. Olim S-shtammlı bakteriyaning bo‘lakchasiga DNK-aza fermentini ta‘sir etib, uni parchalab yubordi. Demak, kasallik chaqirish xossa S-shtammdan R-shtammga DNK moddasi orqali o‘tganligi aniqlandi.

1953-yilda amerikalik biolog J. Uotson va angliyalik fizik F. Krik DNK molekulasining struktura modelini taklif etishadi. Ushbu kashfiyotdan so‘ng gen haqida aniq ma‘lumotlar olinib boshlandi. Xromosomalarning molekular tuzilishini genetik nuqtayi nazardan o‘rganish ikki asosiy savolga javob berdi, ya‘ni hujayradagi irsiy axborot qanday saqlanadi va qanday usulda nasldan naslga beriladi.

Agar xromosomalarni mikroskop orqali ko‘zdan kechirsak tugunlar, disklar, chiziqlar, ya‘ni ayrim-ayrim bo‘laklar (masalan, drozofilaning gigant xromosomalaridagi genlari) tizmasi ko‘rinadi. Har bir xromosoma o‘zining katta-kichikligiga qarab, yuzlab va hatto, minglab shunday bo‘laklardan iborat bo‘ladi.

Xromosomalarning har bir bo‘laklari *gen*, deb ataladi. Gen irsiyatni tashib yuruvchi omildir. Ularning nozik tuzilishi esa doimiy tarkibiy qismlar — DNKdan iborat.

Yuqorida aytib o‘tilganidek, xromatinning kimyoviy tarkibi DNK va oqsildan tashkil topgan bo‘lib, DNK esa genetik informatsiyaning moddiy tashuvchisidir. Ota-onalardan o‘tgan jinsiy hujayralarda oqsil strukturasi va tarkibi qanday bo‘lsa, hamma hujayralarda ham shunday, oqsillar sintezlanishini, asosan, DNK ta‘minlaydi.

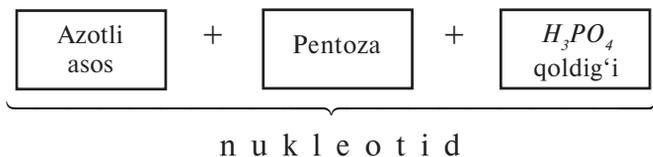
2.2. Nuklein kislotalarning tuzilishi

Nuklein kislotalarni 1869-yilda oq qon tanachalari (yiring hujayralari)ning yadrosidan shveysariyalik olim Fridrix Misher tomonidan ajratib olingan. Ular kislota xossasiga ega ekanligi hamda yadrodan (lotin. *nucleus* — yadro) ajratib olinganligi, ilgari noma‘lum bo‘lgan bu birikmalarni nuklein kislotalar nomi bilan atashga asos bo‘ldi.

Nuklein kislotalarni hujayrada joylashishi, bajaradigan ishi va tuzilishiga qarab ikki xilga ajratiladi. Ularning biri dezoksiribonuklein kislota (DNK), ikkinchisi ribonuklein kislota (RNK)dir. Nuklein kislotalar yuqori molekular polimer moddalar bo‘lib, juda ko‘p monomerlardan tuzilgan. Ularning monomerlari nukleotidlardir. Nukleotidlar yig‘ilib polinukleotidlarni hosil qiladi. Bu

nukleotidlar uchta moddadan tashkil topgan: *azotli asos*, *uglevod (pentoza)* va *fosfat kislotasi qoldig'i*.

Sxematik ravishda nukleotidning tuzilishini quyidagicha ko'rsatish mumkin:



Ikki komponentlik birikma, ya'ni $\boxed{\text{Azotli asos}} + \boxed{\text{Pentoza}}$

nukleozid deyiladi. Boshqacha so'z bilan aytilganda, nuklein kislotalar — nukleozidmonofosfatlardir, chunki ularning tarkibida 1 molekula H_3PO_4 bo'ladi.

Azot asoslari — oksid — *OH* guruhini tutadigan azotli organik birikmalarga aytiladi. Nuklein kislotalar tarkibiga kiradigan azot asoslari purin va pirimidin halqali oksi- va aminoguruhlar tutuvchi geterotsiklik birikmalardir. Purin yadrosi olti va besh atomli ikkita geterohalqadan tuzilgan, pirimidin yadrosi esa olti atomli geterotsikldir. Purin va pirimidin asoslar bu halqalarda bir nechta vodorod atomlari o'rniga NH_2 va *OH* guruhlari kirishidan hosil bo'ladi. Masalan, adenin — 6 aminopurin, sitozin esa — 2 oksipirimidin, timin — 2,4 dioksi — 5 metilpirimidin, sitozin — 2 oksi — 4 aminopirimidin, uratsil — 2,4 dioksi pirimidinlardir.

Shuni aytish kerakki, har bir nukleotid tarkibiga faqat bitta azot asosi kiradi. Nuklein kislotalar tarkibiga purin asoslardan adenin va guanin, pirimidin asoslaridan — sitozin, timin va uratsil kiradi. Nukleotidlar bir-biridan faqat azot asoslari bilan farq qiladi. Shu sababdan nukleotidlar nomi azot asoslarning nomi bilan atalgan: adeninli — adenin (*A*), guaninli — guanin (*G*), sitdilli — (*S*), timidinli (*T*), uratsilli — (*U*). Nukleotidlar tarkibiga ikki xil pentoza kiradi: dezoksiriboza yoki riboza. Ularning strukturasiidagi raqamlarni azot asoslardagi atomlar raqamlari bilan adashtirib yubormaslik uchun dezoksiriboza va ribozadagi uglerod atomlari raqami tepasiga shtrix — kichkina chiziq qo'yiladi: 1', 2' va h.k.

Nukleotidlar o'zaro fosfat kislotasi orqali bog'langan. Fosfat guruhi ikkita qo'shni nukleotidlarning uglevodlarini — pentozalarini

bog'laydi. Bitta uglevodning 3' ugle-
 lero di ikkinchi uglevodning 5' ugle-
 ro di bilan kovalent bog' hosil qilib
 bog'lanadi (3'—5'). Bunday bog' fos-
 fodiefir bog'i, deb ataladi.

Nuklein kislotalar barcha tirik
 organizmlarda genetik informatsiyani
 saqlaydi va nasldan naslga o'tkazadi.
 Genetik informatsiya DNK mole-
 kulasida nukleotidlarning ketma-
 ketligi shaklida saqlanadi, RNK esa
 xususiy oqsil sintezi shaklida irsiy
 informatsiyani amalga oshiradi.

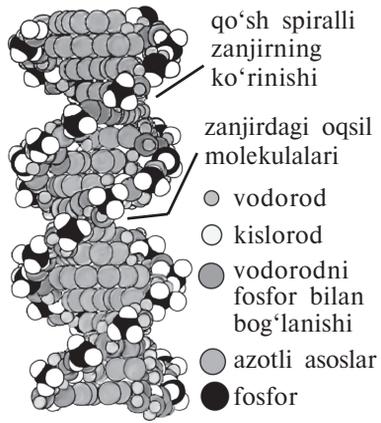
DNK — dezoksiribonuklein

kislota. DNK molekulasida uglevodlardan dezoksiriboza
 kirganligi sababli, shunday nomlanadi. DNK molekulasining bir
 polinukleotid zanjiri ikkinchisining atrofida spiralga o'xshab
 buralgan ikkita ip ko'rinishida bo'ladi. Ana shunday qo'shaloq DNK
 spiralining kengligi katta emas, 2 nm atrofida bo'ladi. Uning
 uzunligi esa, bir necha o'n ming marta katta bo'lib, bir necha yuz
 nanometr ga yetishi mumkin. Holbuki, eng yirik oqsil molekulari
 yoyilgan holatda uzunligi ko'pi bilan 100—200 nm.ga boradi.
 Demak, DNK molekulasining bor bo'yicha necha minglab oqsil
 molekulari ketma-ket joylashgan bo'lishi mumkin (17-rasm).

Zanjirning asosini uglevod dezoksiriboza va fosfat kislotani
 qoldig'i tashkil etadi, azot asoslari esa spiral ichida joylashadi.
 Ikkala zanjir identik, bir-biriga mos keladi, ya'ni komplementardir
 (lotin. *komplement* — to'latish). Uotson va Krikning tasavvuriga
 ko'ra, ikkala zanjir azot asoslari orqali bir-biri bilan bog'lanadi
 (vodorod bog'lar hosil qilib) ma'lum bir prinsipda, ya'ni
 komplementarlik deb atalgan prinsipda joylashadi: bir zanjirning
 ma'lum bir asosining qarshisida ikkinchi zanjirning qat'i ravishda
 faqat ma'lum bir azot asosi joylashadi.

DNK nukleotidlari tarkibida 4 xil azot asoslari kiradi, purin
 asoslardan adenin va guanin, pirimidin asoslardan sitozin va timin.

Ikkala zanjirning orasidagi masofa 1,8 nm.ga teng. Bu masofaga
 1 purin va 1 pirimidin asoslari joylashadi, xolos. Demak, purin
 asosini ro'parasida pirimidin asosi joylashishi lozim yoki ularning
 teskarisi: pirimidin ro'parasida purin asosi joylashadi.



17-rasm. DNK molekulasida.

Uotson va Krik taklif etgan DNK molekulasi modelida adenin azot asosini ro'parasida timin, guanin ro'parasida sitozin azot asosi joylashgan. Nima sababdan aynan shu nukleotidlar o'zaro bog'lanadi? Chunki $A-T$, $G-S$ bir-biriga mos (komplementar) keladi, faqat molekulalarini shakli va katta-kichikligi bilan emas, balki miqdori bilan ham.

1950-yilda amerikalik biokimyochi Ervin Chargaff har xil organizmlarning DNK molekulasi kimyoviy tarkibi, ularning miqdorini tekshirib, bir nechta qonuniyatlarni aniqladi. Keyinchalik ular Chargaff qoidalari deb ataladigan bo'ldi.

1-qoida: purinlarning miqdori pirimidinlarga teng, ya'ni

$$A+G = S+T \text{ yoki } \frac{A+G}{S+T} = 1;$$

2-qoida: adenin va sitozin miqdori guanin va timinning miqdoriga teng:

$$A+S = G+T \text{ yoki } \frac{A+S}{G+T} = 1;$$

3-qoida: adeninning miqdori timin miqdoriga va guanin miqdori sitozin miqdoriga teng:

$$A=T \text{ va } G=S \text{ yoki } \frac{A}{T} = 1; \frac{G}{S} = 1;$$

4-qoida: spetsifiklik koeffitsiyenti deb ataladigan nisbat $\frac{G+S}{A+T}$ — hech qachon teng emasligi. Har bir organizmga o'ziga xos. Masalan, hayvon va ko'pchilik o'simliklar DNKlari uchun spetsifiklik koeffitsiyenti 0,54—0,94 ga, mikroorganizmlarga — 0,45—2,57 ga teng.

Shunday qilib, DNK molekulasi bir biriga spiral holatda o'ralgan ikkita polinukleotidlardan tuzilgan. Nukleotidlarning orasidagi masofa 0,34 nm bo'lib, bitta to'la aylanish uzunligi 3,4 nm ni tashkil qiladi, u 10 ta qo'sh nukleotidlarni o'z ichiga oladi. Butun holda ajratib olingan eng katta DNKning molekulyar massasi 10^9 daltonga teng. Yana shuni aytib o'tish kerakki, ikkita zanjir bir-biriga qarama-qarshi yo'nalishda antiparallel o'rin olgan.

RNK — ribonuklein kislota. RNK molekulasi ham DNK molekulasi singari polinukleotid zanjirdir, lekin RNK zanjiri DNKdan ancha farq qiladi: 1) RNK nukleotidining tarkibida uglevodi riboza

bo'ladi; 2) timin (*T*) azot asosi o'rniga uratsil (*U*) bo'ladi; 3) RNK bir zanjirlidir; 4) RNKning molekular og'irligi kichik bo'lib, zanjir uzunligi ham DNK molekulasidan kalta bo'ladi. Hujayrada bajaradigan vazifasi, tuzilishi va strukturasi qarab, hamma RNK molekulari uch xil bo'ladi:

1. Transport (t-RNK);
2. Axborotli va undan hosil bo'lgan matritsali RNH (i-RNK, m-RNK);
3. Ribosomal (r-RNK).

Har bir RNK molekulasi o'zining maxsus funksiyasini bajaradi. Masalan, i-RNK molekulasi oqsil tuzilishi haqidagi irsiy axborotni DNKdan ko'chirib oladi. Ya'ni transkripsiya qilib, so'ng m-RNKga aylanadi, m-RNK esa, oqsil sintezida qolip (andoza) vazifasini bajaradi. T-RNK molekulasi aminokislotalarni oqsil sintez qiladigan joyga ribosomalarga yetkazib beradi. 20 xil t-RNK 20 xil aminokislotalarni tashiydi. R-RNK hujayra organoidi ribosoma tarkibiga kiradi.

Quyida hujayradagi RNK molekularining foizlardagi ko'rsatkichi berilgan: r-RNK—80 %; t-RNK—18 %; i-RNK < 2 %. Bu RNK molekularining o'zaro munosabati natijasida hujayrada oqsil sintezlanadi.

Transport RNK (t-RNK) riboguklein kislotalar ichida eng molekular massasi kichik bo'lgan (23000—30000 dalton), nukleotijlar soni ham kam (75 dan — 100 gacha) RNKdir. Hujayrada har bir aminokislota uchun maxsus, xususiy t-RNK mavjud. T-RNKni birlamchi strukturasi ayrim qismlarida komplementar nukleotidlar vodorod bog'lari orqali birikib, ikkilamchi strukturani hosil qiladi. T-RNKning ikkilamchi strukturasi «beda bargi» shaklida bo'ladi. Bu tuzilishda uchta halqa va qo'sh nukleotidlar qatoridan tashkil topgan uchta ustuncha mavjud. T-RNKning uchta joyi diqqatga sazovor:

1) *akseptor* qismi. Shu joyga aminokislota kelib birikadi. Akseptor barcha t-RNK larda bir xil bo'lib, SSA tripletdan tashkil topgan. Aminokislota kelib adeninli nukleotidga birikadi;

2) *qo'shimcha shoxobcha* deb ataladigan qismi. T-RNKning bu qismi qaysi aminokislota kelib birikishini aniqlaydi. Qo'shimcha shoxobcha t-RNKning har xil joylarida joylashishi mumkin;

3) t-RNKning bir halqasida antikodon deb ataluvchi uchta nukleotidlarning o'ziga xos qatori — triplet joylashgan. *Antikodon*

barcha t-RNKda har xil nukleotidlar tripletiga ega. T-RNK o'zining antikodoni bilan m-RNK matrisasidagi aminokislota kodoniga komplementar bo'ladi va shu tripletga kelib bog'lanadi.

T-RNKning asosiy vazifasi: oqsil sintezi jarayonida faollashgan aminokislotalarni akseptoriga biriktirib, uni ribosomadagi maxsus joyga yetkazadi va ribosomalar yuzasi bo'yicha tortilgan m-RNKning aniq kichik qismiga komplementarlik asosida bog'lanadi, ya'ni adaptor vazifasini bajaradi.

Informatsion RNK (i-RNK) molekulyar massasi kattaroq (25000 — 1000000 dalton), nukleotidlar soni ham 15—3000 tagacha yetadigan RNKning turi. I-RNK oqsil strukturasi to'g'risidagi axborotni DNKdan o'ziga «ko'chirib» oladi, ya'ni DNK bitta zanjirining asosida komplementarlik prinsipida hosil bo'ladi. I-RNKdagi nukleotidlar tartibi oqsil strukturasi to'g'risida axborot saqlovchi DNK zanjirining bittasiga komplementar bo'ladi. Bu jarayonga transkripsiya deyiladi. Jarayonni amalga oshiradigan ferment transkriptaza yoki DNKga bog'liq bo'lgan RNK-polimeraza, deb ataladi.

Prokariotlarda i-RNK oqsil sintezi jarayonida matrisa (qolip, andaza) vazifasini bajaradi, eukariotlarda esa matrisa vazifasini m-RNK (matrisali RNK) bajaradi. M-RNK i-RNKdan hosil bo'ladi: i-RNKda oqsil strukturasi to'g'risida axborot saqlamaydigan qismlar ham bo'ladi, ular intronlar, deb ataladi. Intronlar maxsus fermentlar — restriktazalar yordamida «kesiladi», qolgan genetik faol qismlar (oqsil strukturasi to'g'risida axborot saqlaydigan qismlar — ekzonlar) yana boshqa maxsus fermentlar (ligazalar) yordamida bir-biriga ulanadi. Bunday jarayonga splyasing deyiladi, umuman m-RNKning hosil bo'lishiga esa prosessing deyiladi. Shunday qilib, matrisali RNK faqat genetik faol qismlardan — ekzonlardan tashkil topgan bo'ladi.

Ribosomal RNK (r-RNK) ribosomani hosil qiladi, ya'ni ribosomalar r-RNK bilan oqsilning birikmasidan tashkil topgan. Ribosomalarda oqsil sintezlanadi.

2.3. DNK replikatsiyasi va uning irsiyatdagi ahamiyati

DNK molekulasini ikki hissa ko'payish xususiyatiga ega. Bu jarayon DNK replikatsiyasi (reduplikatsiyasi), deb ataladi (18-rasm). Bu jarayon DNK molekulasining ikki zanjiri orasidagi bo'sh bo'lgan vodorod (*H*) bog'larni endonukleaza fermenti yorda-

mida uzilishidan boshlanadi. Soʻng shu joyga DNK polimeraza fermenti kelib birikadi va reduplikatsiya boshlanadi. Bu jarayon nusxa koʻchirish usuli bilan bogʻliq sababli replikatsiya ham deyiladi. Jarayon natijasida bitta DNK molekulasidan xuddi oʻziga oʻxshash boʻlgan yangi molekula sintezlangan sababli oʻz-oʻzini qayta tikladi deb aytish mumkin, yaʼni *reproduksiya* deyiladi. Reduplikatsiyada DNKning har bir zanjiri kario-plazmadagi yetishmagan yarmini komplementarlik asosida nukleotidlarni biriktirib olib, ikkita yangi DNK molekulasini hosil qiladi. DNK molekulasidagi yangi iplarning sintezi doimo qand molekulasining 5ʼ uglerod atomidan 3ʼ atomga qarab harakat qiladi.



18-rasm. DNK replikatsiyasi modeli.

Replikatsiya matritsa usulida roʻy beradi, yaʼni har bir qiz DNK molekulasi eski polinukleotid zanjir va bunga komplementar boʻlgan yangidan sintezlangan yana bir polinukleotid zanjiridan iboratdir. Bunday replikatsiya usuli — *yarim konservativ replikatsiya*, deyiladi.

Nuklein kislotalarning replikatsiya jarayoni bir qancha fermentlarning ishiga bogʻliq. Aniqlanishicha bu jarayonda kamida toʻrt guruh fermentlar ishtirok etadi: DNK polimerazalari; RNK polimerazalari; endonukleazalar va ligazalar:

1. DNK sintezini boshqaruvchi fermentlarni — *DNK polimerazalari*, deb ataladi. DNK polimerazalarini birinchi marta A. Kornberg 1958-yilda «*E.coli*» bakteriyasidan ajratib olgan. Hujayralarda ular uch xil koʻrinishda uchraydi (I, II, III). Hammasi ham faol boʻlib, DNK molekulasini uzayishida va 5ʼ — 3ʼ ga tomon bittadan nukleotidni qoʻshib borishida ishtirok etadi. DNK molekulasidagi ishdan chiqqan qismlarini toʻgʻrilab (reparatsiya) boruvchi fermentlarga birinchi va ikkinchi DNK polimerazalari kiradi.

2. RNK polimeraza fermenti RNK transkripsiyasini amalga oshiradi (transkriptaza).

3. Endonukleaza fermentlari DNKning ikki zanjirli iplarini 4—12 nukleotidlar ketma-ketligida kesib boradi.

4. DNK ligaza fermentlari 3' va 5' pentozalardagi uglerod molekulalar orasidagi fosfodiefir bog'larni katalizlaydi va «tikadi».

Demak, DNK replikatsiyasi endonukleaza fermenti ta'sirida bitta bog'ni uzilishidan boshlanadi. Keyin shu joyga DNK polimeraza birikadi va ketma-ket yangi nukleotidlarni ona zanjiriga 5' — 3' ga tomon sintezlay boshlaydi. DNK ligazasi esa, ikki zanjirni bir-biriga tikib boradi. Shu usulda DNK replikatsiyasi amalga oshadi va irsiy axborot o'zgarmay ikkinchi molekulaga o'tadi. Natijada, irsiy axborot saqlanadi va ko'paytirib nasllarga o'tkaziladi.

2.4. Genlar va ularning strukturasi

Genlar o'ziga xos tarzda tuzilgan va o'z-o'zidan ikkiga bo'linish yo'li bilan ko'payadigan barqaror molekuladir, degan tushuncha qabul qilingan. Bunda gen bir qancha xossalarga ega:

1. Muayyan fermentativ reaksiyalarni nazorat qilish qobiliyatiga;

2. Mutatsiyalanish qobiliyatiga;

3. Rekombinatsiyalanish qobiliyatiga ega bo'lgan bo'linmas birlik, deb qaraladi.

Keyinchalik bakteriofaglar ustida o'tkazilgan tajribalarga asoslanib, shu uch xossaning hammasi haqiqatda yaxlit birlik bo'lmish genning xususiyati emasligini va genlar shu xossalarni yuzaga chiqaradigan bo'linmas birlik emasligi aniqlandi.

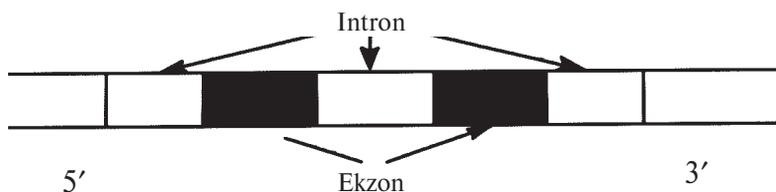
Gen tushunchasini fanga kiritgan olim V. Iogansendir (1909). Lekin undan oldin chex olimi Gregor Mendel (1865) irsiy belgilar irsiy omillar orqali nasllanadi degan xulosaga keladi. Zamonaviy tushuncha bo'yicha irsiy omillar genlardir.

Gen — DNK molekulasining bir qismi bo'lib, u diskretdir, chunki bir qancha nukleotidlar yig'indisidan iborat. DNK molekulasidagi nukleotidlarni o'zgarishi genlarni o'zgarishiga olib keladi va yangi belgilarga ega bo'lgan genetik ma'lumotlarni saqlagan molekular struktura hosil bo'ladi. Demak, gen mutatsiya natijasida o'zgarish xususiyatiga ega. Bunday o'zgarish genning hamma qismlarida sodir bo'lishi mumkin.

Shunday qilib gen — bitta oqsil molekulasining sintezini boshqaruvchi DNK qismi bo'lib, genetik materialning funksional jihatdan bo'linmas birligidir.

Genning ekzon va intron qismlari. Genlarni tekshirish natijasida ularda ekzon va intron qismlari mavjudligi aniqlandi (19-rasm).

Ekzon — i-RNKni kodlashda ishtirok etuvchi qism. Intron — i-RNKni kodlamaydigan transkripsiya qilmaydigan qismdir. Genlarning ekzon qismlari oʻrtacha 1—3 ming juft azotli asoslardan iborat. U oqsil molekulasining 300—1000 aminokislota qoldigʻiga toʻgʻri keladi. Genlarda intron qismlar ekzon qismlarining orasida joylashadi. Ekzon qismlar genlarda asosiy hisoblanib, ularda hosil boʻlgan mutatsiya genni oʻzgarishiga olib keladi. Genning intron qismidagi yoki genlar orasidagi DNK nukleotidlarining mutatsiyasi organizmga taʼsir koʻrsatmaydi yoki uning taʼsiri unchalik sezilarli boʻlmaydi. DNKgi bir gen bilan ikkinchi gen orasida speyser qismlar ham mavjuddir. Ularning funksiyasi toʻliq oʻrganilmagan. Bitta DNK molekulasi juda koʻp genlarni saqlashi mumkin. Hozirgi maʼlumotlarga qaraganda odamlarda 30—40 mingga yaqin genlar mavjud. Ularning har biri oʻz funksiyasiga ega.



19-rasm. Genning boshqarilishi.

2.5. Oqsil biosintezi

Hujayrada toʻxtovsiz oqsil molekulalari sintez boʻlib turadi. Oqsillar sintezi DNKdan olingan axborot asosida kodlash mexanizmita muvofiq amalga oshiriladi, natijada, bu jarayonda oqsil sintezini taʼminlaydigan nukleotidlar tartibi shaklida yozilgan axborotni DNKdan RNKga koʻchiriladi. Soʻng m-RNKdan bu axborot oqsil strukturasi, yaʼni aminokislotalar tartibiga oʻtadi.

Oqsil biosintezi ikki bosqichda amalga oshadi:

- 1) transkripsiya;
- 2) translatsiya.

Transkripsiya — oqsil strukturasi toʻgʻrisidagi axborot DNKdan i-RNKga oʻtadi. Bu jarayon DNK reduplikatsiyasiga oʻxshash oʻtadi, yaʼni komplementarlik prinsipi asosida, faqat DNKning ikkinchi zanjiri emas, balki RNK zanjiri hosil boʻladi. Bunda

ferment — transkriptaza DNKning promotor qismiga kelib birikadi. Promotor qism — DNKning shu joydan transkripsiya boshlanadi. Jarayonning boshlanishiga *inisiatsiya*, davom etishiga — *elongatsiya*, tugallanishiga — *terminatsiya* deyiladi. I-RNK hosil bo‘lishidan so‘ng protsessing jarayoni amalga oshadi. Hosil bo‘lgan m-RNK sitoplazmaga chiqadi va ribosomalar bilan bog‘lanadi, ya‘ni polisomalarni hosil qiladi. Polisomalarda oqsil sintezi amalga oshadi. Bunda DNKdagi nukleotidlar tartibi ko‘chirilib yozib olingandek, RNK nukleotidlari komplementar tartibiga o‘tib qoladi. Masalan,

DNK matritsasining ipi — *GATTSGAAASA* (nukleotidlar tartibi)

RNK ipi — *SUAAGSUUUGU* (nukleotidlar tartibi)

DNK zanjiridagi *T* o‘rnini RNKda *U* egallaydi.

Translatsiya — oqsil strukturasi to‘g‘risidagi axborot m-RNKdan oqsil molekulasiga o‘tishiga aytiladi. Oqsil strukturasi to‘g‘risidagi axborot m-RNKda nukleotidlar tartibi shaklida yozilgan bo‘ladi. Demak, sintezlangan oqsilning aminokislotalarini soni va tartibi m-RNKning nukleotidlar soni va tartibiga bog‘liqdir. Shuning uchun oqsil sintezining bu bosqichi translatsiya deyiladi. Translatsiya tarjima qilish ma‘nosini anglatadi, ya‘ni irsiy axborot nuklein kislotalar tilidan aminokislotalar tiliga o‘tishidir. RNK nukleotidlarining tartibi oqsil biosintezi jarayonida aminokislotalarning oqsil polipeptid zanjirlariga o‘tish tartibini belgilab beradi va nukleotid yoki aminokislota kodi bo‘lib hisoblanadi.

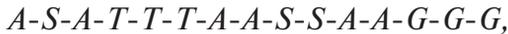
DNK $\xrightarrow{\text{Transkripsiya}}$ RNK $\xrightarrow{\text{Translatsiya}}$ oqsil.

Oqsil sintezi biologik kodlash orqali sodir bo‘ladi. Hujayralardagi avloddan avlodga uzatiladigan irsiy axborot DNK molekulasida bo‘ladi va nukleotidlarni birin-ketin kelishi shaklida yozilgan bo‘ladi. Nukleotidlarning ketma-ketligi DNKdan m-RNKga o‘tadi. Demak, oqsil strukturasi to‘g‘risidagi axborot m-RNKda nukleotidlar tartibi shaklida yozilgan bo‘ladi. Unga *biologik kodlash* deyiladi (3-jadval).

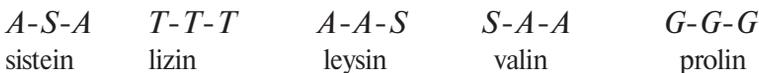
Kodonning ikkinchi nukleotidi

		U	S	A	G		
Kodonning birinchi nukleotidi	U	UUU Fen	USU USS Ser USA USG	UAU Tir	UGU Sis	U S A G	
		UUS		UAS	UGS		
		UUA Ley		UAA terminator	UGA terminator		
		UUG		UAG terminator	UGG Tri		
S	S	SSU SUS Ley	SSU SSS Pro SSA SSG	SUA Gis	SGU SGA Arg	U S A G	
		SUA		SAS	SGA		
		SUG		SAA Glu	SGG		
				SAG			
A	A	AUU Iley	ASU ASS Tre ASA ASG	AAU Asp	AGU Ser	U S A G	
		AUS		AAS	AGS		
		AUA Met		AAA Liz	AGA Arg		
		AUG		AAG	AGG		
G	G	GUU GUS Val	GSU GSS Ala GSA GSG	GUA Asp	GGU GGG Gli	U S A G	
		GUA		GAS	GGA		
		GUG		GAA Glu	GGG		
				GAG			

Uning mohiyati shundan iboratki, har bir aminokislotaga DNK zanjirining yonma-yon turuvchi uchta nukleotididan tuzilgan qismi mos keladi. Masalan, genda nukleotidlar quyidagi tartibda joylashgan, deb faraz qilaylik:



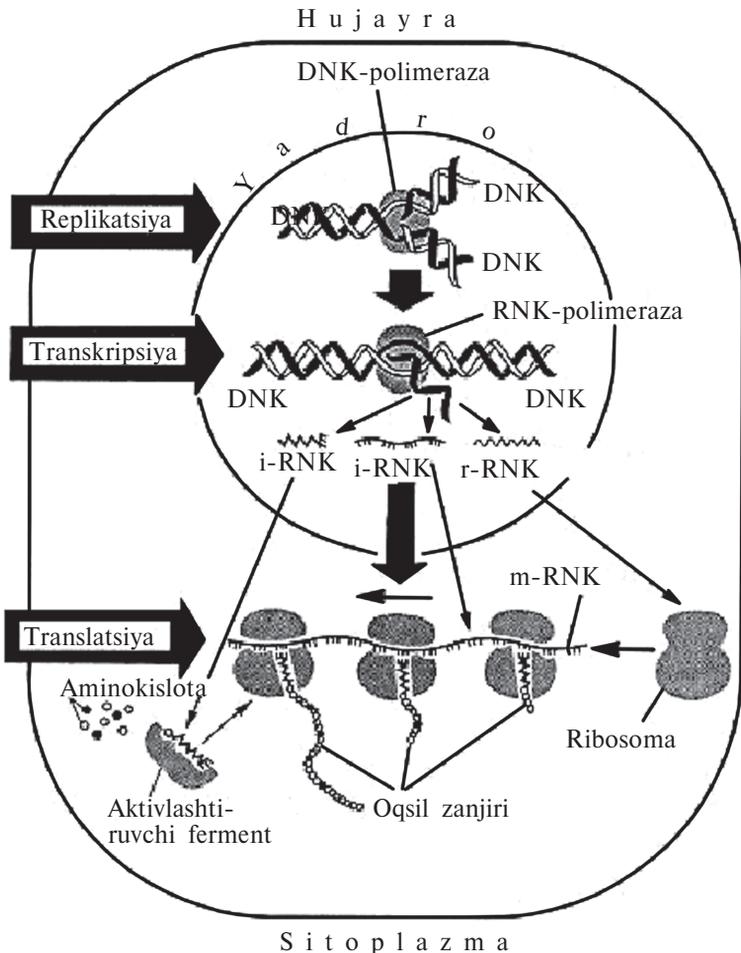
bu qatorni uchliklarga (tripletlarga) ajratib, oqsil molekulasida qaysi aminokislotalar qanday tartib bilan joylashganini darhol aniqlay olamiz:



Demak, har xil nukleotidlar soni 4 ta. To'rt elementning uch-tadan bo'lish mumkin ehtimoli bo'lgan birikmalar soni 64 ta.

Organizmdagi oqsillar tarkibiga kiradigan aminokislotalar esa, atigi 20 ta. Shunday qilib, barcha aminokislotalarning kodini topish uchun nukleotidlarning har xil tripletlari yetib ortadi. Bundan tashqari 3 ta nukleotidlar birikmasi (kodoni) *UAA, UAG, UGA* aminokislotalarni kodlamaydi va polipeptid zanjiri sintezining tugaganidan darak beradi. Ularni *terminator* (tugatuvchi)lar, deb ataladi (genetik kod — 3-jadvalga qarang).

Oqsil biosintezi ko‘p bosqichli murakkab jarayondir (20-rasm). Oqsil biosintezi ribosomalarda o‘tadi. Hujayra sitoplazmasiga oziq orqali kirgan aminokislotalar ribosomaga mustaqil ravishda bormaydi. Ribosomalarga aminokislotalarni transport (t-RNK) RNK tashib olib boradi.



20-rasm. Oqsil sintezining chizmasi.

Oqsil sintezidagi reaksiyalar xuddi konveyerga o'xshab, birin - ketin ma'lum tartibda boradi. Hozirgi kunda bu jarayonni to'rt bosqichga bo'lish qabul qilingan:

1. Aminokislotalarning faollanishi.
2. Poli peptid zanjirining sintezini inisiatsiyasi.
3. Hosil bo'layotgan oqsil zanjirining uzayishi – elongatsiya.
4. Oqsil sintezining tugallanishi – terminatsiya.

Ribosomada o'tadigan oqsil biosintezi reaksiyalaridan avval aminokislotalar faollanadi. Bunda sitoplazmada joylashgan erkin aminokislotalar ATF bilan birikadi va faollashib o'ziga xos transport RNKga ulanadi. T-RNKning bir uchiga (SSA) aminokislota birikadi, uning qarama-qarshi tomonida ana shu aminokislota xos triplet (antikodon) joylashgan buladi. Antikodon DNK molekulasida shu aminokislota belgilovchi kodga mos keluvchi komplementar triplet dan iborat.

Sitoplazmaga chiqqan i-RNK ribosomada sintezlanadigan oqsil uchun matrisa bo'lib xizmat qiladi. Ribosomalar bilan bog'langan m-RNK o'ziga xos tuzilishga ega bo'lib, faqat genetik faol qismlardan — ekzonlardan tashkil topgan bo'ladi. Har bir ribosomada kichik subbirlik qarshisida ikkita markaz joylashadi. Bittasi aminoasil (A), ikkinchisi peptidil (P) markaz bo'lib, oksil molekulasini sintezi A-markazdan boshlanadi. Faollashgan aminokislota bilan bog'langan t-RNK ribosomaga ko'chiriladi va A-markazda t-RNK antikodoniga to'g'ri kelgan (komplementar) i-RNK o'ismiga o'rnatiladi.

Shu vaqtda t-RNKning antikodoni i-RNKning kodoniga komplementar kelsa, ular o'rtasida vodorod bog'lar hosil bo'ladi va t-RNK o'z aminokislota bilan P-markazga o'tadi. Ribosoma i-RNKda bitta tripletga siljiydi. Kerakli yangi aminokislota tegishli t-RNK orqali ribosomaning bo'shagan A-markaziga keladi. Ikkinchi t-RNKning antikodoni i-RNKni navbatdagi kodoniga komplementar kelsa, ular orasida ham vodorod bog'lar vujudga keladi, aminokislotalar o'rtasida esa, peptid bog'lar hosil bo'ladi. Ribosoma yana bitta tripletga siljiydi. Shu vaqtda birinchi t-RNK o'z bog'larini m-RNK va aminokislota bilan uzib, sitoplazmaga chiqib ketadi. Ikkinchi t-RNK esa dipeptidi bilan P-markazga o'tadi. Bu jarayon m-RNKga mos keluvchi oqsil molekulasi sintezlanuncha davom etadi. Ribosoma m-RNKdagi oxiriga yetgach, terminasiyalovchi tripletga kelib to'xtaydi. Sintezlangan oqsil ribo-

somadan ajralib sitoplazma muhitiga o‘tadi. Ribosoma esa yangi oqsil molekulasining sinteziga kirishadi.

Demak, oqsildagi aminokislotalar tartibi, ya’ni oqsil tuzilishi i-RNK yoki m-RNKdagi nukleotidlar tartibiga bog‘liq, i-RNKdagi nukleotidlar tartibi esa, DNKdagi nukleotidlar tartibiga bog‘liqdir. Shuning uchun, DNKning tuzilishiga yoki RNK tuzilishiga qarab, genetik kod jadvalidan foydalanib, oqsil tuzilishini aniqlash mumkin. Oqsil tuzilishini bilsak i-RNK va DNK tuzilishini aniqlash qiyin emas.

Kodning asosiy xususiyatlari

1. Tripletligi— 1 ta aminokislota 3 ta ketma-ket joylashgan nukleotidlar bilan kodlanadi.

2. Tripletlar orasida ularni bir-biridan ajratadigan to‘siq yo‘q. Ular DNK zanjirida bitta chiziq bo‘ylab joylashadi va faqat bir tomonga qarab «o‘qiladi».

3. Tripletlar bir-birini to‘smaydi, ya’ni bitta trirlet boshqa trirlet tarkibiga kirmaydi va har biri mustaqil holda o‘ziga tegishli aminokislotalarnigina aniqlaydi.

4. Aynamovchiligi (ortiqchaligi) — 1 ta aminokislota bir nechta triplet orqali kodlanadi.

5. Kod universal — barcha tirik organizmlarda bir xildir (faqat viruslar va mitoxondriyalarda boshqacha).



NAZORAT SAVOLLARI

1. Nukleotid deb, nimaga aytiladi va uning tarkibi qanday?
2. Qanday nuklein kislotalarni bilasiz va ularning bir-biridan farqi?
3. DNK va RNK tarkibiga qanday purin va pirimidin asoslari kiradi?
4. DNK molekulasi haqida nima bilasiz?
5. Komplementarlik qoidasining mohiyati nimada?
6. RNK molekularining necha tipini bilasiz?
7. DNK replikatsiyasi deganda nimani tushunasiz?
8. Nuklein kislotalar replikatsiyasida qanday fermentlar qatnashadi?
9. Gen haqida nimani bilasiz?
10. Gen qanday qismlardan tashkil topgan va ularning mohiyatini tushuntirib bering.
11. Ekzon, intron, speyser haqida nimalarni bilasiz?
12. Oqsil sintezida qanday organoidlar qatnashadi?
13. Transkripsiya va translatsiya nima?
14. Genetik kod nima?
15. Oqsil sintezining tugashi nimaga bog‘liq?

Masalalar

1. DNK molekulasini bir ipining bir qismi *AAASSSTTTGGG...* nukleotidlardan tashkil topgan. DNK ikkinchi ipining shu qismga komplementar bo'lgan joydagi nukleotidlar tartibi qanday?

2. Matritsa, ya'ni DNK molekulasini ipining bir qismi *ATTSSGGAATASAA...* nukleotidlardan tashkil topgan. RNK molekulasining o'sha qismiga komplementar bo'lgan joydagi nukleotidlar tartibi qanday?

3. m-RNK molekulasining bir qismi *AAUUASSSGGAUAAAG...* kodonlardan tashkil topgan. m-RNK shu qismiga komplementar bo'lgan t-RNK antikodonlarining tripletlari qanday bo'ladi?

4. DNK molekulasining bitta zanjirida nukleotidlar quyidagicha ketma-ket joylashgan: TAS, GAT, GSS, TAG... Shu DNK molekulasining ikkinchi zanjiridagi nukleotidlarning joylashish tartibini toping.

5. Bitta informatsion RNK molekulasini tarkibida azotli asoslar quyidagi nisbatda uchraydi: guanin — 34, uratsil — 18, sitozi — 28 va adenin — 20. Shu RNK molekulasini asosida DNKdagi azotli asoslar miqdorini toping.

6. Fankoni sindromi (suyak to'qimasi hosil bo'lishining buzilishi) bilan kasallangan bemor siydigidagi informatsion RNK molekulasining quyidagi tripletlariga mos keladigan aminokislotalar bo'ladi: *AUA, GUS, AUG, USA, UUG, UAS, GUU, AUU*. Bemorning siydigida qaysi aminokislotalar bo'lishini toping.

7. DNK molekulasini tarkibida 1250 ta guanin bor, shu molekula tarkibida qancha sitozi bo'ladi?

2-AMALIY MASHG'ULOT

Nuklein kislotalarning tuzilishi, soni va oqsil biosintezini o'rganish bo'yicha masalalar yechish

Mashg'ulotning maqsadi. DNK va RNKni tuzilishi bilan tanishish, asosiy atamalarni o'zlashtirib olish. Oqsil biosintezini, transkripsiyani, translatsiyani va genetik kod bo'yicha masalalar yechishni o'rganish.

Kerakli jihozlar. DNK, RNK tuzilishi, DNK replikatsiyasi, oqsil biosintezini tasvirlangan tablitsalar, chizmalar va modellar.

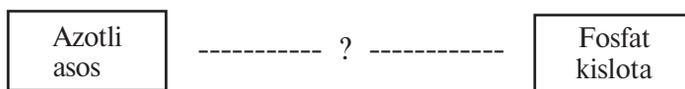
Amaliy vazifa. Talabalar o'qituvchi ko'magida yuqorida berilgan tablitsa, chizma va modellar yordamida nuklein kislotalarning tuzilishi, replikatsiyalanishi, oqsil sintezining bosqichlari (trans-

kripsiya va translatsiya) va genetik kod mavzularini qaytarib, shu mavzularga tegishli masalalarni mustaqil holda yechadilar. Quyidagi jadvalda nuklein kislotalarining bir-biridan farq qiluvchi belgilari berilgan bo‘lib, talabalar jadvaldan foydalangan holda berilgan kartochkalarni to‘ldirib, o‘tilgan mavzularni mustahkamlaydi (4-jadval).

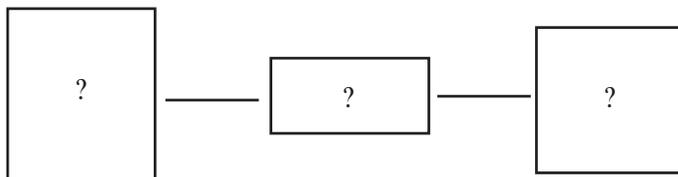
4-jadval

Belgilari	DNK (dezoksiribonuklein kislota)	RNK (ribonuklein kislota)
Hujayralarda uchrashi	Yadro, mitoxondriya, xloroplastlar	Yadrocha, mitoxondriya, xloroplastlar, sitoplazma, ribosomalarda
Yadroda uchrashi	Xromosomalarda	Yadrochada
Molekulasining tuzilishi	Qo‘sh spiral shaklida buralgan polinukleotid zanjiridan iborat	Bir necha ming nukleotiddan tashkil topgan yagona zanjirdan iborat
Monomerlari	Dezoksiribonukleotid	Ribonukleotid
Nukleotid tarkibi	Azotli asos (purin va pirimidin), dezoksiriboza (uglevod), fosfat kislota qoldig‘i	Azotli asos (purin va pirimidin), riboza (uglevod), fosfat kislota qoldig‘i
Nukleotid xillari	Adeninli, guaninli, sitidilli, timidinli	Adeninli, guaninli, sitidilli, uratsilli
Xususiyati	Ikki hissa oshish xususiyatiga ega (reduplikatsiyalanadi), miqdori doimiy	Ikki hissa oshish xususiyatiga ega emas, miqdori labil
Funksiyasi	Xromosomaning kimyoviy asosini tashkil qiladi: DKN sintezi, RNK sintezi, oqsil tuzilishi haqida informatsiya saqlaydi	Bir necha xili bo‘lib, i-RNK irsiy axborotni yadrodan sitoplazmaga yetkazadi. Oqsilning birlamchi strukturasi haqida ma‘lumot saqlaydi. r-RNK — ribosoma tarkibiga kiradi. t-RNK — aminokislotalarni oqsil sintezlaydigan joyga tashiydi

1. DNK chizmasini to‘ldiring:



2. RNK molekulasi tarkibiga kiruvchi moddalarni joylashtiring:



3. DNK, RNK molekulari hujayrada qanday funksiyalarni bajaradi? Ularning biologik ahamiyati nimada?

4. Quyidagi jadvalni to'ldiring:

T/r	Solishtirish uchun savollar	DNK	RNK
1.	Yuqori molekular birikmalarning qanday guruhiga kiradi?	Polimer	Polimer
2.	Molekulasi qanday strukturaviy xususiyatlarga ega?		
3.	Qanday monomerlardan tashkil topgan?		
4.	Monomerleri qanday komponentlardan tashkil topgan?		
5.	Molekula tarkibiga kiruvchi qand?		
6.	Molekulasi tarkibiga kiruvchi azotli asoslar.		

5. Quyidagi jadvalni to'ldiring:

Atama	Ma'nosi	Qo'llanilishi
Transkripsiya	Ko'chirish	DNK tipidan RNK xiliga o'tkaziladi
Translatsiya		
Poliribosoma		
i-RNK		
t-RNK		

6. Quyidagi jadvalni to'ldiring:

Solishtirish uchun savollar va belgilar	DNK	i-RNK
<p style="text-align: center;">O'xshashligi</p> <p>1. Molekula tuzilishi 2. Umumiy nukleotidlar soni 3. Kimyoviy tarkibi 4. Bajaradigan vazifasi</p> <p style="text-align: center;">Farqi</p> <p>1. Molekula tuzilishi 2. O'ziga xos nukleotidlari 3. Kimyoviy tarkibi 4. Molekula massasi 5. Reduplikatsiyalanadimi 6. Hujayraning qaysi qismida joylashgan</p>		

Masalalar

1. DNK molekulasining uzunligi 6,8 sm bo'lsa, umumiy zanjirda nechta juft nukleotid molekulasini saqlaydi?

Yechish: santimetrni angstromga o'tkazamiz.

6,8 sm = 68 mm = 680.000.000A° har bir DNK zanjirining uzunligi.

Har bir nukleotid 3,4A° ga teng bo'lsa,

680 mln : 3,4 = 200 mln.

Javob: 200 mln juft nukleotidga ega.

2. DNK molekulasida $A = 600$, $T = 2400$ bo'lsa, qancha molekula (F) — fosfat kislota, (D) — dezoksiriboza qandi va (A_3) — azotli asos bor?

Yechish: Komplementarlik qoidasiga binoan:

$A=T$, $G=S$. $T=600$, $S=2400$.

Umumiy nukleotidlar soni:

$600+2400+600+2400 = 6000$. Har bir nukleotid 1 tadan F , D , A_3 saqlashini e'tiborga olsak:

Javob: $F = 6000$, $D = 6000$, $A_3 = 6000$.

3. Odamning bitta hujayrasida DNK molekulasining umumiy uzunligi taxminan 102 sm.ga teng:

a) DNK molekulasi necha juft nukleotidlar saqlaydi?

b) DNK molekulasida qancha (F) — fosfat kislota, (D) — dezoksiriboza qandi va (A_3) — azotli asos bor?

4. DNK molekulasining reduplikatsiyasi uchun nechta va qanday erkin nukleotidlar zarur? DNK molekulasida $A = 600$, $G = 2400$ ta bor.

5. Oqsil tarkibiga kiradigan aminokislotalarning o'rtacha molekula massasi taxminan 138 ga teng. Agar ular peptid bog' hosil qilsa, bitta molekula suv ajralib chiqadi. Ularning molekular massasini qancha, deb olamiz?

6. Agar oqsil molekulasining massasi 36.000 ga teng bo'lsa, oqsil molekulasida nechta aminokislota ishtirok etgan?

7. Agar oqsil molekulasida 400 ta aminokislota bo'lsa, uning taxminan og'irligi necha dalton bo'ladi?

8. Berilgan oqsil molekulasi 435 ta aminokislotalardan tashkil topgan. Shu aminokislotalarga tegishli nukleotidlar sonini toping.

9. DNK molekulasining bir qismi 1269 ta nukleotidlardan tashkil topgan bo'lsa, oqsil molekulasidagi aminokislotalar soni qancha bo'ladi?

10. Quyidagi aminokislotalarga tegishli bo'lgan i-RNKlarni toping:

Valin — Metionin — Izoleysin — Triptofan — Sistein — Argenin — Serin — Asparagin — Asparagin kislotasi.

11. DNK molekulasi bir ipining bir qismi *AAGSTTTAGGGAT...* nukleotidlardan tashkil topgan. DNK ikkinchi ipining shu qismiga komplementar bo'lgan joyidagi nukleotidlar tartibi qanday?

12. Vazopressin geni.

I. DNKdagi trip- letlar ket- ma-ketligi	TGT	TAT	TTT	GAA	GAT	TTT	SST	SGG	GGT
	-///-----///-----///-----///-----///-----///-----///-----								
	ASA	ATA	AAA	STT	STA	ASA	GTA	GSA	SSA
	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓

II. I-RNKga tegishli trip- letlar ketma- ketligi	UGU	UAU	UUU	GAA	GAU	UTU	SSU	STU	GGU
	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓

III. Oqsildagi aminokislo- talar ketma- ketligi	sis-	tir -	fen -	glu-	asp -	sis -	pro -	arg -	gli
	1	2	3	4	5	6	7	8	9

Vazopressin oqsili

Chizmani kuzating. Vazopressin eng sodda oqsil bo'lib, gepofiz gormonini ishlab chiqaradi (9 ta aminokislotalardan iborat) qon bosimini ko'taradi:

- a) i-RNKda nechta nukleotidlar, tripletlar bor;
- b) uning uzunligini aniqlang;
- d) 3- va 8-oʻrinda joylashgan i-RNK tripletlarini koʻrsating;
- e) 5- va 21-oʻrinda qaysi nukleotidlar joylashgan;
- f) vazopressin oqsilida necha xil aminokislotalar ishtirok etgan;
- g) qaysi aminokislota ikki marotaba ishlatilgan.

13. Oksitotsin (gipofiz gormoni boʻlib silliq muskullarni qisqarishiga taʼsir etadi) oqsili vazopressinga oʻxshab 9 ta aminokislotadan tashkil topgan. Faqat 3-oʻrinda izoleysin va 8-oʻrinda leysin aminokislotalari joylashgan «genetik kod» jadvalidan foydalanib, oqsil sintezini saqlaydigan gen strukturasi sxemasini tuzing.

14. Oksitotsin oqsilidagi i-RNK molekulasida nechta fosfat kislota qoldigʻi va uglevod ishtirok etadi?

3-bob. GENETIKA ASOSLARI

3.1. G.I. Mendel qonunlari

Genetikaning fan shaklida paydo bo'lishida G. Mendelning xizmati juda katta. U o'simliklarni chatishtirish tajribalariga asoslanib, irsiyat tamoyillarini kashf etdi.

Gregor Iogann Mendel 1822-yil 22-iyulda Avstro-Vengriya (Seleziya)da dehqon oilasida tug'ilgan. U bolalikdanoq bog'dorchilik va mevalilik bilan qiziqdi. G. Mendelning o'quvchilik yillari moddiy muhtojlikda o'tdi. Uning tug'ma zo'r qobiliyatga egaligi to'liq o'rta ma'lumot olishiga imkon berdi. O'qishni davom ettirish uchun mablag' yo'qligi va umrini pedagogik faoliyatga bag'ishlash istagi G. Mendelni Brno (Slovakiya) shahridagi Avgust cherkoviga talaba bo'lib kirishga majbur etdi. U Vena universitetida ikki yil fizika, kimyo, oliy matematika, zoologiya va botanikani juda qiziqib o'rgangandan keyin 1856—1863-yillarda cherkov bog'ida o'zining no'xatni chatishtirishga doir klassik tajribalarini o'tkazdi.

Tekshirishlarining natijalarini u 1865-yilda Brnoda tabiat tadqiqotchilari jamiyati majlisida bayon qildi, 1866-yilda esa, «O'simlik duragaylari ustidagi tajribalar» maqolasini bostirib chiqardi. Bu sohadagi boshqa ilmiy ishlari bizga ma'lum emas, chunki u o'lgandan (1884-yil 6-yanvar) keyin uning shaxsiy arxivi yondirib yuborilgan edi.

G. Mendel birinchi marta irsiyat qonuniyatlarini o'rganishda duragaylarni tahlil qilish usulini qo'lladi. G. Mendel zamon-



G. Mendel (1822—1884)

doshlaridan farq qilib, ota-onadan o'tadigan belgilar yig'indisini emas, balki avvaldan o'rganish uchun tanlab olingan ayrim belgilarning nasldan naslga o'tishini o'rgandi. Poyasining bo'yi, gullari, urug'larining rangi va boshqa belgilari bilan bir-biridan farq qiladigan toza navli no'xat o'simliklarini chatishtirish yuzasidan qayta-qayta o'tkazgan tadbirlarida G. Mendel nav-nasabga doir ma'lumotlarni aniq qilib yozib berdi. Mana shu yozuvlarga qarab, u har bir o'simlikning ajdodini va ularning batafsil xarakteristikasini bilar edi.

G. Mendel o'z tajribalariga asoslangan holda quydagi 3 belgining nasldan naslga o'tish qonuniyatlarini hamda 3 irsiyot qonunini va gametalar «soflik» qonunini yaratadi.

Belgilarning nasldan naslga o'tish qonuniyatlari

1. Birinchi avlod duragaylarining bir xillig qonuni (dominantlik qonuni).

2. Belgilarning ajralish qonuni.

3. Belgilarning mustaqil (bog'liq bo'lmagan) holda nasldan naslga o'tish qonuni.

Irsiyat qonunlari

1. Belgilar avloddan avlodga irsiy omillar (zamonaviy atamasi bilan «genlar») orqali nasllanadi.

2. Irsiy omillar nisbatan doimiy.

3. Irsiy omillar allel holatda joylashadi.

G. Mendel irsiy belgilarni nasldan naslga o'tishida ota va ona organizmi bir xil ahamiyatga ega ekanligini isbotlab beradi. Ushbu qonunlar 35 yil davomida jamoatchilik e'tiboridan chetda qoldi. 1900-yilga kelib, 3 nafar botanik tadqiqochi bir birlaridan bexabar De Friz (Gollandiya), K. Korrens (Germaniya) va E. Chermak (Avstriya) har xil o'simliklarda lolaqizg'aldoq, makkajo'xori, no'xot o'simliklarida irsiyat qonuniyatlarini qaytadan qashf qilishdi. O'z tajriba natijalarini botaniklar ilmiy jurnallarda e'lon qildilar, keyinchalik bu kashfiyotning asoschisi G. Mendel ekanligini alohida ta'kidladilar. Mendel qoidalari ikkinchi marta kashf etilgan yili eksperimental genetika fanining yaratilgan yili hisoblanadi. Shunday qilib, 1900-yil genetika fanini yaratilgan yili deb hisoblandi.

V. Betson Mendel qonunlari faqat o'simliklarga xos bo'lmasdan mikroorganizmlarga, hayvonlarga va odamlarga ham oid ekanligini ko'rsatdi.

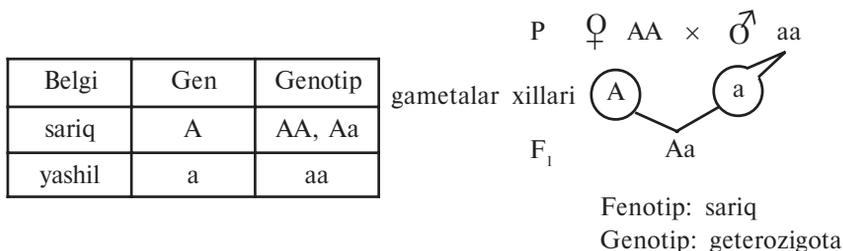
Monoduragay chatishtirish

Mendel irsiy belgilarning nasldan naslga o'tishi qonuniyatlarini tekshirish ishini eng oddiy tajribadan – bir-birini istisno qilgan faqat bir juft belgisi bilan bir-biridan ajralib turadigan no'xot navlarini chatishtirishdan boshladi. Bunday chatishtirishga *monoduragay* chatishtirish deyiladi. G. Mendel birinchi bo'lib irsiyat qonunlarini o'rganishda duragay usulini qo'lladi. Olim zamondoshlaridan farq qilib, ota-onadan o'tadigan belgilar yig'indisini emas, balki avvaldan o'rganish uchun tanlab olingan ayrim belgilarning nasldan naslga o'tishini o'rganadi. Poyasining bo'yi, gullari, urug'larining rangi va boshqa belgilari bilan bir-biridan farq qiladigan toza navli (gomozigotali) no'xot o'simliklarini chatishtirish yuzasidan qayta-qayta o'tkazgan tajribalarida Mendel nasl-nasabga doir ma'lumotlarni aniq va batafsil yozib boradi. Olim hamisha har bir avloddagi individlar ko'rinishini va sonini hisob-kitob qiladi va ifodalaydi.

Gomozigota sariq urug'li o'simliklar yashil urug'li o'simliklarning changi bilan changlanganida birinchi avloddagi barcha duragaylar bir xil bo'lib, sariq don tugdi. Yashil urug'li o'simliklar sariq urug'li o'simlik changi bilan changlanganida ham xuddi shunday natija olindi: hamma duragaylar sariq donli bo'lib chiqdi. Birinchi avlod duragaylarida paydo bo'lgan belgini, ya'ni sariq rangni Mendel dominant (lot. *dominans* – ustun turuvchi, hukmron) belgi, shu duragaylarda ko'rinmaydigan belgini esa (donlarning yashil rangini) resessiv, ya'ni chekinuvchi (lot. *recessus* – chekinish), deb atadi. Demak, no'xot donining sariq rangi – dominant belgi, yashil rangi esa retsessiv belgidir. Dominant belgilarning yuzaga chiqishini dominant genlar, resessiv belgilarni esa, resessiv genlar ifodalaydi. Genetik sxemalarda dominant genlar katta harflar bilan, resessiv genlar kichkina harflar bilan yoziladi. Lekin allel genlar bir xil harflar bilan yozilishi zarur. *Allel genlar gomologik xromosomalarning bir xil lokus (joy)larida joylashgan genlar bo'lib, bitta belgini ifodalaydi.*

Mendel yashagan davrda irsiyatning moddiy asosi aniqlanmagan edi. Olim ularni «irsiy omillar», deb atagan. Hozirgi vaqtda genetika fani organizmdagi belgi va xususiyatlarni nasldan naslga irsiy omillar, ya'ni genlar orqali berilishini isbotlaydi. Har qaysi organizmdagi barchagenlar yig'indisi *genotipni* hosil qiladi. Organizmning individual rivojlanishida hosil bo'lgan belgi va xususiyatlarning yig'indisi uning *fenotipi*, deb ataladi.

Duragaylash natijasini sxematik ko‘rinishda yozilishi qabul qilingan. Tajriba uchun olingan shakllarni *P* xarfi bilan (lot. *paerens* – ota-ona), birinchi avlodni F_1 (lot. *filli* – o‘g‘il, *filiale* – avlod), ikkinchi avlod F_2 xarflari bilan belgilangan. Erkak organizm ♂ (Marsning nayza va qilichi), urg‘ochi organizm ♀ (Venera ko‘zgusi) belgilari bilan belgilanadi. Chatishtirish belgisi *X* belgisi bilan ifodalanadi. Mendel tajribalaridagi sariq belgini yuzaga chiqaruvchi dominant gen – *A* harfi bilan, yashil rang resessiv gen – *a* harfi bilan belgilanadi. Mendelning belgilarni nasllanish qonuniyatlari **birinchisi** quyidagicha o‘qiladi: «*Gomozigota organizmlarning mono-, di- va poliduragay chatishtirilganda birinchi avlodning bir xilligi kuzatiladi (fenotip va genotip bo‘yicha)*». *Gomozigota organizmlar deb, allel genlari bitta belgini bir hil qo‘rinishini (fenotipini) yuzaga chiqaradigan, o‘zaro chatishtirilganda belgilari ajralmaydigan, bir xil gametalar hosil qiladigan organizmlarga aytiladi.* Mendelning ushbu qonunining sitologik asosi quyidagicha ifodalanadi.



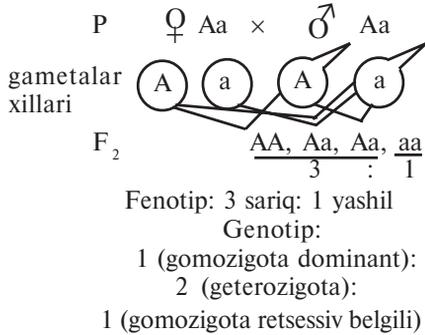
Birinchi avlodda namoyon bo‘lgan belgi dominant, namoyon bo‘lmagan belgi esa resessiv deyiladi. (Aa) allellardan tashkil topgan organizmlar geterozigotali deyiladi. *Geterozigotali organizmlar deb, allel genlari bitta belgini har xil ko‘rinishini yuzaga chiqaruvchi, o‘zaro chatishtirganda belgilari ajraladigan va har xil gametalar hosil qiladigan organizmlarga aytiladi.*

Mendelning **ikkinchi qonuni** «belgilarning ajralish» qonuni quyidagicha o‘qiladi: «*Geterozigota organizmlarni o‘zaro chatishtirilganda belgilarning ajralishi kuzatiladi*» yoki «*Gomozigota organizmlarni monoduragay chatishtirilganda ikkinchi avlodda belgilarning ajralishi kuzatiladi*». Avlodning to‘rt dan uch qismi dominant belgiga ega bo‘ladi, bir qismi esa resessiv belgilidir. Mendel tajribalari bo‘yicha sariq rangli no‘xat avlodning 75 % ni, yashil rangli no‘xat 25 % ni tashkil qiladi, ya‘ni fenotip bo‘yicha 3:1, genotip bo‘yicha 1:2:1 ajralish sodir bo‘ladi: bitta gomozigota domi-

nant belgili, ikkita geterozigota va bitta gomozigota retsessiv belgili organizmlar hosil bo‘ladi.

Sitologik asosi quyidagicha ifodalanadi:

Belgi	Gen	Genotip
sariq	A	AA, Aa
yashil	a	aa

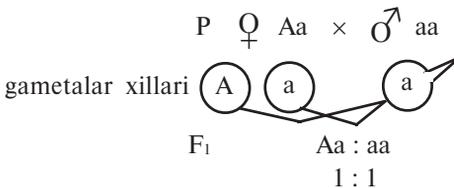


Gametalar sofligi gipotezasi (qonuni)

Mendel irsiyatda xromosomalarning rolini bilmagan edi. Olim jinsiy hujayralar orqali allellarning kelgusi bo‘g‘inlarga o‘tishini va kombinatsiyalashuvini faqat nazariy jihatdan tushuntirib beradi. Mendelning tushuntirishicha, jinsiy hujayralarning yetilishi jarayonida bir juftan iborat bo‘lgan irsiy omillar ajralib, har biri alohida gametalarga tushadi. Natijada har bir gameta faqat bittagina allelga ega bo‘ladi yoki dominant yoki retsessiv, shu tufayli gameta genetik jihatidan «sof» bo‘ladi. Mendel bu qonuniyatni «gametalar soflik» gipotezasi, keyinchalik esa «gametalar soflik» qonuni deb ataladigan bo‘ldi.

Tahliliy chatishtirish (bekross chatishtirish)

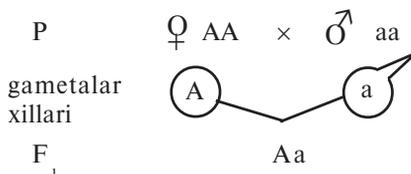
Genetik tajribalaridan aniqlandiki, dominant belgiga ega bo‘lgan organizmning genotipi yoki gomozigota AA yoki geterozigota Aa bo‘lishi mumkin. Buni aniqlash uchun dominant belgiga ega bo‘lgan organizmni resessiv belgili organizm bilan chatishtirish lozim. Agarda birinchi avloddayoq retsessiv belgili organizmlar paydo bo‘lsa, demak, dominant belgili organizm geterozigota ekan.



Retsessiv belgili organizmning hosil bo‘lish ehtimoli — 50 % ni tashkil etadi.

Agar haqiqatan ham bir juft allellar bir-biridan ajralib, har biri alohida gametalarga tushsa, geterozigotali organizmda hosil bo‘lgan gametalarning yarmi (A), qolgan yarmi (a) allelli bo‘lishi kerak. Gomozigotali organizm esa faqat bir xil gametalarni, ya‘ni (a) allelli gametalarni hosil qilishi kerak. Natijada duragaylarda allellar $1Aa : 1aa$ nisbatda bo‘lishi kerak edi. Nazariy fikrlar tajribada tasdiqlandi.

Agarda aniqlanayotgan genotip gomozigota bo‘lsa, birinchi avlodda hech qachon retsessivli organizmlar hosil bo‘lmaydi (I Mendel qonuni bo‘yicha):



fenotipi bo‘yicha barchasi bir xil, dominant belgiga ega.

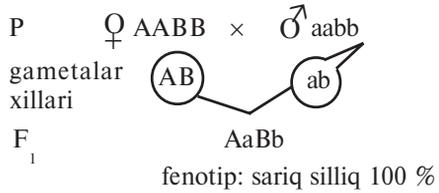
Di- va poliduragay chatishtirish

Diduragay chatishtirish — ikki juft muqobil belgilari bilan farq qiladigan organizmlarni chatishtirishidir. Poliduragay chatishtirish esa bir necha juft belgilari bilan farq qiladigan organizmlarning chatishtirishidir. Mendelning uchinchi qonuni «*belgilarning mustaqil nasllanish qonuni*» di- va poliduragay chatishtirishlar asosida yaratilgan.

Birinchi avlodni o‘zaro chatishtirganda ikkinchi avlodda fenotir bo‘yicha ajralish quyidagi nisbatda kuzatiladi: 9:3:3:1 (9 ta sariq silliq, 3 ta sariq, lekin burishgan, 3 ta yashil, lekin silliq va 1 ta yashil burishgan). Ko‘rinib turibdiki, har bitta belgi, rang va shakl belgilar Mendelning ikkinchi qonuni bo‘yicha nasllanmoqda, ya‘ni 3:1 nisbatan (12 ta sariq : 4 ta yashil, ya‘ni 3:1, 12 ta silliq, 4 ta burishgan, ya‘ni 3:1). Demak, har bir juft belgi bir biriga aloqasiz nasllanadi, ya‘ni ushbu hodisadan belgilarning mustaqil nasllanish qonuniyati kelib chiqadi. Bundan tashqari, F_2 ota-onaning belgilaridan tashqari yangi kombinatsiyalar hosil bo‘lganligi kuzatildi: sariq, lekin burishgan, yashil, lekin silliq avlod hosil bo‘ldi. Shunday qilib, Mendelning uchinchi qonuni

«Belgilarning mustaqil nasllanish qonuni» yoki «Belgilarning mustaqil kombinatsiyalanish qonuni» deb ataladigan bo'ldi. Qonunning sitologik asosi quyidagicha ifodalanadi:

Belgi	Gen	Genotip
sariq	A	AA, Aa
yashil	a	aa
silliq	B	BB, Bb
burishgan	b	bb



P ♀ AaBb × ♂ AaBb				
gametalar xillari	AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab, ab	
♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB sariq silliq	AABb sariq silliq	AaBB sariq silliq	AaBb sariq silliq
Ab	AABb sariq silliq	AAbb sariq burishgan	AaBb sariq silliq	Aabb sariq burishgan
aB	AaBB sariq silliq	AaBb sariq silliq	aaBB yashil silliq	aaBb yashil silliq
ab	AaBb sariq silliq	Aabb sariq burishgan	aaBb yashil silliq	aabb yashil burishgan

Fenotip bo'yicha ajralish

F ₂	9	3	3	1
	A...B...	A...bb	aaB...	aabb
	sariq silliq	sariq burishgan	yashil silliq	yashil burishgan

Genotip bo'yicha ajralish

- | | | |
|-----------|-----------|-----------|
| 1. AABB-1 | 4. AaBb-4 | 7. aaBB-1 |
| 2. AABb-2 | 5. AAbb-1 | 8. aaBb-2 |
| 3. AaBB-2 | 6. Aabb-2 | 9. aabb-1 |

1 : 2 : 2 : 4 : 1 : 2 : 1 : 2 : 1

Geterozigota organizmlarning gametalar hosil qilish qonuniyatlari

Agar ikkitadan ortiq muqobil belgisi bo'lgan organizmlarni o'zaro chatishtirsa, hosil bo'ladigan gametalar xillari va ularning qo'shilishidan hosil bo'lgan genotiplar soni yanada ko'payadi.

Gametalar xillarini aniqlanishi quyidagicha bo'ladi: 2 ni necha juft genlar geterozigota holatda bo'lgan soni darajasiga olish kerak.

Masalan, Aa — $2^1 = 2$ xil gameta;
 $AaBb$ — $2^2 = 4$ xil gameta;
 $AaBbCc$ — $2^3 = 8$ xil gameta;
 $AaBbCcDd$ — $2^4 = 16$ xil gameta va h.k.

Misol: triduragay chatishtirishda uchala belgisi bo'yicha geterozigotali organizmning har biridan 8 tadan har xil gametalar hosil bo'lib, ularning qo'shilishidan 64 ta genotip vujudga keladi:

$P \quad Aa \quad Bb \quad Cc \quad \times \quad Aa \quad Bb \quad Cc.$

Fenotip bo'yicha belgilarning ajralishi 27 A...B...C, 9 A...B...cc, 9 A...bb...C, 9 aaB...C, 3 Abbcc, 3 aaB...cc, 3 aabbc, 1 aabbcc yoki 27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1, ya'ni har bir juft belgi (3:1)³ nisbatda ajraladi.

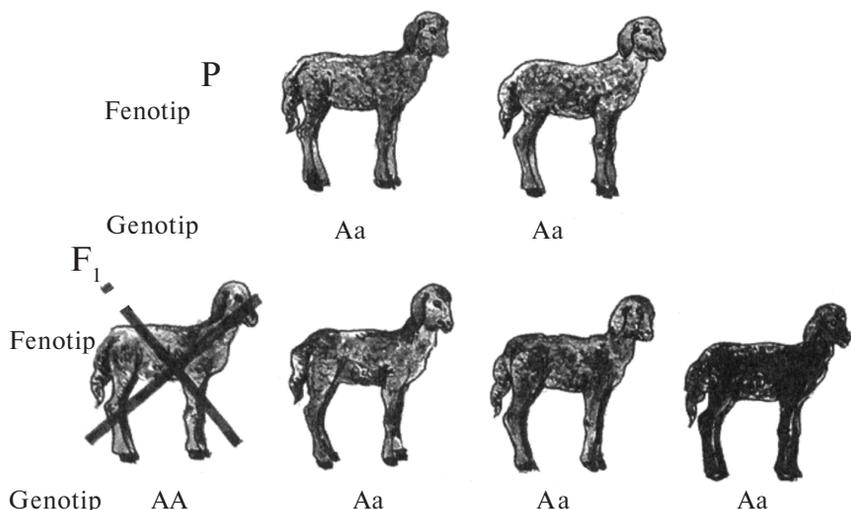
Shunday qilib, G. Mendelning fan sohasidagi asosiy xizmati shundaki, u irsiyatning qonunlari va belgilarning irsiylanish qonuniyatlari hamda gametalar soflik qonunini yaratgan.

G. Mendelgacha bu qonunlar ma'lum bo'lsa-da, lekin ular ilmiy jihatdan asosanib berilmagan edi. G. Mendel o'z tajribalariga asoslangan holda irsiylanish qonuniyatlarini to'liq tushuntirib berdi.

3.2. Belgilar ajralish qoidasining buzilishi

Ba'zi hollarda G. Mendel qonunlari to'g'ri chiqmaydi, ya'ni ikkinchi avlod duragaylarida fenotip bo'yicha belgilar ajralishi 3:1 bo'lavermaydi. Buning sabablaridan biri dominant gen gomozigota holatda AA o'limga olib keladi yoki duragaylar yashash muddatining bir xil emasligidir. Masalan, qora qo'ng'ir tulkilarni bir-biri bilan chatishtirganda qora qo'ng'ir va qora kumush rang duragaylar olindi. Ularning nisbati 3:1 o'rniga 2:1 bo'ldi. Keyinchalik ma'lum bo'lishicha, gomozigotali (AA) qora qo'ng'ir tulkilar tug'ilmasdan embrion davrida o'lib ketar edi.

Homilador tulkilar tekshirib chiqilganda qora qo'ng'ir embrionlarning bir qismi o'lik ekanligi aniqlandi. Sababi, gomozigota genotipli embrionda embrional rivojlanishni boshqaruvchi gen uning rivojlanishini to'xtatadi va embrion halok bo'ladi. Bu hodisa qorako'l qo'ylarida ham tekshirib ko'rilganda sheroziy mo'yna rangi bo'yicha dominant gomozigota (AA) qo'zichoqlarning 25 % o'lib ketar ekan va natijada 2:1 nisbat 50 %: 25 % hosil bo'lar ekan. Sababi, dominant geni bo'yicha gomozigota qo'zichoqlar tug'ilgandan keyin tezda o'ladi, chunki ularda me'da-ichak tizimi yaxshi rivojlanmas ekan (21-rasm).



21-rasm. Qorako'l qo'ylarida teri rangining irsiylanishi.

Kavkaz orti va O'rta Yer dengizi atrofi aholisi orasida talassemiya (gemoglobin strukturasi buzilishi) kasalligini keltirib chiqaruvchi dominant gen uchraydi. Shu gen bo'yicha gomozigotalilarning deyarli barchasi halok bo'ladi, geterozigotalilar esa, kasallikning yengil shakli bilan kasallangan bo'ladi. Talassemiya kasalligini keltirib chiqaruvchi mutant gen, odatda, bezgak kasalligi keng tarqalgan joy aholisi o'rtasida ko'p uchraydi. Gemoglobini o'zgartirgan kishilarning bezgak kasalligiga chidamli bo'lishligiga sabab, bezgak qo'zg'atuvchisi (plazmodiumlar) shakli o'zgartirgan eritrotsitlar ichida yashamas ekan. Shuning uchun talassemiya bilan kasallangan bemorlar hech qachon bezgak kasalligiga uchramaydi.

Bunday genetik hodisalarni pleyotropiyaga misol qilish mumkin.

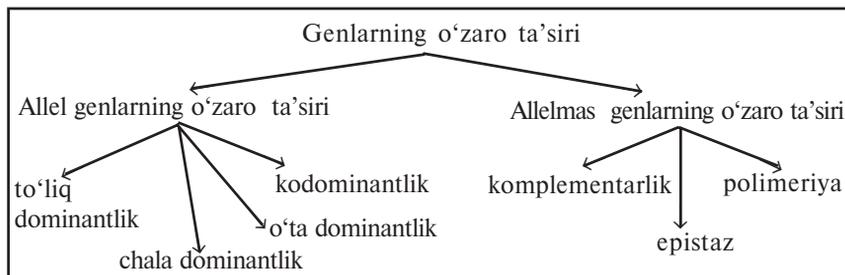
Pleyotropiya — bitta genning bir qancha belgilarni yuzaga chiqarishiga aytiladi. Masalan, odamda uchraydigan araxnodaktiliya («oʻrgimchak» barmoqlar) kasalligida (Marfan kasalligi ham deyiladi) mutatsiyaga uchragan gen bir vaqtning oʻzida oʻzaro bir-biriga bogʻliq boʻlgan bir nechta belgining yuzaga chiqishini belgilaydi: koʻz gavharining anomaliyasini, tayanch harakat va yurak-qon tomirlar sistemalari buzilishlari hamda «oʻrgimchak» barmoqlar boʻlishini. Bunday holda belgilarning nasllanishi Mendel qonunlari boʻyicha kuzatilmaydi. Ayniqsa, agarda pleyotrop gen gomozigota holatda oʻlimga olib kelsa. Masalan, yuqorida keltirilgan misollarda sheroziy rangli moʻyna beruvchi qorakoʻl qoʻylar, qora qoʻngʻir tulkilar va talassimiyaga uchragan bemorlarni gomozigota (AA) holatda haloq boʻlishi.

3.3. Genlarning oʻzaro taʼsiri

3.3.1. ALLEL GENLARNING OʻZARO TAʼSIRI

Organizm genotipi maʼlum tartibda oʻzaro bir-biriga taʼsir koʻrsatuvchi genlar sistemasidir. Genlarning, asosan, ikki xil oʻzaro taʼsiri tafovut etiladi: allel genlarning oʻzaro taʼsiri va allelmas genlarning oʻzaro taʼsiri. Uni quyidagicha tasvirlash mumkin (5-jadval):

5-jadval



Allel genlarning oʻzaro taʼsiri bir necha shaklda yuzaga chiqadi:

1. *Toʻliq dominantlik* — geterozigotali duragaylarning barchasida faqat bitta allelning belgisi toʻliq namoyon boʻlib, ikkinchi allel belgisining paydo boʻlmasligi. Toʻliq dominantlikka tibbiyot genetikasidan juda koʻplab misollar keltirish mumkin. Hozirgi

paytda o'rganilgan ikki mingdan ortiq monogen (bitta gen ta'sirida yuzaga keluvchi) irsiy kasalliklardan yarmi, kasallikni keltirib chiqaruvchi genning dominantligi natijasida paydo bo'ladi. Masalan, olti barmoqli dominant belgi, barmoqlarning beshta bo'lishi esa retsessiv belgi.

2. *Chala dominantlikda* — dominant gen o'z xususiyatini to'liq yuzaga chiqara olmaydi. Belgi chala dominantlik bilan yuzaga chiqqanda birinchi avlodning geterozigota duragaylarida dominant belgi to'liq paydo bo'lmaydi. Kamqonlik, sistinuriya, talassemiya kasalliklari dominant genning chala dominantligi natijasida paydo bo'ladi.

Organizm geterozigota holatida bo'lganida retsessiv gen dominant genning to'liq namoyon bo'lishiga yo'l qo'ymaydi. Natijada, fenotip oraliq xususiyatiga 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.

Chala dominantlikka misol qilib nomozshomgilning rangi nasllanishini ko'ramiz. Nomozshomgulning guli rangi qizil va oq bo'lishi mumkin. Bunday navlar o'zaro chatishtirilganda F_1 da 100 % pushti rangli nomozshomgillar olinadi. F_1 dagi pushti gulli o'simliklarni chatishtirishganda F_2 fenotip bo'yicha: 1:2:1, genotip bo'yicha ham 1:2:1 nisbatlari olinadi.

Belgi	Gen	Genotip
Qizil	A	AA
Oq	a	aa
Pushti	Aa	Aa

3. *O'ta dominantlik* — geterozigota holatida dominant genning ta'siri kuchliroq namoyon bo'ladi. Masalan, dominant gen — A sariq rangni yuzaga keltirsa, retsessiv gen — a oq rangni yuzaga keltiradi. Sariq rangning genotipi — AA , oq rangni genotipi — aa . Chatishtirish natijasida to'q sariq rang hosil bo'ladi Aa .

4. *Kodominantlik* — allel genlar ikkalasi ham dominant va bir-biridan mustaqil ravishda o'z ta'sirini yuzaga chiqaradi, ammo birgalikda boshqa belgilar yuzaga keladi. Bunday holat odamda qon guruhlarining nasllanishida kuzatilnadi. Masalan, J^A — II qon guruhi, J^B — III qon gutuhi, J^AJ^B — IV qon guruhi kelib chiqadi. Odamda

4 xil qon guruhi ma'lum: I (O), II (A), III (B) va IV (AB). Zardob bo'yicha bu to'rt qon guruhi bir-biridan quyidagicha farqlanadi: O guruhining qon zardobida ikki xil antitelalar α va β , A guruhida antitelo β , B guruhida α antitelo bo'lsa, AB guruh zardobida esa, antitelalar bo'lmaydi (6-jadval). Odamdagi 4 xil qon guruhi bitta genning uchta allelli J^A , J^B , J^O ishtirokida yuzaga chiqadi. Allel J^O (i) retsessiv allel bo'lib, unga nisbatan J^A (II guruh), J^B (III guruh) allellari dominant hisoblanadi. J^A va J^B allellar birgalikda (J^A va J^B) IV guruh qonini belgilaydi, ya'ni bu genlarning ta'siri kodominantlik bilan yuzaga chiqadi (6—7-jadval).

Qon guruhlari nasldan naslga o'tadi. Shuning uchun sud tibbiyoti ekspertizada ayrim muammolarni yechishda bundan foydalanadi.

6-jadval

Har xil qon guruhlari eritrotsitlarning agglutinatsiyasi

Retsepiyentning qon guruhi	Eritrotsitlardagi antigenlar	Qon zardobidagi antitelolar	To'rt xil qon guruhlari donor eritrotsitlarning agglutinatsiyasi			
			O	A	B	AB
O	O	α va β	—	+	+	+
A	A	β	—	—	+	+
B	B	α	—	+	—	+
AB	A va B	—	—	—	—	—

«Musbat» belgisi agglutinatsiya reaksiyasi borligini, «manfiy» esa, uning yo'qligini bildiradi.

7-jadval

ABO sistemasi bo'yicha qon guruhlari nasldan naslga o'tishi

Qon guruhlari	Eritrotsitlarda maxsus oqsillarning sintez qilishini belgilovchi genlar	Hosil bo'lishi mumkin bo'lgan genotiplar
I (O)	J^O yoki i	$J^O J^O$ yoki i i
II (A)	J^A	$J^A J^A$, $J^A J^O$ yoki $J^A i$
III (B)	J^B	$J^B J^B$, $J^B J^O$ yoki $J^B i$
IV (AB)	J^A , J^B	$J^A J^B$

Ko'p allellik hodisa

Ayrim holatlarda bir allel gen bir juft (A, a) bo'lmagan bir necha gendan iborat bo'lishi mumkin (A, a₁, a₂, a₃ va h.k.). Bu holat bir genning har xil darajada mutatsiyaga uchraganligi oqibatida yuzaga keladi. Organizmda allel genlar qancha ko'p bo'lsa, shunchalik ularning juftlashib, kombinatsiyalashish ehtimoli ko'p bo'ladi. Masalan, dengiz cho'chqasi junining rangi beshta allel genlar bilan ifodalanadi. Bu allellarni o'zaro turlicha qo'shilishi hayvon rangining har xilligini ta'minlaydi.

Ko'pallellik genlari o'zaro turlicha ta'sir ko'rsatadi. Ko'pincha ular dominantlikning ketma-ket qatorini hosil qiladi: A gen a₁ > a₂ > a₃ ustidan, a₁ > esa, a₂ > a₃ ustidan, a₂ > a₃ dominant bo'ladi. Masalan, quyonlar mo'ynasining rangi dominant genning turli allellarda bo'lishiga bog'liq. Junning sidirg'a pigmentatsiyalanish geni (odatdagi rang) dominant bo'lib, C barcha boshqa ranglarni ifodaluvchi genlar ustidan ustunlik qiladi, shinshill rangini yuzaga chiqaruvchi gen c^{ch} va himolay geni c^h, oq (albinizm) geni c ustidan dominantlik qiladi. Himolay rangi geni quyoning o'ziga xos rangini determinatsiya qiladi, bunda quyoning oyoqlari, dumi, quloqlari va burni pigmentlashgan junga ega bo'lsa, tanasining boshqa qismlari oq bo'ladi. C > c^{ch} > c^h > c, ya'ni kul rangli quyoning genotipi bo'lishi mumkin: CC, Cc^{ch}, Cc^h; Cc. Shinshilla rangli quyonlarning genotipi: c^{ch}c^{ch}, c^{ch}c^h; c^{ch}c. Himolay quyonlarning genotipi: c^hc^h; c^hc; oq quyonlarning genotipi: cc. Mazkur holda ko'pallellik (ko'p tomonlama allel) to'rtta allelomorf gendan tashkil topgandir. Har qanday organizmda bir vaqtda faqat ikkita allel bo'lishi mumkin, shuning uchun ularning kombinatsiyalarining xillari ko'p bo'ladi. Har bir allel ishtirokida alohida oqsil sintez qilinganligi uchun geterozigotali organizmda har ikkala allelning ham oqsili uchraydi.

3.3.2. ALLEL BO'LMAGAN GENLARNING O'ZARO TA'SIRI

Odatda, har bir juft gen mustaqil ravishda bitta belgini yuzaga chiqaradi. Lekin ayrim holatlarda bir juft genning belgisini yuzaga chiqishida unga allel bo'lmagan ikkinchi juft genlar o'z ta'sirini ko'rsatadi. Natijada, belgilarning kelgusi avlodlarda yuzaga chiqishi G. Mendel qonuniyatlari bo'yicha kuzatilmaydi. Allel bo'lmagan genlarning uch xil ta'siri yaxshi mavjud: *komplementarlik*, *epistaz* va *polimeriya*.

I. *Komplementarlik* — ikkita allel bo‘lmagan birikmagan genlar birgalikda bitta belgini yuzaga chiqarishda qatnashadi. Bunday genlar komplementar genlar deyiladi (*komplement* — to‘ldirish ma’nosini bildiradi). Komplementarlikning quyidagi holatlari mavjud:

1-variant. Komplementar dominant genlar har qaysi alohida o‘z belgisini ifodalaydi, lekin birgalikda esa yangi belgi yuzaga chiqadi. Bunday holatda 2 ta digeterozigota organizmlarni o‘zaro chatishtirilganda belgini ajralishi quyidagi nisbatda kuzatiladi 9:3:3:1. Masalan, to‘tiqushlar patining rangi ikki juft allel bo‘lmagan va birikmagan genlar bilan ifodalanadi. Komplementar dominant genlarning har qaysi alohida o‘z belgisini yuzaga keltiradi — sariq yoki moviy, birgalikda esa yashil rang yuzaga keladi, retsessivlari rang belgisini ifodalamaydi, natijada oq rang hosil bo‘ladi.

Fermadagi yashil to‘tiqushlarni o‘zaro chatishtirishda 56 ta yashil, 16 ta sariq, 17 ta moviy, 6 ta oq to‘tiqushlar olingan. Fermadagi yashil to‘tiqushlarning genotipini aniqlang.

Agar biz bu masalani yechishda eng kichik songa boshqa sonlarni bo‘lib chiqsak, belgini ajralishi quyidagi nisbatlarda kuzatiladi: 9:3:3:1.

Belgi	Gen	Genotip
yashil	AB	A...B...
sariq	aB	aaB...
moviy	Ab	A...bb
oq	ab	aabb

P ♀ yashil × ♂ yashil

F₁ 9 yashil : 3 sariq : 3 moviy : 1 oq

Ya’ni 16 ta genotip hosil bo‘ldi, demak, chatishtirilgan genotiplar digeterozigotalar ekan — AaBb.

P ♀ AaBb × ♂ AaBb				
gametalar xillari	AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab, ab	
♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB yashil	AABb yashil	AaBB yashil	AaBb yashil
Ab	AABb yashil	AAbb moviy	AaBb yashil	Aabb moviy
aB	AaBB yashil	AaBb yashil	aaBB sariq	aaBb sariq
ab	AaBb yashil	Aabb moviy	aaBb sariq	aabb oq

F ₂	9 A...B...	3 A...bb	3 aaB...	1 aabb
	yashil	moviy	sariq	oq

JAVOB: yashil to‘tiqushlarning genotipi: AaBb. G. Mendelning 3-qonunida F₂da belgilarning ajralishi ham 9:3:3:1 nisbatda ro‘y beradi, ammo ajralish ikkita belgi bo‘yicha boradi, komplementarlikning bu xilida esa bitta belgi bo‘yicha ajralish kuzatiladi.

2-variant. Komplementar dominant genlar har qaysi alohida belgini ifodalamaydi, birgalikda esa belgini namoyon qiladi. Masalan, xushbo‘y no‘xotning ikki xil navi bor. Birining gullari qizil, ikkinchisniki – oq. Ikkita oq gulli no‘xotlarni o‘zaro chatishtirilsa, birinchi avlod barchasi qizil bo‘lib gullaydi, ikkinchi avlodda esa belgini ajralishi quyidagicha bo‘ladi: 9 ta belgisi, ya‘ni qizil, 7 tasi oq, ya‘ni belgisiz.

P ♀ oq × ♂ oq
 F₁ qizil gul
 F₂ 9 qizil : 7 oq.

Demak, 16 ta genotip hosil bo‘ldi, ya‘ni F₁ dagi organizmlar digeterozigotalar ekan.

P ♀ AaBb × ♂ AaBb qizil qizil				
gametalar xillari	AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab, ab	
♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB qizil	AABb qizil	AaBB qizil	AaBb qizil
Ab	AABb qizil	AAbb oq	AaBb qizil	Aabb oq
aB	AaBB qizil	AaBb qizil	aaBB oq	aaBb oq
ab	AaBb qizil	Aabb oq	aaBb oq	aabb oq

Katakchadan ko‘rinib turibdiki F₂ fenotip jihatdan 9:7 nisbatda ajralish sodir bo‘ldi:

F ₂	9 A...B...	3 A...bb	3 aaB...	1 aabb
	qizil	oq	oq	oq

Bundan kelib chiqadiki: belgi, ya'ni qizil rang hosil bo'ladi, agarda genotipda ikkala komplementar genlar dominant holda kuzatilsa, aks holda gullar rangsiz, ya'ni oq bo'ladi. Masala sharti shunday yoziladi:

Belgi	Gen	Genotip
qizil	AB	A...B...
oq	aB, Ab, ab	aaB..., A...bb, aabb

oq oq

P ♀ AAbb × ♂ aaBB

F₁ AaBb

Fen: qizil gul
Genotip: digeterozigota

F ₂	9	3	3	1
	A...B...	A...bb	aaB...	aabb
	qizil	oq	oq	oq

3-variant. Sichqonlarning juni rangi 2 juft allel bo'lmagan genlar bilan ifodalanadi. Bir juft genlarning dominant kul rangni, retsessiv alleli esa qora rangni ifodalaydi. Ikkinchi juft genlarning dominant geni rangni yuzaga chiqaradi, uning retsessivi esa rangni yuzaga chiqarmaydi, natijada oq rang hosil bo'ladi.

Qora va oq sichqonlarni chatishtirish natijasida birinchi avlodda kulrang sichqonlar hosil bo'ladi. Kul rang sichqonlarni o'zaro chatishtirish natijasida 9 ta kul rangli: 3 tasi qora: 4 tasi oq sichqonlar tug'iladi.

Yechilishi:

Belgi	Gen	Genotip
kulrang	A	A...B...
qora	a	aaB...
yuzaga chiqaradi	B	BB, Bb
to'sqinlik qiladi	b	bb

oq qora

P ♀ AAbb × ♂ aaBB

F₁ AaBb kulrangli

P ♀ AaBb × ♂ AaBb				
gametalar xillari	AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab, ab	
♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB kulrang	AABb kulrang	AaBB kulrang	AaBb kulrang
Ab	AABb kulrang	AAbb oq	AaBb kulrang	Aabb oq
aB	AaBB kulrang	AaBb kulrang	aaBB qora	aaBb qora
ab	AaBb kulrang	Aabb oq	aaBb qora	aabb oq

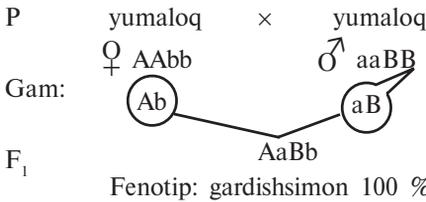
Katakchada ko‘rinib turibdiki F_2 fenotip jihatdan 9:7 nisbatda ajralish sodir bo‘ldi:

F_2	9 A...B...	3 A...bb	3 aaB...	1 aabb
	kulrang	oq	qora	oq

9:3:4 nisbatda ajralish ro‘y beradi.

4-variant. Bir organizmda mavjud bo‘lgan 2 ta allele bo‘lmagan dominant genlar har qaysi alohida genotipda uchraganda, bir xil belgini ifodalaydi, birga esa, boshqa belgini yuzaga chiqaradi, natijada ikkita digeterozigotalarni chatishtirilganda avlodda belgini ajralishi quyidagi nisbatda kuzatiladi: 9:6:1.

Masalan, qovoq mevasining 3 xil shakli mavjud: yumaloq, gardishsimon va uzunchoq. Ikkita mevasi yumaloq qovoqlarni o‘zaro chatishtirilganda F_1 da hammasi gardishsimon bo‘lib chiqadi. Agar da ularni o‘zaro chatishtirilsa F_2 da 9 ta sining mevasi gardishsimon, 6 ta siniki yumaloq va 1 ta siniki uzunchoq bo‘ladi.



		P ♀ AaBb × ♂ AaBb			
		gardishsimon		gardishsimon	
gametalar xillari		AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab, ab	
♀	♂	AB	Ab	aB	ab
		AABB gardish	AABb gardish	AaBB gardish	AaBb gardish
		AABb gardish	AAbb yumaloq	AaBb gardish	Aabb yumaloq
		AaBB gardish	AaBb gardish	aaBB yumaloq	aaBb yumaloq
		AaBb gardish	Aabb yumaloq	aaBb yumaloq	aabb uzunchoq

F_2	9 A...B...	3 A...bb	3 aaB...	1 aabb
	gardish	yumaloq	yumaloq	uzunchoq

9:6:1 nisbatda ajralish ro‘y beradi.

Demak, ya'ni bir juft genlarning yuzaga chiqishi, 2-chi juft genlarga bog'liq.

Belgi	Gen	Genotip
gardishsimon	AB	A...B...
yumaloq	aB, Ab	aaB...A...bb
uzunchoq	ab	aabb

II. Epistaz — har xil allellarga kiruvchi genlarning biri ikkinchisining ta'sirini bo'g'ib qo'yish holati. Agarda to'sqinlik qilgan genlar dominant bo'lsa, dominant epistaz, retsessiv genlar bo'lsa, retsessiv epistaz deyiladi. *Dominant epistazda* ikkita digeterozigotarlarni o'zaro chatishtirganda hosil bo'lgan avlodda belgini ajralishi quyidagi nisbatda kuzatiladi: 12:3:1 yoki 13:3. Masalan, otlar juni rangi ikkita allel bo'lmagan birikmagan genlar tufayli yuzaga chiqadi. Agarda kulrangli otini qora ot bilan chatishtirilsa F_1 ning barchasi kulrangli bo'ladi, F_2 esa 12 tasi kulrangli, 3 tasi qora va 1 tasi qizil bo'ladi.

P kulrangli × qora
 ♀ AAbb ♂ aaBB
 Gam: (Ab) (aB)
 F_1 AaBb
 Fenotip: kulrangli 100 %

P ♀ AAbb × ♂ AaBb				
kulrangli kulrangli				
gametalar xillari	AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab, ab	
♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB kulrangli	AABb kulrangli	AaBB kulrangli	AaBb kulrangli
Ab	AABb kulrangli	AAbb kulrangli	AaBb kulrangli	Aabb kulrangli
aB	AaBB kulrangli	AaBb kulrangli	aaBB qora	aaBb qora
ab	AaBb kulrangli	Aabb kulrangli	aaBb qora	aabb qizil

F_2	12	3	1
	A...B..., A...bb	aaB...	aabb
	kulrangli	qora	qizil

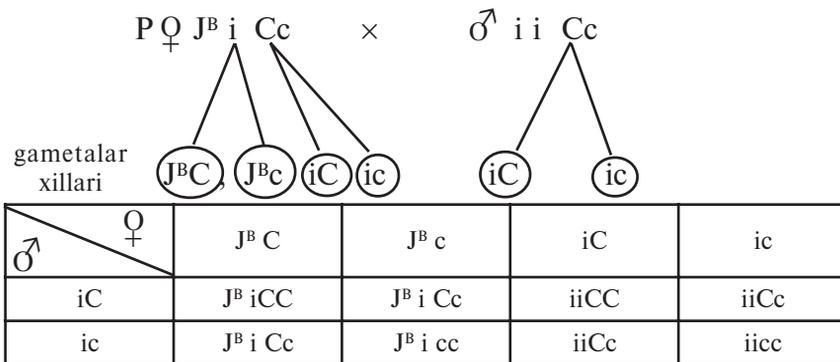
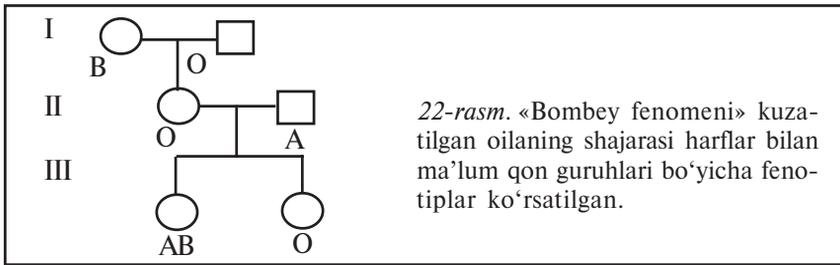
12:3:1 nisbatda ajralish ro'y beradi.

Demak,

Belgi	Gen	Genotip
kulrang	AB, Ab	A...B... A...bb
qora	aB	aaB...
qizil	ab	aabb

Retsessiv epistazda ikkita digeterozigotalarni chatishtirilganda belgini ajralishi quyidagi nisbatda kuzatiladi: 9:3:4 (komplementarlikning 3-variantiga qarang).

Odamlarda retsessiv epistaz ta'sirga «Bombey fenomeni» misol bo'la oladi. Hindlarning bir oilasini ko'rib chiqsak, bu oiladagi otaning qon guruhi I (O), onasiniki III (B) bo'lib, ulardan I (O) qon guruhli qiz tug'ilgan. Shu qiz II (A) qon guruhli yigitga turmushga chiqqan va ulardan ikkita qiz tu'ilib, bittasining qon guruhi — IV AB, ikkinchisniki esa I (O) edi. Qizchalarning birida IV qon guruhi — AB bo'lishligini qanday tushuntirish mumkin? Shu oila a'zolarining ayrimlari I qon guruhiga ega bo'lsa-da, III (B) yoki II (A) qon guruhlarini belgilovchi genlarni o'zlarida saqlashi mumkin va bu oila a'zolari juda kam uchraydigan retsessiv epistatik (supressor) geni bo'yicha gomozigotali, deb taxmin qilinadi. Quyidagi rasmga qarang (22-rasm):



Ikkinchi avloddagi qizning qon guruhi I — *O* bo'lsa-da, unda yana III qon guruhini belgilovchi gen — *B* bo'ladi. Lekin bu gen ikkita retsessiv epistatik gen ta'sirida o'z belgisini yuzaga chiqara olmaydi. Shunday genotipli qiz II qon guruhli *A* yigitga turmushga chiqqan, ya'ni:

$$P \quad \text{♀} \quad J^B i cc \times \text{♂} \quad J^A i CC$$

♂ \ ♀	$J^B c$	$i c$
$J^A C$	$J^A J^B Cc$	$J^A i Cc$
ic	$J^B i cc$	$i i cc$

Pennet katakchasida tug'ilish ehtimoli bo'lganlarning genotiplari ko'rsatilgan. Shulardan ikkitasi qizlar bo'lib birining qon guruhi *AB* ($J^A J^B Cc$), ikkinchisniki esa *O* ($i i Cc$), to'rtinchi qon guruhli qizning genotipida retsessiv epistatik genning (*c*) dominant allelli bo'lib (*C*)*c* genning epistatik ta'sirini yo'qotadi. Natijada, J^A va J^B allellar birgalikda IV guruhli qonni, ya'ni o'z belgisini yuzaga chiqaradi.

III. Polimeriya. Allel emas genlarning o'zaro ta'siri shakllaridan biri bo'lib, bir necha juft genlar bitta belgini yuzaga chiqaradi. Bunday genlar polimer genlar deyiladi, belgi esa poligen nasllanadi. Odatda, polimer genlar bir xil simvollar bilan belgilanadi: $A_1 A_1$ va $a_1 a_1$; $A_2 A_2$ va $a_2 a_2$; $A_3 A_3$ va $a_3 a_3$... va h.k. Polimeriya ikki xil bo'ladi:

1. Kumulyativ polimeriya;
2. Kumulyativ bo'lmagan polimeriya.

Kumulyativ polimeriyada genotipda dominant genlarning soni qancha ko'p bo'lsa, belgi shuncha kuchli namoyon bo'ladi. Miqdoriy belgilar — tananing vaznligi, bo'yining uzunligi, arterial bosimning o'lchami, har xil moddalar miqdorining nasllanishi kumulyativ polimeriyaga asoslangan. Masalan, odamda terisining pigmentatsiyalanishi dominant holatdagi melanin pigmenti sintezini boshqaruvchi genga bog'liq, lekin bu belgining miqdoriy ko'rsatkichlari beshta yoki oltita polimer genlarga bog'liqdir. Dominant genlari qancha ko'p bo'lsa, teri pigmentatsiyasi shuncha kuchli namoyon bo'ladi. Afrikalik qora tanlilarda shunday polimer dominant genlarning soni ko'p bo'ladi. Yevropaliklarning genotipida retsessiv allellari ko'p uchraydi, albinoslarda teri rangini ifodalovchi barcha genlari retsessiv. Qora tanli bilan yevropalik niko-

hidan o'rtacha rangli bolalar, ya'ni mulatlar tug'iladi. Bunday bolalardan esa kelajakda qora tanli, o'rtacha rangli va oq tanali farzandlar tug'ilishi mumkin.

Masaln, odam bo'yining uzunligi ham polimer genlarga asoslangan holda nasllanadi. Masalan, 3 juft polimer genlar ta'sirida yuzaga chiqadi. Genotirda barcha dominant genlar uchrasa, (A_1A_1, A_2A_2, A_3A_3) bo'yi uzun — 180 sm bo'ladi, faqat resessiv genlari bo'lsa (a_1a_1, a_2a_2, a_3a_3), shu kishining bo'yi past — 150 sm, genotipi A_1a_1, A_2a_2, A_3a_3 bo'lgan kishilarda bo'yi — 165 sm bo'ladi.

Bug'doy donining rangi ikki juft genlar bilan ifodalanadi. Barcha genlari dominant holda bo'lsa, rangi to'q qizil, hammasi retsessiv bo'lganda och sariq rang yuzaga keladi. Doni to'q qizil bug'doy navi och sariq bug'doy navi bilan chatishtirilganda birinchi avlodning doni to'q sariq bo'ladi, ikkinchi avlodda esa belgini ajralishi quyidagi nisbatda kuzatiladi:

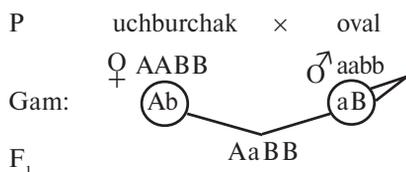
P to'q qizil × och sariq
 ♀ AaBB ♂ aabb
 Gam: ♂ Ab ♀ aB
 F₁ AaBb to'q sariq

P ♀ AaBb × ♂ AaBb to'q sariq to'q sariq				
gametalar xillari	AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab, ab	
♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB to'q qizil	AABb jigar rang	AaBB jigar rang	AaBb to'q sariq
Ab	AABb jigar rang	AAbb to'q sariq	AaBb to'q sariq	Aabb sariq
aB	AaBB jigar rang	AaBb to'q sariq	aaBB to'q sariq	aaBb sariq
ab	AaBb to'q sariq	Aabb sariq	aaBb sariq	aabb och sariq

1 to'q qizil : 4 jigar rang : 6 to'q sariq : 4 sariq : 1 och sariq.

Kumulyativ bo'lmagan polimeriyada belgining yuzaga chiqishi dominant genlar soniga bog'liq emas, genotirda bitta dominant geni bo'lsa, belgi yuzaga chiqadi, polimer genlar barchasi retsessiv bo'lgandagina boshqa belgi yuzaga chiqishi kuzatiladi. Masalan,

achambiti butgulli o‘simlikda qo‘zoq mevalarining shaklini nasldan-naslga o‘tishi kumulyativ bo‘lmagan polimeriya qonuniyatlariga asoslangan. Bu o‘simlikda uchburchak qo‘zoqli meva navi oval qo‘zoqli meva navi bilan chatishtirilganda birinchi avlod duragaylari barchasining mevasi uchburchakli bo‘ladi. Ikkinchi avlodda esa, qo‘zoq mevasi uchburchak bo‘lgan o‘simliklarning miqdori, qo‘zoq mevasi oval shakldagi o‘simliklarga 15:1 nisbatan kuzatildi.



P ♀ AaBb × ♂ AaBb uchburchak uchburchak				
gametalar xillari	AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab, ab	
♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB uchburchak	AABb uchburchak	AaBB uchburchak	AaBb uchburchak
Ab	AABb uchburchak	AAbb uchburchak	AaBb uchburchak	Aabb uchburchak
aB	AaBB uchburchak	AaBb uchburchak	aaBB uchburchak	aaBb uchburchak
ab	AaBb uchburchak	Aabb uchburchak	aaBb uchburchak	aabb oval

15 tasining mevasi uch burchakli: 1 tasini oval shaklida.

3.3.3. GENLARNING EKSPRESSIVLIGI VA PENETRANTLIGI

Ekspressivlik va penetrantlik tushunchalarini birinchi bo‘lib fanga 1927-yilda rus olimi N.V. Timofeyev-Resovskiy kiritdi.

Ekspressivlik — gen ishtirokida fenotipda yuzaga chiqadigan belgilarning har xil darajada paydo bo‘lishidir. Masalan, odamda bitta gen ta‘sirida yuzaga chiqadigan biron fenotipik belgi xuddi shunday geni bo‘lgan boshqa odamda bunday darajada yuzaga chiqmaydi. Bu belgi ayrim odamlarda sezilsiz bo‘lsa, ayrimlarida o‘rtacha va yana boshqalarida esa yaqqol morfo-fiziologik jihatdan buzilishga olib kelishi mumkin. Masalan, odamlardagi neyro-

fibromatoz autosom dominant tipda irsiylanib, bir xil odamlarda yengil oʻtib, ularning terisida sepkillarning boʻlishi yoki pigment dogʻlarining boʻlishi bilan yuzaga chiqsa, ogʻir shakllarida esa asab sistemalarida xavfli oʻsmalar hosil boʻlishiga olib keladi.

Autosom dominant tipda irsiylanuvchi Xolt-Orama (qoʻl va yurak sindromi) sindromida suyak sistemasi kasallanib, yengil shakllarida qoʻl barmoqlarining rivojlanmaganligi, ogʻir shakllarida esa qoʻlning naysimon suyaklarining rivojlanmasligiga olib keladi. Genning ekspressivligi tashqi muhit sharoitiga bogʻliqdir.

Penetrantlik — gen yuzaga chiqargan fenotipik belgining son jihatidan ifodalanishiga aytiladi. Bu koʻrsatkich foizlarda belgilanadi. Maʼlum bir gen oʻz belgisini shu genga ega boʻlgan organizmlarning hammasida ham yuzaga chiqara bermoq. Ayrimlarda bu belgi toʻla yuzaga chiqib penetrantligi 100 % boʻlsa, boshqalarida esa, yuzaga chiqmasligi mumkin. Masalan, belgi retsessiv va gomozigota dominant yoki geterozigota holatida organizmlarning barchasida yuzaga chiqsa, penetrantlik 100 % boʻladi. Agar genning penetrantligi 50 % boʻlsa, organizmlarning yarmida yuzaga chiqadi. Masalan, 100 % penetrantlikka raxit kasalligida kuzatiladigan gipofosfatemiya misol qilib olish mumkin. Bu kasallikda skeletning qanday darajada oʻzgargan boʻlishiga qaramasdan barcha kasallikka uchraganlarning qonida fosfor miqdori kam boʻladi. Tutqanoq kasalligi, qand kasalligida esa, penetrantlik 65 % bilan yuzaga chiqadi. Demak, mutatsiyaga uchragan gen dominant boʻlsa ham, uning belgisi shu geni boʻlgan organizmlarni barchasida ham hosil boʻlavermas ekan. Genlarning ekspressivlik va penetrantlik hodisasiga tashqi muhit omillari katta taʼsir koʻrsatadi.

3.4. Irsiyatning xromosoma nazariyasi

1906-yilda V. Betson va R. Pennet diduragay chatishtirish boʻyicha noʻxatlarda oʻtkazgan tajribalarini eʼlon qilishdi. Oʻz tajribalariga asoslangan holda belgilar mustaqil nasllanishi bilan birgalikda nasllanishi ham mumkin ekanligini aytib oʻtishdi. Bundan tashqari, ayrim genlar oʻzaro bogʻlanib birikkan holda irsiylanishini ham mumkin ekanligini koʻrsatib oʻtishdi. Lekin ular genlarni birikkan holda irsiylanishi mumkinligini toʻliq tushuntira olishmadi.

1911-yilda amerikalik olim Tomas Gent Morgan va uning shogirdlari drozofila meva pashshasida olib borgan tajribalari zaminida birinchi bor tirik organizmlarda avloddan avlodga fiziologik va patologik sifatlar va belgilarni tashib yuruvchi omil bo'lishi mumkinligini, genlar xromosomalarda joylashganligini isbotlashdi. Shu davrdan boshlab, irsiyatning xromosoma nazariyasi kashf etildi va bu soha shakllanib, rivojlana boshladi.

T. Morgan olib borgan tadqiqotlar asosida birinchi marta drozofila pashshasida xromosomaning genetik xaritasi tuzildi. Xromosomalarning bo'linish davrida joylarning almashinib qolish holati aniqlandi. Shu asosda irsiy belgilarning taqsimlanish hodisasini oldindan aytib berish imkoniyati tug'ildi.

T. Morgan va uning shogirdlari ko'p yillik tadqiqot ishlarini, asosan, quyidagi ikki yo'nalishda olib borishgan:

1. Organizm belgilarining birikkan holda irsiylanishi;
2. Jins genetikasi va belgilarining jinsga bog'liq holda irsiylanishi.

Organizm belgilarining birikkan holda irsiylanishi. Xromosoma nazariyasiga muvofiq, belgilarning nasldan naslga o'tib borishi hujayra yadrosidagi ma'lum struktura tuzilmalari — xromosomalarga bog'liq.

T. Morgan va uning shogirdlari G. Mendel qonunlarini xromosomal asosida o'rganib, belgilarning mustaqil taqsimlanish qonuniyatiga o'zgarishlar kiritish kerak, degan xulosaga kelishdi. Chunki genlar nasldan naslga alohida-alohida holda o'tmasdan, balki birikkan holda, ya'ni guruh-guruh bo'lib o'tar ekan.

Genlar soni xromosomalardan sonidan ancha ortiq bo'lganligi sababli bitta xromosomada juda ko'p genlar joylashadi va bitta xromosomada joylashgan genlar bog'lanish guruhini hosil qiladi. Har bir organizmda bog'lanish guruhlarining soni gaploid to'plamdagi xromosomalardan soniga teng bo'ladi. Masalan, drozofilada birikish guruhlari soni 4 ga, jo'xorida 11 ga, odamda 23–24 ga teng. 22 guruh — autosomalardan orqali, X va Y xromosomalardagi genlar alohida birikish guruhini hosil qiladi. Bu hodisani yaxshi tushunish uchun drozofilada ikki juft belgilarning nasldan naslga o'tishi bilan tanishamiz. Drozofilada kulrangni belgilovchi gen (B) qora rangning geni (b) dan dominantlik qiladi. Normal qanot geni (V) esa, kalta qanotni belgilovchi gen (v) dan ustunlik qiladi.

Kulrang va normal qanotli ($BBVv$) pashshalarni qora va kalta qanotli ($bbvv$) pashshalarga chatishtirsak, birinchi avlodda bir xillik yuzaga chiqadi, ya'ni kulrangli va normal qanotli pashshalar hosil bo'ladi. Keyin F_1 ning irsiy tuzilishini (strukturasini) aniqlash uchun bu duragaylarni retsessiv belgiga nisbatan digomozigota pashshalar (avval erkak jinsli, keyin urg'ochi jinsli) bilan chatishtiramiz:

$$\begin{array}{r}
 P \quad \sigma^{\text{♂}} \quad BbVv \times \quad \text{♀} \quad bb \quad vv \\
 \\
 F_1 \quad BbVv \quad \quad \quad bb \quad vv
 \end{array}$$

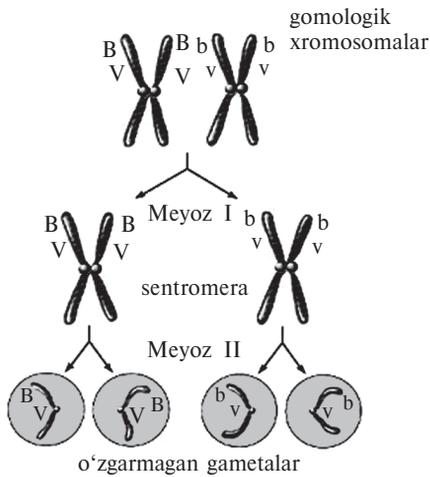
Agar tajriba natijasida hosil bo'lgan erkak digeterozigota pashsha ($BbVv$)ni retsessiv digomozigota pashsha bilan chatishtirsak, belgilar faqat 1:1 nisbatda taqsimlanishini ko'ramiz. Bundan yuqoridagi digeterozigota pashshada faqat ikki xil gameta (BV va bv) hosil bo'ladi, deb xulosa chiqarish mumkin. Agar G. Mendel qonunlari amalga oshganda to'rt xil gametalar (BV , Bv , bB , bv) hosil bo'lishini kuzatgan bo'lar edik.

$$\begin{array}{r}
 F_1 \quad B \parallel b \quad x \quad b \parallel b \\
 \quad \quad V \parallel v \quad \quad \quad v \parallel v \\
 \\
 F_b \quad 1 \quad B \parallel b : 1 \quad b \parallel b \\
 \quad \quad \quad \quad V \parallel v \quad \quad \quad v \parallel v \\
 \quad \quad \quad \quad 50 \quad \% \quad \quad \quad 50 \quad \%
 \end{array}$$

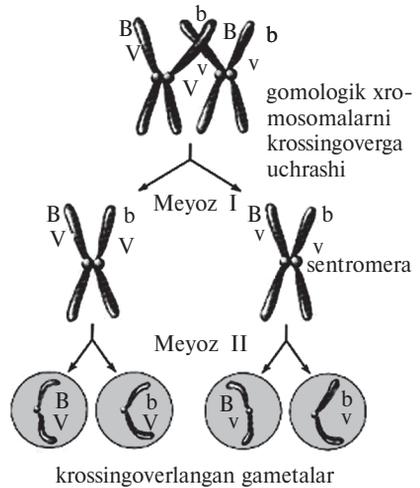
Shunday qilib, bir xromosomada joylashgan genlar bog'lanib o'tganligi sababli faqat ota-ona belgilari kuzatilib, yangi belgilar kuzatilmaydi. Bunday bog'lanish — *to'la bog'lanish*, deyiladi (23-rasm).

Agar urg'ochi digeterozigota pashshani tahlil qiluvchi duragaylash usulida tekshirsak, avvalgi tajribaga nisbatan boshqacharoq natijani kuzatamiz. Bunda to'rt xil variantda belgilariga ega bo'lgan avlod hosil bo'ladi. Lekin G. Mendel tajribalarida kuzatilgan 1:1:1:1 nisbatan farq qilib, ota-onanikiga o'xshagan belgilar ko'proq (kulrang normal qanotli 41,5 %, qora kalta qanotli 41,5 %) yangi hosil bo'lgan belgilar esa, kamroq (kulrang kalta qanotli 8,5 %, qora normal qanotli 8,5 %) uchraydi. Bunday usulda genlarning birikishi *chala birikish* (bog'lanish) deyiladi. Bunga sabab, meyozi ko'payishining I profazasida krossingover jarayonini kuzatilishidir (24-rasm). Gomologik xromosoma (xromatida)lar o'zining gomologik allel qismlari bilan almashinadi. Natijada, gametalarning bir qismi yangi genlar kombinatsiyasiga ega bo'ladi va ota-onadan farq

qiluvchi yangi belgilar hosil bo‘ladi. Ularni krossover gametalar, deb ataladi. Krossingoverga uchramagan gametalar ishtirokida hosil bo‘lgan avlodni nokrossoverlar, deb ataladi.



23-rasm. To‘la bog‘lanish jarayoni.



24-rasm. Chala bog‘lanish jarayoni.

T. Morgan qoidasi — bitta xromosomada joylashgan genlar birikish guruhlarini hosil qiladi va nasldan naslga bog‘langan holda o‘tadi. Ularning birikish kuchi shu genlar orasidagi masofaga bog‘liq. Genlar orasidagi masofa *morganida*, deb ataladigan birlik bilan ifodalanadi: 1 morganida 1 % krossingoverga teng. Biz yuqorida ko‘rib chiqqan misolimizdagi ikki gen orasidagi masofa 17 morganidaga teng ($8,5 \% + 8,5 \% = 17 \%$).

Nima sababdan digeterozigota urg‘ochi drozofila pashsha to‘rt xil gameta hosil qildi, ya’ni krossingover kuzatildi degan savol tug‘iladi. Olimlarning tekshiruvlari bo‘yicha erkak drozofila pashshaning jinsiy xromosomalari (*Y* xromosomalari) krossingoverni ingibitor retsessiv geni bo‘lib, har qanday krossingoverni yuzaga chiqazmaydi. Shu sababdan erkak drozofila pashshasida krossingover kuzatilmaydi.

Genlarning birikuviga bag‘ishlangan tajribalar yordamida xromosomalarning genetik xaritasini yaratiladi. Umumiy xulosa qilib, T. Morgan ishlarining asosini quyidagicha ifodalash mumkin:

1. Irsiy omillar, ya’ni genlar xromosomalarda joylashgan;

2. Xromosomalarda har bir gen maxsus lokusni egallaydi va xromosomada bitta chiziq bo'lib joylashadi;

3. Bitta xromosomada joylashgan genlar birikkan holda nasllanadi;

4. Bitta xromosomada joylashgan genlar bitta birikish guruhini hosil qiladi va ularning soni xromosomalarning gaploid soniga teng bo'ladi;

5. Ba'zan birikish to'liq bo'lmaydi, ya'ni meyoz jarayonida xromosomalar gomologik qismlari bilan almashinadi (krossingover);

6. Krossingoverning miqdori genlar orasidagi masofaga bog'liq. Genlar orasidagi masofa qancha uzoq bo'lsa, krossingover miqdori shuncha ko'p bo'ladi. Krossingover holatidan genetik xaritalar tuzishda foydalaniladi. Krossingover jarayoni faqat urg'ochi drozofila pashshasida kuzatiladi. Erkak organizmlarning jinsiy xromosomalari nogomologikdir.

Hozirgi davrda odamning autosoma va X xromosomalari yaxshi o'rganilgan. Masalan, birinchi autosomada 20 dan ortiq, X xromosomada esa, 100 ga yaqin genlar aniqlangan. Y xromosomada esa, hammasi bo'lib 3 tagina gen aniqlangan. Xromosomalarning genetik xaritasi tibbiyotda irsiy kasalliklarni o'rganish hamda davolashda keng foydalanilmoqda.

Jinsga bog'liq belgilarning nasldan naslga o'tishi

Jins, bu belgi va xususiyatlar to'plami bo'lib, avlodlar va ulardagi irsiy belgilarni jinsiy hujayralar (gametalar) orqali nasllanadi. Sitologik tekshirishlar natijasida urg'ochi va erkak organizmlar bir-biridan ayrim xromosomalar bilan farqlanishi aniqlangan. Erkak va urg'ochi organizmlarning bir-biridan farq qiluvchi xromosomalari — *jinsiy xromosomalar* deyiladi. Urg'ochi va erkak organizmlar kariotipini sitogenetik tahlil qilib, ularning faqat bir jufti farq qilishi aniqlangan. Bunday xromosomalar — *geteroxromosomalar*, deyiladi va lotincha X va Y harflari bilan belgilanadi.

X. Genkin 1891-yilda ayrim hasharotlarning mitoz usulida bo'linish jarayonini o'rganish paytida hujayraning bitta qutbda yaxshi bo'yalgan tanacha borligini ikkinchi qutbda esa, bu tanacha yo'qligini yozadi. Ana shu bo'yalgan tanachaning nimaligini X. Genkin bilmaydi, shuning uchun uni X (iks) bilan ifodalaydi. 1902-yilda K. Mak-Kleng bu tanachaning jinsini aniqlashga aloqasi bo'lsa

kerak, deb faraz qiladi. Keyinchalik (1905) E. Vilson bu tanachani X xromosoma, deb nomlaydi. Juft bo'lmagan va erkak jinsini aniqlovchi ikkinchi xromosomani esa Y xromosoma, deb ataydi. Shunday qilib, jinsiy xromosomalar X va Y deb nomlanadigan bo'ldi.

T. Morgan va uning shogirdlari, hamkorlari (Brijes, Meller, Stertevant) drozofilaning 4 juft xromosomasidan 1-jufti XX yoki XY bo'linishini o'z tajribalarida isbotlab berdilar. 1909-yilda T. Morgan o'z tajribalarida meva pashshasining oq hamda qizil ko'zli xillarini oladi. Oq ko'z X xromosomada joylashgan retsessiv qizil ko'z joylashgan dominant gen bilan ifodalanadi. Birinchi variant tajribada u oq ko'zli urg'ochi pashshani qizil ko'zli erkak pasha bilan chatishtirdi. F_1 da hamma urg'ochi pashshalar qizil ko'zli, erkak pashshalar esa, oq ko'zli bo'lib chiqdi. Demak, F_1 da jins bo'yicha, ham ko'z rangi bo'yicha 1:1 nisbatda ajralish namoyon bo'ldi.

Ikkinchi variant tajribada esa, aksincha, qizil ko'zli urg'ochi drozofila pashsha oq ko'zli erkak pashsha bilan chatishtirildi. Ularning F_1 avlodidagi hamma pashshalari qizil ko'zli bo'lib chiqdi. Lekin jins bo'yicha 1:1 nisbat saqlandi. Bu tajriba jinsiy xromosoma bilan birikkan muayyan belgining nasldan naslga o'tishini aniq ko'rsatib bergan birinchi misoldir.

Keyinchalik odamlarda jinsi tekshirib ko'rilganda, ayollarning hujayralari jinsiy XX xromosomalari jihatidan gomozigotadir, erkaklar esa, gemizigota (yunoncha «*gemi*» — yarmi so'zidan olingan) bo'lishi, ya'ni XY aniqlandi. Shunday qilib, erkak va ayollar normal kariotiplarining tarkibiga 44 ta autosoma va 2 ta jinsiy xromosoma (allasoma) XX yoki XY jufti kiradi.

Jinsiy xromosomalarda joylashgan genlar tufayli yuzaga chiqadigan belgilarni jinsga birikkan belgilar, deb ataladi. Hozirgi paytda X xromosomadagi genlar orqali yuzaga chiqadigan 100 dan ortiq belgilar ma'lum. Masalan, gemofiliya, daltonizm, muskullar ishining buzilishi, tish emalining gipoplaziyasi va boshqa kasalliklar. Gemofiliya (qonning ivimasligi) kasalligi, asosan, erkaklarda uchraydi. Gemofiliya bilan og'rikan kasallarda teridagi ozgina yaradan ham ko'p qon ketib, o'limga olib kelishi mumkin. Gemofiliya kasalligi retsessiv gen (h) ta'sirida yuzaga chiqib, uning dominant alleli (H) qonning me'yorda ivishini ta'minlaydi. Retsessiv geni bo'lgan geterozigotali ona kasallikni tashuvchi hisoblanadi.

o'xshagan daltonizm kasalligi bilan tug'iladi, qizlarning barchasi esa, sog'lom bo'ladi. Agar teskarisi bo'lsa, ya'ni ota daltonizm kasalligi bilan og'rikan bo'lib, ona sog'lom bo'lsa, kasallikning bolalarda paydo bo'lishi butunlay o'zgaradi va barcha bolalar sog'lom tug'iladi.

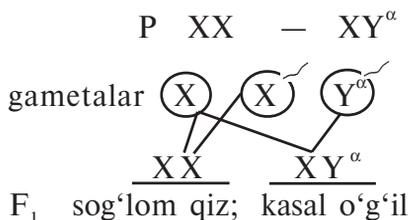
Ota ham, ona ham sog'lom, ammo «tashuvchi» bo'lgan oilada esa, qizlar sog'lom tug'ilib, o'g'il bolalarning yarmi daltonizm kasalligi bilan tug'ilishi mumkin. Bunda ona shu kasallik (gen)ni tashuvchi hisoblanadi. Demak, ayollar va erkaklar o'rtasida daltonizm kasalligining uchrashi bir xil emas ekan. Masalan, AQSHda 8 % erkaklarda va 0,5 % ayollarda daltonizm kasalligi uchraydi.

Mushak distrofiyasi (Dyushen sindromi) — kasalligi ham retsessiv gen ta'sirida yuzaga chiqib, jins bilan bog'langan holda nasldan naslga o'tadi. Bu kasallik bolaning yoshligidan paydo bo'lib, yil o'tgan sari kuchayib boradi, bola 20 yoshga yetganda esa, og'ir mayiblikka va o'limga olib keladi. Shu belgi bo'yicha geterozigotali ayollar esa, fenotipik sog'lom hisoblanadi.

Odamlarda *X* xromosomada joylashgan genlardan yana biri tishlarning tuzilishi o'zgarib, tish emalining qorayishidir. Bu belgini ifodalovchi gen *X* xromosomaga birikkan dominant genidir.

Y xromosoma orqali juda kam (3—4) genlarni o'tishi aniqlangan. Ularga androgenlarga ta'sirchanlikni aniqlovchi, urug'donning rivojlanishini boshqaruvchi, to'qimalarning bir-biriga muvofiqqligini ta'minlovchi va organizmning bo'yiga o'sishini boshqaruvchi genlar kiradi. Quloq suprasida, chakkasida tuklar bo'lishi (gipertrixoz) va terida qattiq tangachali o'siqlar yuzaga kelishini boshqaruvchi genlar (ixtioz) ham kiradi, deb taxmin qilinadi.

Bunday belgilar otalardan faqat o'g'illariga o'tadi. Masalan, barmoq oralarida pardalar bo'lishini ko'rib chiqsak. Ayol sog'lom, erkak kasal bo'lsa, bu belgi faqat o'g'illarga o'tadi, ya'ni:



o'tkazuvchiga shu organizmda uchraydigan bir qancha mutant genlar ma'lum bo'lishi kerak va ular bilan juda ko'plab chatishtirish ishlari olib borishga to'g'ri keladi. Genetik jihatdan juda yaxshi o'rganilgan organizmlarda ularning genetik xaritasi to'liq tuzilgan (drozofila pashshasi, makkajo'xori, neyrospora va boshqalarda). Genetik xarita har bir birikkan gen guruhlari uchun alohida tuziladi. Har bir xromosomadagi genlarning nomlari hamda ular orasidagi masofa morganidalarda belgilanib, sentromeralarining joylashishi ham ko'rsatiladi. Droszofila pashshasida hammasi bo'lib, 4 ta birikkan genlar guruhi bor. *X* xromosomada joylashgan genlar birinchi guruhni, ikkita katta metasentrik xromosomalardagi genlar esa, ikkinchi va uchinchi guruhni nihoyat eng kichik xromosomadagi genlar to'rtinchi guruhni hosil qiladi.

Droszofila pashshalarida olib borilgan chatishtirish tajribalarini odamlarda qo'llab bo'lmaydi. Shuning uchun olimlar o'tgan asrning 60-yillari oxiriga kelib, odamlardagi 3 ta autosoma va *X* xromosomalardagi ayrim birikish guruhlari aniqlashga muvofiq bo'lishdi. Odamlarda birikkan gen guruhlari va gen xaritalarini tuzishda quyidagi usullardan foydalanilmoqda: avlodlar shajarasini tuzish, somatik hujayralarni chatishtirishdan olingan duragay hujayralarni genetik tahlil qilish, xromosomaning shakliy o'zgarishlarini o'rganish, oqsil molekulasidagi aminokislotalarning joylashish tartibini tahlil qilish, viruslarning xromosomaga ta'sirini aniqlash va boshqalar.

Tadqiqotlar natijasida hozirda odamlarda 23–24 ta guruh bog'lanish guruhlari aniqlangan. 22 guruhi autosomalarda, ikki guruhi *X*, *Y* xromosomalarda joylashgan. Odam genomini o'rganishning asosiy maqsadi, uning xromosomalardagi genlarini aniq joylashishini bilish va genetik xaritasini tuzishdir. Genetik xaritani bilish ko'pgina irsiy kasalliklarning oldini olishga, o'rganishga va davolashga yordam beradi. Genetik xarita tuzishda xromosomalarning tanlanib bo'yalish xususiyatidan ham keng foydalaniladi. Xromosomalarni maxsus bo'yoqlar bilan bo'yalganda, uning qismlari har xil bo'lib, ya'ni tanlanib bo'yaladi. Shu bo'yalgan qismlarga qarab, undagi genlarning joyi aniqlanadi. Xromosomalarning genetik xaritasini tuzish juda mashaqqatli ish bo'lishiga qaramasdan, hozirgi paytda o'rganilmagan xromosomalarning genetik xaritalari tez sur'atlar bilan yaratilmoqda.

Genetik xaritada genlarning taxminiy joylanishi va genlar orasidagi masofa ko'rsatiladi. Genetik xaritalarni geografik xaritalarga o'xshab turli masshtablarda tuzish mumkin. Eng kichik masshtabli xarita xromosomalarni differensial bo'yalishi orqali tuziladi. Bunda, asosan, bitta nukleotitdan foydalaniladi. Demak, eng yirik masshtabli xaritada bitta xromosomadagi nukleotidlar ketma-ketligi to'liq ko'rsatilishi kerak bo'ladi. Odam genomi taxminan 3000 sM (santimorganida)ga teng, deb hisoblansa, uning xaritisini tuzish esa juda mashaqqatli ish ekanligini ko'z oldimizga keltirishimiz mumkin. Hozirda odamning hamma xromosomalari kichik masshtabli xaritalar tuzilgan bo'lib, ikkita belgini ifodalovchi genlar (markerlar) orasi 7.10 mln juft asoslardan iboratdir. Yangi ishlab chiqilgan usullar yordamida odamlarning 50 ming markerga teng ma'lumotlarini saqlaydigan genetik xaritalari tuzilgan. Bu degani ularning orasida 10 mingdan ortiq juft asoslar borligi va ular orasida bir qancha genlar joylashganligidir. Shuning uchun hali hamma genlarning ma'lumotlari to'liq o'rganilmagan.

Mitoxondriyalardagi DNK molekulari halqalar shaklida joylashgan bo'lib, o'zida 16569 juft asoslarni saqlaydi. Yadro DNK sidan farq qilib ular oqsillar bilan bog'lanmaydi va «sof» holda joylashadi. Mitoxondriya genlarida intron qismlari ham bo'lmaydi. Genlar orasidagi masofa ham unchalik katta emas. Mitoxondriyadagi uncha katta bo'lmagan DNK molekulasi o'zida 13 ta gen, kodlaydigan oqsillar va 22 ta t-RNK genini saqlaydi. U to'liq o'rganilib, undagi hamma genlar aniqlangan. Mitoxondriya genlari xromosoma genlaridan farq qilib, hujayrada juda ko'p nusxalar hosil qiladi.

Hozirgi vaqtda mitoxondriyalar va sitoplazmalardagi mutatsiyalar oqibatida kelib chiqadigan bir qancha kasalliklar aniqlangan. Sababi bola mitoxondriyalarni onadagi ootsit hujayralari (yetilgan tuxum hujayralarida to'rtta mitoxondriya borligi aniqlangan) orqali oladi. Kasallik, asosan, onadan bolaga o'tadi. Kasal otadan esa, hech qaysi bolaga berilmaydi. Hamma bolalar sog'lom bo'ladi. Masalan, ko'zning Libera ko'rish nerv atrofiyasi, mitoxondriyali mioensefalopatiya, Kernsa-Seyra sindromi va boshqalar. Hozirda 30 ga yaqin mitoxondriyalardagi DNKlarda sodir bo'ladigan mutatsion kasalliklar o'rganilgan.



NAZORAT SAVOLLARI

1. G. Mendelning hayoti va olib borgan ishlari haqida nima bilasiz?
2. Duragay (gibrid), dominant va retsessiv belgi, gomozigot va geterozigot, genotip va fenotip atamalari nimani anglatadi?
3. G. Mendelning birinchi, ikkinchi va uchinchi qonunlari mohiyati.
4. Belgilarning irsiylanishida to'liq va to'liqsiz ustunlik qilish holati deganda nimani tushunasiz?
5. Belgilarning almashinuvi qoidasini buzilishi deganda, nimani tushunasiz?
6. G. Mendel qonunlarini ikkinchi marta kim va qachon kashf etgan?
7. Allel va allel bo'lmagan genlar faoliyatida qanday farq bor?
8. Genlarning polimer ta'sirida irsiylanishi qanday o'tadi?
9. Genlarning ko'p tomonlama ta'sirida irsiylanishi qanday yuz beradi?
10. Genlarning o'zaro komplementar ta'sirida irsiylanishi qanday kechadi?
11. Genlarning o'zaro epistatik ta'sirida irsiylanishi qanday amalga oshadi?
12. Xromosoma nazariyasining mohiyati nimadan iborat va bu nazariyaning muallifi kim?
13. Nima uchun birikish to'la yoki chala bo'lishi mumkin?
14. Krossingover va nokrossingover gametalar haqida nimalarni bilasiz?
15. Genlar orasidagi masofa nima deb ataladi?
16. Nima uchun De Friz biologik obyekt sifatida drozofila pashshasini qo'llagan?
17. Gaploid, diploid va poliploid xromosomalar to'plami degan tushunchalar nimani anglatadi?
18. Autosomal deb, qanday xromosomalarga aytiladi?
19. Jins belgilanishining genetik mexanizmi nimadan iborat?
20. Geterogametali va gomogametali jinslarni tushuntirib bering. Bunday organizmlar yozuvda qanday ifodalanadi?
21. Odamda belgilarning jinsga bog'liq holda irsiylanishiga misollar keltiring.

Masalalar

1. Odamning tilini nay qilib o'ray olish qobiliyati (A) shu qobiliyat yo'qligi (a) ustidan dominant bo'lib turadi, deylik. Tilini nay qilib o'ray oladigan ayol, tilini nay qilib o'ray olmaydigan erkakka turmushga chiqsa, ulardan qanday farzandlar tug'iladi?

2. Odamda qora koʻzlar belgisi (A) koʻk koʻzlar belgisi (a) ustidan, qora sochlar belgisi (B) malla sochlar belgisi ustidan dominant boʻlsin. Koʻzi koʻk, sochlari malla ayol bilan qora koʻzli, qora sochli erkak nikohidan ikki bola tugʻildi: ularning biri qora koʻzli, ammo sochi malla, ikkinchisining koʻzi koʻk, lekin sochi qora. Barcha oila aʼzolarining genotipi aniqlansin.

3. Odam badanining rangi ikki juft genga bogʻliq, belgilar oraliq holda naslga oʻtadi. Qora tanli (negroid irqiga mansub) odam bilan oq tanli (yevropoid irqqa mansub) odam nikohidan birinchi avlodda badanning rangi qanday bolalar dunyoga keladi, deb kutsa boʻladi-yu, gibrid bilan xuddi shunday (genotipi jihatidan) odam nikohidan ikkinchi avlodda badanning rangi qanday bolalar tugʻiladi, deb kutsa boʻladi?

4. Daltonizm geni (retsessiv) X xromosomaga bogʻliq holda nasldan naslga oʻtadi. Sogʻlom erkak otasi daltonik boʻlgan ayolga uylanganida oilada qanday farzandlar tugʻiladi? Daltonizm geni qaysi bolaga oʻtadi?

3-AMALIY MASHGʻULOT

Belgilarning nasllanish qonuniyati

Mashgʻulotning maqsadi. Duragaylash usulining mohiyatini, irsiyat fanida qoʻllaniladigan asosiy atamalarni, ularni belgilar yordamida ifodalanishi va sitologik asoslarini puxta oʻzlashtirib olib, mono, diduragay va tahlil qiluvchi chatishtirishga tegishli masalalari yechishni oʻrganish. Genlarning birikish, krossingover, jinsga bogʻliq belgilarining irsiylanish qonuniyatlarini oʻzlashtirish.

Kerakli jihozlar. Monoduragay, diduragay chatishtirish natijalarini ifodalovchi jadvallar va masalalar shartini ifodalovchi chizmalar.

Amaliy vazifa. Talabalar oʻqituvchi koʻmagida irsiyatning asosiy qonuniyatlarini qaytarib monoduragay, diduragay tahlil qiluvchi chatishtirish, genlarning chala va toʻliq birikishi, jinsga bogʻliq irsiylanishini ifodalovchi masalalarni yechishadi.

Genetikaning asosiy qonuniyatlari

Nomi	Muallif	Talqini
Birinchi avlod duragaylarining bir xillik qonuni (Birinchi qonun)	G. Mendel (1865-yil)	Monoduragay chatishtirishda birinchi avlod duragaylarida dominant belgi ustunlik qiladi. Fenotipik jihatdan bir xil bo'ladi.
Ajralish qonuni (Ikkinchi qonun)	G. Mendel (1865-yil)	F_1 avlod duragaylarini o'zaro chatishtirilgandan keyingi F_2 avlodda belgilar fenotip bo'yicha 3:1, genotip bo'yicha 1:2:1 nisbatda ajraladi.
Belgilarning mustaqil holda nasllanish qonuni (Uchinchi qonun)	G. Mendel (1865-yil)	Ikki yoki undan ortiq juft bir-birlarini inkor qiluvchi belgilari bilan farq qiluvchi organizmlar o'zaro chatishtirilganda ikkinchi avlodda belgilarining mustaqil nasllanishi yoki ota-ona belgilarining yangi kombinatsiyalanishi kuzatiladi. To'rt xil fenotipik guruh hosil bo'ladi: 9:3:3:1.
Gametalar sofliigi gipotezasi (qonuni)	G. Mendel (1865-yil)	Jinsiy hujayralarning yetilish jarayonida bir juftan iborat bo'lgan allel genlar ajralib, har biri alohida-alohida gametalarga tushadi. Natijada har bir gameta faqat bitta allelga ega bo'ladi.
Belgilarni birikkan holda irsiylanishi	T. Morgan (1911-yil)	Bitta xromosomada joylashgan genlar birikuv guruhlarini hosil qiladi va nasldan naslga bog'langan holda o'tadi.
Jinsga bog'liq belgilarning nasllanishi	T. Morgan (1911-yil)	Jinsiy xromosomada joylashgan genlar orqali nasldan naslga beriluvchi belgilar — jinsga bog'liq belgilar deyiladi.
Irsiy o'zgaruvchanlikdagi gomologik qator qonuni	N.I. Vavilov (1920-yil)	Genetik jihatdan bir-biriga yaqin bo'lgan turlar va avlodlar o'zlarining irsiy o'zgaruvchanligidagi xilma-xillik qatorlari bo'yicha bir-biriga o'xshash bo'ladi.

Masalalarni yechishda qo'llaniladigan shartli belgilar

P (perenta) — ota-ona organizmlar;

F (filiye) — avlod, gibridlangan nasl (F_1, F_2, F_3, \dots);

$F_b - F_l$ organizmlarni ota-ona organizmlarining biri bilan qayta chatishtirishdan olingan keyingi avlod organizmlari;

A — dominant gen;

a — retsessiv gen;

AA — gomozigota dominant geni bo'yicha;

aa — gomozigota retsessiv geni bo'yicha;

Aa — geterozigota organizm;

x — chatishtirish belgisi;

♂ — erkak jins;

♀ — urg'ochi jins.

Gametalar olishga doir masalalar

1. Quyidagi genotipga ega bo'lgan organizmlar qanday tipdagi gametalarni hosil qiladi:

- a) AA ; b) Aa ; d) aa .

Yechish. Har qanday genetik masalani yechish gametalarni aniqlashdan boshlanishi kerak. Buning uchun, avvalo, gametalar sofliqi qonunini bilish lozim: gametada har bir juft allellardan faqat bittasi bo'ladi. Xromosomalarning umumiy soni $2n$ ga teng, bu yerda, (n) xromosomalarning gaploid soni.

Bu masalada AA va aa genotipli organizmlar gomozigotali bo'lganliklari uchun ular faqat bir tipdagi gametalarni hosil qiladi, ya'ni $AA = A$, $aa = a$. Monogeterozigotali (Aa) organizmda ikkita turdagi gameta hosil bo'ladi: $Aa = A, a$ ($2^1 - 2$).

Javob: a) A ; b) A, a ; d) a .

2. Digeterozigota $AaBb$ va trigeterozigota $AaBbCc$ organizmlar qancha turdagi gametalarni hosil qilishi mumkin?

Yechish: $AaBb$ — $2^2 = 4$ xil gameta (AB, Ab, aB, ab)

$AaBbCc$ — $2^3 = 8$ xil gameta ($ABC, AbC, aBC, abC,$
 ABc, Abc, aBc, abc).

3. $AaBbCcDd$, $AaBB$, $AAbb$, $AaBbCCDD$ organizmlar qancha va qanday turdagi gametalarni hosil qilishi mumkin?

4. Cc , $CcDd$, $CCdd$, $CcDD$ organizmlar qancha va qanday turdagi gametalarni hosil qilishi mumkin?

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

- a) birinchi belgiga nisbatan geterozigotali bo'lgan shapko'r va qora soch ayolda (har ikki belgi ham dominant);
- b) ikkinchi belgiga nisbatan geterozigotali bo'lgan normal eshitadigan va polidaktilyali erkak kishida (normal eshitish va polidaktilya dominant belgilar hisoblanadi);
- d) hamma belgilarga nisbatan geterozigotali bo'lgan shapko'r, qora soch, polidaktilyali bolada qanday gametalar hosil bo'lishini aniqlang.

6. Quyidagi berilgan genotiplarning qaysi biridan to'rt xil gameta olish mumkin:

1. $AaBB$; 2. $AaBbCC$; 3. $AaBbCc$; 4. $AaBb$;
5. $AABbCcDD$; 6. $AABb$; 7. $AaBBccDD$; 8. $AaBBccDd$.

Monoduragay chatishtirishga doir masalalar

1. Odamlarda sochlarining jingalak bo'lishi silliq bo'lishidan dominantlik qiladi. Gomozigotali jingalak soch yigit silliq sochli ayolga o'ylansa, ularning farzandlari sochi qanday bo'lishi mumkin? Geterozigotali jingalak sochli yigit silliq sochli ayolga uylanganda, bu nikohdan silliq sochli bolalar tug'ilishi mumkinmi?

2. Odamlarda polidaktilya dominant holatda nasldan naslga o'tadi. Geterozigotali 6 barmoqli erkak barmoqlari normal 5 ta bo'lgan ayolga uylanganda ularda ikkita farzand tug'ilgan, bittasining barmoqlari 6 ta, ikkinchisining 5 ta. Bu bolalarning genotipini aniqlang. Gomozigotali 6 ta barmoqli erkak normal barmoqli ayol bilan turmush qurganda, farzandlar fenotipi va genotipi qanday bo'lishi mumkin?

3. Odamlarda tilini nay qilib o'ray olish qobiliyati (A) shu qobiliyat yo'qligi (a) ustidan dominantlik qiladi. Tilini nay qilib o'ray oladigan ikki kishi nikohidan shunday qobiliyat bo'lmagan bola tug'ildi. Oila genotipini aniqlang.

Odamlarda ba'zi belgi va kasalliklarning to'liq dominantlik holda nasllanishi

Dominant belgi	Retsessiv belgi
1. Qora soch.	1. Malla soch.
2. Teri, soch va ko'z pigmentlarining normada bo'lishi.	2. Albinizm (pigmentni yo'qligi).
3. Qora ko'z.	3. Ko'k ko'z.
4. Ko'zning katta bo'lishi.	4. Ko'zning kichik bo'lishi.
5. Labning qalinligi.	5. Labning ingichkaligi.
6. Burun shakli rimcha bo'lishi.	6. To'g'ri burun.
7. Polidaktilya (ortiqcha barmoqlilik).	7. Besh barmoqlilik.
8. Braxidaktilya (kalta barmoqlilik).	8. Barmoqlarning normal holatda bo'lishi.
9. Sindaktilya (barmoqlarning yopishgan bo'lishi).	9. Barmoqlarni normal holatda bo'lmasligi.
10. Yuzda sepkil bo'lishi.	10. Sepkilni bo'lmasligi.
11. Past bo'yilik (pakanalik).	11. Baland bo'ylik.
12. Tilni nay qilib o'ray olishlilik.	12. Bunday xususiyat yo'qligi.
13. Normal eshitish qobiliyatiga egalik.	13. Tug'ma kar bo'lish.
14. Nutqni me'yorda bo'lishi.	14. Soqovlik.
15. Sog'lom.	15. Qandli diabet (qandsiz diabet, galaktozemiya).
16. Ter bezlari me'yorda bo'lishi.	16. Ter bezlarining yo'qligi (X-xromosomaga birikkan)
17. Rezus musbat qon.	17. Rezus manfiy qon.
18. II, III, IV qon guruhi.	18. I qon guruhi.
19. Gemoglobin molekulasining me'yorda bo'lishi.	19. Talassemiya.
20. Burun kataklarining kengligi.	20. Burun kataklarining torligi.

Odamlarda ba'zi belgi va kasalliklarni to'liq dominantlik holda nasllanishi

Belgilar		
Dominant	Retsessiv	Oraliq
1. Gemoglobinning me'yorda bo'lishi.	Sog'lom.	O'roqsimon anemiya.
2. Jinalak soch.	Silliq soch.	To'lqinsimon soch.

Diduragay chatishtirishga doir masalalar

1. Odamlarda kar-soqov bo'lishlilik retsessiv belgi sifatida nasllanadi, podagra kasalligi dominant belgi bo'lib nasllanadi. Bu ikki gen har xil xromosomalarda joylashgan. Podagra kasalligiga moyilligi bo'lgan, lekin kasal bo'lmagan kar-soqov ayol, ravon nutqqa ega bo'lgan podagra bilan kasallangan erkak bilan turmush qurgan. Ulardan kar-soqov bolaning tug'ilish ehtimolini toping.

2. Normal kiprikli, qalin labli erkak va uzun kiprikli, yupqa labli ayoldan tugʻilgan birinchi farzand uzun kiprikli, qalin labli boʻldi (qalin lab va uzun kiprik dominant belgi). Keyingi farzandlar orasida uzun kiprikli yupqa labli, normal kiprikli yupqa labli farzandlar tugʻilishi mumkinmi?

3. Odamlarda koʻzning jigarrang boʻlishi, koʻk rangi ustidan va oʻng qoʻl bilan ishlashga layoqatlilik (oʻnaqaylik) chap qoʻl bilan ishlashga layoqatlilik (chapaqaylik) ustidan toʻliq dominantlik qiladi:

a) ota-onasi digeterozigotali boʻlgan bolalarning koʻz rangi va qaysi qoʻl bilan ishlashga layoqatlilik boʻyicha fenotiplari qanday boʻladi?

b) otasi koʻz rangi boʻyicha geterozigotali va chapaqay, onasi esa, koʻk koʻz, lekin ikkinchi belgi boʻyicha geterozigotali boʻlsa, shu oilada tugʻilgan bolalar qanday fenotipga ega boʻlishadi?

d) koʻk koʻz va oʻnaqay yigit, jigarrang koʻz va oʻnaqay qizga uylangan. Bu oilada ikkita bola tugʻilgan boʻlib, ulardan biri koʻk koʻz va chapaqay, ikkinchisi esa, koʻk koʻz va oʻnaqay boʻlgan. Ota-ona va bolalarning genotipini aniqlang;

e) koʻk koʻz va oʻnaqay yigit, jigarrang koʻz chapaqay qizga oʻylangan. Bu oilada ikki farzand tugʻilgan boʻlib, ulardan biri jigarrang koʻzli va chapaqay, ikkinchisi esa koʻk koʻz oʻnaqay boʻlgan. Yigit ikkinchi marta boshqa ayol bilan turmush qurgan boʻlib, bu ayolning koʻzi jigarrang, oʻzi oʻnaqay boʻlgan. Keyingi nikohdan tugʻilgan 4 farzandning hammasi jigarrang koʻzli va oʻnaqay boʻlgan. Yigit va har ikki ayolning genotipini aniqlang.

Oraliq irsiylanishga doir masalalar

1. Odamda koʻz soqqasining normal rivojlanishini dominant gen (A), rivojlanmasligini retsessiv gen (a) nazorat qiladi. Geterozigota holatida (Aa) chala dominantlik natijasida koʻz soqqasi kichik boʻladi. Koʻz soqqasi normal rivojlangan yigit koʻz soqqasi rivojlanmagan qizga uylandi. Ularning farzandlari qanday koʻz soqqasiga ega boʻladi?

2. Talassemiya (kamqonlikning bir turi) chala dominantlik holatda autosoma orqali nasldan naslga oʻtadi. Odatda, retsessiv geni boʻyicha gomozigotali kishilarda (aa) ogʻir kechadi va 90—95 % oʻlim bilan tugaydi. Dominant gen boʻyicha gomozigotali kishi kasal boʻlmaydi. Geterozigotalilarda kasallik yengil shaklda kechadi:

a) agar ota-onalarda kasallikning yengil shakli boʻlsa, bolalarning sogʻlom tugʻilish ehtimoli qanday boʻladi?

b) agar ota gomozigotali dominant bo'lib, ona geterozigotali genni tashuvchi bo'lsa, ulardan tug'ilgan bola talassemiyadan o'lishi mumkinmi?

d) agar ota-onalar kasallikning yengil shakli bilan og'rikan bo'lsalar, ulardan tug'ilgan bolalarda kasallanish nisbati qanday bo'ladi?

3. Oilaviy giperxolesterinemiya autosoma orqali dominant usulda nasldan naslga o'tadi. Geterozigota holatida kasallik qonda xolesterin miqdorining ko'payishi bilan xarakterlanadi, gomozigota holatida esa, undan tashqari ksantoma va ateroskleroz ham kuzatiladi. Har ikki ota-onada qonda xolesterin yuqori miqdorda bo'lganda, bolalarda giperxolesterinemiyaning rivojlanish darajasi ehtimolligini aniqlang.

4. Jingalak sochli yigit silliq sochli qizga uylanganida, ularning bolalari to'liqinsimon sochli bo'lib tug'ildi. Tug'ilgan bolaning genotipini aniqlang.

5. To'liqinsimon sochli yigit xuddi shunday sochli qizga uylanganida, qanday sochli bolalar dunyoga keladi? (Odamlarda ba'zi belgi va kasalliklarning chala dominantlik holda nasllanishi jadvalidan foydalaning.)

Genlarning o'zaro ta'siri

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

2. Ota-onaning har ikkisida II qon guruhi bo'lsa, ulardan tug'ilgan bolalarda II qon guruhidan boshqa qon guruhli bolalar tug'ilishi mumkinmi?

3. Tug'uruqxonada ikki chaqaloqni almashtirib qo'yishdi. Bir bolaning ota-onasi I va II qon guruhli, ikkinchisining ota-onasi esa II va IV qon guruhiga ega. Bolalardan birining qoni I guruh, ikkinchisniki esa IV guruh. Qaysi o'g'il bola kimniki ekanligini aniqlang.

4. Rezus faktor bo'yicha oilada tug'iladigan bolalarning sog'lig'i, genotipi va fenotipi qanday bo'ladi:

- ota va ona gomozigota musbat rezusli bo'lsa;
- ona gomozigota musbat rezusli, ota manfiy rezusli;
- ona gomozigota musbat rezusli, ota geterozigota musbat rezusli;
- ona gomozigota musbat rezusli, ota gomozigota musbat rezusli;
- ota-ona geterozigota musbat rezusli;
- ona geterozigota musbat rezusli, ota manfiy rezusli;
- ona manfiy rezusli, ota geterozigota musbat rezusli;

i) ota-onaning rezusi manfiy bo'lsa.

5. Tushuntiring:

a) qanday qon guruhiga ega bo'lgan ayollarda, rezus faktori bo'yicha (R^+ yoki R^-) gemolitik sariqlik kasalligi bilan bolalar tug'ilmaydi;

b) birinchi qon guruhli rezusi musbat bo'lgan bolaga, birinchi qon guruhli rezusi manfiy bo'lgan donor qonini quyish mumkinmi?

Allel emas genlarning o'zaro ta'siri

1. 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 ikki dominant genlar uchrasa, yaqindan ko'rishning yuqori darajasi, dominant genlardan faqat bittasi uchrasa, belgi o'rta darajada yuzaga chiqadi:

a) 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;

b) ota va ona yuqori darajada yaqindan ko'radigan geterozigota genotipli bo'lsa, ulardan qanday ko'rish qobiliyatiga ega bo'lgan farzandlar tug'iladi? Nisbatlarini ko'rsating;

d) ona normal ko'rish qobiliyatiga ega. Ota yuqori darajada yaqindan ko'radigan geterozigota genotipli, ulardan qanday ko'radigan farzandlar tug'iladi?

2. Normal eshitish qobiliyati ikki allel bo'lmagan dominant gen ishtirokida yuzaga chiqadi. Bu genlardan biri ichki quloqdagi chig'anoqning, ikkinchisi esa, eshituv asabining normada rivojlanishini ta'minlab turadi. Odamda normada eshitish qobiliyati karsoqovlik belgisi ustidan dominantlik qiladi va ikki allel bo'lmagan genlar bilan boshqariladi:

a) kar-soqov bo'lgan ota-onadan me'yorda eshitadigan o'g'il bola tug'ildi. Agar bu o'g'il shunday genotipli ayol bilan turmush qursa, ularning farzandlari qanday eshitish qobiliyatiga ega bo'ladi;

b) me'yorda eshitish qobiliyatiga ega bo'lgan erkak, kar-soqov bo'lgan ayol bilan turmush qurgan. Ulardan kar-soqov o'g'il, kar-soqov qiz va me'yorda eshitadigan o'g'il tug'ildi. Oiladagi hamma a'zolarining genotiplarini aniqlang (onaning kar-soqovlik belgisi ikkinchi juft genlarga bog'liq).

3. Odamlarda ikki noallel genlar jufti dominant holatda bo'lgan-dagina quloq normal eshitadi. Boshqa hollarda esa quloq kar bo'ladi:

a) quyidagi genotipli odamlar o'zaro nikohlanganda farzand-larining eshitish qobiliyati qanday bo'ladi?

1. $AAVV \times aavv$; 2. $AaVv \times aavv$; 3. $Aavv \times aaVv$;
4. $AaVv \times AaVv$; 5. $Aavv \times aaVV$; 6. $Aavv \times AaVv$;

b) normal eshitadigan erkak va kar xotindan birinchi farzand normal eshitadigan bo'lib tug'ildi. Qolgan farzandlar esa kar bo'lib tug'ilgan. Ota-ona va farzandlarning genotipini aniqlang;

d) ikki kar er-xotindan normal eshitadigan va kar farzandlar tug'ildi. Ota-ona va farzandlar genotipi qanday;

e) ikki kar er-xotindan normal eshitadigan farzandlar tug'ildi. Ota-ona va farzandlar genotipini toping.

4. Ba'zan odamlarda qon guruhlarining o'ziga xos holatda nasdan naslga o'tishi kuzatiladi («Bombey fenomeni»). Bunday holatlarda II va III qon guruhlarining yuzaga chiqishi retsessiv epistaz geni tomonidan bo'g'ib qo'yiladi. Ota I qon guruhli, ona esa II qon guruhli bo'lgan oilada qon guruhi I bo'lgan qiz tug'ilgan, u qon guruhi II bo'lgan yigitga turmushga chiqqan va ularda ikki qiz tug'ilgan: birinchisida IV, ikkinchisida I qon guruhi mavjud. Uch avlodning genotiplarini «Bombey fenomeni»ni hisobga olgan holda aniqlang.

Belgilarning jinsga bog'liq holda irsiylanishi

1. Normal rang ajratish geni (dominant) va daltonizm geni (retsessiv) 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 bor bola 17 yoshga to'lganidan keyin bu belgi yuzaga chiqadi. Ixtiozning bir shakli retsessiv belgi bo'lib, X xromosoma bilan bog'liq. Har ikki 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? Ikki belgi bo'yicha normal farzand tug'ilishi mumkinmi? U qanday jinsli bo'ladi?

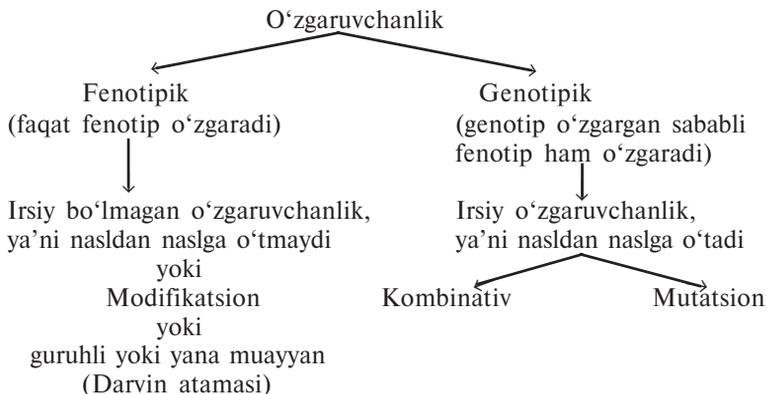
3. Daltonizm va kar-soqovlik belgilari retsessiv belgilardir. Daltonizm geni X xromosomada, kar-soqovlik geni autosomada joylashgan. Daltonik va kar-soqov erkak sog'lom ayolga uylanganda, oilada bir o'g'il daltonik, kar-soqov, bir qiz daltonik, lekin normal eshitadigan bo'lib tug'ilgan. Bu oilada har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

4-bob. O'ZGARUVCHANLIK

4.1. Modifikatsion o'zgaruvchanlik

O'zgaruvchanlik deganda barcha tirik organizmlarning tashqi va ichki omillar ta'sirida o'zgarishi tushuniladi. O'zgaruvchanlik irsiyatga qarama-qarshi xossadir. O'zgaruvchanlik tufayli organizmlarda yangi belgilar va xususiyatlar paydo bo'ladi yoki ayrim belgi-xususiyatlar yo'qoladi. Organizmlarning xilma-xil bo'lishi o'zgaruvchanlik natijasidir. O'zgaruvchanlikning ikki xili tafovut etiladi. Ch. Darvin davrida ularni irsiy va irsiy bo'lmagan o'zgaruvchanlik deb nomlangan. Hozirda esa fenotipik va genotipik o'zgaruvchanlik deyiladi. Chizma tarzida ularni quyidagicha tasvirlash mumkin (11-jadval):

11-jadval



Fenotipik o'zgaruvchanlik — organizmning tashqi va ichki belgi va xossalarning o'zgarishidan iborat bo'lib, u nasldan naslga berilmaydi. Fenotipik o'zgaruvchanlik muhit sharoitini o'zgarishi bilan sodir bo'ladi, shu sababdan uni modifikatsion o'zgaruvchanlik ham deyiladi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlikka «Himolay» quyonlari junining rangini misol qilib olish mumkin. Bu zotga mansub quyonlarning

ko'zida pigment bo'lmaganligi uchun ko'zi qizil rangda bo'lib, tanasi oq junlar bilan qoplangan, lekin oyoqlari, quloqlari va dumidagi junlarida pigment bo'lganligi uchun qora rangda bo'ladi. Bu belgilar faqat ma'lum muhit sharoitlaridagina yuzaga chiqadi. Quyonlarning genotipi faqat past haroratdagina pigment ishlab chiqarishi mumkin. Shu sababli, quyon tanasining qaysi qismida qon bilan ta'minlanish susaygan bo'lsa, o'sha qismida qora pigment paydo bo'ladi. Oq rangli quyon tanasining ma'lum qismidagi junini qirib tashlasak va shu joydan junning o'sib chiqishini past haroratda olib borsak, oq jun o'rniga qora junlar paydo bo'ladi. Agar quyonlarning qora rangli junlarini qirib tashlab, ularni issiq haroratli joyda boqilsa, yangi hosil bo'lgan junlar yana oq rangda bo'ladi.

Tashqi muhit omillarini inson fenotipiga ta'sirining yaqqol isbotini egizaklarda olib borilgan kuzatishlarda ko'rish mumkin. Misol uchun monozigot egizaklar juftidan biri tashqi muhit sharoiti og'ir bo'lgan jamiyatga tushib qolsa, uning fiziologik va intellektual rivojlanishi yaxshi sharoitda o'sgan egizakka nisbatan yomon bo'ladi. Bu turdagi o'zgaruvchanlik bir xil genotipga ega bo'lgan organizmlarda, ularning har xil sharoitda yashashlari oqibatida namoyon bo'ladi. Odamlarda ko'zining rangi, o'g'il yoki qiz bo'lib tug'ilishi va boshqa belgilar, albatta, genotipga bog'liq, lekin quyosh nuri ta'sirida teridagi pigmentning hosil bo'lish miqdori atrof-muhit sharoitiga bog'liq. Shunday qilib, tashqi muhit ta'siri natijasida paydo bo'ladigan fenotipik o'zgaruvchanlik modifikatsion o'zgaruvchanlik deyiladi.

Bitta genotipning har xil fenotipni yuzaga chiqarish xususiyati shu genotipning reaksiya normasi (ta'sirchanlik chegarasi) deyiladi. Masalan, sport o'yinlarida eng yuqori ko'rsatkichni qo'lga kiritish ham genotipning ta'sirchanlik normasiga bog'liq. Sportchining yuz metrga yugurishida yuqori ko'rsatkich, aytaylik 9 sekund. Lekin mashqlarning texnikasini oshirish bilan bu ko'rsatkichni o'zgartirish juda qiyin. Chunki muskullar ishlashining ham o'z chegarasi bor. Bu chegaradan o'tib ketsa, ular uziladi yoki o'z funksiyasini to'xtatadi.

Organizmdagi belgilarning rivojlanishida tashqi muhit asosiy omil bo'lishi ham mumkin. Podagra kasalligi dominant gen tufayli yuzaga keladi, ammo uning penetrantligi 60 %, xolos. Agar «qulay» tashqi muhit bo'lsa, kasallik yuzaga chiqadi, masalan, tartibsiz ovqatlanish yoki sovuq joyda uzoq vaqt davomida bo'lish. Yoki o'roqsimon anemiya kasalligi (eritrotsitlar o'roq shakliga kelishi)

atmosfera havosida kislorodning parsial bosimi kamayishida namoyon bo'ladi.

Organizmlardagi belgilarning rivojlanishida tashqi muhit bilan birgalikda genotip ham barobar ta'sir ko'rsatishi mumkin. Tibbiyotda ilgari ma'lum bo'lgan ayrim kasalliklar borki, ularning yuzaga chiqishida ham tashqi omil, ham genotip muhim rol o'ynaydi. Bunday kasalliklarga shizofreniya, gipertoniya, qandli diabet, chaqaloqlardagi tug'ma son chiqishlari va boshqa kasalliklarni misol qilib olsak bo'ladi. Bu kasalliklarning rivojlanishiga, nafaqat, tashqi muhit, balki genotip ham asosiy omil bo'lishi mumkin. Bunday kasalliklar multiomilli kasalliklar yoki irsiyatga moyil bo'lgan kasalliklar deyiladi.

Organizmlardagi belgilar modifikatsion o'zgaruvchanlikka moyillik darajasi bilan ham o'zaro farq qiladi. Masalan, ma'lum bir joyda tarqalgan yuqumli kasalliklar bilan shu joy, aholisining hammasi ham kasal bo'lmaydi. Kasallik genotipida shu kasallikka moyilligi bor kishilarda yuzaga chiqadi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlikka fenokopiya (tashqi ko'rinishining o'xshashligi — fenonusxalanish)ni ham olish mumkin. Bu atamani ayrim kasalliklar yoki belgilar, tug'ma nuqsonlar tashqi omillar ta'siri natijasida yuzaga chiqib, fenotipik ko'rinishi mutatsiya natijasida kelib chiqadigan irsiy kasallarga o'xshash bo'lganda qo'llaniladi. Fenokopiya fizik, kimyoviy va biologik ta'sirlar natijasida yuzaga chiqadi. Onada bo'ladigan ayrim yuqumli kasalliklar (qizamiq, toksoplazmoz) bolalarda har xil irsiy kasalliklarga o'xshash belgilarni namoyon qiladi. Chunki ona organizmi embrionning o'sishida atrof-muhit hisoblanadi.

Fenokopiyalarni mavjudligi ayrim kasalliklarga tashxis qo'yishda qiyinchilik tug'diradi. Masalan, ko'zning ko'r bo'lib tug'ilishi, ko'z gavharining xiralashuvi (katarakta), karlik kabi belgilar onaning homiladorlik paytida qizamiq bilan kasallanganligi yoki ionlash-tiruvchi nurlar olganligi oqibati bo'lishi mumkin. Bu belgilar irsiy ko'rlik yoki karlikka o'xshab ketadi. Yana bir misolni ko'rib chiqamiz, aqliy ojizlik irsiy belgi bo'lib, biron genning yoki genomning mutatsiyaga uchrashi oqibatida kelib chiqadi. Lekin u yod yetishmasligi yoki sitomegalovirus infeksiyasi bilan bosh miya homiladorlik vaqtida zararlanishi natijasida ham yuzaga chiqishi mumkin.

Odatda, son jihatidan o'rganilayotgan o'zgaruvchanlik ikkiga ajratiladi: *uzlukli* va *uzluksiz*. Uzlüksiz o'zgaruvchanlikda har bir

olingan son bir-biridan juda kam farq qiladi. Agar ularni kichigidan boshlab bir qatorga joylashtirib chiqilsa, uzluksiz qator hosil bo'ladi. Shuning uchun bu o'zgaruvchanlik uzluksiz, deb ataladi. Bunga o'lchash mumkin bo'lgan barcha belgilar kiradi. Masalan, odamning og'irligi, bo'yi, bargning kattaligi va h.k. Uzlukli o'zgaruvchanlikda esa variatsion qatordagi joylashtirilgan o'zgaruvchanlikning kattaligi butun son bilan ifodalanadi. Shuning uchun bu o'zgaruvchanlik uzlukli yoki diskret, deb ataladi. Bunga faqat butun sonlar bilan ifodalanadigan va sanash mumkin bo'lgan barcha belgilar kiradi.

Har ikki o'zgaruvchanlikda ham belgilarni hisoblashning boshlanishi bir xil bo'lib, o'zgaruvchanlikning eng kichik va eng katta qiymatini, ya'ni o'zgaruvchanlik ko'lami aniqlanadi. Miqdoriy belgilarning modifikatsion o'zgaruvchanligini variatsion statistikaning ifodasidan foydalanilgan holda aniqlanadi. Yuqorida keltirilgan ma'lumotlardan ko'rinib turibdiki, odam organizmining rivojlanishida gendagi kasalliklarning yuzaga chiqishi yoki chiqmasligida tashqi muhit omillari katta ahamiyatga ega.

4.2. Kombinativ o'zgaruvchanlik

Genotipik o'zgaruvchanlikning bir shakli bo'lib, bunda yangi genlar paydo bo'lmaydi, lekin bolada ota-ona genlarining yangi kombinatsiyasi kuzatiladi. Kombinativ o'zgaruvchanlikning kelib chiqish mexanizmlari quyidagilar:

- meyozi jarayonida xromosomalar har xil kombinatsiyalar hosil qilib, ikki qarama-qarshi qutblarga tarqalishi;
- krossingover jarayonida genlarning rekombinatsiyasi;
- gametalarning tasodifan qo'shilishi.

4.3. Mutatsion o'zgaruvchanlik

Genotipik o'zgaruvchanlik organizm genotipining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi. Shu tufayli, u avloddan avlodga beriladi. Genotipik o'zgaruvchanlik organizmning qanday hujayralarida kuzatilishiga qarab ikkiga: *generativ* (jinsiy hujayralarda) va *somatik* (tana hujayralarida) xillariga bo'linadi.

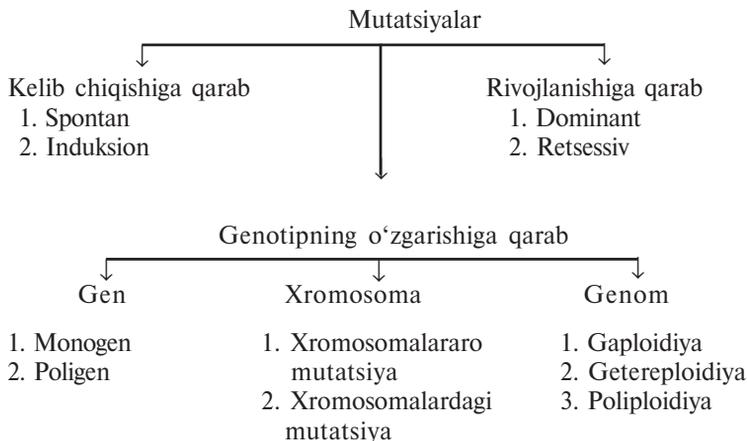
Mutatsion o'zgaruvchanlikning kashf qilinishi genetika gurkirab rivojlanishi uchun turtki bo'ldi.

1898-yilda rus olimi S.I. Korjinskiy genetik o'zgarishlar bo'lishini topdi, ikki yildan keyin esa golland botanigi G. De Friz

mutatsiya tushunchasini fanga kiritdi. G. De Friz ko'p yillar davomida o'simliklarda uchraydigan mutatsiyalarni o'rgandi. U enotera, deb nomlangan (kipreylar oilasiga mansub, ularga kiprey yoki ivanchoy o'simligi kiradi) o'simlikni 17 yil mobaynida kuzatib boradi. U juda ko'p o'simliklarni kuzatib, avvaliga uchta mutantni topadi: ularning biri pakana, ikkinchisi poyalari uzun-uzun bahaybat, gullari, meva va barglari yirik. Uchinchisining barglari va mevalarida qizil tomirlar bor edi. Olim mutantlar va ularning bo'g'imlarini uzoq vaqt davomida kuzatib, xulosalab, 1901—1903-yillarda o'zining mutatsiya nazariyasini yaratdi. Ushbu mutatsiya nazariyasida ilgari surilgan g'oyalar quyidagilardir:

1. Mutatsiyalar to'satdan paydo bo'ladi;
 2. Mutatsiya natijasida hosil bo'lgan yangi belgilar turg'undir;
 3. Mutatsiyalar irsiy bo'lmagan o'zgaruvchanlikdan farqli o'laroq, irsiydir va nasldan naslga beriladi;
 4. O'zgaruvchanlikning o'rtamiyona shakli tevaragida uzluksiz qator hosil qilmaydi. Chunki mutatsiya natijasida sifat jihatidan o'zgarish sodir bo'ladi;
 5. Mutatsiyalar har xil ko'rinishlarda paydo bo'lib, foydali va zararli bo'lishi mumkin;
 6. Mutatsiyalarning uchrash ehtimoli o'rganilgan organizmlar soniga bog'liq;
 7. O'xshash mutatsiyalar bir necha marta paydo bo'lishi mumkin.
- Mutatsion ta'limoti keyinchalik har tomonlama rivojlantirildi va mutatsiyalarning ko'plab turlari aniqlandi. Quyidagi jadvalda buni ko'rib chiqishimiz mumkin (12-jadval).

12-jadval



Mutatsiya deb, normal belgilar saqlovchi genlarda turli tashqi va ichki muhit omillari ta'sirida nasldan naslga o'tadigan kimyoviy o'zgarishlar paydo bo'lishiga aytiladi.

Kelib chiqishiga qarab, mutatsiyalar shartli ravishda, spontan va induksiyalangan xillarga ajratiladi. Spontan mutatsiyalar organizmlarda biror sezilarli ta'sirsiz, to'satdan ro'y berishi mumkin. Induksiyalangan mutatsiyalar tashqi muhit omillarining yo'naltirilgan ta'siri natijasida kelib chiqadi. Induksiyalangan mutatsiyalar boshqariluvchi (ya'ni, organizmlarga eksperiment sifatida biron mutagen ta'sir qilinib hosil qilinadi) yoki boshqarilmaydigan (ya'ni, organizmlarga quyosh radiatsiyasi, radiaktiv elementlar tarqalgan joylarda yashash oqibatida hosil bo'ladi) xillarga bo'linadi.

Mutatsiyalarni keltirib chiqaradigan sabablar turli-tuman bo'lishi mumkin. Ularni mutagen omillar deyiladi.

Mutagen omillar:

1. *Fizikaviy omillar* — α , β va γ nurlari, rentgen nurlari, radioaktiv elementlar (radiy, radon, kaliy izotoplari, uran kabi moddalar kiradi), ultrabinafsha nurlar, yuqori harorat, bosim va h.k.

2. *Kimyoviy omillar* — kuchli oksidlanish qaytarilish xususiyatiga ega bo'lgan elementlar (nitrit, nitrat, kislorodning faol shakllari), pestitsidlar (fungetsit va gerbitsitlar), neftni qayta ishlash mahsulotlari, dorilar (sitostatiklar, immunodepressantlar, dizenfeksiyalovchi dorilar, psixotrop dorilar) va boshqalar kiradi.

3. *Biologik omillar* — virus (qizamiq, gripp, qizilcha chaqiruvchilari), ayrim mikroorganizmlar, oziq-ovqatlarni noto'g'ri ishlash sababli bo'lishi mumkin.

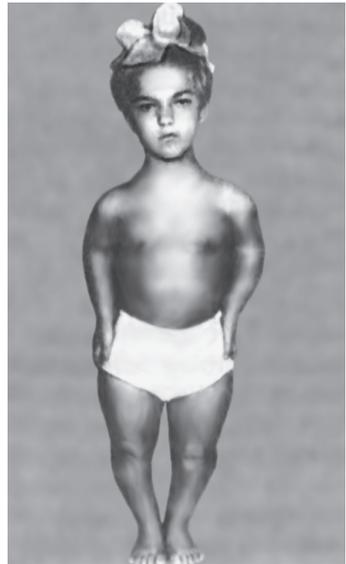
Mutagen omillarning ta'siriga qarab, ular foydali, befarq, zararli yoki o'limga olib keladigan (letal) shakllariga bo'linadi. Foydali mutatsiyalar evolutsiya natijasida saqlanib, turlarni yashovchanligini oshiradi va yangi turlarni hosil bo'lishiga olib keladi. Zararlilari esa turlarning yashovchanligini kamaytirib, mayib-majruh organizmlar hosil bo'lishiga, turni regressga uchrashiga olib keladi. Ko'pincha irsiy kasalliklarni keltirib chiqaruvchi asosiy sababchiga aylanadi. Shunday qilib, mutatsiyaga uchragan genning keyingi avlodlar organizmida yuzaga chiqishi natijasida shu vaqtgacha nasl kasalliklari yo'q oilada nasl kasalliklari boshlanadi va zurriyotga ta'sir etadi.

Tabiiy sharoitda mutatsiyalarni hosil bo'lish tezligi juda kamdir. Odam genlarni nasldan naslga o'tishida hosil bo'ladigan mutatsiyalar o'rtacha 10^{-5} – 10^{-6} gacha to'g'ri keladi. Bu million hujayralardan faqat bittasi yangi mutatsiya hosil bo'lishi mumkin, deganidir. Lekin genlarning soni g'oyat katta ekanligini hisobga oladigan bo'lsak, erkak gametalari ham, ayol gametalari ham kamida 10 % yangidan paydo bo'ladigan qandaydir biror mutatsiyaga ega bo'ladi.

Rivojlanishiga qarab, hosil bo'lgan mutatsiyalar dominant va retsessiv tipda nasldan naslga o'tib boradi. Agar retsessiv tipda mutatsiya hosil bo'lsa, unda bir necha avlodlarda yuzaga chiqmay yashirin holatlarda saqlanishi mumkin. Qachonki, xuddi shunday gen saqlovchi organizm bilan chatishgandagina bu narsa yuzaga chiqadi.

Agar dominant tipda mutatsiya hosil bo'lsa, unda mutatsiyani yuzaga chiqishi shu organizmni yashovchanligiga va nasl qoldirish xususiyatiga bog'liq bo'ladi. Masalan, axondroplaziya (yoki xondrodistrofiya) (26-rasm) suyak sistemasining umumiy kasalligidir: naysimon suyaklar epifizar tog'aylarining o'smay qo'yishi, kalla asosi va burun suyaklari shaklining o'zgarib qolishidan iborat. Bu patologiya gavda va bosh o'lchamlari odatdagicha bo'lgani holda qo'l-oyoqlarning nomutanosib ravishda kalta bo'lib qolishiga olib keladi. Peshana do'ng va qanshar egarsimon bo'lishi bunday odamning ko'rinishini yanada g'alati qilib qo'yadi. Bunday kasallikka uchraganlarning ijtimoiy va biologik sabablarga ko'ra, nasl qoldirish xususiyati me'yordan ancha kamdir, ya'ni xuddi shunday pakanalik kasalligiga uchraganlardan 5 marta kam farzand ko'rishadi. Demak, bolalarni ota-onadan axondroplaziya kasalligini olish xususiyati ham shuncha marta kam bo'ladi.

Genotipning o'zgarishiga qarab, mutatsiyalar uch xil bo'ladi: *gen*, *xromosoma* va *genom*. Ko'pincha xromosoma va genom muta-



26-rasm. Axondroplaziya yoki xondrodistrofiya.

tsiyalarini bitta hisoblashadi va ularni keltirib chiqaradigan kasalliklarni xromosoma kasalliklari, deb atashadi.

Gen mutatsiyasi. Gen mutatsiyalarining kimyoviy negizi DNK zanjiridagi nukleotidlar o'rnining o'zgarishidan yoki ayrim nukleotidlar tushib qolishidan iborat. Gen mutatsiyalarini mikroskopda ko'rib bo'lmaydi. Ularni keyingi avlodda belgilarini o'zgarishiga qarab aniqlanadi. Gen mutatsiyalarida nukleotidlarning oshib ketishi, tushib qolishi yoki ularning boshqasi bilan almashinuvi kuzatiladi. Gen mutatsiyalari paytida DNK molekulasining kichik bir qismida o'zgarish bo'lganligi uchun bunga *nuqtali mutatsiyalar*, deyiladi (13-jadval).

13-jadval

1. <u>ATTGSATSGA</u>	<u>1 2 3 4 5 6 7 8 9 10</u>
<u>TAA SGTAGST</u>	ATTGSATSGA
	nukleotidlar ketma-ketligi me'yorda
2. <u>ATTG(T)ATSGA</u>	<u>1 2 3 4 5 6 7 8 9 10</u>
<u>TAA S(A)TAGST</u>	ATTG(T)ATSGA
	(S—G) juftining o'rniga T—A bilan almashinuvi
3. <u>ATTGSA(T)TSGA</u>	<u>1 2 3 4 5 6 — 7 8 9 10</u>
<u>TAA SGT(A)AGST</u>	ATTGSATT SGA
	(T—A) juftining qo'shilib qolishi
4. <u>ATTGTTSGA</u>	<u>1 2 3 4 6 7 8 9 10</u>
<u>TAASAAGST</u>	ATTGTTSGA
	(S—G) juftining tushib qolishi

DNKning o'zgarishi oqsilda aminokislotalar joylanishini o'zgarishiga olib keladi. Masalan, gemoglobin molekulasida oqsilning tarkibi juda yaxshi o'rganilgan. U taxminan 600 aminokislotalardan iborat to'rt zanjirli birikmadir. Uning 300 aminokislotalardan tuzilgan zanjirlarida bittagina aminokislota o'zgarsa, ya'ni glutamin kislota valin bilan almasha, o'roqsimon anemiya rivojlanadi. Glutamin kislota manfiy zaryadli bo'ladi.

Glutamin kislota tufayli kislorodsizlangan gemoglobin molekulari bir-biridan itariladi, glutamin kislotaning oʻrnini egallagan valin esa, neytral, yaʼni zaryadsizdir. Gemoglobinning oʻzgargan molekulari bir-birini itarish xususiyatini yoʻqotadi va natijada, kristallga oʻxshash struktura hosil qiladi. Eritrotsitlar oʻroqsimon shaklga kiradi, anemiya rivojlanadi.

Odamlarda uch mingga yaqin gen kasalligi uchrab, ularning har biri maʼlum bir genning mutatsiyasi tufayli sodir boʻladi. Masalan, albinizm, gemofiliya, daltonizm, fenilketonuriya va boshqa koʻpgina kasalliklar mutatsiyaga uchragan genlar taʼsirida yuzaga chiqadi.

DNK molekulasi oʻzgarishlarni uch turga ajratish mumkin: *birinchi* — uzoq yashamaydigan. Masalan, ionlashtiruvchi nurlar uzoq yashamaydigan oʻzgarishlar hosil qiladi (interfaza 1-dan 2-siga oʻtganda taʼsir qilib, asosan, xromotidalarda mutatsiyalar hosil boʻladi). *Ikkinchi* — uzoq yashaydigan. Masalan, pestitsidlar va boshqa koʻpgina kimyoviy moddalar DNK molekulasi uzoq yashovchi oʻzgarishlar hosil qiladi (interfazani DNK molekulasi sintezi davrida mutatsiya hosil qiladi va uzoq yashaydigan oʻzgarishlar hosil boʻladi). *Uchinchi* — eng uzoq yashaydigan (interfaza 1 da paydo boʻlib, yashirin holda 5—6-avlodlarda yuzaga chiqadi). Masalan, N.P. Dubinin achitqi zamburugʻiga ultrabinafsha nuri taʼsir qildirib, mutatsiya hosil qilgan. Bu mutatsiya zamburugʻning 340-avlodida kuzatilgan.

1945-yilda Yaponiyaning Xirosima va Nagasaki shaharlarida atom bombalari portlab, odamlar nurlanganiga 60 yil oʻtishiga qaramasdan, hozir ham aholi orasida oq qon xastaligi bilan kasallanganlar koʻplab uchramoqda.

Xromosoma mutatsiyalari — xromosomalarning tuzilishida sodir boʻladigan oʻzgarishlar natijasida kelib chiqadi va koʻpincha xromosoma aberratsiyalari, deb ataladi. Odatda, ularni yorugʻlik mikroskopida kuzatsa boʻladi. Xromosoma mutatsiyalari orasida ikki asosiy tip uchraydi:

- 1) xromosomalararo mutatsiyalar (translokatsiyalar);
- 2) xromosomalarning struktura oʻzgarishlari (inversiyalar, deletsiyalar va duplikatsiyalar).

Translokatsiya — xromosoma boʻlagini genomning boshqa joyiga oʻtib qolish holatiga aytiladi. Masalan, 21-xromosomaning maʼlum

bir qismi 13–15-xromosomaga o‘tib qolishi Daun kasalligini keltirib chiqaradi. Xuddi shunday usulda 13, 18-xromosomalarda bo‘ladigan o‘zgarishlarni ko‘rsak bo‘ladi. Ikkita xromosomadagi genlar dastlab quyidagicha joylashgan bo‘lsin:

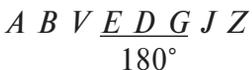
1. A B V G D E J Z
2. I K L M N O P R

Translokatsiya ro‘y berib, ikki yangi kombinatsiya hosil bo‘ladi:

1. G D E J Z
2. A B V I K L M N O P R

Bitta xromosomaning o‘zida bo‘ladigan o‘zgarishlarga inversiya, deletsiya va dublikatsiyalarni ko‘rib chiqsak bo‘ladi.

Inversiya — xromosomadagi qanday bo‘lmasin biror qismi holatining o‘zgarib, 180° burilib qolishidir. Bir necha har xil variantlar bo‘lishi mumkin, masalan,



Inversiyalar tirik mavjudotlar orasida keng tarqalgan bo‘lib, ko‘pgina hasharotlar inversiya tufayli, noqulay sharoitga o‘zlarining irsiyatini o‘zgartirib moslashganlar. Odamlar va maymunlarning 4, 5, 12 va 17-xromosomalarda parasentrik inversiyalar sodir bo‘lgan holatlar kuzatilgan.

Deletsiya — xromosoma ichki qismlaridan birining tushib qolishi, yo‘qolib ketishidir, masalan,



Odamlarda «Mushuk chinqirig‘i» (Lejen sindromi — 5p⁻), deb ataladigan og‘ir irsiy kasallik 5-juft autosomaning kichik yelkasida oddiy deletsiya bo‘lganligi natijasida paydo bo‘ladi. Bu sindromning nomi bolaning mushuk miyovlashiga o‘xshab yig‘lashidan olingan. Go‘dakning shu tariqa yig‘lashi ovoz apparatidagi o‘zgarishlar natijasidir (ovoz boylamlarining juda torligi sabab bo‘ladi). Bundan tashqari, bolada tashqi fenotipik belgilardan oysimon egilgan yuz tuzilishi, mikrognotiya (yunon. *gnatoz* — jag‘ degani) kabi belgilar kuzatiladi. Bola ulg‘aygan sari bu belgilar yo‘qolib boradi. Bu

bolaning umumiy ko‘rinishi — aqliy rivojlanishda orqada qolgan bolalarga o‘xshab qoladi.

Kasallarda infeksiyalarga qarshilik ko‘rsatish xususiyati kamayib ketadi, shu sababdan ular ko‘pincha yoshligida o‘lib qoladi. Ichki organlarda uchraydigan har xil kamchiliklar (yurak, buyrak anomaliyalari, churralar va boshqalar) ahvolni battar yomonlashtiradi. Deletsiyalarga o‘xshash boshqa og‘ir xromosoma aberatsiyalari ham uchraydi.

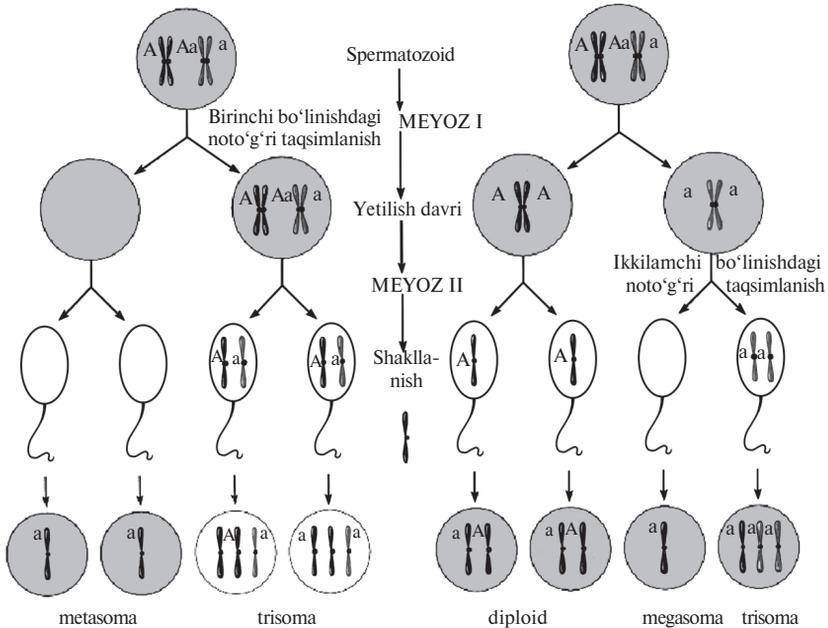
Duplikatsiya — xromosoma qismining ikki yoki ko‘proq qismini ko‘payib qolishidir.

Genom mutatsiyalari. Ma’lumki, bir turga kiruvchi organizmlarning barchasida xromosomalar soni va tuzilishi bir xil bo‘ladi. Odamning diploid to‘plamida 46 ta xromosoma bo‘lsa, gaploid to‘plamida esa 23 ta xromosoma bo‘ladi. Ana shu gaploid to‘plamdagi xromosomalar va ulardagi genlarning yig‘indisi genom, deyiladi. Gaploid to‘plamdagi xromosomalar soni n harfi bilan belgilanadi. Odamlarda ayrim xromosomalardagi o‘zgarishlardan tashqari, genomdagi genlar miqdorining o‘zgarishi ham uchrab turadi. Genom mutatsiyalari gaploid to‘plamdagi xromosomalardan birontasi sonining o‘zgarib qolishi yoki umuman butun genom sonining karrali ko‘payishidan iborat. Genomning bunday o‘zgarishi hujayralarning mitoz va meyoza bo‘linishidagi o‘zgarishlar bilan bevosita bog‘liq.

Bunda hujayradagi xromosomalar soni ikki marta ko‘payadi, lekin sitokenez ro‘y bermaydi, oqibatda xromosomalarning hammasi shu hujayrada qoladi. Ba’zan anafaza bosqichida xromosomalar ikki qutbga tarqalishi vaqtida bitta xromosoma orqada qolib, natijada hujayraning bir tomonida euploid (normal) xromosoma, ikkinchi tomonida monosomik xromosoma bo‘ladi. Odamlarda xromosomalarning bunday xatoliklari akrotsentrik xromosomalarda eng ko‘p uchraydi. Meyoza jarayonining anafaza bosqichida xromosomalar ikkiga ajralmaydi, sentromera belbog‘i uzilmaydi. Natijada, bir tomonda ortiqcha xromosoma bo‘lib, ikkinchi tomonda xromosoma bo‘lmaydi. Bunday xromosomalar otalanganidan so‘ng irsiy o‘zgargan organizmlar hosil bo‘ladi.

Umumiy qilib, genom mutatsiyalarini quyidagi ifodalar bilan ko'rsatish mumkin: 1. $2n-1$ — monosomiya; 2. $2n+1$ — trisomiya; 3. $2n+2$, $2n+3$ — polisomiya va hokazo ko'rinishlari uchraydi (27-rasm). Agar xromosomalar soni bitta va bir nechta genomga (n) ko'paysa, organizmning genotipi bo'ladi: $2n+n$, $2n+2n$, $2n+3n$ va h.k. Bunday holatga poliploidiya deyiladi. Agar gen, xromosom, genom mutatsiyalar sog'lom ota-onaning jinsiy hujayralarida yuz bersa, u holda hosil bo'lgan mutatsiyalar nasldan naslga, avlodlarga beriladi va irsiy kasalliklarni keltirib chiqaradi. Somatik hujayralarda hosil bo'ladigan mutatsiyalar esa shu individlarning o'zida kasallik hosil qilib avlodlarga berilmaydi. Xromosoma sonining o'zgarish anomaliyasida paydo bo'luvchi kasalliklarni ikkiga ajratish mumkin:

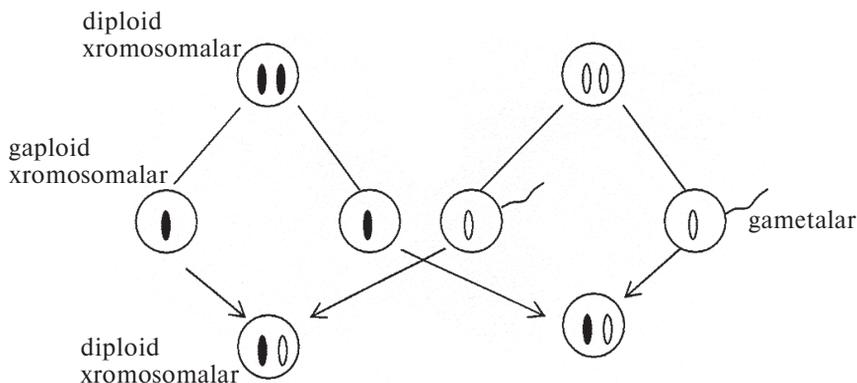
1. Jinsiy xromosomalarni son o'zgarish anomaliyalari;
2. Autosomalarning son o'zgarish anomaliyalari.



27-rasm. Xromosomalarning meyozi siklida noto'g'ri taqsimlanishi.

Patologik o'zgarishlar faqat jinsiy xromosomalarda sodir bo'lsa, bunday organizmda har xil jinsiy nuqsonlar kelib chiqadi. Quyidagi chizmada ayollar bilan erkaklarning jinsiy xromosomalari munosabatida normal holatda boriladigan meyoza ko'rsatilgan (14-jadval).

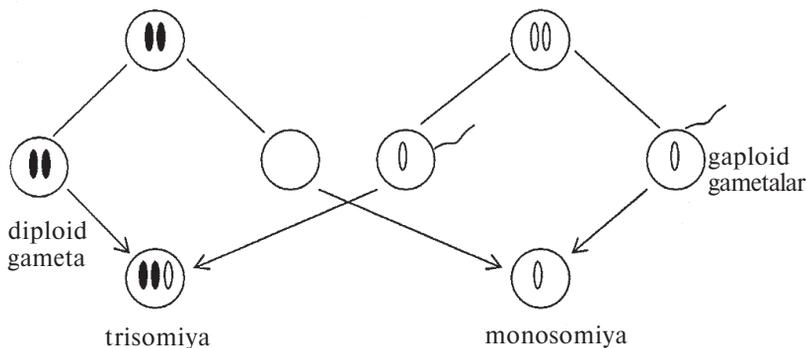
14-jadval



Meyoz jarayonida xromosomalalar noto'g'ri taqsimlansa, ularda gaploid xromosoma o'rniga diploid xromosoma hosil bo'ladi. O'talanish jarayonida esa, xromosoma yig'indisida o'zgargan organizmlar hosil bo'ladi (15-jadval).

15-jadval

Gametalarining noto'g'ri tarqalishi





NAZORAT SAVOLLARI

1. Qanday o'zgaruvchanlik xillarini bilasiz?
2. Modifikatsion o'zgaruvchanlik, deb nimaga aytiladi? Misollarda tushuntiring.
3. Organizmda kasallikning rivojlanishida tashqi muhit asosiy omil bo'lishi mumkinmi?
4. Organizmda kasalliklarning rivojlanishida tashqi muhit bilan genotip baravar ta'sir ko'rsatishi mumkinmi?
5. Fenokopiya nima?
6. Genotipik o'zgaruvchanlik nima, kelib chiqishiga qarab, necha xilga bo'linadi?
7. Mutatsiya nazariyasining muallifi kim? Nazariyada keltirilgan asosiy fikrlar nimalardan iborat?
8. Mutagen omil nima? Ularning turlari.
9. Yashovchanlik xususiyatiga ko'ra, mutatsiyalarning turlarini tushuntiring.
10. Gen mutatsiyalari, ularning sabablarini bayon eting.
11. Xromosoma mutatsiyalarining qanday xillarini bilasiz?

5-bob. IRSIY KASALLIKLAR PATOLOGIYASI

5.1. Irsiy kasalliklar tasnifi

XIX asrda irsiy kasalliklar juda kam uchraydigan xastaliklar qatoriga kiritilar edi, hozir esa, har qanday shifokor amaliyotida irsiyatga bog'liq bo'lgan bemorlar ko'p kuzatilmoqda. Ayni paytda 4500 ga yaqin irsiy kasalliklarning mavjudligi ma'lum. Har yili kamida yuzga yaqin irsiy kasalliklar aniqlanmoqda. Bunga sabab birinchidan, fanning tobora rivojlanib borishi natijasida odam organizmida kuzatiladigan jarayonlarning irsiy, biokimyoviy, fiziologik mexanizmlari tobora chuqur o'rganilmoqda, ikkinchidan, ekologik muhit sharoitlarining tobora ifloslanib borishi odam irsiyatida kelib chiqadigan buzilishlarni ko'paytirmoqda.

Irsiy kasalliklarni bitta umumiy guruhga kiritilishi asosida kasallarga ota-onalarning jinsiy hujayralari orqali o'tgan irsiy axborotning buzilishlari yotadi. Irsiy kasalliklarning har xil klassifikatsiyalari mavjuddir. Irsiyat buzilishlarining miqdoriy ko'rsatkichlariga asoslanib: *monogen* (bir gen mutatsiyasi natijasida kelib chiqadigan) va *poligen* (bir necha mutant genlar ta'sirida rivojlanadigan) kasalliklar tafovut etiladi.

Ikkinchi xil tasnifning asosida esa, mutatsiyalar tasnifi yotadi, bunda ularning nomiga qarab, mexanizmlarini darhol tasavvur qilish mumkin:

1. Gen kasalliklari.
2. Xromosoma kasalliklari — soni va strukturasi o'zgarishi.
3. Irsiyotga moyil bo'lgan yoki multifaktorial (ko'p omilli) kasalliklar.

Tabiiyki, monogen va poligen kasalliklar bitta guruhdir, chunki bu kasalliklarning asosida genlarning mutatsiyasi yotadi. Mutant gen autosomada yoki geteroxromosomada joylashishi mumkin. Gen mutatsiyalari metabolizmning tug'ma nuqsonlariga olib kelishi, ya'ni biokimyoviy namoyon bo'lishi mumkin. Masalan, gen mutatsiyasi tufayli ferment oqsillar yoki sintezlanmaydi yoki

yetarli darajada hosil bo'lmaydi, ayrim holatlarda patologik (o'zgarigan) ferment sintezlanadi. Bunday o'zgarishlar tufayli kelib chiqqan kasalliklar — *fermentopatiyalar*, deyiladi.

Fermentopatiyalar natijasi fiziologik funksiyalarning o'zgarishi yoki biokimyoviy belgilarning o'zgarishi shaklida namoyon bo'lishi mumkin. Lekin bu holatlarning asosiy sababi — birlamchi biokimyoviy nuqson ekanligini unutmaslik kerak. Ba'zan gen kasalliklarini molekular kasalliklar, deb ham ataladi, bu bilan DNK molekulasi darajasidagi buzilishlar mavjudligi ta'kidlanadi. Qaysi moddalar (aminokislotalar, uglevodlar, lipidlar va h.k.) almashinuvining buzilishiga qarab, fermentopatiyalar yoki enzimopatiyalar bir nechta guruhga bo'linadi.

Xromosoma kasalliklari uchun xromosomalar strukturasi va sonini o'zgarishi xarakterlidir. Strukturaviy o'zgarishlar autosomalarda yoki geterosomalarda kuzatilib, delesiya, inversiya, duplikatsiya va translokatsiya sifatida namoyon bo'lishi mumkin. Xromosomalar sonining o'zgarishi tufayli kelib chiqqan kasalliklarning xillari: monosomiya, trisomiya, tetrasomiya va h.k.

Gen kasalliklari bitta yoki bir nechta genning mutatsiyasi natijasida kelib chiqadi va avloddan avlodga nasllanadi. Xromosomalar aberratsiyalari esa yoki sonining o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan xromosoma kasalliklari ota-onalarda balanslangan holatda bo'lib, ularning bolalarida rivojlanishning buzilishlari kompleksi sifatida namoyon bo'lishi mumkin.

Gen kasalliklarning irsiylanish tipiga qarab, ular nasllanadi:

- a) autosoma-dominant;
- b) autosoma-retsessiv;
- d) jinsga bog'langan holda.

Xromosoma va genom mutatsiyalarida bemorda kasallikning to'liq shakli (mutatsiyalar gametalarda bo'lganda) yoki mozaik shakli (mutatsiyalar zigota maydalanishining ilk bosqichlarida kelib chiqqanida) kuzatilishi mumkin. Ayrim holatlarda irsiy kasalliklarning klinik tasnifi ham qo'llaniladi. Klinik tasnif a'zo va sistema tamoyiliga asoslangan. Masalan, quloq, tomoq, burun kasalliklari, asab sistemasi, teri kasalliklari va h.k. Lekin bunday tasnif shartli bo'lishini unutmaslik kerak, chunki aynan bir xil kasallik birlamchi namoyon bo'lishiga qarab, har xil guruhlariga kiritilishi mumkin, agar avval terida dog'lar yoki tugunchalar paydo bo'lsa, neyrofibromatoz bilan kasallangan shaxs teri kasalliklari klinikasida, agar unda miya o'simtasi paydo bo'lsa, neyroxirurgiya shifo-

xonasida davolanishi mumkin. Shunday qilib, neyrobromatoz irsiy kasalligi teri kasalliklari guruhiga ham, asab sistemasi kasalliklari guruhiga ham kiritilishi mumkin. Undan tashqari, irsiy kasalliklarda birvarakayiga bir qancha sistemalarda o'zgarishlar namoyon bo'ladi. Shuning uchun ham irsiy kasalliklarning genetik tasnifi qulay va asosan, undan foydalaniladi.

1. *Gen kasalliklari* — gen mutatsiyalari natijasida kelib chiqib, avloddan avlodga beriladi. U G. Mendel qonunlariga bo'ysingan holatda nasllanadi, faqat monogen kasalliklar.

2. *Xromosoma kasalliklari* — xromosoma va genom mutatsiyalari natijasida kelib chiqadi, xromosoma soni va strukturasining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi.

3. *Multifaktorial (multiomilli) kasalliklar* — ko'p omilli kasalliklar bo'lib, ularning rivojlanishida ham genetik, ham muhit omili rol o'ynaydi. Kasallikka irsiy moyillik faqat qo'zg'atuvchi muhit omillari ta'sirida yuzaga chiqishi mumkin. Bunday kasalliklar poligen kasalliklar deb ham ataladi.

4. *Mitoxondrial kasalliklar* mitoxondriyalarning tarkibida bo'lgan DNKning buzilishi tufayli kelib chiqadigan kasalliklar.

5. *Ona va bolaning bir-biriga mos kelmasligi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar*. Bu kasalliklar organizmlardagi (ona va boladagi antigenlar ta'sirida) immunologik reaksiyalar natijasida kelib chiqadi.

5.2. Irsiy kasalliklarda klinik belgilarning yuzaga chiqishidagi asosiy xususiyatlar

Har qanday kasalliklar o'z klinik manzarasi va rivojlanish xususiyatlariga ega (ko'z, endokrin, yurak-qon tomiri kasalliklari va h.k.). Xuddi shunga o'xshash irsiy kasalliklarning ham o'z klinik manzarasi va rivojlanish jarayoni mavjud. Ko'pchilik bemorlarni kuzatish, tashxis qo'yish va davolash jarayonida irsiy kasallik ekanligi aniqlanadi. Hozirda irsiy kasalliklarni aniqlashda quyidagi belgilarga qaraladi:

1. Irsiy kasallar erta aniqlanadi — chaqaloq tug'ilishi bilan 25 %, uch yoshgacha 70 %, keyingi davrlarda 90 %.

2. Irsiy kasallik surunkali kechadi — ko'pchiligi surunkali alomatlariga ega bo'lib, vaqt o'tgan sari kasallik kuchayib boradi. Chunki yosh ulg'aygan sari mutatsiyaga uchragan gen o'z ta'sirini kuchaytiradi. Bir xil bo'lgan irsiy kasallik mutant genning ta'sir

darajasiga qarab, bemorlarda turlicha o'tadi. Kimdadir yuzaki, kimdadir og'irroq.

3. Irsiy kasalliklarni davolash — bunday bemorlarni to'liq davolab bo'lmaydi. Ularni davolash, asosan, simptomatik va patogenetikdir. Lekin ayrim tashqi omillar ta'sirida rivojlanadigan kasalliklarni davosi hozirda yaxshi o'rganilgan. Masalan, fenilketonuriya, alkaptonuriya, qandli diabet va h.k.

4. Ko'p simptomlilik xususiyati (sindromlik) — irsiy kasalliklarning 60 % ga yaqini ko'p simptomlilik belgilariga ega. Undan tashqari tashxis yig'ish vaqtida irsiy kasallarda ko'p sonli simptomlar, ya'ni sindromlar kuzatiladi. Masalan, Marfan kasalligida suyak sistemasi, qon aylanish sistemasi va ko'rish organlari kasalliklari kuzatiladi. Tashxis qo'yish vaqtida esa, ularda kardiologik sindrom (yurak og'riqlari), respirator sindrom (nafas buzilishlari), yurak urishi aritmiyasi (taxikardiya), astenik sindrom (behollik, charchash, xotira va irodaning pasayishi) nevrotik buzilishlar (depressiya, ipoxondriya, isterik buzilishlar) va h.k. sindromlar kuzatiladi.

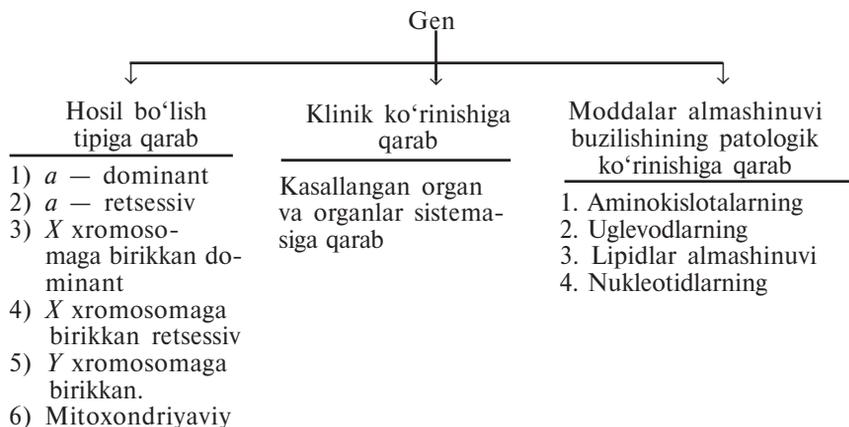
5. Irsiy kasalliklarning oilaviy xususiyati — tashxis yig'ish vaqtida ko'pgina bemorlar oilasida xuddi shunday kasal borligi yoki avlodida bo'lganligi aniqlanadi. Bu esa, kasalni irsiy ekanligidan dalolat beradi. Ba'zan esa, kasallik bemorlarda birinchi marta uchrayotganligi aniqlanadi. Sababi ota-onalarning geterozigota ko'rinishida kasallik tashuvchi gen bo'lib, gomozigota holatda yuzaga chiqadi.

Oqsilni sintezlanmasligi natijasida sodir bo'ladigan kasalliklar eng ko'p uchraydi. Bunga fenilketonuriyani misol qilib olsak bo'ladi. Fenilalaninni tirozininga katalizlovchi fenilalanin gidrolaza fermenti jigarda yetishmasligi oqibatida yuzaga keladi. Bu bemorning qonida ortiqcha fenilalanin to'planib rivojlanib kelayotgan miyaga ta'sir qiladi. Fenilpirouzum kislotali oligofreniyaga olib keladi. Oqsilning birlamchi strukturasi buzilishi natijasida biror organni rivojlani-shida kerak bo'ladigan hujayralar yetishmay qoladi va yurak poroklari kelib chiqadi. Masalan, Xolt-Orama sindromi (yoki yurak va qo'l sindromi) natijasida yurak oldi to'sig'ining anomaliyasi va bosh barmoq anomaliyasi kuzatiladi. Ko'pchilik bemorlarda bosh barmoq bo'lmasligi, barmoqlarning uch falangali bo'lishi kuzatiladi. Sindrom autosom-dominant tipda irsiylanadi.

Ayrim hollarda mutagen omil hujayradagi organoidlarga ta'sir qiladi (mitoxondriya, lizosoma, peroksisoma...). Bularga misol qilib, lizosomalardagi kasalliklarga — mukopolisaxaridoz, gliko-genozlarni; peroksisomalarda — Selveger sindromi, Refsuma ka-

salligi (polinevretik ataksiya)ni olsak bo‘ladi. Bu mutatsiya gen, molekula, hujayra, organ darajasida hosil bo‘ladi. Umumiy qilib, gen kasalliklari quyidagicha tasniflanadi (16-jadval):

16-jadval



5.3. Gen kasalliklari

Gen kasalliklari gen tuzilishining mutatsiyaga uchrashi natijasida kelib chiqadi. Gen kasalliklarini ikki guruhga bo‘lish mumkin:

- *Monogen kasalliklar* — bitta genni o‘zgarishi tufayli kelib chiqadi.
- *Poligen kasalliklar* — bir necha genning o‘zgarishi tufayli kelib chiqadi.

Monogen kasalliklar G. Mendel qonunlariga to‘liq to‘g‘ri keladi (*3-bobga qarang*). Agar odamlarda taxminan 100000 ga yaqin gen bor deb taxmin qilsak, shuncha miqdorda genlar ta’sirida hosil bo‘ladigan irsiy kasalliklar sodir bo‘lishi mumkin. Hozirgi zamon ma’lumotlariga ko‘ra, bir genda kamida 500 nukleotid bo‘lib, ular bir necha o‘n, yuz marta mutatsiyaga uchrashi mumkin. Mutatsiya har qanday genda hosil bo‘lishi mumkin. Genning o‘zgarishi natijasida oqsil molekulasining tuzilishi ham o‘zgaradi. Gen kasalliklari qanday oqsillarning shikastlanishiga qarab, uch guruhga bo‘linadi:

- *I guruh* — *strukturaviy oqsillarning shikastlanishi* natijasida ulardagi kollagen to‘qimalar o‘zgaradi va organizmning biriktiruvchi to‘qimalari kasallanadi (kollagenozlar);
- *II guruh* — *transport oqsillarining shikastlanishi* natijasida organizmdagi kislorod tashiydigan gemoglobinni tuzilishi o‘zgaradi va og‘ir anemiya kasalligi kelib chiqadi (eritrotsitoz, tallassemiya).

- *III guruh fermentlarning shikastlanishi* enzimopatiyalar (fermentopatiya) deyiladi.

Boshqa guruh kasalliklariga nisbatan yaxshi o'rganilgani monogen kasalliklardir. Enzimopatiyalar ko'pincha ma'lum bir ferment bo'lmashligi yoki yetishmasligi natijasida hosil bo'ladi va biokimyoviy reaksiyalarning susayishi yoki to'xtab qolishiga olib keladi. Enzimopatiyalar tegishli fermentning sintezlanishini ta'minlab beradigan genlarning mutatsiyalarga uchrashi tufayli kelib chiqadi. Ko'pchilik hollarda enzimopatiyalar, aqliy qoloqlik bilan birga o'tadi. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda uchrash nisbati 0,1—0,5 % ni tashkil qiladi. Ammo irsiy kasalliklar uchrashi nisbatan turli populyatsiyada va turli geografik zonada ancha farq qiladi. Bular bir qancha sabablarga: izolatsiya, muhitning ta'siriga, tanlash omiliga bog'liq bo'ladi.

Gen kasalliklari hosil bo'lishiga qarab gen, molekula, hujayra, organ va organizm darajasida bo'ladi. Gen kasalliklarini ham alohida yagona tasnifi yo'q. Ularni mutagen omillarni ta'siriga qarab aniqlanadi. Qaysi bir moddalar almashinuvi buzilganligiga qarab, bir necha guruhdagi gen kasalliklari farq qilinadi. Uglevodlar almashinuvi, aminokislotalar, lipidlar, sirkulatsiyadagi oqsillar buzilishidan kelib chiqadigan (gemoglobinopatiya, oqsillar strukturasi buzilishi va boshq.) irsiy kasalliklar.

5.3.1. AMINOKISLOTALAR ALMASHINUVINING BUZILISHI

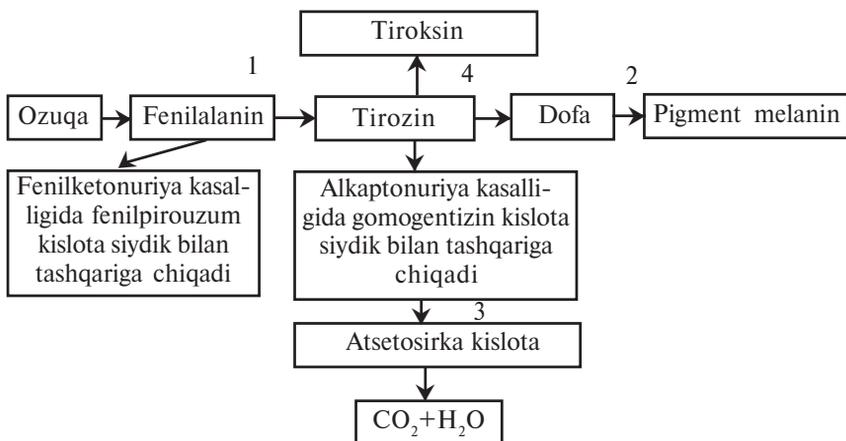
Almashinuvning irsiy kamchiliklari orasida irsiy aminosidopatiya eng katta guruhni tashkil qiladi. Nasldan naslga berilishi autosom — retsessiv tipda. Kasallikning rivojlanishi aminokislotalar katabolizmi yoki anabolizmiga javob beruvchi u yoki bu fermentning yetishmovchiligi tufayli yuzaga keladi.

Aminokislotalar — fenilalanin va tirozin almashinuvini irsiy buzilishlarining biokimyoviy to'siqlari sxemasi

Fenilketonuriya kasalligida qonda fenilalanin va uning patologik metabolitlari to'planadi (1), chunki u fenilalaningidrosilaza fermenti bo'lmagan sababli tirazinga aylanmaydi. Natijada «o'zgargan» (patologik) melanin (2) yoki tiroksin (4) hosil bo'ladi.

Oksidaza fermenti yetishmagani tufayli gomogentizin kislota qonda to'planib boradi (3), natijada yuqori konsentratsiyadagi modda tog'ay va yurak klapanlarida yig'ilib qoladi. Demak, qaysi moddaning parchalanishida ishtirok etadigan ferment yetishmasa,

shu modda va uning patologik metabolitlari to‘planib, har xil klinik belgilari bilan bemorda namoyon bo‘ladi.



Fenilketonuriya

Bu kasallikni birinchi marta norvegiyalik shifokor F. Fyoling 1934-yilda aniqlagan. Shuning uchun ko‘pincha «Fyoling kasalligi», deb nomlanadi. Fyoling rivojlanishda orqada qolgan ikki bolaning siydigini biokimyoviy usulda tekshirib, bolaning siydigida «sichqon hidiga» o‘xshash is borligini aniqlagan. U bolalar siydigiga 5 % li temir (III) xlorid eritmasi va uksus kislotasini qo‘shganda siydik rangi yashilga bo‘yalgan. Sog‘lom odamda bu modda uchramaydi. Hozirgi kunda bu irsiy kasallik ekanligi aniqlangan. Irsiy kamchilik ovqat bilan kiruvchi fenilalaninni tirozinga katalizlovchi fenilalaningidroksilaza fermenti jigarda yetishmovchiligi natijasida yuzaga kelishi ma‘lum bo‘ldi. Bemor qonida ortiqcha fenilalanin to‘planib, o‘sib kelayotgan bolaning miyasiga ta’sir qilishi aniqlangan.

Bola tug‘ilgandan keyingi birinchi oylarda ko‘pincha kasallik belgilari ko‘rinmasligi, vazn jihatdan ham yaxshi rivojlanishi mumkin. Shunisi qiziqki, 90 % bolalar oq-sariq sochli, oq badan va havorang ko‘zli bo‘lishadi (uchrash chastotasi ko‘pchilik yevropoid irqdagi mansub). Ba’zi chaqaloqlar tug‘ilgan kundan boshlab bo‘shashgan, uyquchan, zaif bo‘ladi, o‘yinchoqlarga e’tibor berishmaydi, tovushlarga qayrilib qarashmaydi.

Kasallikning boshlang‘ich belgisi qusishdan iborat. Bolaning 2,5 yoshdan boshlab boshqalarga nisbatan o‘shishining to‘xtashi ravshanroq bilinadi, bola tuyg‘usi (emotsiya) pasayadi. Ular hech

narsa bilan qiziqishmaydi, diqqatlari susayadi, ota-ona va boshqa bolalarga intilishmaydi, jismoniy rivojlanishlari ham susayadi. Kasal bolalarning o'tira olishi yoki turishi, yura boshlashi tengdoshlariga qaraganda ancha kechikadi. Bunday bolalarda tish chiqishi 11—12 oylargacha kechikadi.

Fenilketonuriya bilan kasallangan bolalarda muskul tonuslari oshib ketishi sababli, gavda tuzilishi buziladi, jumladan, qo'llari bukilib, oyoqlari egilib qoladi. Bemorning yurishi qiyinlashadi, mayda qadam tashlab, tez-tez qoqilib yurishadi. Bunday hol ustiga yana tutqanoq xastaligi qo'shiladi.

Kasallik nasldan naslga autosom-retsessiv tipda o'tadi. Davolash yaxshi natija beradi. Hozirda bu kasallikni aniqlashda mikrobiologik Gatri test usuli qo'llaniladi. Bunda bemor bola qoni β — fenilalaninning ingibitori qo'shilgan muhitga solinadi va undagi bakteriyalarni o'sishiga qarab kasallik aniqlanadi. Bemor doimiy biokimyoviy tekshiruv nazoratida bo'ladi.

Davosi: diyetoterapiya. Fenilalanin miqdori kamaytirilgan uglevod, ma'danli tuz, darmondorilarga boy parhez buyuriladi.

Albinizm

Bu kasallik tirozin degan aminokislotani melanin pigmentiga aylantiruvchi tirozinaza fermenti bo'lmasligidan kelib chiqadi. Ayrim bemorlarda melanin mutlaqo hosil bo'lmaydi yoki shu qadar kam miqdorda hosil bo'ladiki, odamning terisi, sochlari juda oppoq, ko'zlari esa, qizil bo'lib qoladi (pigment yo'qligidan to'rdan pardaning qon tomirlari to'silmay qoladi). Yoruqlikka qaray olmaslik va ko'zlarning odatdan tashqari rangda bo'lishi bunday odamlarni qora ko'zoynak taqib yurishga majbur qiladi.

Albinizm atamasini 1660-yilda portugal tarixchisi Baltazar afrikalik qora tanlilar orasida oq tanli negrlarni uchrashini ko'rib ta'riflagan. «Albino» atamasi lotincha «*albus*» oq ma'nosini anglatadi. Ekvatorial Afrikada hozirda ham butun bir qabila albinoslar saqlanib qolgan. Amerikada ham to'liq albinizmli kishilar yashaydigan qishloq bor. Ular faqat kechasi tirikchilik qilishadi, kunduzi esa, uyidan tashqariga chiqishmaydi.

Amerikalik olimlar ularni tibbiy ko'rikdan o'tkazib turishadi. Hozirgi kunda ular uchun teriga surtiladigan dori yaratilgan. Bu dori yordamida odam quyoshda 2 soat yurishi mumkin.

Klinik ko'rinishlari bo'yicha albinizm quyidagi shakllarda uchraydi:

1. Ko'z albinizmi;

2. Teri albinizmi;
3. Ko'z-teri albinizmi.

Ko'z albinizmi — asosan, ko'zdagi pigmentlarning bo'lmashligi bilan kechadi. Soch va terida pigmentlanish me'yorda bo'ladi. Autosom-retsessiv va *X* xromosomaga birikkan holda irsiylanadi.

Teri albinizmi — tananing ayrim joylarida oq dog'larning bo'lishi bilan xarakterlanadi. Ko'pincha ko'z, soch rangi o'zgarmaydi. Tananing yuqori tomonida qosh, soch ostida, bo'yin va daxan qismlarida dog'lar bo'ladi. Autosom-dominant tipda irsiylanadi. Ba'zan teri albinizmi soqovlik bilan birga kechadi (Vardenburg sindromi).

Ko'z-teri albinizmining o'ziga xos xususiyatlari bor. Bunda teri, soch, ko'zlardagi pigmentatsiyaning yo'qolishi kuzatiladi. Ko'z och ko'kish, cheti qizg'ish hoshiyali bo'lib ko'rinadi. Sochlar och sariq, ko'pincha sut rangida, teri oqish bo'ladi. Bunga sabab, melanin pigmentini umuman yo'qligidir. Autosom-retsessiv tipda nasllanadi.

Alkaptonuriya

Alkaptonuriya kasalligi 1908-yilda Garrod tomonidan ta'riflangan bo'lib, autosom-retsessiv tipda irsiylanishi aytilgan. Bu kasallikni tashuvchi geterozigota organizmlar artrit va yurak-qon tomiri kasalliklaridan azob chekishadi. Kasallikning populatsiyada uchrash darajasi 5:1000000 dir.

Alkaptonuriya kasalligida fenilalanin va tirozinning keyingi ko'rinishlariga o'tish jarayoni buziladi. Fenilalanin hisobiga va ovqat bilan organizmga tushgan tirozin me'yorda *P*-gidroksifenil-pirouzum kislotasiga aylanadi. Bu esa, ferment (gomogentizinosidaza) yordamida gomogentizin kislotaga aylanadi. Alkaptonuriya kasalligida esa, ferment sintezini belgilovchi gen mutatsiyaga uchragani uchun organizmda bu ferment juda kamayib ketadi. Natijada, to'qimalar va fiziologik suyuqliklarda gomogentizin kislotasi to'planib qoladi. Jigar va buyraklarda esa, gomogentizin kislotasining yetishmovchiligi kuzatiladi.

Bu kasallikda bola tug'ilishi bilan siydigi to'q rangda bo'ladi. Sababi, siydik tarkibidagi alkapton havoda oksidlanib, qora rangga bo'yaladi. Yoshlikda kasallik sezilarsiz o'tib, yosh ulg'aygan sari xastalik belgilari paydo bo'la boshlaydi. Bo'g'imlardagi tog'aylar sariq binafsharangga kiradi, quloq suprasi va burun tog'aylari qorayadi. Artritlar (yunon. *artron* — bo'g'im) avj oladi.

Davosi: parhez qilib, bemor fenilalanin va tirozini ko'p bo'lgan ozuqani kam iste'mol qilishi kerak. Katta dozada C vitamini beriladi.

5.3.2. UGLEVODLAR ALMASHINUVINING BUZILISHI

Uglevodlar almashinuvining buzilishi bilan yuzaga chiqadigan kasalliklar xilma-xildir. Organizmdagi mono-, di- va polisaxaridlarni parchalovchi fermentning sintezida qatnashuvchi genning mutatsiyasi natijasida galaktozemiya, fruktozuriya, pentozuriya, qand kasalligi va boshqa kasalliklar yuzaga chiqadi. Glikogenning to'planib qolishidan glikogenoz va uglevodlar — aminining to'planishidan esa, mukopolisaxaridoz kasalliklari paydo bo'ladi.

Galaktozemiya

Bu kasallikda uglevodlar almashinuvi buziladi. Xastalik jigar faoliyatining izdan chiqishiga, to'qimalarda (qonda ham) galaktoza to'planib qolishiga bog'liq. Davo qilinmasa, jigar serrozi boshlanadi, hayot uchun muhim bo'lgan boshqa organlar ham patologik jarayonga qo'shiladi. Pirovard natijada, kasallik oqibatida bemorning esi past bo'lib qolib, barvaqt o'lib ketadi.

Yangi tug'ilgan chaqaloq sut ema boshlashi bilanoq badani sarg'ayib, qayt qila boshlaydi, dispeptik o'zgarishlar paydo bo'ladi, tanasining massasi kamayib boradi. Kasallik barvaqt aniqlanganida 3 yoshgacha bo'lgan bolalar sutsiz ovqatga o'tkaziladi, ya'ni ularning ovqatidan galaktozali masalliqlar chiqarib tashlanadi. Bunday bolalar odatdagicha o'sib boradi va ular ruhiyatida o'zgarish kuzatilmaydi. Shu kasallikka olib keladigan gen tashuvchanlik, ya'ni geterozigotalar soni o'rta hisobda 1:70000 ni tashkil etadi. Kasallik ko'proq shu xastalik bilan og'riganlar oilasida uchraydi. Tug'ilgan bolalar fenotipik sog'lom hisoblansa ham, kasallik tashuvchi hisoblanishadi va sut mahsulotlarini iste'mol qila olishmaydi.

Kasallik birinchi marta 1908-yilda Reuss tomonidan ta'riflangan. 1917-yilda Gyoppert bir oilada shu kasallik bilan xastalangan to'rt bola borligi haqida ma'lumot bergan. Galaktozemiya kasalligi Masson va Turner tomonidan to'liq ta'riflab berilgan.

Davosi: kasal bolalar ovqatidan galaktoza va laktoza uglevodlari bor sut va sutli mahsulotlar chiqarib tashlanadi. O'rniga tuxum, margarin, guruch uni, go'sht, baliq va sabzavotlardan tayyorlangan bo'tqalar hamda qaynatmalar buyuriladi.

Mukopolisaxaridozlar

Bu kasalliklar mukopolisaxaridozlar almashinuvining buzilishidan kelib chiqadi. To'qimalarda o'zgarish bo'lib suyak sistemasiga, asab sistemasiga, ko'zga ta'sir qiladi. Mukopolisaxaridlar hujayralardagi lizasomalarda ko'plab to'planadi. Chunki lizosomada ularni parchalovchi fermentlar bo'lmaydi. Mukopolisaxaridoz kasalligi bilan og'riqlarda skelet, kalla suyagi, yuz, ko'z va ichki organlar tuzilishi o'zgaradi hamda aqliy zaiflik kuzatiladi. Mukopolisaxaridlar taloq, tog'ay, suyak ko'migi va qo'shimcha to'qimalarda to'planib, qon hamda siydikka ajralib chiqadi. Xasta bolalar uzog'i bilan 12 yoshgacha yashashi mumkin.

Hozirgi kunda mukopolisaxaridoz kasalligining to'qqiz xili mavjud bo'lib, barchasi ham bir xil fenotipik ko'rinishini yuzaga chiqaradi. Mukopolisaxaridozlarning barcha turi, autosomadagi retsessiv gen orqali irsiyatga o'tadi.

I tip — Gurler sindromi deyilib, 1919-yilda G. Gurler tomonidan ta'riflangan. Yangi tug'ilgan chaqaloqlar hech qanday tashqi belgilersiz bo'lib (faqat tana vazni ko'proq bo'ladi), 2 oyligidan boshlab, tanasi, yuz tuzilishi o'zgarib boradi. Bolalarda past bo'yilik, kalla, qo'l va umurtqalarda o'zgarishlar kuzatiladi. Og'zi ochiq holda bo'ladi. Asosan, bunday kasalga chalinganlar 10—12 yoshgacha yashaydi. α —gialuronidaza fermenti yetishmasligi va mukopolisaxaridlarni katabolizmini buzilishi natijasida kelib chiqadi (28-rasm). Kasal bolalar qoni tekshirilganda, qondagi limfotsit hujayralarning markazida qora dog' borligi kuzatiladi. Chunki



a



b



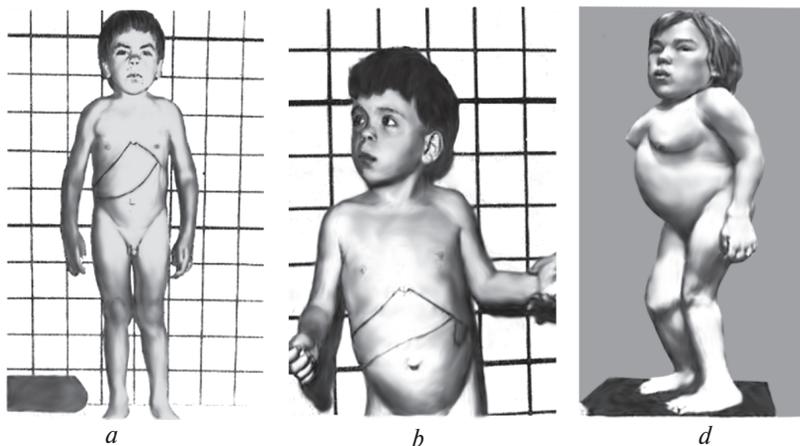
d

28-rasm. Gurler sindromi (mukopolisaxaridoz I tip):

a—qo'pol yuz tuzilishli, *b*—umurtqa kifozi, *d*—makro va skafotsefaliya.

mukopolisaxaridlar to‘qimalarda, hujayralarda, periferik asab tugunlarida (gangliya), taloqda va boshqa organlarda to‘planadi.

II tip — Gunter sindromi deyilib (ayrim adabiyotlarda Xanter sindromi, deb ataladi), 1917-yilda S. Gunter tomonidan ta’riflangan. Bu kasallik bilan tug‘ilgan bolalarda 1—2 yoshgacha hech qanday klinik belgilar kuzatilmaydi. Bu II tip kasalligi mukopolisaxaridoz kasalligining boshqa tiplariga nisbatan biroz yengil shaklda kechadi. Faqat ayrim hollarda tashqi nafas olish a’zolari riniti yoki makro- va skafotsifaliya, kindik churralari kuzatiladi. 2 yoshdan oshganda, bo‘y o‘sishi sekinlashadi, tana terisi qalinlashib, kalta bo‘yin va tishlar chiqishi kechikadi. Bu tipdagi kasallarning 60 yoshgacha yashaganliklari hisobga olingan. Lekin ko‘pincha ular 20 yoshlarida yurak-qon tomiri yetishmovchiligidan nobud bo‘ladilar (29-rasm, *a*). *X* xromosomada joylashgan retsessiv gen mutatsiyasi natijasida kelib chiqadi.



29-rasm. *a*—Gunter (Xanter) sindromi (mukopolisaxaridoz II tip);
b—Sanfilipo sindromi (mukopolisaxaridoz III tip); *d*—Markio va
Braylsford sindromi (mukopolisaxaridoz IV tip).

III tip — Sanfilipo sindromi deyilib (29-rasm, *b*), 1963-yilda S. Sanfilipo tomonidan ta’riflangan. Bu tipdagi kasallik boshqalariga nisbatan ancha yengil klinik ko‘rinishga ega bo‘lib, bolalar 2—3, ba’zan maktab yoshigacha o‘sishlari me’yorda bo‘ladi. Keyinchalik bolalar ruhiyatida o‘zgarishlar sodir bo‘lib, uyquzi buziladi, jahldorlik rivojlanadi, o‘ylash qobiliyati, qunti pasayadi va nutqi o‘zgaradi. Karlik va ko‘z gavharining xiralashuvi kuzatiladi. Ichki organlarda ham o‘zgarishlar sodir bo‘lib jigar, taloq kattalashadi, bosh miya faoliyati buziladi. Ular 20—30 yoshlargacha yashaydi.

IV tip — Morkio va Braylsford sindromi deyilib, 1929-yilda L. Morkio va A. Braylsford tomonidan ta'riflangan. Asosan, bunday kasallikka chalingan bolalarning 2 yoshdan boshlab bo'y o'sishi sekinlashib, suyak deformatsiyalari (ko'krak, umurtqada bukrilik) sodir bo'ladi (kifoskolioz), qo'l-oyoqlar kaltalashishi, bo'yin qisqarishi, aqlda o'zgarish kuzatilmaydi. Yuz tuzilishi ham o'zgaradi. β —galaktozidazalarni yetishmasligidan hosil bo'ladi. Autosom-retsessiv tipda irsiylanadi (29-rasm, d).

Qandli diabet

Bu kasallik organizmda modda almashinuvi, asosan, qand almashinuvi buzilishi natijasida kelib chiqadi. Diabet kasalligida qonda qand miqdori oshib ketadi. Qand siydik orqali ham ajrala boshlaydi. Qandning siydikdagi miqdori kasalning og'ir-yengilligini ko'rsatkichi hisoblanadi.

Diabetning belgilariga: tez-tez siyish, chanqash, ko'p ovqat yeyish, ozib ketish, teri va shilliq qavatlar namlanishining kamayishi (masalan, og'iz qurishi) kiradi. Kasallik o'z vaqtida davolanmasa, har xil og'ir asoratlar paydo bo'ladi. Unda asab sistemasi, buyrak, ko'z va boshqa organlarning og'ir kasalliklari ro'y beradi.

Kasallangan genlar odamlar orasida keng tarqalgan, chunki xastalik nasldan naslga ikki xil tipda: autosom-retsessiv va dominant tiplarda o'tadi. Hozirgi davrda yer yuzida 20 mln qandli diabet kasalligi borligi qayd qilingan. Davolash usullari yaxshi ishlangan.

5.3.3. LIPIDLAR ALMASHINUVINING BUZILISHI

Organizmda fosfolipid va glikolipidlarning parchalanishi fermentlar ishtirokida boradi. Fermentlar sintezini esa, maxsus genlar boshqarib turadi. Bu genlar mutatsiyaga uchraganda fermentlar hosil bo'lmaydi va organizmda lipidlar to'planib qoladi. Organizmda lipidlarning to'planishi esa, ko'pgina kasalliklarning paydo bo'lishiga olib keladi. Masalan, gangliozidoz, sfigomiyelinoz, glukoserebrozidoz. Lipidlar almashinuvi buzilishidan, asosan, leykodistrofiya kasalliklari kelib chiqadi.

Gangliozidoz

Kasallik 1964-yilda Norman tomonidan ta'riflangan bo'lib, to'rt tipi mavjud. I tipi — Norman-Landiga kasalligi deyilib, mukopolisaxaridozga o'xshab ketadi. Bu kasallikda gangliozidlar almashinuvini boshqaruvchi geksozaleinidaza fermenti juda kamayib ketadi.

Gangliozidlarning ko'pchilik qismi bosh miyada, jigarda, taloqda, ko'zning to'r pardasida to'planib, aqliy zaiflik, qo'l va oyoqlar harakatining susayishi va ko'rish qobiliyatining buzilishiga olib keladi. Ko'pincha tashqi belgilari bilan Gurler sindromiga ham o'xshab ketadi. Kasallik autosomali-retsessiv belgi bo'lib, 1:250000 nisbatda uchraydi. Bu kasallikka duchor bo'lganlar 2—4 yoshligidayoq vafot etadi.

II tipi — Tay-Saks sindromi yoki amavrotik idiotiya, deb ataladi. Ko'pincha yahudiylar orasida uchraydi. Kasallik 4—5 oyligidan boshlanib, ko'rish qobiliyati pasayishi natijasida ko'r bo'lib qoladilar, intellekt o'ta pasayadi va xastalikning doimiy belgilaridan biri, bemorlarning ovozga juda kuchli ta'sirlanishidir. Bunday kasallar to'satdan chiqqan ovozga qo'llarini ko'tarib, oyoqlarini yozish va yig'ib olish kabi harakatlar bilan javob berishadi va 1,5—2 yoshlarida o'lib ketishadi.

Leykodistrofiya

Bu kasallik miyelin tarkibiga kiruvchi lipidlar almashinuvining buzilishi bilan yuzaga keladi. Miyelinning parchalanishi natijasida nerv hujayralarida lipidlar to'planadi va shu hujayralarni zaharlaydi. Bosh miya katta yarim sharlarining ikki tomonida, miyachada o'zgarishlar sodir bo'ladi. Keyinchalik orqa miyada ham o'zgarishlar kuzatiladi. Leykodistrofiya kasalligida, aqliy zaiflik, harakatsizlik, ko'rish nervining ta'sirchanligi yo'qolishi, eshitish xususiyatining pasayishi va boshqa belgilar kuzatiladi. Ayrim holatlarda kasallik belgilari 20 yoshdan keyin yuzaga chiqishi ham mumkin. Kasallik autosoma-retsessiv holda nasldan naslga o'tadi.

5.4. Xromosoma kasalliklari

Xromosomalarning soni, hajmi va tuzilishining o'zgarishi bilan sodir bo'ladigan kasalliklarga *xromosoma kasalliklari*, deyiladi. Hamma xromosoma kasalliklarini ikki turga bo'lish mumkin:

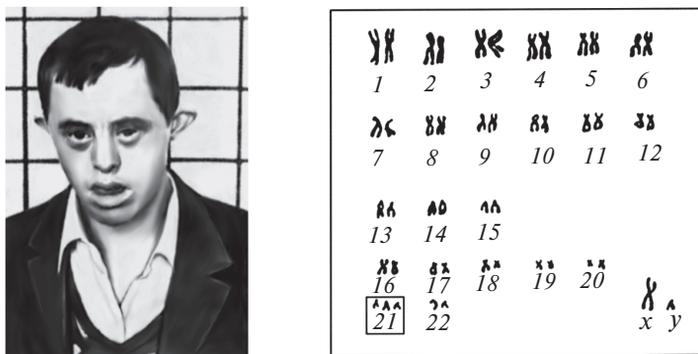
1. Autosomalarning son va struktura anomaliyalari;
2. Jinsiy xromosoma son anomaliyalari.

5.4.1. AUTOSOMALAR SONINING O'ZGARISHI VA STRUKTURA TUFAYLI KELIB CHIQQAN KASALLIKLAR

Daun kasalligi sindromi

Daun sindromini birinchi marta 1866-yilda ingliz bolalar shifokori L. Daun ta'riflagan. 1959-yilda fransuz genetigi J. Lejen

tomonidan o‘rganilib, asosiy sababi 21-xromosomani uchta bo‘lib qolishi ekanligi aniqlangan. Daun kasalligiga uchragan hamma bolalar har xil oilalarda tug‘ilgan bo‘lsa ham, tashqi qiyofasi bir-biriga juda o‘xshash bo‘ladi (30-rasm), ko‘zi qiyshiq kemali, kichkina, chuchvara quloq, bosh suyaklarining formasi buzilishi, barmoqlari kalta, jimjilog‘ining qiyshayib qolishi, birinchi va ikkinchi oyoq barmoqlari orasidagi masofa kengayishi, kaft terisida ko‘ndalang iz paydo bo‘lishi xarakterlidir. Bunday kasalning tili kattalashgan bo‘lib, katta-katta yorilgansimon izlar paydo bo‘ladi. Bolaning o‘shishi va harakati rivojlanmaydi, muskullar tonusi pasayib ketadi. Ko‘pincha neyro-endokrin o‘zgarishlar vujudga kelgani uchun bolalar semirib ketishadi.



30-rasm. Daun sindromi (21-xromosoma trisomiyasi).

Bunday bolalar o‘ziga xos xarakterga ega: muloyim, aytilgan gapga quloq soladigan, biror ish buyurilsa, uni so‘zsiz bajaradigan bo‘ladilar. Shuni nazarda tutib, ularga o‘z-o‘ziga xizmat qilishni va oddiy ishlarni o‘rgatish mumkin. Bemorning umri qisqa bo‘ladi, ular ichki organlarining rivojlanmasligi tufayli paydo bo‘lgan kasalliklardan vafot etishadi. Ba’zida 60—70 yoshgacha yashagan hollari ham ma’lum.

Daun kasalligi bilan og‘rigan ayoldan ayrim hollarda bola tug‘ilishi mumkin. Kasal bolaning tug‘ilish ehtimoliga ona yoshining ta’siri katta bo‘ladi. Ayniqsa, 35 yoshdan keyin tug‘ilgan bolaning Daun kasalligi bilan og‘rish ehtimoli ortib boradi, 45 yoshdan keyin bu 1:20, 1:45 nisbatga ko‘tarilib ketadi. Otaning yoshi esa, deyarli, ahamiyatga ega bo‘lmaydi.

Shunday qilib, kasallikning kelib chiqishi nasldan naslga o‘tishida onaning yoshi va ota-onada anomaliya xromosomalarining borligi katta rol o‘ynaydi. Agar onada balanslangan yashirin

translokatsiya bo'lsa, kasal bolaning tug'ilish xavfi onaning yoshidan qat'iy nazar, 30—50 % tashkil qiladi. O'rta hisob bilan olganda, tug'ilayotgan 700 chaqaloqdan biri Daun kasaliga uchraydi. Daun kasalligini davolash kompleks olib boriladi: gormon bilan davolash (tireiodin, profizon), modda almashinuv jarayonini kuchaytirish uchun nerabol, glutamin kislota, serebro-lizin, nuredal, B guruh vitaminlari beriladi. Pedagog va logoped bilan shug'ullanish qoniqarli natija beradi.

*Trisomiya-E sindromi, Edvars sindromi
(18-xromosoma trisomiyasi)*

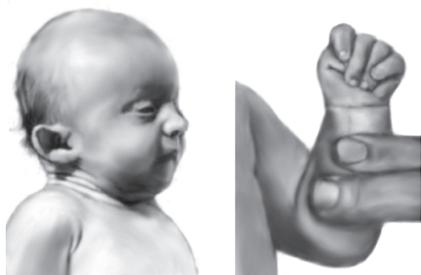
Trisomiya-E sindromini birinchi bo'lib, Edvards tomonidan 1960-yilda aniqlangan. Bu kasallikni 18-xromosoma trisomiyasi ham deyiladi. Edvars kasalligi bilan tug'ilgan o'g'il bolalar uzoq yashamasdan hayotining dastlabki oylaridayoq vafot etadi. Qiz bolalar esa, 2—3 yoshgacha yashashi mumkin. Tug'ilgan 4500 chaqaloqning bittasida shu kasallik belgilari uchraydi. Kasallarning 70 % bir oygacha yana 7 % bir yoshgacha yashaydi. Bemor bolalarning atigi 1 % o'n yoshgacha yashashi mumkin.

Trisomiya-E sindromida bola kichik vaznda, chala tug'iladi. Kasallikning asosiy belgilari: bosh suyagi o'zgargan, yassi peshana, ko'z kosalari kichkina va bir-biridan normadan ko'ra uzoqroqda, dahani ingichka, jag'lari va og'iz bo'shlig'i kichkina, tanglayi baland, quloqlari juda pastda joylashgan, barmoqlari changak holda bo'ladi (31-rasm).

Bunday bolalarning ovozi chiqmaydi, ko'z olmalari noto'g'ri harakat qiladi. Yurak va ichki organlarida chalalik alomatlar bo'ladi. Asab sistemasi rivojlanmaydi. Edvards sindromi—hayot uchun muhim organlarda bir talay kamchiliklar bo'lishi bilan ifodalanadi

(bosh miyada katta yarim sharlar po'stlog'ining hujayralari o'zgarib qoladi, qizil yadro va miyacha hujayralari atrofiyaga uchraydi; yurak, o'pka, buyraklarda nuqsonlar bo'ladi).

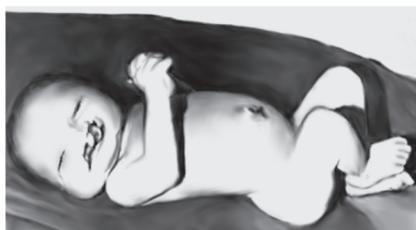
Prognoz: bunday chaqaloqlar ko'pincha 6 oydan ko'p yashamaydi. Davosi simptomatikdir.



31-rasm. Edvars sindromi.

*Trisomiya-D sindromi, Patau sindromi
(13-xromosoma trisomiyasi)*

Patau sindromi *D* guruhi xromosomalaridan biriga taalluqli geteroploidiya oqibatida kelib chiqadi. Bosh miyada bir talay kamchiliklar bo'lishi (peshana bo'laklari, miyacha uchinchi qorinchaning rivojlanmay qolishi), yurak-qon tomiri sistemasi, buyraklar va boshqa organlarda ko'pgina yetishmovchiliklar bo'lishi bilan namoyon bo'ladi, bu bolaning barvaqt (3—4 oyligida) o'lib ketishiga olib keladi. Patau sindromi ko'pincha, qiz bolalarda topiladi. 4000 chaqaloqdan bittasida uchraydi (32-rasm). Bunday



32-rasm. Patau sindromi.



bolalar kichik vaznda, katta yoki haddan tashqari kichik bosh bilan tug'iladilar. Yuz skeleti o'smaydi: ko'z kosasi kichkina, lab va tanglay tutashmasdan ajralib turadi. Burun asosidagi suyaklar yo'q bo'lganligi uchun puchuq tug'iladi. Qo'l, oyoq panja shakli o'zgargan bo'ladi. Ularda ko'pincha polidaktiliya kuzatiladi. Trisomiya-D sindromi Patau tomonidan 1966-yilda ta'riflangan. Bu sindrom 13 juft autosomaning trisomiyasi bo'lib, yirik *A*, *B* va *C* guruh xromosomalarining trisomiyalari ham kuzatiladi. Bunday trisomiyalar hamisha o'limga olib boradi.

«Mushuk miyovlashi» sindromi

Autosomalarning strukturasi o'zgarishi tufayli kelib chiqqan kasalliklarga «Mushuk miyovlashi» sindromi misol bo'ladi. Kasallikni 1960-yilda Jekobs o'rgangan. 1963-yilda birinchi marta I. Leyenne tomonidan asosiy belgilari tasvirlab berilgan (33-rasm). Hozirgi paytga kelib 300 dan ortiq o'ziga xos sindromli bolalar



33-rasm. «Mushuk miyovlashi» sindromi.

oyoq, tana mushaklari tonusining pasayishi bilan xarakterlidir. Bu kasallikka chalingan bolalar o'sishdan qolishadi. Simptomatik davvo qilinadi. Kasallik *B* guruh autosomaning 5-xromosoma kichik yelkasining deletsiyasi (uzilishi) natijasida kelib chiqadi.

aniqlangan. Barcha bemorlarga sitologiya usulda 5-gomologik xromosomalardan birining qisqa yelkasini taxminan uchdan biriga qisqargani ma'lum bo'ldi. Bu kasalga o'g'il bolalarga nisbatan qizlar ko'proq chalinadi. Kasallik ko'pincha chala tug'ilish holatlari bilan namoyon bo'ladi: chaqaloqning boshi kichik, quloqlari past joylashgan, bo'yni qisqa, qo'l barmoqlari to'rttadan bo'ladi. Hiqildoq muskullari anomaliyalari tufayli chaqaloqning ovozi mushuk miyovlashini eslatadi. Shuning uchun bu kasallik «Mushuk chinqirig'i yoki miyovlashi» deyiladi. Kasal qo'l,

5.4.2. JINSIY XROMOSOMA SON ANOMALIYALARI

Me'yorda jinsiy xromosomalar ayollarda *XX*, erkaklarda *XY* ko'rinishda bo'lsa, son anomaliyalarida bu ko'rsatkichlar o'zgaradi. Jinsiy xromosomalar son anomaliyalarida quyidagi kasalliklar yuz beradi:

1. Ayollar polisomiyasi, *X* trisomiya sindromi;
2. Klaynfelter sindromi;
3. Shereshevskiy-Terner sindromi;
4. *Y* xromosoma yoki disomiya sindromi.

X trisomiya sindromi

Birinchi marta *X* trisomiya sindromi 1959-yilda Patriitsiya Jekobs tomonidan ta'riflab berilgan.

Kasallik bemorlarning lunj shilliq qavatidan surtma olish natijasida o'rganilgan bo'lib, epiteliy hujayrasining yadrosida ikkita jinsiy xromatin tanachasi borligi aniqlangan (me'yorda bitta bo'ladi). Bu sindrom qiz bolalarda ro'y beradi. *X* trisomiyali ayolni

tashqi koʻrinishi jihatdan sogʻlom ayoldan farq qilish juda qiyin. Kasallikning fenotipik belgilari bir xil boʻlmaydi. Kasallikning klinik koʻrinishlari ham turli-tumandir. Psixiatr, endokrinolog va ginekologlar tomonidan aniqlanadi. Klinik koʻrinishli bemorlar bilan bir qatorda klinik belgilersiz (tashqi koʻrinishi sogʻlom) kasallarni ham uchratish mumkin. Klinik 47 XXX kariotipli kasallar normal jismoniy va aqliy jihatdan, normal farzand koʻra olish qobiliyatiga ega boʻlib, jinsiy rivojlanishda kamchiliklari kuzatilmaydi. Shu bilan bir qatorda X trisomiyali bir qator ayollarda jinsiy rivojlanishida maʼlum bir oʻzgarishlar uchrashi mumkin. Masalan, ertangi menopauza, dismenoreya va boshqalar. Agar xromosomalar toʻplami 48 XXXX boʻlsa, bunday ayollarning gavda tuzilishi yirik, intellekti saqlangan holda emotsional holati qisman pasaygan boʻladi. Bu ayollarning koʻpchiligida shizofreniyaga chalinish holati koʻproq boʻladi.

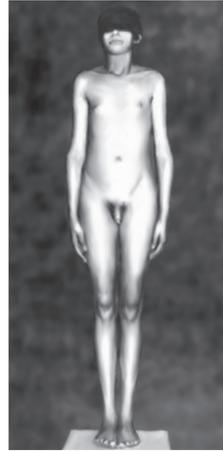
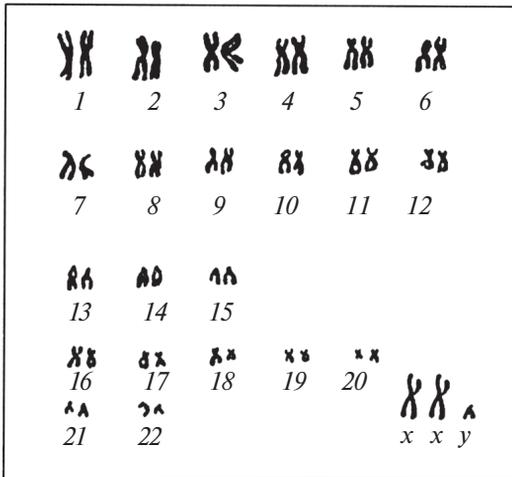
X xromosomalar sonining koʻpayishi X trisomiya sindromining klinik (kasallik belgilari) koʻrinishini kuchaytiradi. Tetra va pentasomiyali ayollar aqliy jihatdan ancha qoloq boʻlib, ularda bola koʻrish xususiyati tamomila yoʻqolgan boʻladi.

Kasallikning asosiy belgisi — aqliy zaiflik va oliy asab faoliyatining buzilishi. Bemorlarning boʻyi kalta yoki haddan tashqari uzun boʻlishi mumkin.

Klaynfelter sindromi

Bu kasallik 1942-yilda Klaynfelter tomonidan aniqlangan (34-rasm). Klaynfelter kasalligida X xromosomalar soni ortiqcha boʻladi, yaʼni 44 XXY. Ushbu kasallik bilan tugʻilgan bolalarning sogʻ bolalarga nisbati 1:1000 boʻlib, bu nisbat katta yoshdagi kishilarda ham saqlanib qoladi.

Erkak jinsda X va Y xromosomalarning bir necha tipdagi polisomiyalari: 47, XXY; 48, XXXY; 49, XXXXY; 47 XYY; 48 XYYY; 48 XXYY; 49 XXXYYY boʻlishi aniqlangan. X xromosoma boʻyicha polimisomiyalardan eng keng tarqalgan varianti XXY — Klaynfelter sindromi, boʻlib, har 400—500 tugʻilgan oʻgʻil bolalarning bittasida uchraydi. Bola normal tugʻiladi, chaqaloqlik davrida kasallik belgilari bilinmaydi. Oʻspirinlik davrida boʻyi tez oʻsib, tana tuzilishi ozgʻin va novcha, qoʻl va oyoqlari normaga nisbatan uzun boʻladi. Bunday oʻgʻil bolalarda koʻkrak bezi paydo boʻla boshlaydi (ginekomastiya). Soʻng tashqi tanosil aʼzolarining rivojlanmasligi



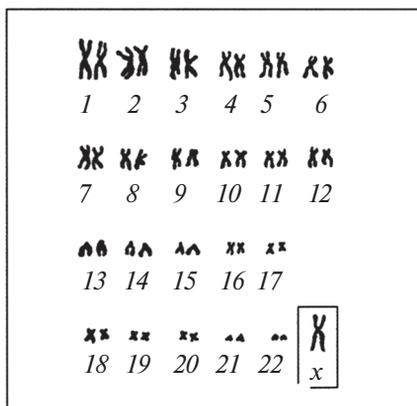
34-rasm. Klaynfelter sindromi.

(evnuxoidizm — ko‘salik), sperma ishlab chiqarishning buzilishi, tanada ayol jinsiga monand tuklarning o‘shishi va shu jinsga monand semirish paydo bo‘ladi. Bunday erkaklar farzand ko‘rmaydi. Ular ko‘pincha aqlan zaif bo‘ladilar, lekin sezilarli darajada emas, ayrim ruhiy o‘zgarishlar, ya’ni shizofreniya kasalligiga o‘xshash belgilar kuzatiladi.

Jinsiy xromatinni tekshirish natijasida Barr tanachalari topiladi. Davolashda gormonlardan foydalaniladi, ginekomastiya jarrohlik yo‘li bilan davolanadi.

Shereshevskiy-Terner sindromi

Bu kasallikni 1925-yilda N.A. Shereshevskiy va 1938-yilda Ternerlar izohlab berishgan (35-rasm). Kasallik ayollarga xos bo‘lib, 3000 ta yangi tug‘ilgan chaqaloq qizlarning bittasida uchraydi. Shu xastaligi bor ayollarda xromosomalar soni 45 ta bo‘lib, bitta xromosoma kam bo‘ladi. Kasallikning belgilariga pakana bo‘yli, qo‘l va oyoqlarning kalta bo‘lib qolishi kiradi. Bo‘yin yon tomonlari terisining qanotga o‘xshab tortilib qolishi hisobiga bo‘yin kengayib ketadi. Bunday qizlarda jinsiy organlar to‘liq rivojlanmaydi, sut bezlari o‘smaydi, hayz ko‘rmaydi va tug‘maydi. Ba’zan ichki organlar rivojlanmasligi mumkin. Ayrim kasallarda aqliy qobiliyat pasayadi — oligofreniya ro‘y beradi. 80 % ayollarning jinsiy hujayralarida xromatin yo‘q bo‘ladi — xromatinnegativlik.



35-rasm. Sheresherskiy-Terner sindromi.

Davosi: asosan, esterogen, anabolik gormonlar, vitaminlar qoʻllaniladi, boʻynidagi teri qavatlari plastik jarrohlik yoʻli bilan olinadi.

Y xromosoma (Disomiya sindromi)

Birinchi marta 1961-yilda A.A. Sandberg bir qator olimlar bilan birgalikda disomiya sindromini taʼriflab bergan va xromosomalar soni 47 ta ($XY Y$) boʻlishini aytib bergan. Bunday kasallik bilan oʻgʻil bolalar tugʻiladi. Ularda xromosomalar soni 47 ta boʻlib 1:840 ta bolada uchraydi. Ularni normal erkaklardan ajratib boʻlmaydi, 10 % da aqliy va fiziologik tomondan oʻzgarish kuzatilmaydi. Faqat boʻyi 186—200 sm.ga yetadi. Disomiya sindromli erkaklarda jinsiy va endokrin tomondan kamchiliklar uchraydi. Ularda agressivlik, jahldorlik kabi xususiyatlar kuzatilib, 30—40 % da yuz tuzilishining qoʻpollashuvi, tishlar anomaliyalari va qoshlarining turtib chiqqanligi kabi belgilar kuzatiladi. Koʻpchiligida esa, aqliy qoloqlik va oliy nerv faoliyatining buzilishlarini koʻrishimiz mumkin.

5.5. Multifaktorial kasalliklar (MFK)

Bu eng koʻp tarqalgan kasalliklar guruhidir, ular odam kasalliklarining 93 % ga yaqinini tashkil etadi. Ular ham juda keng klinik polimorfizm bilan xarakterlanadi, MFK rivojlanishida ham genetik, ham muhit omillari rol oʻynaydi (shuning uchun ham

ular multifaktorial) *ko'p omilli kasalliklar*, deb ataladi. Bunda mutant genlar va muhit ta'siri qo'shilib bir necha xromosoma lokuslarida mutatsiyalar sodir bo'ladi. Ularni poligen kasalliklari, deb ham ataladi.

Kasallikka irsiy moyillik faqat qo'zg'atuvchi muhit omillari ta'siridagina yuzaga chiqishi mumkin. Muhitning odatdagi omillari qo'zqatuvchi omil bo'lishi mumkin. Masalan, go'shtli ovqat va vino podagra irsiy moyilligi bo'lgan shaxslarda qo'zg'atuvchi omil bo'lishi, moyilligi bo'lmagan shaxslarda esa, bo'g'imlarning og'rig'ini qo'zg'atmasligi mumkin. Shuning uchun MFKlar yuzaga chiqishi aniq belgilangan xromosoma va monogen kasalliklardan farq qiladi. MFKlarda reaksiya me'yori o'zgargan bo'ladi, poligen mutant sistema muhit omillariga bog'liq ravishda penetratsiyalanadi. Genom, xromosoma va gen kasalliklarida populatsiyada sog'lom yoki kasal shaxslar aniq ajralib turadi. MFKlarda esa, tamomila boshqacha holat kuzatiladi: patologik fenotip hamma irsiyati buzilgan shaxslarda namoyon bo'lavermaydi, balki mutant genlar va muhit omillarining yig'ma samarasi ma'lum «chegaradan» o'tsagina namoyon bo'ladi. Boshqacha aytganda, MFKlarda patologik genotip bo'lishiga qaramasdan fenotipik jihatdan sog'lom bo'lib qolishi mumkin.

Agar biz yuqorida tasvirlangan chizmadan ma'lum muhit omillarini olib tashlasak, MFK yuzaga chiqmaydi. Agar irsiy moyilligi bo'lgan bemor o'zining ovqatlanish ratsionidan (go'shtli ovqatlar), jumladan, kabob va vinoni chiqarib tashlasa, podagra xuruji kuzatilmaydi. Shuning uchun ham MFKning profilaktikasini oson amalga oshirish mumkin. Bunday kasalliklar guruhiga yurak ishemiyasi, stenokardiya, gipertoniya, oshqozon va o'n ikki barmoqli ichak yarasi, siydik-tosh kasalligi, psoriasis, shizofreniya, ateroskleroz, glaukoma, qandli diabet, bronxial astma va boshqa juda ko'p kasalliklar kiradi. MFK uchun quyidagi xususiyatlar xarakterlidir:

1. Populatsiyada yuqori chastotada uchraydi (1 %);
2. Monozigot egizaklarda konkordantlik nisbatan past darajada bo'ladi;
3. Irsiylanish G. Mendel qonuniyatlariga to'g'ri kelmaydi;
4. Populatsiyada (oilada ham) kasallikni kechishi yengil, o'rta va og'ir bo'lgan kasalliklardan tashqari irsiy moyilligini faqat maxsus usullar bilangina aniqlash mumkin bo'lgan individlar uchraydi;

5. Oilada avlodlar kichrayib borishi bilan patologik simptomlar ham tobora og'irlashib boradi;

6. Kasallikning ko'rinishi qarindoshlarda o'xshash bo'ladi;

7. Proband qarindoshlar uchun xatar darajasi populyatsion chastotaga oilada kasallar soni va kasallik og'irligiga proporsional bog'liq bo'ladi.

MFK bo'lgan oilalarda shajara uchun ma'lumotlar yig'ish va uni tahlil qilishda yashirin shakllarni aniqlashga katta ahamiyat berish zarur. Bunday holatlarda shajarani kasallikka qarab emas, balki asosiy klinik simptomga qarab tuzishga ko'proq ahamiyat berilmoqda.

MFKni chuqur o'rganish irsiy moyilligi bo'lgan kasalliklarning genetik va klinik polimorfizm muammolarini hal qilish katta ahamiyatga ega. Bitta kasallikning yuvenil va yetuk yoshda kuzatiladigan shakllari har xil, irsiy moyillikka ega bo'lishi mumkin. Masalan, yetuk yoshdagi qandli diabetning rivojlanishida yuvenil yoshdagi qandli diabetga nisbatan genetik omillar ko'proq rol o'ynaydi.



NAZORAT SAVOLLARI

1. O'zgaruvchanlikning qanday xillarini bilasiz?
2. Fenotipga ta'sir qiluvchi o'zgaruvchanlik, deganda nimani tushunasiz?
3. Reaksiya me'yori nima?
4. Sifat va miqdoriy belgilarni modifikatsion o'zgarishini tushuntiring.
5. Mutatsiya nima va mutatsiya nazariyasining muallifi kim?
6. Translokatsiya, inversiya, duplikatsiya, deletsiya tushunchalari nimani anglatadi?
7. Mutatsiyalarning qanday xillari sizga ma'lum?
8. Gen mutatsiyalari, xromosom va genom mutatsiyalari, degan tushunchalar nimani anglatadi?
9. Mutagenlar nima? Mutogenezi nima?
10. Yashovchanligiga qarab, mutatsiyalar necha xil bo'lishi mumkin?
11. Paydo bo'lishiga qarab, mutatsiyalar necha xil tipda bo'ladi?
12. Odam genetikasini o'rganishning xususiyatlari va qiyinchiliklari nimadan iborat?
13. Autosomal bilan bog'langan belgilar odamda qay tariqa nasldan naslga o'tib boradi? Misollar keltiring.
14. Poliploidiyaning qanday shakllari bor?
15. Avtopoliploidiya bilan alopoliploidiya o'rtasidagi farq nimadan iborat?

16. Moddalar almashinuvining buzilishiga aloqador qanday belgilarni bilasiz? Ular qaysi tipda nasldan naslga o'tadi?
17. Aminokislotalar almashinuvining buzilishi natijasida qanday irsiy kasalliklar kelib chiqadi? Misollarda tushuntiring.
18. Uglevodlar almashinuvining buzilishi natijasida qanday irsiy kasalliklar kelib chiqadi?
19. Lipidlar almashinuvining buzilishi qanday kasalliklarga olib keladi?
20. Genom mutatsiyalarining kelib chiqish mexanizmini misollarda tushuntiring.
21. Monosomiya, trisomiya, polisomiya tushunchalarini sharhlang va misollar keltiring.
22. Jinsiy xromosoma son anomaliyalari, deganda nimani tushunasiz?
23. Autosomalarning soni va struktur anomaliyalar nima? Misollarda tushuntiring.

Vaziyatli masalalar

1. Drozofila pashshalarida metamorfoz holati kuzatilganda quyidagi o'zgarishlar aniqlangan: a) lichinkalar ozuqasida kumush nitrati qo'shib berilsa, pashshalar dominant kulrang belgi bo'yicha gomozigotali (AA) bo'lishiga qaramasdan rangi sariq bo'ladi; b) gomozigotali retsessiv kalta qanot geniga (vv) ega bo'lgan pashshalar 15°C da saqlansa, qanotlari kalta bo'ladi, agar ularni 31°C da saqlansa, qanotlar normal tuzilishga ega bo'ladi. Bunday o'zgarishlar mohiyatini tushuntiring. Bu holatda retsessiv gen dominant genga aylanishi mumkinmi?

2. Ota — feniltiomochevina ta'mini seza oladigan axondroplastik pakana. Ona — bo'y-basti normal, «qilsimon» sochlari bor, feniltiomochevina ta'mini sezmaydi. Ulardan tug'ilgan bolalarning hammasi normal bo'y-bastli, sochlari «qilsimon» emas, feniltiomochevina ta'mini seza oladi. Butun oila a'zolarining genotiplari aniqlansin.

3. Amakivachcha yigit bilan qiz nikohlandi. Xotini tilini nay qilib o'ray oladi. Erida bu xususiyat yo'q. Bulardan tilini nay qilib o'ray olmaydigan, fenilketonuriya bilan kasallangan bola tug'iladi. Oila a'zolarining genotiplari aniqlansin.

4. Qanday qilib bolaga tashxis qo'yish (3-masala) va yordam berish mumkin? Ota-onaga qanday maslahat berish kerak?

5. Har xil jinsli ikki egizak kar-soqov edi (bularning qizida xuddi onasidagidek peshanasida bir tutam oq soch bor). Egizaklar otanalarining eshita bilishlari (demak, nutqi ham) benuqson edi. Otanalar va bolalarning genotiplari to'g'risida nima deyish mumkin?

4-AMALIY MASHG‘ULOT

Irsiy kasalliklar patologiyasini o‘rganish (vaziyatli masalalar)

Mashg‘ulotning maqsadi. Talabalar nazariy tomondan o‘rgan-gan irsiy kasalliklarni tasnifi bilan qayta tanishib chiqishadi. Irsiy patologiyalarni yuzaga chiqishida o‘ziga xos klinik xususiyatlarini o‘zlashtirishadi va shu belgilarga qarab, vaziyatli masalani yechishadi.

Kerakli jihozlar. Irsiy kasal bemorlarning rasmlari, irsiy kasal-liklarning nasllanish mexanizmi ko‘rsatilgan chizma va jadvallar.

Amaliy vazifa. Talabalar berilgan rasmlar, albomlar, chizma va jadvallar asosida irsiy kasalliklarga tegishli vaziyatli masalalarni yechadilar.

1. Yangi tug‘ilgan qiz chaqaloq hujayralarida 5-autosomaning uzun yelkasi dileksiyasi aniqlandi. Bu holatda bolada qanday belgilar rivojlanadi. Bola sog‘lom rivojlanishi mumkinmi?

2. «Mushuk chinqirig‘i» sindromli qiz bolaning somatik hujayra-lari tezkor sitogenetik usuli bilan tekshirildi. Sizning fikringizcha, uning somatik hujayralarida qanday o‘zgarish sodir bo‘lgan?

3. Ota-onalar tibbiy-genetik maslahatxonada tekshirilganda, ularning kariogrammalari normal ekanligi aniqlandi. Ulardan Shereshevskiy-Terner sindromli qiz tug‘ildi. Bu hodisani qanday tushuntirish mumkin?

4. Shifokor ko‘rigiga quyidagi belgilari: ko‘zlari qiyshiq kesmali, chuchvara quloq, tili kattalashgan yoriqlari bor, semizlikka moyilligi bo‘lgan va muskul tonusi pasaygan bola olib kelindi. Bolada qanday kasallik mavjud? Bu bolaga qanday davo kompleksini buyurish kerak?

5. Tug‘uruqxonada ko‘z kosasi, boshi kichik, dahani ingichka, yassi peshana, barmoqlari changak holatda bo‘lgan, ovoz chiqar-maydigan, ko‘z olmalari noto‘g‘ri harakat qiladigan bola tug‘ildi. Bu bolada qanday kasallik rivojlangan? Keyingi tekshirishlar natijasida qanday ichki organlar nuqsonlarini kuzatish mumkin?

6. Bolaning qanday tashqi belgilariga qarab, Patau sindromi kasalligi borligini aytish mumkin?

7. Genetik shifokor qabuliga kelgan shaxsning bo‘yi pastligi, qo‘l kaftlari kalta va bitta chiziqli ekanligi, «atd» triradius burchagi 70° ekanligi aniqlandi. Shu aniqlangan belgilar asosida tek-shirilayotgan shaxsda irsiy o‘zgaruvchanlik haqida shubha tug‘ilishi mumkinmi?

8. Tug‘uruqxonada ikki chaqaloq almashtirib qo‘yildi. Qanday usullarni qo‘llab ularning ota-onalarini aniqlash mumkin?

9. Ayollar homiladorlik vaqtida qizamiq kasali bilan kasallansa, homilada qanday irsiy kasalga o‘xshash belgilar kuzatiladi. Bunday o‘zgaruvchanlikni nima bilan tushuntirish mumkin?

10. Agar bolaning tog‘aylari sariq binafsharangga kirib, siydigi tekshirilganda, undan «sichqon hidi» kelsa, sutli ovqatlarni iste’mol qilganda qusish, o‘zini yomon his qilish belgilari kuza-tilsa, qanday kasallikka chalinganligini aytish mumkin va kasal-likning asosiy sabablari nimada?

11. Yangi tug‘ilgan chaqaloq sut ema boshlashi bilan badani sarg‘ayib, qayt qila boshlasa, dispeptik o‘zgarishlar paydo bo‘lib, tana og‘irligi kamayib ketsa, bu bolada psixik o‘zgarishlar kuzatilsa, qanday kasallik borligini gumon qilish mumkin?

12. Genetik shifokor qabuliga kelgan erkakning lunj shilliq qavatidan olingan teri hujayralari tekshirib ko‘rilganda, ularda ikkita «nog‘ora cho‘plari» borligi aniqlandi. Barmoq uchlarida yoysimon chiziqlar ko‘p bo‘lib, triradiusi kaftning proksimal tomonida, burchagi 42° atrofida ekanligi ma’lum bo‘ldi. Tashqi kuzatishlar esa, bo‘yining balandligi, qo‘l-oyoqlarning me’yordan uzunligi, ginekomastiya borligi va suhbat natijasida esa, shizofreniyaga moyilligi borligi aniqlandi. Bu kasal shifokor tomonidan qanday genetik usullar bilan tekshirilgan?

13. Genetik shifokor qabuliga kelgan shaxs tanasining har xil joylarida oq dog‘lar borligi, bu dog‘lar, asosan, tananing yuqori tomonida, sochlar orasida, bo‘yin va qo‘lning ichki qavatida borligi aniqlandi. Bu qanday kasallik va irsiylanish tipini bayon eting.

14. Shifokor qabuliga kelgan ayol bot-bot siyishi, tez charchashi, ko‘p ovqat yeyishiga qaramasdan ozib ketganligidan shikoyat qildi. Tashqi kuzatishlar natijasida shifokor bemor terisi quruqligi va og‘iz qurishi, terida qichish natijasida yarachalar borligini aniqladi. Shifokorning birlamchi tashxisi qanday?

15. Barmoq uchida chiziqlar sirtmoqsimon bo‘lib, ular to-monga ochilgan. Qo‘l kaftida to‘rt barmoqli ko‘ndalang egiluvchan egatchasi bor, «atd» burchagi 81° . Barmoqlari kalta, jimjilog‘i qiy-shaygan, birinchi va ikkinchi barmoqlar orasidagi masofa kengay-gan. Bu qo‘l tuzilishi va dermatoglifikasiga qarab, qaysi kasallik ekanligini aniqlang.

6-bob. GENETIKANING TEKSHIRISH USULLARI

Barcha tirik mavjudotlar irsiyati biologiyaning qanday qonuniyatlariga bo'ysunsa, inson irsiyati ham xuddi shunday qonuniyatlarga rioya qiladi. Jinsiy yo'l bilan ko'payadigan boshqa organizmdagi kabi odamda ham dominant va retsessiv belgilar uchraydi. Insondagi har bir fenotipik xossa yoki belgining shakllanishida irsiyat ham, muhit ham ishtirok etadi.

Inson irsiyatini antropogenetika o'rganadi (yunon. *antropos* — odam, inson). Antropogenetikaning irsiy kasalliklarni, qonning normal va patologik xossalarini, shuningdek, patogen mikroorganizmlar hamda antibiotiklar ishlab chiqaruvchi ogranizmlar genetikasini o'rganish bilan shug'ullanuvchi qism tibbiyot genetikasi tarkibiga kiradi. Inson shakllanishida uning organik olam shajarasi eng yuqori pog'onasiga ko'tarilishida umumgenetik omillardan tashqari, ijtimoiy omillar ham katta ahamiyatga ega bo'ladi. Buning oqibatida uning oliy asab sistemasi faoliyati bilan bog'liq bo'lgan aql, idrok, qobiliyat, nutq, mehnat qilish kabi xususiyatlar paydo bo'ladi. Bu xususiyatlarning irsiylanishi murakkab bo'lib, u genetik va ijtimoiy omillar tizimining umumiy ta'sirida amalga oshiradi. Shuning uchun ham odam genetikasini o'rganishda uning tabiat va jamiyatda tutgan o'rnidan kelib chiqadigan o'ziga xos tomonlari hamda qiyinchiliklari mavjud.

Chunki, odam genetikasini o'rganishda an'anaviy genetik ilmiy tadqiqot usullarining ayrimlarini qo'llashning iloji yo'q. Shuni hisobga olgan holda odam genetikasini o'rganishning samaradorligini ta'min etuvchi an'anaviy va zamonaviy usullar tanlanadi. Bu usullar kasallarning tashxisini aniqlashga yordam beradi, kasallik holatlariga qarshi kurashmoq uchun imkon ochib, zoriqqan kishilarga genetik maslahat berish imkoniyatini tug'diradi.

Odam irsiyatini o'rganishning xilma-xil usullarini o'tgan asr oxirlarida F. Galton tomonidan taklif etilgan. Masalan, geneologik

egizaklar, populatsion-statistik usullar. Hozirgi zamonga kelib sitologik, antogenetik, biokimyoviy, immunogenetik, modellash-tirish va hokazo usullari ham foydalaniladi.

6.1. Genealogik usul

Genealogik (yunon. *genos* — kelib chiqish, nasl-nasab) usulning mohiyati odamning normal va kasallik belgisi hamda xususiyatlari irsiyati, ularning mumkin qadar ko‘proq avlodlari nasl-nasabi haqida ma’lumot to‘plash va tahlil qilish orqali o‘rganiladi. Ushbu usul yordamida odamning ko‘pgina belgilari, jumladan, irsiy kasalliklar irsiylanish qonuniyatlari aniqlanadi. Bu usul avlodlar shajarasini tuzishga asoslangan. Avlodlar shajarasini tuzish yordamida quyidagilarni aniqlash mumkin:

1. O‘rganilayotgan belgining irsiy yoki irsiy emasligini.
2. Irsiy belgining nasldan naslga o‘tish xarakterini (dominant, retsessiv).
3. Genning pennetranligini.
4. Genlarning qanday xromosomalar joylashganligini — aytsoma yoki jinsiy xromosomalarda ekanligini.
5. Shajaradagi ayrim shaxslarni genotipini.
6. Bo‘lajak avlodda belgini yoki kasallikni yuzaga chiqish ehtimolligini.

Avlodlar shajarasini tuzish usuli ikki bosqichda olib boriladi:

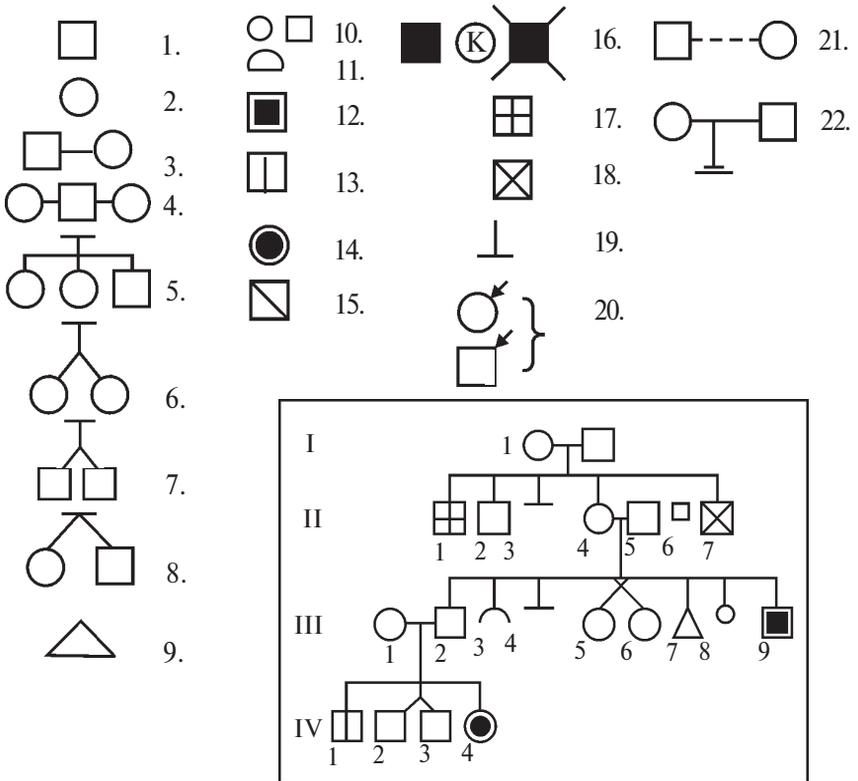
1. Avlodlar to‘g‘risida ma’lumotlarni to‘plash;
2. Shajarani tuzib uni tahlil qilish.

Birinchi bosqichda tekshirilayotgan oila a‘zolarining hammasi va shu oilaning kamida 3—4 oldingi avlodi o‘rganiladi, chunki so‘ralayotgan kishilarning hammasi ham o‘zlaridagi kasalliklarni to‘g‘ri aytaverishmaydi. Bunda oilaning har bir a‘zosini shifokor tekshirishi zarur. Anamnez yig‘ish vaqtida kasallikning asl kelib chiqish manbalarini va qarindosh-urug‘larida qanday kasallik alomatlari borligini bemor aniq aytib bermasligi mumkin. Shuning uchun sog‘lom va kasal oila a‘zolari bab-baravar sinchiklab tekshiriladi.

Shajara tuzish jarayonida mutaxassislar quyidagi shartli belgilardan foydalanishadi. Bunda doiralar ayollarni, kvadratlar erkaklarni ifodalaydi. O‘lik tug‘ilgan bolalar kichkina kvadratcha yoki doiracha bilan belgilanadi, chala tushgan bolalar esa, yarim doiracha bilan ifodalanadi. Qisqa gorizontol chiziq tibbiyot abortini ifodalaydi. Doira bilan kvadratni gorizontol ravishda birlashtirgan chiziq nikoh alomatini bildiradi. Agar er-xotin yaqin qarindosh

bo'lsa, ular ikki gorizontal chiziq bilan birlashtiriladi. Aka-uka va opa-singillar *sibslar*, deb ataladi. Sibslar umumiy gorizontal chiziq bilan tutashtiriladi.

Shajara chizmasi tuzilayotgan, ya'ni tekshirilayotgan bemor *proband*, deb ataladi. Proband erkak (kvadrat) yoki ayol (doira) bo'lishi mumkin, sog'lom yoki kasal bo'lib, ko'rsatkich belgisi bilan ifodalanadi. Har bir avlod rim raqami, oila a'zolari esa, arab raqami bilan belgilanadi.



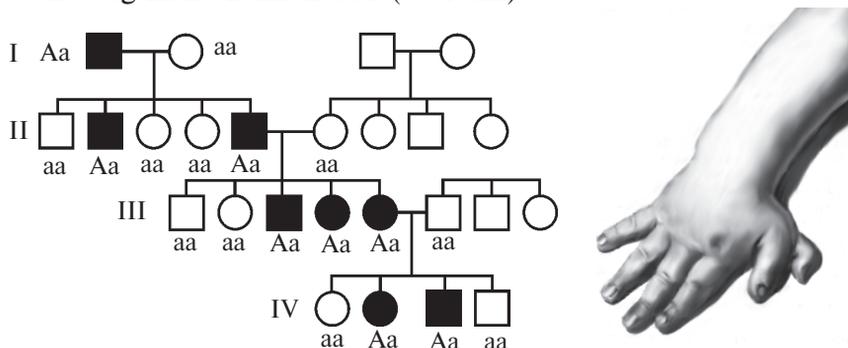
36-rasm. Shajara tuzilishining shartli belgilari va chizmasi:

1—erkak; 2—ayol; 3—er-xotin; 4—ikki marta uylanish; 5—sibslar; 6—bir tuxumdan rivojlangan egizaklar (qiz); 7—bir tuxumdan rivojlangan o'g'illar; 8—ikki xil tuxumdan rivojlangan egizaklar; 9—jinsiy belgisi rivojlanmagan oila a'zosi (yosh o'lgan); 10—o'lik tug'ilgan bolalar; 11—chala tug'ilgan bolalar; 13—kasallikning ko'zga tashlanmaydigan (aborativ) belgilari; 12, 14—sirtidan qaralganda sog'lom, lekin genetik jihatidan patologik genga ega bo'lgan oila a'zosi (retsessiv gen bor heterozigot kishi); 15—tekshirilmagan belgilar; 16—majruh bo'lib tug'ilgan bolalar;

17—ilk chaqaloqlik davrida o'lgan bola; 18—ilk bolalik davrida o'lgan bola; 19—tibbiyot aborti; 20—proband; 21—tasodifiy jinsiy aloqa; 22—farzandsiz nikoh.

6.1.1. IRSIY KASALLIKNING DOMINANT TIPDA O‘TISHI

Dominant tipdagi irsiyatda patologik gen autosomalardan bittasida joylashgan bo‘ladi, kasallik ota yoki onadan o‘tgan, u qizlarda ham, o‘g‘illarda ham bir xil rivojlanadi. Oiladagi bolalarning deyarli 50 % shu kasallik bilan og‘rishi mumkin. Masalan, olti barmoqlilik (polidaktiliya) dominant belgi hisoblanadi. Oilada ota-onaning birida shu belgi bo‘lsa, 50 % bolalari olti barmoqli bo‘lib tug‘ilish ehtimoli bor (37-rasm).



37-rasm. Dominant belgi polidaktiliyaning irsiylanishi.

Polidaktiliya kasalligini nasldan naslga o‘tishini VIII asr o‘rtalarida fransuz tadqiqotchisi P. Mopertyun (1689—1759) ilmiy jihatdan tasvirlab berdi. Kasallikning har ikki jinsda ham uchrashi patologik genning faqat autosomada joylashganligini ko‘rsatadi. Shuning uchun bunday irsiylanishni autosom — dominant usuldagi irsiylanish, belgini esa, autosom — dominant belgi deyiladi. Shajarada dominant geni bo‘lmagan kishilarning barchasi sog‘lom bo‘ladi, lekin tibbiyot genetikasi bu kishining avlodida dominant gen bo‘lganligini bilishi muhim ahamiyatga ega.

Autosom-dominant nasllanish tipi

Xarakterli belgilari:

- kasal bolaning, albatta, otasi yoki onasi kasal bo‘ladi;
- bemorlar har bir avlodda kuzatiladi;
- sog‘lom ota-onadan faqat sog‘lom bolalar tug‘iladi;
- erkak va ayollarning kasal bo‘lishi bir xil tezlikda kuzatiladi;
- ota o‘z belgisini (kasal bo‘lishi) qizlariga ham, o‘g‘illariga ham o‘tkazadi;
- agar ota-onadan bittasi kasal bo‘lsa, kasal bolaning tug‘ilish ehtimoli 50 % ni tashkil qiladi.

Avloddan avlodga dominant tipda o‘tuvchi kasalliklar: Gentington xoreyasi, Shtryumpel paraplegiyasi, Per-Mari ataksiyasi, nevrал amiotrofiya, kattalarda uchraydigan orqa miya amiotrofiyasi, Russi-Levi sindromi, gipertrofik nevrit, Tomson miotoniyasi, distal tipdagi Velande miopatiyasi, Eylenburg paramiotomiyasi, atrofiyalashgan miotoniya, tuberoz skleroz, Gipel-Landau kasalligi, akrocefalodaktiliya, tug‘ma ptoz, tug‘ma aleksiya, eshituv nervining tug‘ma atrofiyasi va boshqa kasalliklar avloddan avlodga dominant tipda o‘tadi. Anomaliyalarning autosom — dominant tarzda nasldan naslga o‘tishi birinchi galda fenotipik o‘zgaruvchanlik bilan: belgining arang sezilishidan tortib haddan tashqari zo‘r ifodalanadigan bo‘lishi bilan ta‘riflanadi.

Nasldan naslga o‘tilgan sayin uning shu tariqa zo‘r ifodalanishi kuchayib boradi. Individuimlar biologiyasidan muhim rol o‘ynamaydigan nasldan naslga o‘tib boradigan patologik belgilar ham bor. Masalan, tilni nay qilib o‘ray olish, peshana ustida oq kokil va sochlarning «qilsimon» bo‘lishi, gabsburcha jag‘ va h.k.

Autosom — dominant tipda nasldan naslga o‘tib boradigan bir qancha kasalliklarni ko‘rib chiqaylik.

1. *Braxidaktiliya* — (kalta barmoqli) barmoqlar distal falangalarining rivojlanmay qolishiga aloqador. Bu kasallik dastlab Amerikada topilgan. Istimno tariqasida odamning qo‘l va oyoqlarida oltidan to‘qqiztagacha barmoqlar bo‘lishi mumkin, ya‘ni polidaktiliya. U negroid irqilarda yevropoidlardagiga qaraganda, deyarli 10

baravar ko‘p uchraydi (38-rasm). Bu kasallik ko‘p belgilari bilan Marfan sindromiga qarama-qarshi bo‘lib, bemorlarni past bo‘yliligi, bosh suyagini braxisefaliyasi, tana qo‘l oyoqlarning kalta bo‘lishi bilan xarakterlanadi. Tish va yurak anomaliyalari kuzatiladi. Kasallik Marchezeni tomonidan 1939-yilda ta‘riflangan. Dominant va retsessiv tipda irsiylanadi.



38-rasm. Braxidaktiliya.

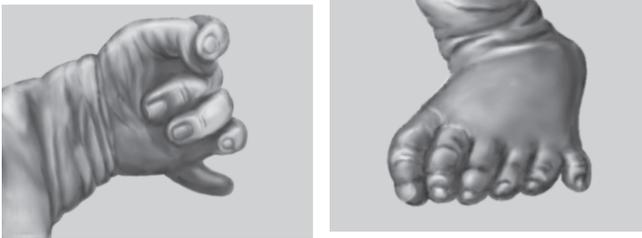
2. *Sindaktiliya* — panjalar normal bo‘lib, ikki yoki undan ko‘ra ko‘proq barmoqlar yumshoq yoki suyak to‘qimalarining qo‘shilib ketishi (39-rasm). Besh xil sindaktiliya tipi uchraydi:



39-rasm. Sindaktiliya.

a) birinchi tipi (zigodaktiliya) — 3 va 4-barmoqlarning qo‘shilishi, 2—3 oyoq barmoqlari orasida pardalarning bo‘lishi yoki butunlay qo‘shilgan bo‘lishi bilan xarakterlanadi;

b) ikkinchi tip (sinpolidaktiliya) — 3—4-qo‘l barmoqlarining qo‘shilishi va 4-barmoqning yonida qo‘shimcha barmoqning bo‘lishi, oyoqda esa, 4—5-barmoqlar qo‘shilib 5-barmoqning yonida qo‘shimcha barmoqning bo‘lishi kuzatiladi (40-rasm);



40-rasm.
Sinpolidaktiliya.

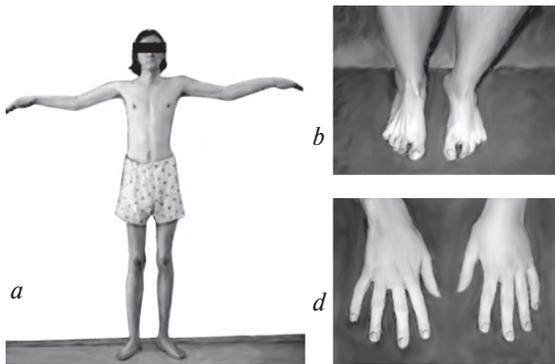
d) uchinchi tip (4 va 5 sindaktiliyasi) — ko‘pincha to‘liq sindaktiliya bo‘lib, 5-barmoq kalta yoki rudiment holda bo‘ladi;

e) to‘rtinchi tip (Gaaza tipi)— asosan, *teri sindaktiliyasi*, deb aytiladi va qo‘l barmoqlari teri yordamida qo‘shilib, qoshiq ko‘rinishida bo‘ladi. Oyoqlarda esa, o‘zgarish kuzatilmaydi;

f) asosan, metakarpal va metatarzal suyaklarni qo‘shilishi bilan yuzaga chiqadi. Faqat autosom dominant tipda irsiylanadi.

3. Araxnodaktiliya yoki Marfan sindromi (41-rasm).

Bu kasallik 1896-yilda A. Marfan tomonidan ta’riflangan. Fibrilin genining mutatsiyasi natijasida biriktiruvchi to‘qimalarning buzilishi natijasida sodir bo‘ladi. Kasallangan odamlarning eng asosiy tashqi belgilariga: tana tuzilishi ozg‘in va novcha bo‘lishi, teri osti yog‘ qavati kamayishi, yassi oyoqlilik, qo‘l va oyoqning naysimon suyaklari uzunligi, barmoqlar ingichkalashib (araxno-



41-rasm. Marfan sindromi:

a—qo'l ochilganda tanaga nisbatan uzun bo'lishi (bo'yi 187 sm, qo'l uzunligi 193 sm); *b*—bosh barmoqlar orasining ochiq bo'lishi, tomirlarning varikoz kengayishi; *d*—araxnodaktiliya (barmoqlarning uzun bo'lishi).

daktiliya) ketishini kuzatsa bo'ladi. Ko'pchilik kasallarda (60 %) ko'krak qafasining deformatsiyasi (voronka shaklida bo'lishi), umurtqa pog'onasi qiyshayishi (kifoz, skolioz), bo'g'imlarning ortiqcha harakatchanligi kuzatiladi.

Bu sindrom bilan kasallanganlarning 40—60 % da yurak-qon tomiri sistemasi anomaliyalari, aorta tomirining anevrizmasi, yurak klapanlarida yetishmovchilik kuzatiladi. Yumshoq to'qimalar, o'pkaning defektlari buyrak ektopiyasi kuzatiladi. Marfan kasalligi bilan kasallanganlarda aqliy va ruhiy o'zgarish kuzatilmaydi. Ular sog' odamlardan farq qilishmaydi, lekin yashovchanligi yurak-qon tomiri kasalligining kechishiga bog'liq. O'rtacha 27 yosh, deb hisoblanadi. Anchagina ko'p umr ko'rganlari ham bor.

Davosi: bu bemorlarga aminokislota preparatlari, B guruhli vitaminlar, zarurat bo'lganda, korreksiyalovchi ko'zoynaklar buyuriladi. Glaukoma yuzaga chiqsa, jarrohlik davolash qo'llaniladi.

Mayib-majruhlikka olib keluvchi patologiyalar

Gentington xoreyasi. Bemor bolalik va o'smirlik davrida sog'lom o'sadi, yaxshi o'qiydi, institutni ham tamomlashi va ma'lum bir sohada yaxshi mutaxassis bo'lishi mumkin. Lekin 30—40 yoshlarga borib, asta-sekin kasallik alomatlari — bemorda ixtiyorsiz, betartib harakatlar paydo bo'la boshlaydi.

Oldin u sezilmaydigan, diqqatni jalb etmaydigan bo'lsa, so'ng kuchayib, u goh bir guruhga, goh ikkinchi guruh muskullariga o'tib, kasalning tashqi ko'rinishida g'alati holatlar ro'y berishiga olib keladi: yuzni burishtirish, ma'nosiz imo-ishoralarga o'xshash harakatlar qilish, qo'l-oyoqlar yoki boshini har tomonga irg'itib tashlash kabi tartibsiz harakatlardan o'zini to'xtata olmaydi. Bemor goh og'zini ochib, goh uni qattiq yumib, goh tilini

chiqarib yuboradi, yurganida chayqalib, oyoqlarini chalishtirib yuradi.

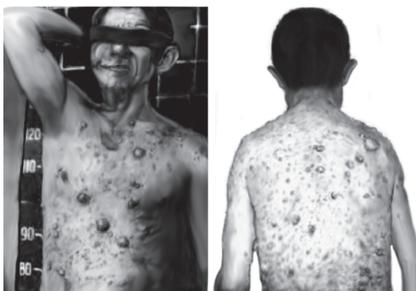
Giperkinezlar nutq muskullarida tarqalgani uchun kasalning soʻzlash qobiliyati buziladi, u ravon gapira olmaydi. Kasal haya-jonga tushganda, ixtiyorsiz harakatlar kuchayib ketib, uxlaganda tinchlanadi. Bemorning aqliy qobiliyati borgan sari pasayib, olgan bilimlari ham yoʻqolib boradi. Xotira, iroda va boshqa faoliyatlar buziladi. Aqliy, mehnat qobiliyati butunlay yoʻqolish natijasida demensiya (aqlni yoʻqotish) yuz beradi. Kasallik uzoq vaqt davom etib, nogironlikka olib keladi.

Gentington xoreyasi avloddan avlodga autosom-dominant tipda oʻtadi, yaʼni kasallik ota yoki onadan bolalarga toʻgʻridan toʻgʻri oʻtadi. Tugʻilgan bolalarning deyarli 50 % shu kasallik bilan ogʻrishi mumkin. Ularning bolalari, yaʼni nevaralarining ham 50 % da shu kasallik paydo boʻladi. Baʼzan kasallik bolalik vaqtida yoki oʻsmirlik davrida ham boshlanishi mumkin.

Davolash yaxshi natija bermaydi.

Neyrofibromatoz (42-rasm). Neyrofibromatozning yetti xil koʻrinishi boʻlib, ulardan NF_1 (periferik neyrofibromatoz) asosiy

oʻrinni egallaydigan monogen kasallikdir. Hozirda bu kasallikning klinik koʻrinishi va genetikasi yaxshi oʻrganilgan boʻlib, 17-xromosomaning genlarida 100 ga yaqin mutatsiyalar borligi aniqlangan (translokatsiyalar, delesiya, nuqtali mutatsiyalar). Bu mutatsiyalar natijasida terida turli xil kattalikdagi och jigarrang dogʻlar paydo boʻladi. Bu dogʻlar, asosan, terining koʻrinmaydigan qismlarida — koʻkrak, orqa va qorinda boʻlib, kattaligi 0,5 sm.dan 1,5 sm.gacha yetishi mumkin.



42-rasm. Neyrofibromatoz.

Agar bolalarda shunday dogʻlar 5—6 tadan koʻproq boʻlsa, demak, NF_1 bor, deb tashxis qoʻyilsa boʻladi.

Kattalarda esa, bu dogʻlar mayda oʻsmalar (neyrofibromalar) hosil qiladi. Bemorning yoshi kattalashgan sari oʻsmalar koʻpayib yuz, ogʻizning shilliq qavatlarini, tilda ham paydo boʻladi. Ayrim kasallarda ularning soni 10000 ga ham yetishi mumkin. Baʼzi kasallarda bu oʻsmalar oʻzaro qoʻshilib ketib, xavfli oʻsmalarni ham hosil qiladi.

Neyrofibromatoz kuzatilgan hamma kasallarning umurtqa pogʻonasida qiyshayish (kifoz, skolioz) kuzatiladi. Boʻyi baland boʻladi. Yuz suyagining anomaliyalari kuzatiladi. 30 % ga yaqin kasallarda esa, oʻqishga boʻlgan qobiliyat pasayishi aniqlangan.

Davosi: oʻsmalar jarrohlik yoʻli bilan davolanadi va simptomatik terapiya buyuriladi. Kasallik autosom-dominant tipda turli xil ekspressivlik bilan kechadi. Birinchi marta 1882-yilda Reklingxauzen tomonidan tavsiflangan. Populatsiyada 1:2000 uchraydi. Ayollarga nisbatan erkaklar koʻplab kasallanadi.

Xolt-Orama sindromi (Atriodigital displaziya). Bu kasallikni birinchi marotaba 1960-yilda M. Xolt va S. Orama taʼriflagan boʻlib, uning xarakterli tomoni yurakning tugʻma poroklari va qoʻlning katta barmoq anomaliyalaridir. Shuning uchun bu kasallikni qoʻl va yurak sindromi ham deyiladi (43-rasm).



43-rasm. Xolt-Orama sindromi.

Qoʻl anomaliyalari turlicha boʻlib, baʼzan birinchi barmoq oʻzgarishidan (barmoqlarning 3 falangalik boʻlishi va gipoplaziyasi), toʻ bilak suyagining 50 % gacha gipoplaziyasi uchrashi mumkin. Koʻpincha chap qoʻl kasallanadi. Umurtqa suyaklarida ham oʻzgarish kuzatiladi: skolioz, koʻkrak qafasining voronka shaklida boʻlishi, qoʻl va barmoqlarning klinodaktiliya, sindaktiliya, gipoplaziya va aplaziyalari uchraydi. Bu kasalliklarning 85 % da yurakning tugʻma poroklari kuzatiladi, yaʼni boʻlmachalar orasidagi toʻsiqda, qorinchalar orasidagi toʻsiqda, arteriya klapanlarida, oʻpka arteriyasi devorida, mitral klapan (prolaps)larda anomaliya (defekt)lar uchraydi. Ayrim hollarda esa, gipertelorizm holati, katta koʻkrak muskullarining yoʻqligi, tanglayida yoriqning boʻlishi kuzatiladi. Aqlida oʻzgarish kuzatilmaydi. Bu kasallikning tarqalish chastotasi yaxshi oʻrganilmagan. Autosom-dominant tipda turli ekspressivlik holati kuzatiladi.

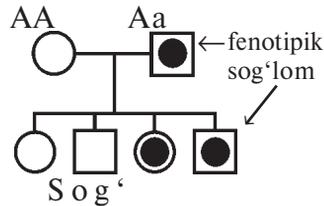
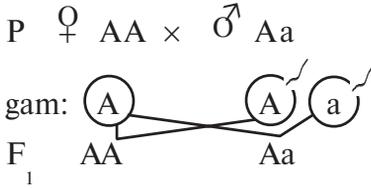
6.1.2. IRSIY KASALLIKNING RETSESSIV TIPDA OʻTISHI

Belgilarning autosom-dominant tipda nasldan naslga oʻtishidan farq qilib, autosom-retsessiv tipda irsiylanish ikkita geterozigota nikohlangan taqdirda yuzaga chiqadi.

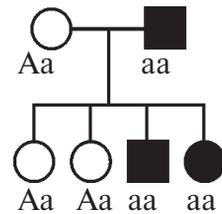
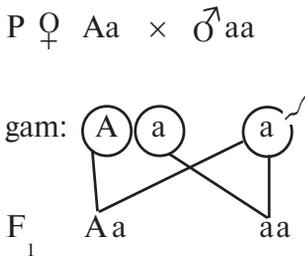
Retsessiv genlar (retsessiv nasllanish)ning aniqlaydigan belgilarni nasldan naslga oʻtish tahlili ancha murakkabdir. Berilgan

heterozigota bo'lganligi uchun bemorning ota-onasi ko'pincha sog'lom bo'ladi. Bunday nikohda gomozigota retsessiv kasallar 25 % ehtimollik bilan tug'iladi. Bolalarning soni cheklanganligi, oilada bitta kasal bola tug'ilishi ota-onalarni berilgan gen bo'yicha heterozigota ekanligini bildiradi. Retseptiv kasalliklarda ota-onalarning qon-qarindoshligi ko'proq sababchi bo'ladi. Shuni esda tutish kerakki, ko'pincha oila a'zolariga uzoq qarindoshlik ma'lum bo'lmaydi. Bevosita dalillarni, masalan, bir nuqtadan ekanligini hisobga olish to'g'ri keladi.

Agar ota-onalardan bir mutant gen bo'yicha heterozigotali, ikkinchisi sog'lom bo'lsa, ularning farzandlari fenotipik sog'lomdir:



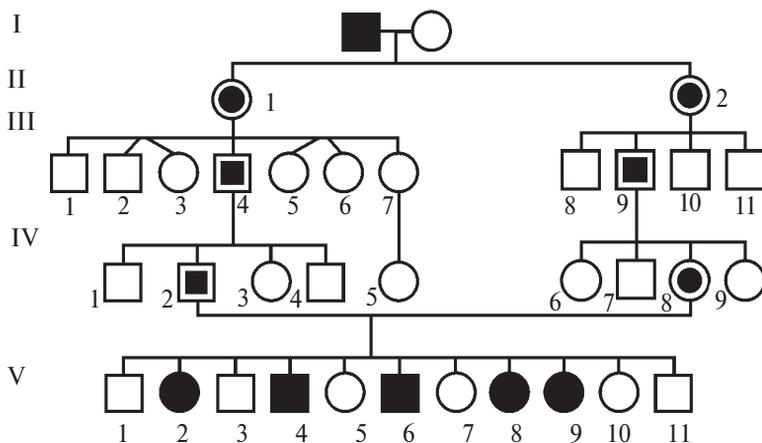
Retseptiv kasalliklari ko'proq qayd qilinishi xastalikning ikkinchi avlodiga to'g'ridan to'g'ri o'tishi kuzatiladi, masalan, epilepsiyada bo'lganidek, bu hol dominant nasllanishni kuchaytiradi. Bunda ota-onadan biri berilgan mutant gen bo'yicha gomozigota, ikkinchisi heterozigota bo'ladi:



Shu sababdan ham bunday belgilar ota-onalar yaqin qarindoshlar bo'lganida topiladi. Agar bunday genlar gomozigota holatida bo'lsa, faqat biz tekshirgan kasalda emas, uning ukalarida hamda singillarida kasallik alomatlarini topish mumkin.

Fenotip jihatdan sog'lom bo'lgan aka-ukalarning 2/3 qismi xuddi o'z ota-onalari kabi heterozigota holatidagi genni o'zlarida saqlashadi. Masalan, erb miopatiyasining shajarasini ko'rib chiqsak (44-rasm):

Bu avlodda 11 farzanddan 5 nafari bir xil kasallikka yo'liqqanligi kasallikning irsiy ekanligidan dalolat beradi. Kasallik qizlarda ham, o'g'il bolalarda ham bor. Bunda ham patologik gen autosomada joylashgan bo'ladi.



44-rasm. Erb miopatiyasiga uchragan oila shajarasi.

Ko‘pincha moddalar almashinuvining kasalliklari autosom-retsessiv nasldan naslga o‘tadi. Masalan, enzimopatiyalar — albinizm, alkaptonuriya, fenilketonuriya, amavrotik idiotiya (Tey-Saks kasalligi — lipidlar almashinuvi natijasida hosil bo‘ladi), galaktozemiya, afibrinogenemiya (qon ivishining izdan chiqishi). Biokimyoviy retsessiv mutatsiyali oilalarning nasl-nasabini solishtirilganda tashxisni klinik tekshirishlar asosida emas, balki nozik biokimyoviy tahlillar yordamida o‘rganiladi. Moddalar almashinuvining irsiy defektlarini belgilovchi genlar retsessiv bo‘ladi: faqat gomozigotadagina biokimyoviy va klinik mutatsion o‘zgarishlarning yaqqol ko‘rinishi namoyon bo‘ladi. Biroq, yuksak darajadagi maxsus biokimyoviy tekshirish usullarining borligi mutatsiya allelning ta‘sirini geterozigotada kuzatish mumkin.

Autosom-retsessiv nasllanish tipi

Xarakterli belgilari:

- sog‘lom ota-onadan kasal bolalar tug‘iladi;
- kasal ota yoki onadan sog‘lom bola tug‘ilishi mumkin;
- ko‘pincha ota-ona qarindosh bo‘lgan bo‘ladi;
- bemorning ko‘pincha opa-singil yoki aka-ukalari ham kasal bo‘ladi;
- bemorda ota-onalarining genotipi (geterozigotalar) bo‘ladi;
- erkak va ayollarning kasal bo‘lishi bir xil tezlikda kuzatiladi;
- agarda ota-ona kasallik bo‘yicha geterozigota bo‘lsa, kasal bolaning tug‘ilish ehtimoli 25 % tashkil qiladi.

Nasl kasalliklarining avlodlar orasida ko‘proq uchraydiganlari quyidagi jadvalda keltirilgan (17-jadval):

17-jadval

Odamdagi ba’zi bir kasalliklarning nasldan naslga o‘tish tiplari

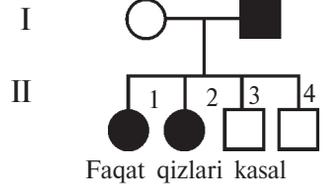
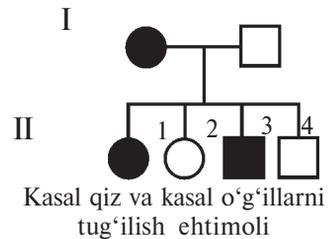
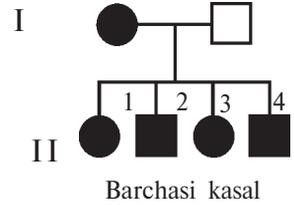
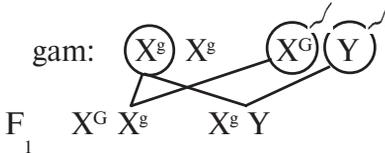
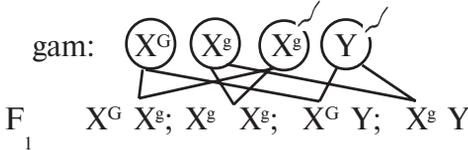
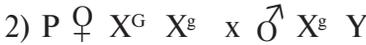
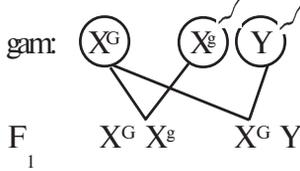
Autosom-dominant tip	Autosom-retsessiv tip	Jinsiy xromosomaga birikkan tip
Allergiya (bronxial astmaga moyillik)	Albinizm	Gemofiliya (qon ivimaslik kasalligi)
Astigmatizm	Psoriaz	Tug‘ma nistagm
Yaqindan ko‘ruvchanlik	Astigmatizm	Fosfat diabet
Uzoqdan ko‘ruvchanlik	Fenilketonuriya	Shapko‘rlik
Podagra	Qand kasalligi	Tug‘ma ptoz (ko‘zning yumilib qolishi)
Maymoq tovonlik	Kar-soqovlik	Oilaviy pigment nevusi
Tug‘ma katarakta	Amavrotik idiotiya	Daltonizm (rangni ajrata olmaslik)
Tish emalining yo‘qolishi	Gepato-lentikular degeneratsiya	Ko‘ruv nervlarining Leber atrofiyasi
Ixtioz		
Shizofreniya	Shizofreniya	
Sindaktiliya	Fridreyx oilaviy ataksiyasi	Miopatiya-Dyushen shakli
Braxidaktiliya		
Miopatiya (Landuzi-Dejerin shakli)	Mioklonse-epilepsiya	
Gentington xoreyasi		
Reklingauzen kasalligi	Marmar kasalligi	
Eshituv nervining tug‘ma atrofiyasi (karlik)	Tug‘ma retinopatiya	
Migren	Miopatiya-Erb shakli	

6.1.3. JINS BILAN BIRIKKAN IRSIY KASALLIKLAR

Mutatsion genlar jinsiy xromosomalarda (X va Y) joylashadi. X xromosoma bilan birikkan belgi va kasalliklar mavjud. Y xromosoma bilan birikkan defektning irsiy shakli tadqiqotlar bilan tasdiqlanmagan. Alport sindromida jins bilan qisman birikkan (X va Y) xromosomalarning gomologik qismlarida joylashishi kuzatiladi.

X va Y xromosomalarda birikkan genlar bilan bog‘liq kasalliklar dominant yoki retsessiv bo‘lishi mumkin. Jins bilan birikkan dominant genning nasldan naslga o‘tish bilan bog‘liq bo‘lgan kasalliklar agarda jinsiy X xromosomada joylashgan bo‘lsa, erkakda ham, ayolda ham bir xil namoyon bo‘ladi. Ayollar kasalliklari qizlari va o‘g‘illarining yarmiga, erkaklarda esa, faqat qizlariga o‘tkaziladi.

Masalan, tish emali gipopleziyasi X xromosomasiga birikkan tipda nasldan naslga oʻtadigan dominant belgi. Agar oilada ota-onalari tish emali gipoplaziyasi bilan kasallansa:

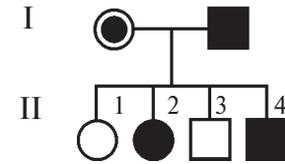
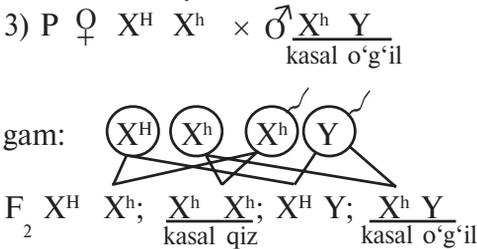
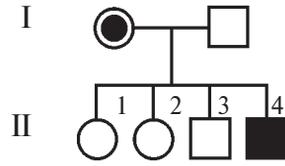
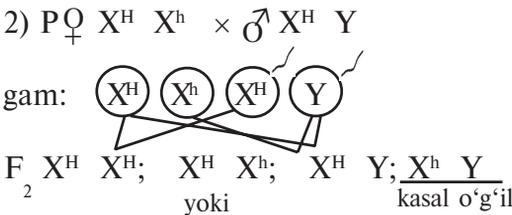
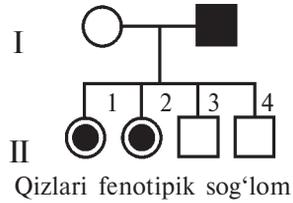
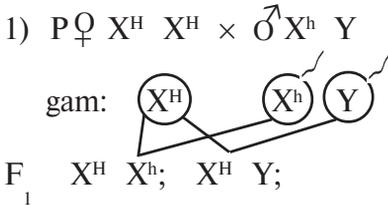


Shunday qilib, nasllanishning X xromosomaga birikkan dominant tipiga xos xarakterli belgilari:

- ota kasal boʻlsa, uning barcha qizlari kasal, oʻgʻillari esa sogʻlom boʻladi;
- kasal bola tugʻilish mumkin, agarda ota-onaning biri kasal boʻlsa;
- sogʻlom ota-onadan sogʻlom bolalar tugʻiladi;
- bemorlar har bir avlodda kuzatiladi;
- agarda ona kasal boʻlsa, kasal bola tugʻilish ehtimoli 50 % ni tashkil etadi, jinsni istisno qilgan holda;
- kasal boʻlishi mumkin erkak va ayollar.

X xromosoma bilan birikkan retsessiv kasalliklarda mutatsion genning geterozigota tashuvchisi kasalning onasi boʻladi. U oʻzining mutant genini oʻgʻil va qizlarining yarmisiga beradi, ular esa, fenotipik sogʻlom boʻlib qolsa-da, kasallikning keyingi avlodlariga berishadi. Oʻgʻil bitta X xromosomani onadan olganligi uchun kasallik hech qachon kasal otadan oʻgʻilga berilmaydi,

qizlarga esa, otasining xromosomasi o'tadi. Bu kombinatsiyada erkaklar kasallanadi, kasalni tashuvchi fenotipi sog'lom ayollar bo'ladi. Masalan,

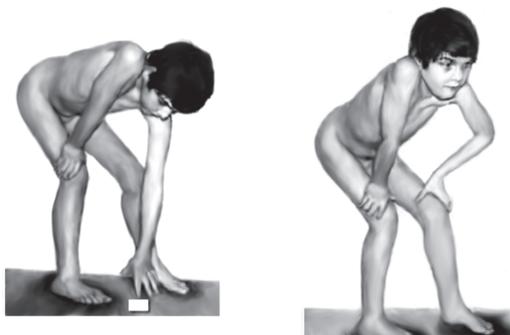


Ayrim hollardagina, agar nikoh bemor erkak bilan shu gen bo'yicha geterozigotali ayol o'rtasida sodir bo'lsa, ayol ham kasallanadi, ammo bunday kombinatsiyalar kamdan kam uchraydigan hodisadir.

Irsiylanishning X-xromosomaga birikkan retsessiv tipiga xos belgilar:

- asosan, erkaklar kasal bo'lishadi;
- ota o'z belgisi (kasallik)ni o'g'illariga o'tkazmaydi;
- agarda ayol kishi kasal bo'lsa, demak, uning otasi, albatta, kasal, o'g'illari ham kasal bo'ladi;
- kasal erkak va gomozigotali sog'lom ayolning barcha bolalari sog'lom, lekin ularning qizlari «tashuvchi» bo'lib, kasal o'g'il ko'rishi mumkin;
- kasal erkak va geterozigota ayol ota-onadan kasal o'g'ilning tug'ilish ehtimoli 50 % ni tashkil qilsa, kasal qizlarning tug'ilish ehtimoli — 0 % dir;
- «tashuvchi» ayolning 50 % o'g'illari kasal, 50 % qizlari «tashuvchi» bo'lib tug'iladi.

Dyushen sindromi (Mushak distrofiyasi). Dyushen sindromi — retsessiv tipda irsiylanuvchi, hayotda ko‘p uchrab turuvchi nerv-muskul kasalligi. Bu kasallikni birinchi marta 1868-yilda Dyushen tomonidan ta’riflangan (45-rasm). Kasallik progressiyalanib boruvchi psevdogipertrofik mushak distrofiyasi, deb ham ataladi.



45-rasm. Dyushen sindromi.

Kasal odam qoni va siydigi biyokimyoviy tekshirilganda mushak fermentlarining faolligi va aminokislotalar miqdorini ortishi aniqlanadi. Kasallik distrofin oqsilining sintezi buzilishi natijasida kelib chiqadi. Hozirda distrofin geni *X* xromosomaning kalta yelkasida joylashganligi aniqlangan. Bu gen hamma o‘rganilgan genlarning eng uzunidir. Kasallik erta boshlanib (3 yoshgacha) oyoq va chanoq mushaklari, keyinroq qo‘l va yelka kamari mushaklari holsizlanadi, giperlordoz shakllanadi. Qorin mushaklari va «ari beli», yelka kamari mushaklarining atrofiyasi natijasida «qanot-simon kuraklar», «erkin yelka usti» simptomlari paydo bo‘ladi. Mushaklar, birinchi navbatda quymuch va boldir mushaklari psevdogipertrofiyasi rivojlanadi. Keyinchalik yurak, yuz va nafas mushaklari kasallanadi. Mushaklar atrofiyalanib, biriktiruvchi to‘qimalar bilan almashinadi, bu esa, kontrakturalar paydo bo‘lishiga sabab bo‘ladi. Intellekt pasayib, semirish yuzaga keladi. Kasallik tez avj olib, bir yildan keyin bola yurolmay qoladi.

Davosi: ATF, *E* vitamini, anabolik steroidlar, kaliy oratati, asetilxolinesteraza preparatlari, *B* guruhli vitaminlar, mushaklar elektrostimulatsiyasi, uqalash, issiqlik mulojalari buyuriladi.

X-birikkan retsessiv tipda irsiylanuvchi, penetrantligi 100 %, chaqaloqlarda 27:100000.

Irsiylanishning *Y* xromosomaga birikkan tipining xarakterli belgilari:

- faqat erkaklar kasallanadi;

- kasal ota o‘z belgisini faqat o‘g‘illariga beradi;

Y xromosomada quyidagi belgilarni yuzaga chiqaruvchi genlar joylashadi:

- quloq suprasi chetidan yungning o‘rib chiqishi (gipertrixoz);
- spermatozoidlar sonining kamayishi (azospermiya);
- bo‘yi, qo‘l-oyoqlar, tishlarining jadal o‘shishi;
- ixtiozning ayrim shakllari («baliq rerisi»).

Nasl-nasabi shajarasini tuzishda nikohlarning qon-qarindoshligi muhim rol o‘ynaydi (inbriding). Inbriding koeffitsienti qanchalik yuqori bo‘lsa, avlodda irsiy kasallik paydo bo‘lish ehtimoli shunchalik yuqori bo‘ladi.

Qon-qarindoshlik nikohlarining zarari alohida shajarada kam seziladi, biroq, kasallikni o‘lim bilan solishtirma tahlilda uning zarari aniq kuzatiladi. Shajara bilan birgalikda unga ilova ham tuziladi. Izohda shajara tahlili uchun kerak bo‘lishi mumkin bo‘lgan barcha ma‘lumotlar va uning o‘rganishi bo‘yicha xulosalar yoziladi.

Geneologik usul tibbiyot genetikasining asosiy usullaridan biri bo‘lib, inson genetikasi nazariyasi bilan amaliy natijalarni bog‘laydi. Geneologik usul tibbiyot genetik maslahatxonalarida keng qo‘llaniladi.

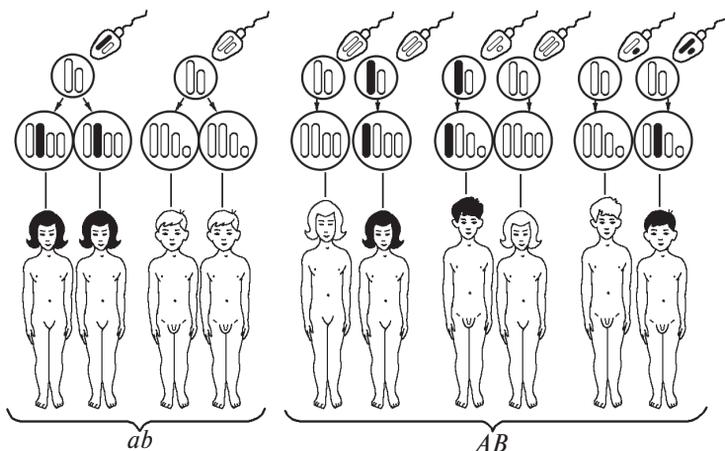
Tibbiyotda 2000 ga yaqin nasldan naslga o‘tuvchi kasallik topilgan. Hozirgi zamon tekshiruv usullari tufayli, har yili yangidan-yangi nasl kasalliklari ochilmoqda, ularni davolash va oldini olish uchun tadbirlar ko‘rilmoqda.

6.2. Egizaklar usuli

Egizaklar usulini birinchi bo‘lib, ingliz olimi F. Galton fanga kiritgan. Bu usul egizaklarning bir-biridan farqlarini o‘rganishga asoslangan bo‘lib, turli xil anomaliya hamda patologik belgilarning kelib chiqishida irsiyat va muhitni o‘rganadi.

Egizaklar ikki xil bo‘ladi: monozigotali (Mz) va dizigotali (Dz). Monozigotali egizaklar bitta otalangan tuxumdan rivojlanadi va doimo bir xil jinsli, bir xil genotipli bo‘ladi. Dizigotali egizaklar ikkita otalangan tuxumdan rivojlanadi va har xil jinsli bo‘lishi mumkin. Bunda Hasan — Husan, Fotima — Zuhra yoki Hasan — Zuhra, Fotima — Husan tipidagi egizaklar bo‘ladi.

Egizaklarni tekshirishda birinchi navbatda ularning mono yoki dizigotali ekanligini aniqlash muhimdir. Ular qon guruhi, qon zardobidagi oqsillar, tana rangi, ko‘zining tuzilishi, qosh va



46-rasm. Bir tuxumdan (Mz) va har xil tuxumdan (Dz) egizaklar paydo bo'lishi. Gameta va zigotalarda faqat jinsiy xromosomalar (X va Y), shuningdek, qora sochlar geni va oq sochlar geni bor xromosomalar ko'rsatilgan.

sochning shakli, lab shakli, burunning tuzilishi, xromosomalar tahlillari natijalari orqali farqlanadilar. Agar biron bir yagona farq topilsa, demak, bu egizaklar dizigotali hisoblanadi.

Genlarni organizmda qanday namoyon bo'lishi, tashqi muhit ta'siriga qanchalik bog'liq ekanligini bir tuxumdan rivojlangan egizaklarni tekshirib batafsil o'rganish mumkin. Genetik ta'sir natijasida kelib chiqqan kasalliklar bir tuxumli egizaklarning ikkalasida ham baravar rivojlanadi. Ikkita jinsiy hujayradan o'sgan egizaklarda esa kasallanishda katta farq bo'ladi. Bu holni quyidagi misolda ko'rish mumkin.

Bir tuxumli egizaklarda shu narsa diqqatga sazovorki, ular ayrim vaqtlarda bir xil kasalliklar bilan baravar og'rishadi. Ayniqsa, xuruj bilan paydo bo'lgan kasalliklarda egizaklarning ikkisida ham bu xuruj bir vaqtda, bir xil ko'rinishda ro'y berishi mumkin. Masalan, bir tuxumli egizaklardagi epilepsiya kasalligi bir vaqtda, bab-baravar boshlanib, davolanganlaridan keyin ikkisida ham baravar to'xtaydi.

Shu soha izlanuvchilarining kuzatuviga binoan, ham bir-biridan uzoq shaharlarda yashovchi bir tuxumli egizaklarda epilepsiya xurujlari bir vaqtda boshlanib, bir vaqtda tugagani qayd qilingan. Sankt-Peterburgdagi Bextero nomli psixonevrologiya instituti professori G.Z. Levinning kuzatuvida bir tuxumli, yuz bichimi, gavda tuzilishlari bo'yicha, bir-biriga juda ham o'xshash, opa-singil bo'lib, ularning qon guruhlari ham bir xil edi. Ular har xil shaharlarda yashasalar-da, bir xil shakldagi allergiya kasalligi bilan

ogʻriganlar, ikkisida ham hayz koʻrish baravar toʻxtab, klimaks kasalligi 51 yoshida paydo boʻlgan. Har ikki opa-singilda 55 yoshida bir kunda miya insulti roʻy bergan. Bu opa-singillarning «Fotima»si 1966-yil 22-noyabrda kasallik toʻsatdan chap qoʻlining uvishishi va tili gʻuldirashi kabi belgilar bilan boshlanadi, «Zuhra»si ham xuddi shu yili, shu oy va shu kunda, yaʼni 22-noyabrda Chukotkadan Sankt-Peterburgga kelayotganda toʻsatdan oʻng qoʻli va oʻng oyogʻi falajlanib, tili gʻuldirashi kabi belgilar bilan boshlanadi.

Shunday qilib, bir-biriga juda ham oʻxshaydigan, qon guruhlari ham bir xil boʻlgan bir tuxumli egizak ayollarning ikkovi ham allergiya kasalligiga uchragan, bir vaqtda hayz koʻrish toʻxtagan, bir vaqtda klimoterik sindromi va bir vaqtda miya insulti paydo boʻlgan.

Monozigot egizaklarda qandli diabet kasalligi bilan ogʻrish 42 % egizaklarning har ikkisida ham roʻy beradi. Har xil tuxumdan paydo boʻlgan egizaklarda esa atigi 12 % ni tashkil qiladi. Yurak yoki miya qon-tomiri kasalligi ham qisman naslga bogʻliq. Shuning uchun bir tuxumli egizaklarning 44 % da kasallanish bilan Hasan—Husan yoki Fotima—Zuhra baravar ogʻriydi. Har xil tuxumli egizaklarda esa bu hol 14 % ni tashkil qiladi. Revmatizm bir tuxumli egizaklarda 37 %, har xil tuxumli egizaklarda 6,6 % ni tashkil qiladi.

Ruhiy kasalliklar bilan ogʻrishda bir tuxumli egizaklarda yana koʻproq oʻxshashlik topiladi. Masalan, bir tuxumdan paydo boʻlgan ikkala egizakda monikal-depressiv psixoz 96 % boʻlsa, aqliy zaiflik 97 % boʻladi. Dizigota egizaklarda bu kasallik 19 % (monikal-depressiv psixoz) va 37 % aqliy zaiflik kuzatiladi.

Egizaklarni tekshirishda konkordantlik (egizaklarning maʼlum belgi jihatdan bir xil boʻlishi) va diskordantlik (egizaklarda har xil belgilar, kasalliklarni namoyon boʻlishi) farqi aniqlanadi. Agarda, Mz — egizaklar biron bir belgi yoki kasallik boʻyicha yuqori konkordantlikka (80 % gacha) Dz — egizaklar esa past konkordantlikka (20 % gacha) ega boʻlsa, demak, bu belgi yoki kasallik irsiy boʻlib hisoblanadi. Biror belgi yoki kasallik bir xil konkordantlikka ega boʻlsa, bu belgi yoki kasallikning irsiy emasligidan dalolat beradi. Qachonki, ayni belgi boʻyicha Mz egizaklar nisbiy konkordantlikka ega boʻlsa, Dz egizaklar esa bir necha marta kam boʻlsa, taxmin qilish mumkinki, bu belgi irsiy berilgan, lekin uning shakllanishiga tashqi muhit omillari katta taʼsir koʻrsatadi yoki kasallik poligen boʻladi.

Berilgan belgilarni tekshirib, olingan natijalarni baholashda ularni ajralib ketishi mumkinligini hisobga olish kerak. Masalan, egizaklarning psixik va xulq-atvorining belgilarini oʻrganishda,

shuni esda tutish kerakki, konkordantlik tashqi muhit natijasi hisoblanadi, Mz — egizaklar infeksiyon kasallik bilan kasallanlanganda, faqat konkordant bo'lishi mumkin, lekin konkordantlik infeksiya asorati bo'yicha genetik omil sifatida namoyon bo'lmasligi, ya'ni genetik omil bo'lib, ta'sir qilmasligi mumkin. Ayrim vaqtlarda bunday aralashmalar birga tarbiyalangan va yoshligida ajratilgan Mz — egizaklarni solishtirganda to'g'rilab yuboriladi. Maxsus ifodadan foydalanib, ayni belgining shakllanishida irsiyat va muhitning rolini baholash mumkin. Irsiyat (H)ning rolini hisoblashda Xalsinger ifodasi qo'llaniladi:

$$H = \frac{Mz \% \text{ o'xshashligi} - Dz \% \text{ o'xshashligi}}{100 \% - Dz \% \text{ o'xshashligi}} \cdot 100 \%$$

Agar H 70 % va yuqoriroq bo'lsa, belgining paydo bo'lishida irsiy omillar asosiy rol o'ynaydi. H 50 % dan kam bo'lsa, tashqi muhit asosiy omil bo'ladi, agar H 50 % dan 70 % cha bo'lsa, belgining shakllanishida irsiy omillar va muhitning ahamiyati barobar bo'ladi. Demak, belgi shakllanishiga irsiyatning rolini baholashda mono va dizigotali egizaklarning % konkordantligini taqqoslash kerak. Masalan, biz bilamizki, qon guruhi genotip tomonidan belgilanadi, muhitning ta'siriga bog'liq bo'lmaydi, shuning uchun ham Mz egizaklar guruhida konkordantlik 97—100 % bo'ladi. Dz egizaklar guruhida esa konkordantlik ota-onasining genini mos kelishiga bog'liq bo'ladi, shuning uchun ham uncha katta bo'lmaydi, masalan, 35 % bo'lsa, unda:

$$H = \frac{97 - 35}{100 - 35} \cdot 100 \approx 100 \%$$

Muhit (E) ning ta'siri esa $H > 0,5$ ga teng bo'ladi, chunki $E = 100 - 100 = 0$ %. Kasallikning shakllanishida irsiyatning ahamiyatini quyidagi misolda ko'rib chiqaylik. Bir tuxumli egizaklar guruhida tutqanoq bo'yicha konkordantlik 67 %, ikki tuxumli egizaklar guruhida esa 3 % ga teng.

$$\text{Unda: } H = \frac{67 - 3}{100 - 3} \cdot 100 \approx 66 \%$$

Demak, irsiyatga moyillik kuzatiladi.

Bir tuxumdan paydo bo'lgan egizaklar guruhida qizamiq bo'yicha konkordantlik 98 % ni ikki tuxumli egizaklar guruhida esa 94 % ni tashkil etadi:

$$H = \frac{98 - 94}{100 - 94} \cdot 100 \approx 6 \%$$

Demak, qizamiqning kelib chiqishi tashqi muhitga bog'liq.

Shunday qilib, egizaklar usuli tibbiyotda muhim amaliy ahamiyatga ega, chunki egizaklar usulini qo'llash har bir organizmning individual xossalarini genotip va muhit nazorati ostida bo'lishini aniqlab beradi.

6.3. Dermatoglifikani tekshirish usuli

Dermatoglifika maxsus fan bo'lib, odamlarning barmoq, kaft va tovon terisidagi naqshlar tasvirlari yuzaga chiqishida irsiyatning rolini o'rganadi. Dermatoglifika (ikki yunoncha «*derma*» — teri, «*glyphe*» — rasm so'zidan olingan) tushunchasini fanga Kammins va Midlolar kiritishdi. Teridagi tasvirlarni o'rganish juda qadimdan boshlangan bo'lib, Malpigi (1686) va Purkinelar (1823) o'zlarining anatomiya sohasidagi ishlarida barmoqlardagi tasvirlarning xillarini ko'rsatishgan.

Teridagi murakkab tasvirlar epidermisda derma qavatidan hosil bo'lgan burtmachalar hisobiga paydo bo'ladi. Barmoqlar ichida hosil bo'lgan naqshlar esa, har bir irqqa mansub kishilarda o'ziga xos ko'rinishga ega. Rus, ukrain va beloruslarda barmoqlar terisidagi naqshlar tasviri bir-biriga juda o'xshash. Bu ularning kelib chiqish birligini bildiradi. Lekin barmoqlardagi bu naqshlar har bir kishida alohida ko'rinishga ega bo'lib, biri ikkinchisiga sira o'xshamaydi. Teridagi bunday xususiyatlarni birinchi bo'lib F. Galton payqab, ingliz politsiya mahkamalarida jinoyatchilarni topishda barmoq izlaridan foydalanishni taklif qildi.

Yaqin kunlarga O'rta Osiyo, Yaponiya, Hindiston xalqlari hujjatlarga imzo o'rniga barmoq izlarini bosishgan. Yer kurrasida monozigotali egizaklardan tashqari, barmoq terisidagi tasvirlar bir xil bo'lgan ikki kishini topib bo'lmaydi. Dermatoglifika uch bo'limdan iborat:

1. Palmoskopiya;
2. Plantoskopiya;
3. Daktiloskopiya.

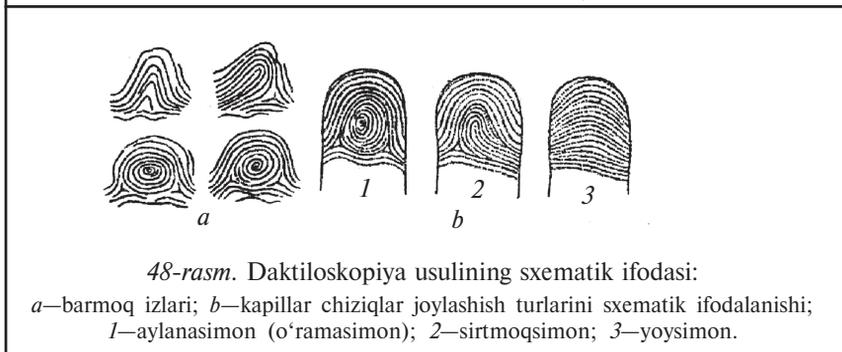
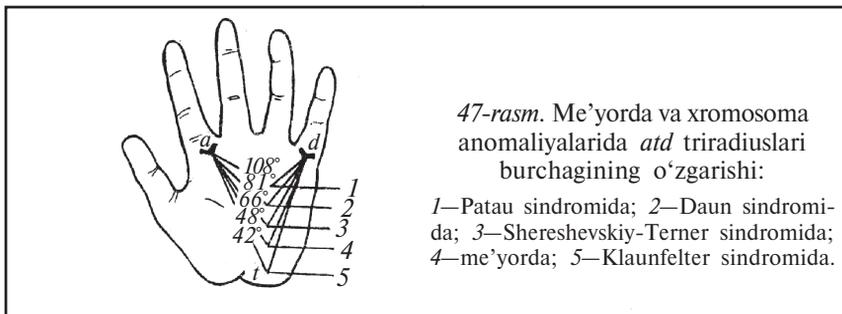
Palmoskopiya — kaft terisidagi naqshlar tasvirini o'rganadi. Kaft terisida ko'pincha yostiqchalar, burmalar, maydonchalar va turli chiziqchalar bor. Ularni farqlay olish uchun kaftning topografiyasini yaxshi bilish lozim. Kaftning katta barmoq yonidagi chegarasi radial, uning qarama-qarshi tomoni esa, ulnar qismlar deyiladi. Kaftning yuqori chegarasi kaft-falangalar burmasi bilan, pastki chegarasi kaft

orti (braset) burmasi bilan chegaralangan. Uchta asosiy bukuvchi burmalar mavjud, katta barmoq burmasi, distal (uch barmoqli) va proksimal (besh barmoqli) burmalar.

Markaziy kaft chuqurchasini 6 ta kaft yostiqchalari o‘rab turadi. Katta barmoq asosidagi yostiqchani *tenar*, unga qarama-qarshi qirradagisi esa, *gipotenar*, deyiladi. Barmoqlar orasida 4 ta yostiqcha mavjud bo‘lib, 2, 3, 4, 5 barmoqlar asosida *a*, *b*, *c*, *d* barmoq triradiuslari joylashgan. Triradius (delta) deb uch tomonga yo‘nalgan kapillar chiziqlar yo‘nalishlarining uchragan nuqtasiga aytiladi. Kaft orti burmasi yaqinida, 4-kaft suyagidan uzunasiga yo‘nalgan chiziqda asosiy o‘zak triradius (*t*) joylashadi. Agar (*a*) va (*d*) triradiuslaridan (*t*) triradiusiga chiziqchalar o‘tkazsak *atd* kaft burchagi hosil bo‘ladi. Me‘yoriy holatlarda uning kattaligi 57 dan ortmaydi, har xil xromosoma kasalliklarida esa, kattalashishi yoki kichrayishi mumkin (47-rasm).

Daktiloskopiya — barmoqlarda kapillar chiziqlar joylashishining, asosan, uch varianti uchraydi (48-rasm):

- a) yoy—*A* harfi bilan belgilanadi (ingl. *arch* — yoy);
- b) sirtmoq — *L* harfi bilan belgilanadi (ingl. *loop* — sirtmoq);
- d) o‘rama — *W* bilan belgilanadi (ingl. *Whorl* — o‘rama).



Yoylar eng kam tarqalgan variant bo‘lib (6 %), triradiuslari bo‘lmaydi. Uning qirralari barmoq yostiqlasini ko‘ndalangiga kesib o‘tadi.

Sirtmoqlar eng ko‘p tarqalgan variant (60 % ga yaqin) hisoblanadi. Barmoqning bir tomonidan boshlanib, ikkinchi tomoniga yetmasdan yana boshlang‘ich nuqtaga — orqaga qaytadi. Sirtmoqlarda bitta delta bo‘ladi. Sirtmoq radial tomonga ochilsa *radial sirtmoq* deyiladi. (*L*), ulnar tomonga ochilsa, *ulnar sirtmoq* deyiladi (*L*).

O‘ramalar sirtmoqsimonga nisbatan kamroq uchraydi (34 %). Yoysimon tasvirda triradius bo‘lmaydi. Sirtmoqlarda bitta o‘ramada ikkita triradius bo‘ladi. Barmoq uchlaridagi chiziqchalar tasviri irsiy kasalliklari bor kishilarda o‘zgaradi. Barmoq uchlari terisida yuqoridagi tasvirlar aniqlangach, ulardagi teridan bo‘rtib chiqqan chiziqchalarning soni aniqlanadi. Buning uchun barmoq triradiusidan barmoq uchidagi tasvirning markaziga qadar chiziq tortiladi. Shu tutashtiruvchi chiziq barmoq uchidagi bo‘rtib chiqqan chiziqlarning nechtasini kesib o‘tgani hisoblanadi. Yoysimon ko‘rinishdagi tasvirda triradius bo‘lmaganligi uchun undagi chiziqchalar soni «0», deb olinadi. Sirtmoqsimon tasvirda esa, chiziqchalarning soni eng ko‘pi 25 tagacha yetadi. O‘ramasimon tasvirda triradius ikkita bo‘lganligi uchun har ikkala tomondan chiziqchalar sanaladi va asosiy hisobga qaysi birida chiziqchalar soni ko‘p bo‘lsa, ushanisi olinadi. Hamma (10 ta) barmoqlardagi chiziqchalar soni erkaklarda 130—150, ayollarda 110—135 ta bo‘ladi. Odatda, *X* xromosoma soni kamayganda, chiziqchalar soni ko‘payadi, ya‘ni $X0$ —178.

Barmoq terisidagi tasvirlarning hosil bo‘lishini maxsus genlar boshqarib turadi. Yoysimonlar *E* (17—18) guruhiga kiruvchi xromosomalardagi genlar, sirtmoqsimonlar (*L*) *G* (21) guruhiga kiruvchi xromosomalardagi genlar, o‘ramasimonlar *D* (13,15) guruhiga kiruvchi xromosomadagi genlar orqali yuzaga chiqadi, deyiladi.

X xromosomada esa, bu genlarning modifikatori joylashgan bo‘lib, u yoysimon tasvirni ko‘proq hosil bo‘lishini ta‘minlaydi. Teridagi naqshlar tasviri embrional rivojlanishning 10—19 haftaligida paydo bo‘ladi. 20 haftalik embrionda teridagi hamma chiziqchalar paydo bo‘lgan bo‘ladi. Teridagi tasvirlar esa, 6 oyligida hosil bo‘ladi va butun umr saqlanadi.

Plantoskopiya — oyoq tovoni chiziqlarining o‘ziga xosligini o‘rganishga aytiladi. Hozirgi kunda dermatoglifikadan irsiy kasalliklarni aniqlashda, sud-tibbiy ekspertizada shaxsni, egizak-

larning mono-yoki dizigotaliligini va aholining etnik tuzilishini aniqlashda keng foydalaniladi.

1964-yilda Baird tomonidan ayrim odamlarda dermatoglikfik naqshlar qo‘l va oyoqlarda umuman bo‘lmasligi aniqlangan. Autosom-dominant tipda nasllanadi.

Keyingi yillarda dermatoglikfika usuli tibbiyot genetikasida keng qo‘llanilmoqda. Bu usul xromosoma sindromlariga tashxis qo‘yishda qo‘shimcha usul sifatida foydaniladi. Quyida berilgan jadvalda xromosomalar soni o‘zgarishi natijasida qo‘l chiziqchalarining qanday o‘zgarishi berilgan:

18-jadval

Xromosomalar soni o‘zgarigan kishilardagi asosiy dermatoglikfik belgilar

Xromosoma kasalligi	Dermatoglikfik belgilar
Trisomiya 13 (Patau sindromi)	Asosiy triradius kaftning distal tomoniga surilgan (atd — 108). To‘rt barmoqli ko‘ndalang egiluvchan burmalari bor. Barmoqlar uchida yoysimon chiziqchalar ko‘proq bo‘ladi.
Trisomiya 18 (Edvars sindromi)	Barmoqlar uchida yoysimon chiziqchalar bo‘lib, to‘rt barmoqli ko‘ndalang egiluvchan burma uchraydi. Asosiy triradius kaftning distal tomonida bo‘ladi.
Trisomiya 21 (Daun sindromi)	Barmoq uchida chiziqchalar sirtmoqsimon bo‘lib, ulnar tomonga ochilgan bo‘ladi. To‘rt barmoqli ko‘ndalang egiluvchan egatcha bor. Asosiy triradius kaftning distal tomonida joylashgan bo‘lib, atd — 81, me‘yorda atd — 57 dan oshmasligi kerak.
«Mushuk chinqirig‘i» sindromi	Barmoq uchlarida o‘ramasimon va yoysimon chiziqchalar ko‘proq uchraydi. Asosiy triradius kaftning distal tomonida. Barmoq asosidagi C-triradiusi bo‘lmaydi. Barmoqlardagi umumiy chiziqchalarining soni kamaygan.
Klaynfelter sindromi (XXY)	Barmoq uchlarida yoysimon chiziqchalar ko‘proq uchraydi. Barcha barmoqlardagi teridan bo‘rtib chiqqan soni kamaygan. Asosiy triradius kaftning proksimal tomonida.
Shereshevskiy-Terner sindromi (XO)	Barmoq uchlarida sirtmoqsimon va o‘ramasimon chiziqchalar ko‘p uchraydi. Asosiy triradius kaftning distal qismining ulnar tomonida joylashgan. Barmoqlarda teridan bo‘rtib chiqqan chiziqchalarning soni ko‘paygan. Barmoq asosidagi C-triradiusi bo‘lmaydi.

6.4. Sitogenetik usul

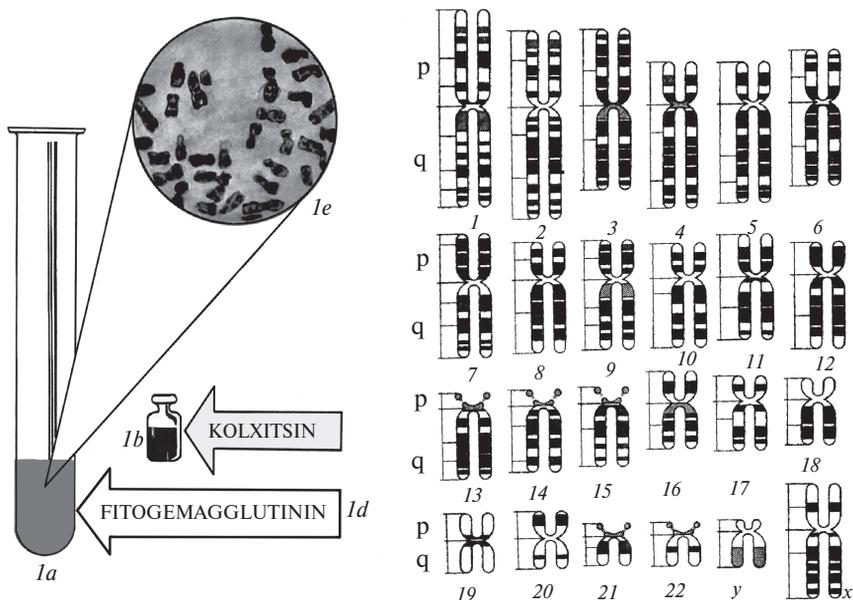
Odam genetikasida bu usul keng qo'llaniladi. Chunki bu usulsiz irsiy kasallikka tashxis qo'yib bo'lmaydi. Bu usul, asosan, sog'lom va kasal odam xromosomalarini aniqlashga asoslangan. Odam xromosomalarini maxsus usullar yordamida o'rganish, ularning miqdorini, shaklini kuzatish har bir shaxsning xromosomalar kartasini tuzish imkonini beradi.

Kariotiplar metafaza bosqichida, ya'ni xromosomalar bir tekislikda turadigan davrda ko'zdan kechirib chiqiladi. Biroq, kariotiplarni o'rganish oson ish emas: odam hujayralaridagi xromosomalar soni ancha ko'p, metafaza plastinkasida bir xromosoma ko'pincha boshqa xromosoma ustiga tushib qoladi; zamonaviy sitogenetik tahlil usullari xromosomalar tuzilishi va sonining tug'ma o'zgarishlari nurlar hamda boshqa ta'sirlar o'zgarishlariga aloqador bir qancha irsiy kasalliklarni aniqlab olishga imkon beradi. Xromosomalar sonini sanab chiqish uchun har xil hujayralardan: teri, ko'mik, jigar hujayralaridan foydalanish mumkin, lekin qon hujayralari — leykotsitlar (limfotsitlar)dan ko'proq foydalaniladi.

Buning uchun biroz miqdorda vena qon tomiridan 5—10 ml qon olinadi. Oq qon tanachalari — leykotsitlar, eritrotsitlarni cho'ktirish, ularni sentrifugalash yo'li bilan yoki 10 % li jelatin eritmasi yordamida ajratib olinadi. Steril bokslarda leykotsitlar bir talay (50 taga yaqin) tarkibiy qismlardan iborat bo'lgan maxsus muhitda undirib boriladi. Bu tarkibiy muhit loviyadan olinadigan o'simlik oqsildir. Bu muhit limfotsitlarning o'sishini kuchaytiradi. So'ngra maxsus flakonlarda kultura 37°C li termostatga 3 kun qo'yiladi. Kulturadagi ba'zi hujayralar bo'lina boshlaydi. Fiksatsiya qilishdan 60 minut avval hujayraga kolxitsin alkaloidining kuchsiz eritmasi qo'shiladi (bu alkaloid kuz boychechagidan olinadi), kolxitsin mitozning axromatik shakllarini (dukning tortuvchi iplarini) yemiradi va bo'linishini to'xtatib qo'yadi.

Kultura kolxitsin eritmasidan bir necha minutga gipotonik eritmaga tushiriladi, bu eritmada hujayralar va xromosomalar bo'rtib chiqadi (osmotik bosim farqi tufayli), so'ngra hujayralar fiksatsiya qilinadi. Hujayralar buyum oynasiga olinadi va yadrolarni bo'yaydigan asetoorsein bilan, Romanovskiy-Gimza yoki Felgen usuli bilan bo'yaladi (49-rasm).

Bo‘yalib, ustiga qoplagich oyna yopilgan kultura ohista bosilib, fotosurati olinadi. Kattalashtirilgan mikrofotosuratdan hamma xromosomalar yaxshilab qirqib olinib, tuzilish va kattaligiga qarab, joy-joyiga qo‘yib terib chiqiladi va kariogramma tayyorlanadi.



49-rasm. Odam xromosomalarini Gimza usuli bilan differensial bo‘yalganda, lokuslarning sxematik tasviri.

Har bir biologik tur uchun xos bo‘lgan xromosomalar diploid to‘plami — *kariotip* deyiladi. Kariotipning umumlashtirilgan sxematik ifodalanishi — *idiogramma* deyiladi, ya’ni barcha morfologik belgilari ifodalangan xromosomalarning grafik tasviri. Xromosomalarni bir-biridan ajratish uchun ular mikrometrlar yordamida o‘lchanadi, kalta yelkaning uzun yelkaga nisbati aniqlanadi.

Sitogenetika usullari ichida eng oddiy va tez natija beradigan jinsiy xromatinni aniqlash usulidir. Bu usuldan *X* xromosoma sistemasidagi buzilishlarni aniqlashda keng foydalaniladi.

1949-yilda Bertram va Barr mushuk neyronlarini tekshirib, somatik hujayralarda interfaza holatida barcha sut emizuvchi hayvonlarga (jumladan, odamga) xos bo‘lgan jinsiy farqlarni topishdi. Urg‘ochi organizmlarning xilma-xil to‘qimalaridan olingan hujayralar o‘rganilganida, ularning interfaza holatida yadrosida periferiya

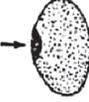
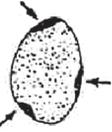
bo‘ylab joylashgan yasmiqsimon xromatin tanachasi (kattaligi 0,8 mkm.dan 1,2 mkm.gacha boradigan) borligi topildi. Mana shu tuzilma keyinchalik Barr tanachalari, deb atalgan. Erkak hujayralarida bunday tanachalar bo‘lmaydi.

Odamda Barr tanachalarini og‘iz bo‘shlig‘i shilliq pardasidan olingan epiteliy qirmasida topish oson. Normal ayollar neytrofillarida (leykotsitlarining bir shakli) «nog‘ora tayoqchasi», deb ataladigan o‘ziga xos yadro ortig‘i bo‘ladi (50-rasm).

Tana hujayralarining faqat interfaza davrida bunday tanachalar ko‘rinadi va faqat ayol (urg‘ochi) organizmlarda. Shu tanachaga *jinsiy xromatin*, deb ataladi. Erkak organizmlarning hujayralarida bo‘lmaydi. Jinsiy xromatinning hosil bo‘lishi va uning tabiatini birinchi bo‘lib angliyalik olim Layon 1961—1962-yillari tushuntirishga harakat qildi. Ayollarning (XX) va erkaklarning (XY) jinsiy xromosomalarini o‘zaro taqqoslaganda ma‘lum bo‘ldiki, X xromosomalarning biri interfazada despiral holatiga o‘tishiga ko‘pincha kechiladi, ya‘ni spiral holati anchagacha saqlar ekan. Maha shunday holat jinsiy xromatinni hosil qiladi. Xromosomalarning yoyilgan, ya‘ni despiral holati genetik jihatdan faol bo‘ladi. Demak, X xromosomalarning biri ko‘pincha faol holatiga o‘tishiga kechikadi va «jinsiy xromatin» bo‘lib yadroda ko‘rinadi. Normada ayollarda 100 interfaza hujayrasidan 72—80 tasida jinsiy xromatin topiladi.

Jinsiy xromatin, asosan, lunjning shilliq epiteliy qavatida tekshiriladi, lekin uni teri hujayralari, homila suyuqligi, oq qon tanachalari yoki tashqi jinsiy organlar shilliq pardalarining epiteliy qavati hujayralarida ham ko‘rish mumkin.

Mazkur xromatin hujayra yadrosi qobig‘iga yopishgan holda uchraydi, ko‘rinishi doira, oval yoki uchburchak shaklida bo‘ladi. Jinsiy xromatin bor-yo‘qligiga qarab, jinsiy xromosomalar anomaliyasini aniqlash mumkin. Masalan, Shereshevskiy-Terner sindromida (XO) bemor ayolning epiteliy hujayralari yadrosida erkaklardagiga o‘xshash jinsiy xromatin bo‘lmaydi (*50-rasmga qarang*). Trisomiya - X sindromida (XXX) ikkitadan jinsiy xromatin uchraydi. Klaynfelter sindromida (XXY) garchi, erkaklarda uchraydigan kasallik bo‘lsa ham, ularning epiteliy hujayralarida ayollarda uchraydigan jinsiy xromatin paydo bo‘ladi. Bemorning tashqi belgilariga qarab, uning qaysi jinsga mansubligini aniqlash qiyin bo‘lgan, ayrim hollarda uni lunjning shilliq qavatidagi epiteliy hujayralari yadrosiga qarab jinsi aniqlanadi.

I		II	III
1 X= xromosoma	Normal erkak XY yoki kasal ayol XO (Shereshevskiy-Terner sindromi)		
2 X= xromosoma	Normal ayol XX yoki kasal erkak XXY (Klaynfelter sindromi)		
3 X= xromosoma	Kasal ayol XXX (trisomiya X) yoki kasal erkak XXXY (Klaynfelter sindromi)		
4 X= xromosoma	Kasal ayol XXXX (polisomiya X) yoki kasal erkak XXXXY (Klaynfelter sindromi)		

50-rasm. X xromosoma soni (I), og'iz bo'shlig'i shilliq pardasidagi Barr tanachalari soni (II) va leykotsitlar yadrolaridagi «nog'ora cho'plari» soni (III)ning bir-biriga bog'lanishi.

6.5. Biokimyoviy tekshirish usuli

Biokimyoviy tadqiqot usuli, asosan, tana suyuqliklarni (qon, suydik, orqa miya suyuqligi va h.k.) tekshirish orqali olib boriladi. Bu usul bir qator irsiy kasalliklarni nasldan naslga o'tish mexanizmi va patogenezini, shuningdek, patologik genni tashib yuruvchi geterozigota organizmni aniqlash uchun foydalaniladi. Irsiy kasalligi bor bo'lgan oilalarga tibbiy-genetik maslahat berishda, moddalar almashinuvi natijasida yuzaga chiqadigan gen mutatsiyalarini, fermentopatiyalarni aniqlashda va prenatal tashxislashda keng foydalaniladi.

Hozirgi vaqtda fenilketonuriyaning biokimyoviy tashxislash usuli yaxshi o'rganilgan. Bu tekshiruv natijasida probandda va patologik genni geterozigotali tashuvchilarida (ota-onalarda, sibslarda va bolalarda) fenilalaninning qondagi miqdori ortishi kuzatiladi. Normal organizmlarda nisbatan geterozigotalarda fenilalanin aminokislotasining miqdori ancha yuqori bo'ladi. Tekshirilayotgan shaxsga fenilalanin berib, uning me'yorga qaytish

vaqtini aniqlash mumkin. Geterozigotalar qonida fenilalanin miqdori sog'lom kishilarga nisbatan ancha yuqori ko'tariladi va uning me'yoriga qaytishi juda sekin bo'ladi.

Bu usuldan irsiy moyilligi bor kasallarga tashxis qo'yishda ham foydalaniladi. Masalan, miokard infarkti bilan og'riqlarning oila a'zolari tekshirilganda, xolestirin miqdori yuqori bo'lishi va autosoma dominant tipda irsiylanishi aniqlangan. Xuddi shunga o'xshash qonda irsiy gipoteriozni, to'qimalarda qalqonsimon gormonlar miqdorini va irsiy diabetda insulin miqdorini aniqlab, tashxis qo'yish mumkin.

Qonni ivituvchi va uning ivishiga qarshi sistemalarni, lipid almashinuvini tekshirish bosh miyadagi tromboz va gemorragik jarayonlarga moyil bo'lgan qon tomir kasalliklari, shuningdek, serebral aterosklerozni aniqlashga imkon beradi.

Bemorlarda, ota-onalarda, aka-ukalarda va ularning yaqin qarindoshlarida oqsil, yog', mineral, uglevod almashinuvi va modda almashinuvining boshqa turlari ham tekshiriladi. Biokimyoviy tekshiruvlar irsiy kasalliklarni aniqlashga va shu kasalliklarning kelib chiqish ehtimoli bo'lgan taqdirda barvaqt tashxis qo'yishga hamda oldini olishga yordam beradi.

6.6. Populatsion statistik usul

Odatda, turlar alohida-alohida bo'lgan populatsiyalardan tashkil topgan. Odamlar ham tur sifatida bir qancha populatsiyalardan iborat.

Populatsiya — bir turga mansub bo'lgan, bir joyda yashovchi har xil genotipli organizmlar to'plami. Odam populatsiyalariga misol qilib respublika, viloyat, tuman, shahar va qishloqdagi kishilarni olish mumkin. Demak, populatsiyalar katta va kichik bo'lishi mumkin ekan.

Populatsiyalarda kuzatiladigan genetik jarayonlarni genetikaning maxsus bo'limi — populatsiyalar genetikasi o'rganadi. Odam populatsiyalarini bir-biridan geografik, ijtimoiy, diniy e'tiqod va boshqa belgilar bilan ajratish mumkin. Odamlarda katta populatsiyalar, odatda, bitta emas, bir necha antropologik guruhlardan, ya'ni genetik jihatdan bir-biriga yaqin bo'lgan populatsiyalardan tashkil topgan. Agar populatsiyalarda odam soni 1500—4000 gacha bo'lsa, bunday populatsiyaga *demlar*, deyiladi. Demlarda boshqa populatsiyaga oid shaxslar bo'lib (1—2 %), qarindoshlar orasidagi nikoh yuqoridir (80—90 %).

Populatsiyada odamlar soni 1500 dan kam bo'lsa, *izolatlar*, deyiladi. Izolantlar orasida boshqa populatsiya odamlari faqat 1 % ni tashkil qiladi. Qarindoshlar orasidagi nikoh esa, 90 % dan oshiq. Izolantlarning 4-avlodi vakillari aka-uka va opa-singilning farzandlari bo'lib qoladi.

Odam populatsiyalarining ikki eng muhim xususiyati bor:

1. Individlar soni doimo oshib boradi.

2. Tabiiy tanlashning roli esa, kamayib boradi. Bu xususiyatni tibbiyot genetikasidan bo'ladigan maslahatlarda e'tiborga olish kerak.

Hozirgi zamon odam populatsiyalarida ilgari kuzatilmagan quyidagi jarayonlarni kuzatish mumkin:

1. Izolatlar o'rtasidagi nikohning kamayishi.

2. Muhitning sog'lomlashganligi tufayli genotip xossasining to'liq yuzaga chiqishi (bo'y uzunligining oshishi, jinsiy yetilishning tezlashishi va boshq.).

3. Bir xil kasallik o'rniga ikkinchi kasallikning paydo bo'lishi (yuqumli kasalliklar o'rniga yurak-qon tomiri kasalliklarining ko'payishi).

Odam populatsiyalarini genetik nuqtayi nazardan o'rganilganda, har xil genlarning va genotiplarning barchasini o'rganish juda qiyin, shuning uchun ma'lum bir sondagi genotipgina o'rganiladi. Populatsiyadagi genotiplar 100 % yoki 1 ga teng deb olsak, o'rganilayotgan genotiplar asosida olingan natijalarga qarab, shu populatsiyaning genetik tarkibi to'g'risida xulosa chiqarish mumkin bo'ladi.

Odatda, populatsiyalarda jinsiy ko'payish ikki usulda: o'z-o'zidan va chetdan otalanish bilan boradi. Shunga ko'ra, o'z-o'zidan va chetdan otalanuvchi organizmlar populatsiyalari mavjud bo'lib, bu populatsiyalarda genetik jarayonlar ham har xil yo'nalishga ega bo'ladi. Odam populatsiyalari genetikasi birmuncha kam o'rganilgan. Odamlar ko'pincha tasodifiy ravishda topishib qolishadi va ba'zi irsiy xususiyatlar e'tiborga olinmaydi (keskin ifodalangan mayib-majruhlik bundan istisno). Shunga ko'ra, izolatlar yoki umuman populatsiyalarda gomozigotalargina emas, balki u yoki bu belgisi jihatidan geterozigotalar ham to'planib boradi.

Sof populatsiyalarda (gomozigot) irsiyat qonunlarini o'rganish yengil. Masalan, sichqonlarda kulrang (AA) va oq (aa) xili chatishtirilsa, F_1 da hammasi kulrang (Aa) bo'ladi. F_2 da esa, genotip jihatdan 1:2:1 kuzatiladi. Ikkinchi avlodda gomozigotalarning soni 50 %, geterozigotalarning soni ham 50 % bo'ladi.

Uchinchi avlod duragaylarida esa 75 % gomozigot, 25 % geterozigot bo'radi. To'rtinchi avlodda esa 99,80 % gomozigota, 0,20 % geterozigota bo'radi. Demak, genetik jihatdan yaqin bo'lgan organizimlarni o'zaro bir-biri bilan uzoq yillar davomida chatishtirilsa, olingan duragaylar orasida getirozigotalilari kamayib, gomozigotalilari esa, ko'payib boradi. Bu holatni gomozigotalanish, ya'ni sof populatsiyalarni hosil bo'lishi, deyiladi.

Yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar natijasida gomozigota organizimlar yuzaga kelish ehtimoli oshib boradi. Gomozigotali organizimlarda retsessiv bo'lgan patologik genning ta'siri yuzaga chiqib, irsiy kasallikning paydo bo'lishiga olib keladi. Shuning uchun yaqin qarindoshlarga uylanish yoki turmushga chiqish genetik nuqtayi nazardan maqsadga muvofiq emas.

Begona nikohlarda har xil genotipda organizimlar hosil bo'lib, gomozigotali va geterozigotali organizimlar bir xil nisbatda yuzaga chiqadi. Bu nisbat keyingi avlodlarda ham saqlanib qoladi. Bu esa, *muvozanatli populatsiya*, deyiladi.

1904-yilda ingliz matematigi G. Xardi va undan mustaqil ravishda nemis shifokori va genetigi V. Vaynberg hozirgi Xardi-Vaynberg qonuni, deb ataladigan qoidani ta'riflab berishgan. Ular tasodifiy (panmiktiv) populatsiyalarda genotipning, dominant va retsessiv genlarning taqsimlanishini ko'rsatuvchi ifodani tavsiya qilishadi. Bunga ko'ra, populatsiyada hosil bo'ladigan barcha gametalarini birga teng, deb olishadi. Dominant allellarni (*A*)*q* harfi, retsessiv allellarni (*a*)*p* bilan belgilab, $q=1-p$ yoki $p=1-q$ ga teng qilib oladilar. Pinet katakchasidan foydalanib, Xardi-Vaynberg ifodasi keltirilib chiqariladi:

♀ \ ♂	P A	q a
P A	P AA	Pq Aa
q a	Pq Aa	q aa

$$PAA + 2 Pq Aa + q aa = 1$$

yoki

$$P + 2 Pq + q = 1$$

Bu ifodadan foydalanib, ma'lum bir populatsiyada fenotip, genotip, dominant yoki retsessiv genlarning tarqalishini topish mumkin. Bu qonun tadbiqini albinizm kasalligining nasllanishi misolida ko'rib chiqsak. Bu kasallik retsessiv gen tashuvchilari bo'lib, uning namoyon bo'lishi 1:20000 chastota bilan uchraydi. Mana shu

retsessiv gen chastotasi $q = 1/20000 = 0,00709$, dominant allelning chastotasi $P = 0,99291$, ya'ni taxminan 1 dir. $2Pq = 2 \cdot 0,00709 = 0,01418$ geterozigota tashuvchilarining soni taxminan 1:70.

Xardi-Vaynberg ifodasidan har doim ham foydalanib bo'lavermaydi. Undan quyidagi holatlarda foydalanish mumkin:

1. Autosomada joylashgan bir juft gen o'rganilayotgan bo'lsa;
2. O'talanish tasodifiy bo'lsa;
3. Sodir bo'lgan mutatsiyada orqaga qaytish bo'lmasa;
4. Populatsiyada individlar soni ko'p bo'lsa;
5. Populatsiyadagi har xil genotipli individlarning yashashga moslashganligi va serpushtligi bir xil bo'lsa.



NAZORAT SAVOLLARI

1. Odam irsiyatini o'rganishda qo'llanadigan qanday asosiy usullarni bilasiz?
2. Avlodlar shajarasini o'rganish usuli orqali odam genetikasining qanday xususiyatlarini o'rganish mumkin?
3. Egizaklar usulining mohiyati nimada?
4. Konkordantlik, diskordantlik deganda nimani tushunasiz?
5. Belgilarning shakllanishida irsiyat va muhitning rolini qaysi ifoda yordamida hisoblash mumkin?
6. Dermotoglifika usulini qanday irsiy kasalliklarni aniqlashda ko'proq qo'llash mumkin?
7. Odamdagi autosom retsessiv tipda nasldan naslga o'tadigan kasalliklarni misollarda tushuntiring.
8. Odamdagi autosom dominant tipda nasldan naslga o'tadigan kasalliklarni misollarda tushuntiring.
9. Palmoskopiya, plantoskopiya, daktiloskopiya deganda nimani tushunasiz?
10. Sitogenetika usuli haqida nima bilasiz?
11. Kariogramma nima? U qanday tayyorlanadi?
12. Biokimyoviy tekshirish usuli qachon qo'llaniladi?
13. Demlar, izolantlar, muvozanatli populatsiya, deganda nimani tushunasiz?
14. Xardi-Vaynberg qonuni haqida nimani bilasiz?
15. Rezus-faktor nima va u qanday irsiylanadi?
16. Rezus-faktor akusherlik va pediatriya amaliyotida qanday ahamiyatga ega?

Masalalar

1. Proband-gemofiliyaga muhtalo bo'lgan daltonik bola fenotipi jihatidan rezus manfiy xossalarni yuzaga chiqaradi va qoni II guruh. Otasi bilan onasi sog'lom va rangni normal sezadi. Ota ham, ona

ham rezus musbat, qoni IV guruh. Barcha oila a'zolarining genotiplari aniqlansin. Qanday qilib bolalarga yordam berish mumkin.

2. Qoni III guruh bo'lgan opa-singil egizaklar birida opasining belgisi kuzatiladi — tug'ilganida kurak tishlari bo'lmagan. Ikkinchi qizchada tishlari rivojlanishining anomaliyasi yo'q, qoni II guruh. Otada ham, onada ham qon IV guruh. Egizak qizlar monozigot yoki dizigotalimi? Oila a'zolarining genotiplarini aniqlang.

3. Bolasining qoni IV guruh, onasining qoni esa, II guruh. Qoni birinchi guruhga mansub erkak, shu bolaning otasi bo'lishi mumkinmi? Bolani haqiqiy otasini qon guruhini aniqlang.

4. Otasining qoni III guruh rezus-manfiy, onasining qoni esa, I guruh rezus-musbat. Nasllarda qanday qon guruhiga mansub farzandlar dunyoga keladi?

5. Erkak jinsiga mansub bola gemofiliyaga duchor bo'lgan daltonik, qoni birinchi guruh rezus-musbat. U qoni ikkinchi guruhga kiradigan gemofiliya bilan og'rimagan, rangni normal ajratadigan ota-onalardan tug'ilgan. Otasining qoni rezus-manfiy, onasining qoni rezus-manfiy. Oilaning genotiplarini aniqlang.

5-AMALIY MASHG'ULOT

Antropogenetika va uni o'rganish usullari

Mashg'ulotning maqsadi. Odam irsiyatini o'rganishda qo'llaniladigan usullarning mohiyatini, avlodlar shajarasini tuzish va uni tahlil qilish, jinsiy xromatinni aniqlash hamda odam kariotipini tuzish usullarini puxta o'zlashtirish.

Kerakli jihozlar. Odam irsiyatini o'rganish usullarini ifodalovchi o'quv jadvallari, jinsiy xromatinni aniqlashda foydalaniladigan eritmalar, bo'yash uchun qo'llaniladigan vannachalar, toza shpatel, buyum oynalari, mikroskopning immersion moyi, filtrlovchi qog'oz, metafaza plastinkalari tayyor preparatlari, metafaza plastinkalari tayyor fotonusxalari, qaychi, yelim, tayyor erkak va ayol kariotiplari fotonusxalari.

Amaliy vazifa

1. Talabalar o'qituvchi yordamida odam irsiyatini o'rganuvchi usullar bilan puxta tanishadilar va avlodlar shajarasini tuzishni o'rganishadi.

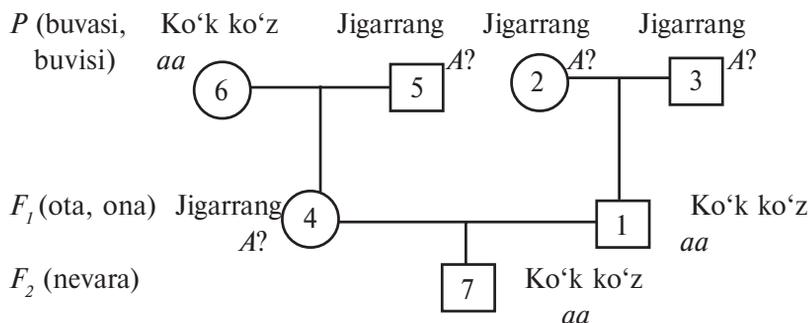
2. Kariotipni aniqlash. Talabalar o'qituvchi bilan birgalikda sitogenetik usul mavzusini qaytarib, bunda biologiya, mikrobiologiya va hamshiralik ishi fanlaridan olgan bilimlariga tayanib, jinsiy xromatinni aniqlash uchun odam lunji epiteliysidan toza shpatel yordamida surtma olib, toza buyum oynasiga surtadilar. Surtma ikkinchi buyum oynasi yordamida tekis yoyiladi, keyin darhol surtma ustiga aset-orsein eritmasi tomiziladi. So'ngra sirka kislotasi yordamida hujayralar fiksatsiyalanadi, orsein esa, yadroni bo'yaydi (sitoplazma deyarli bo'yalmaydi). Tayyor bo'lgan preparat mikroskopning imirsion surtmasi yordamida tekshiriladi.

Kariotipni o'rganish uchun maxsus tayyorlangan preparatlarni mikroskopda ko'rishdan boshlanadi. Keyin xromosomalar kompleksining fotonusxalaridan foydalanib, kariotip tuzishga kirishiladi. Buning uchun Denver tasnifi bilan puxta tanishib chiqiladi. Xromosomalar kompleksi aks ettirilgan fotonusxadan ayrim xromosomalarni qirqib olib, ularni Denver tasnifidan foydalanilgan holda katta-kichikligi, sentromerning joylanishiga qarab, tartib bilan joylashtirib chiqiladi. Hamma xromosomalar joyiga qo'yilgandan so'ng, o'rganilayotgan shaxsning jinsi haqida kariotip normal yoki kasal odamniki ekanligi xususida xulosa chiqariladi.

Avlodlar shajarasini tuzish

1. Ko'k ko'zli erkak (uning ota-onasi jigarrang ko'zli bo'lgan) jigarrang ko'zli ayolga (uning otasi jigarrang ko'zli, onasi ko'k ko'zli bo'lgan) uylandi. Ular oilasida ko'k ko'zli o'g'il bola tug'ildi. Oila shajarasini tuzing va hamma oila a'zolarining genotipini toping.

Yechish:



Javob: 1— aa ; 2— Aa ; 3— Aa ; 4— Aa ; 5— Aa yoki AA ; 6— aa ; 7— aa .

2. Sogʻlom yigit fenotipik sogʻlom qizga (epilepsiya geni boʻyicha geterozigotali) uylandi. Ulardan ikki qiz va ikki oʻgʻil tugʻildi. Farzandlarni fenotipik va genotipik tomondan taʼriflang. Oila shajarasini tuzing.

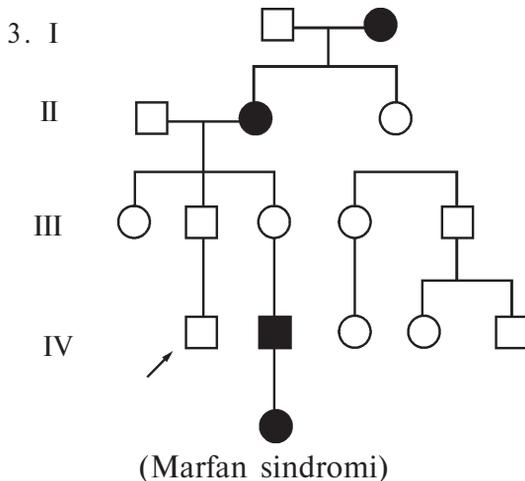
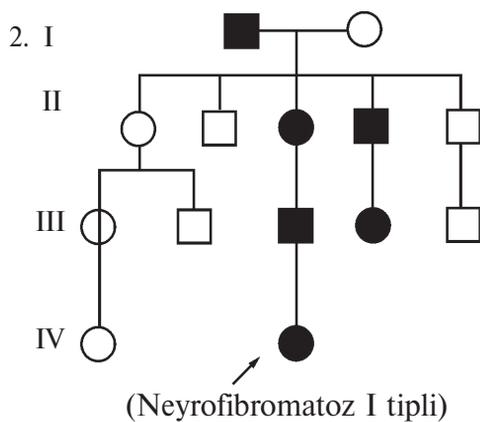
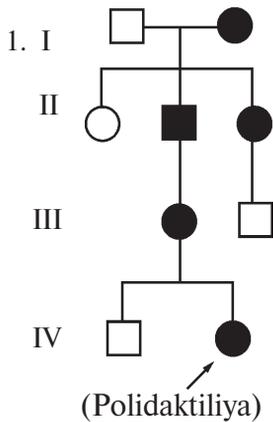
3. Fenotipik sogʻlom qiz epilepsiya bilan kasallangan yigitga turmushga chiqdi. Ulardan fenotipik va genotipik sogʻlom farzand tugʻiladimi?

4. Quyidagi berilgan oilaviy shajaralarni tahlil qilib chiqing:

a) nasldan naslga oʻtish tipi;

b) probandning va avlodlarning genotiplarini toping;

d) agar proband sogʻlom oiladan boʻlgan yigit (qiz)ga nikohlansa, ushbu nikohdan sogʻlom bolalar tugʻilish ehtimoli necha foiz boʻladi?



Egizaklar usuli

1. Monozigota egizaklarda shizofreniya (tutqanoq) kasalligi bo'yicha konkordantlik 67 % bo'lsa, dizigota egizaklarda bu kasallik 3 % ga teng. Shizofreniyaning berilish tipini aniqlang.

Yechish:

$$H = \frac{67 - 3}{100 - 3} \cdot 100 = 66\%;$$

$$E = 100 - 66 = 34\%.$$

Javob: shizofreniya kasalligi 66 % irsiyatga, 34 % muhitga bog'liq holda rivojlanadi.

2. Qizamiq yuqumli kasallik bo'lib, bir tuxumdan paydo bo'lgan egizaklarda konkordantlik 98 %, ikki tuxumdan paydo bo'lgan egizaklarda esa, 94 % ni tashkil qiladi. Qizamiq qanday rivojlanadi (irsiyatmi yoki tashqi muhit ta'siridami)?

3. Quyidagi ayrim kasalliklarning egizaklarda uchrash chastotasi jadvalidan foydalanib, aqliy zaiflik, epilepsiya, quyon labli bo'lish, qandli diabet kasalliklarini namoyon bo'lish sababini Xalsinger ifodasiga qo'yib aniqlang:

Egizaklar	Shizofreniya	Aqliy zaiflik	Epilepsiya	Quyonlab	Qandli diabet
M_z	69	97	66,6	33	65
D_z	10	37	3,1	5	18
Tekshirilgan egizaklarning soni	681	294	160	65	308

4. Quyidagi jadvalga qarab, Xalsinger ifodasidan foydalanib, egizaklarda yuqumli kasalliklarning namoyon bo'lish sababini aniqlang:

T/r	Kasalliklar	Egizaklarning kasallanishi	
		Monozigot egizaklar	Dizigot egizaklar
1.	Qizamiq	98	94
2.	Ko'kyo'tal	97	93
3.	Parotit	82	94
4.	Tuberkuloz	67	23

7-bob. IRSIY KASALLIKLAR PROFILAKTIKASI

7.1. Irsiy kasalliklar profilaktikasining turlari

Buyuk rus yozuvchisi L.N. Tolstoy o‘zining «Anna Karenina» romanini shunday boshlagan: «Hamma baxtli oilalar bir-biriga o‘xshaydi, ammo har bir baxtsiz oila o‘zicha baxtsiz». Bu fikrni sog‘ yoki kasal bolalari bo‘lgan oilalarga taalluqli desa ham bo‘ladi. Chunki irsiy kasal bo‘lgan har bir oila o‘zgacha baxtsizdir. Har qanday odam o‘zidan sog‘lom zurriyot qoldirgisi keladi. Ekologik muhitning yomonlashuvi O‘zbekistonda ham butun dunyodagi kabi sog‘lom bolalar tug‘ilishiga salbiy ta‘sir ko‘rsatmoqda.

Hamma irsiy patologiyalar avloddan avlodga o‘tib kelayotgan genetik «yukka» bog‘liq. Buning esa, ikki asosiy tomoni bor:

1. *Segregatsiya*, ya‘ni patologik genni ota-onadan bolalariga berilishidir.

2. *Yangi hosil bo‘lgan mutatsiyalar*, ya‘ni ota-onalarning irsiy axborotni saqlovchi hujayralarining o‘zgarishga uchrashi. Natijada, sog‘lom ota-onadan kasal bolalar dunyoga keladi.

Irsiy kasalliklarning juda og‘ir kechishi, ko‘pincha o‘limga olib kelishi, ularning ko‘pchiligi uchun samarali davolash usuli yo‘qligi, nasldan naslga o‘tishi tufayli profilaktika choralarini ishlab chiqish muammosi juda katta ahamiyatga ega.

Profilaktika — bu irsiy kasallikni hosil bo‘lishi va rivojlanishi-ning oldini olish choralarini o‘zida mujassamlashtirgan tadbirlar yig‘indisi. Hozirda irsiy kasalliklarning asosiy to‘rt profilaktika turidan keng foydalaniladi.

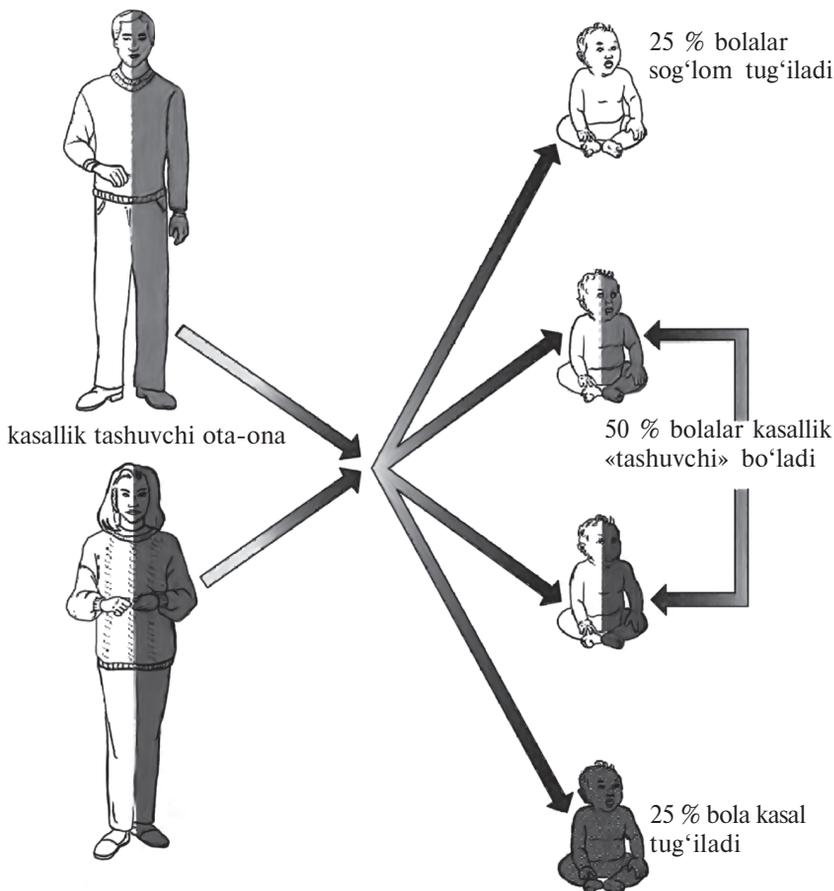
Birlamchi profilaktika turi, ya‘ni oilalarni rejalashtirishga asoslangan. Oilani rejalashtirish uch asosiy yo‘nalish bo‘yicha olib boriladi:

a) optimal reproduktiv yosh (bola tug‘ish yoshi) 21—35 yosh-gachadir. Bu yoshdan oldin yoki keyin bola tug‘ish irsiy patolo-giyali bolalarning tug‘ilish ehtimolini oshiradi;

b) oilada irsiy kasallik belgisi bo‘lib, u yuqori darajada genetik xatarga ega bo‘lsa va shu kasallikning prenatal tashxislash yaxshi yo‘lga qo‘yilmagan bo‘lsa, farzand ko‘rmaslik maslahat beriladi;

d) geterozigota kasallik tashuvchilarning o‘zaro nikoh qurishlari irsiy patologik xatari yuqori bo‘lganda, bola ko‘rishi mumkin emasligini aholiga tushuntirish lozim. Qarindosh-urug‘lar orasida nikoh qurishni kamaytirish irsiy kasalliklarning oldini olishning eng zarur choralaridan biridir (51-rasm).

Ikkilamchi profilaktika turi — atrof-muhitni muhofaza qilish, ya’ni sanitariya-gigiyena normativlarini ishlab chiqish, ularni bajarishni ta’minlash, insonning yashash muhitida mutagen omillarni kamaytirishga qaratilgan. Inson yashash muhitida muta-



51-rasm. Geterozigota ota-onadan bolalarga kasallikning berilishi.

gen omillarni, ya'ni mutatsiya sabab bo'luvchi dori-darmonlar, rentgen nurlari va radio, magnit to'lqinlari, ovqatga qo'shiladigan kimyoviy moddalar, nitritlar va boshqa moddalarni qo'llashga yo'l qo'ymaslik lozim.

Uchlamchi profilaktika turi, ya'ni bola tug'ilishidan oldin tashxis qo'yishga asoslangan. Prenatal tashxislash usullarining qo'llanilishi keyingi 10 yil ichida butun dunyoda irsiy patologiyali bolalar tug'ilishining kamayishiga olib keladi. Pusht jinsini ona qornida aniqlash, jinsga bog'liq irsiy kasalliklar bilan bola tug'ish masalasini hal qilishda katta ahamiyatga ega. Amniotsentez usuli bilan olingan amnion suyuqligidagi hujayralarda X xromotinni aniqlash mumkin (bu usul homila 18—20 haftalik bo'lguncha o'tkaziladi). Ona qonidagi limfotsitlar orqali bolani erkak jinsiga mansubligini aniqlash ham mumkin (bu usul uncha takomillashmagan). Ona qon zardobidagi, siydigidagi yoki amnion suyuqligidagi testosteron gormonining miqdorini aniqlash ham yaxshi samara beradi. Homila va pushtda irsiy patologiya aniqlansa, homiladorlikni to'xtatish mumkin.

To'rtlamchi profilaktika turi, ya'ni genlar ta'sirini idora qilishdir. Bu — yo'nalishning asosida patologik genlar ta'sirini fenotipik korreksiyalash (tuzatish). Genlar faoliyatiga ontogenezning har xil davrida ta'sir ko'rsatish mumkin. Homiladorni parhez va dorilar bilan davolash natijasida ona qornida rivojlanayotgan boladagi irsiy patologiyani korreksiyalash mumkin. Masalan, homiladorlikning birinchi oylarida vitaminlar bilan davolash, lab va tanglay yoriqlari kabi patologiyalarning oldini olishga imkon berishi aniqlangan.

Hozirgi davrda moddalar almashinuvi buzilishi natijasida yuzaga chiqadigan kasalliklarni tug'ilgandan keyin korreksiyalash keng qo'llanilmoqda. Galaktozemiya, fenilketonuriya kasalligini bolalarda sun'iy parhez yordamida muvaffaqiyat bilan davolash mumkin. Masalan, gemolitik eritrotsitar enzimopatiyalarni, uni yuzaga chiqaruvchi omillarni (sulfanilamidlar va boshq.) cheklash yo'li bilan erta rivojlanadigan o'pka emfizemasini chekishni tashlash, changli joylarda ishlamaslik orqali oldini olish mumkin.

Hozirgi vaqtda irsiy kasalliklar profilaktikasi bir necha tashkiliy ishlarni amalga oshirish orqali ham olib borilmoqda, shular jumlasiga: tibbiy-genetik maslahat, prenatal tashxislash, moddalar almashinuvi natijasida kelib chiqadigan irsiy kasalliklarni neonatal skriningi va boshqalar kiradi.

7.2. Tibbiy genetik maslahat

Bugungi kunda ko'pgina irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini aniqlash, bu kasalliklarning oldini olish va ularni davolash jarayonlari deyarli yo'lga qo'yilgan. Shunga qaramasdan, nasl kasalliklaridan patogeneznining hali ham yaxshi o'rganilmagan xillari bor. Irsiy kasalliklar bilan har bir hamshira yaxshi tanish bo'lishi kerak. Chunki hamshira shifokorning asosiy yordamchisi hisoblanadi. Hozirgi paytda ko'pincha kasalliklar simptomatik yo'l bilan davolanadi. Lekin bunday davolash kasallikni keltirib chiqaradigan asosiy omilni yo'qotmaydi, natijada, odam populatsiyasida nuqsonli genlar saqlanib qoladi.

Kelajakda irsiy kasalliklarni radikal davolash usullaridan biri gen injeneriyasi bo'lishi mumkin. Bu fikrga bir qancha mutaxassislar qo'shiladi. Ya'ni «kasal» genlar o'rniga «sog'lom» genlar kiritilib, shu usulda irsiy nuqsonlarga qarshi kurashish, davolash va oldi olinishini yo'lga qo'yish mumkin.

Hozirgi kunda esa, irsiy kasalliklarni oldindan aniqlash va ularga qarshi choralar ko'rish uchun tibbiy-genetik maslahatxonalar mavjud. Tibbiy genetik maslahatxonalardan shifokor maslahatini olishni istaganlar bilan suhbat o'tkazilib, ularni qanday kasallik bezovta qilayotganligi, uning asoratlari, illatdan qanday qutulish choralari borligi tushuntiriladi.

Tibbiy genetik maslahatxonalarga kimlar murojaat qilishadi? Insonlarni genetik shifokorga murojaat qilishga majbur qilgan asosiy sabablardan biri — bu o'z kasalligi haqida bilish istagi. Ular quyidagi savollarga javob kutishadi:

- aqliy va jismoniy ojiz yoki tug'ma majruh farzandi bo'lgan oilalarni tug'ilmagan farzandlari taqdiri;
- qarindoshlari orasida birorta irsiy kasallik bor oilalarni ham shu savol qiziqtiradi;
- farzand ko'rish niyatida bo'lgan er-xotinlarning birortasida irsiy kasalliklar aniqlangan bo'lsa, uning qanday asoratlarga olib kelishi, uni davolash, undan qutulish imkoniyatlari borligi xususida ma'lumotlar olish;
- agar er-xotinlar prenatal tashxislash, sun'iy otalanish yoki bola asrab olishga qaror qilgan bo'lishsa, ular qanday tibbiy yordam olishi mumkin;

- irsiy kasallik bilan ogʻrigan bolaga qanday qarash va yordam qilish mumkinligi kabi koʻpgina savollarga javob olishga harakat qilishadi.

Yoshlar turmush qurishdan oldin yoki keyin, homilador boʻlganlarida tibbiy-genetik maslahat olishsa, sogʻlom farzand koʻrishga muvaffaq boʻlishadi. Tibbiy genetik maslahatxonalarning eng asosiy maqsadi kasal farzand tugʻilishining oldini olishdir. Birinchi navbatda gap ogʻir mayib-majruhlikka, aqliy va jismoniy zaiflikka olib keladigan irsiy kasalliklar haqida ketadi.

Tibbiy genetik maslahatni ikki xil tarzda amalga oshirish mumkin:

1. *Perspektiv maslahat* — kasal bola tugʻilishi ehtimoli boʻlganida. Masalan, er-xotinga tashqi muhitning zararli omillari taʼsir qilganda, homiladorlik vaqtida virusli infeksiya bilan kasallanganda oʻtkaziladi.

2. *Retrospektiv maslahat* — oilada kasal bola tugʻilgach, keyingi bolalar qanday tugʻilishini aniqlash uchun oʻtkaziladi.

Tibbiy genetik maslahat malakali shifokorlar tomonidan oʻtkazilib, uch bosqichda amalga oshiriladi:

1. Tashxis qoʻyish, yaʼni kutilayotgan kasallik qaysi koʻrinishda boʻlishini aniqlash. Bunda genetik tekshirish usullaridan keng foydalaniladi.

2. Kasal bola tugʻilishining xatarlilik darajasi aniqlanadi yoki kasal qanday rivojlanib borishi mumkinligi aniqlanadi (prognozlash).

3. Davolash, yaʼni qanday tadbir koʻrish mumkinligi belgilanadi. Maslahat berish va oldini olish choralari koʻrib chiqiladi.

Tashxisning toʻgʻri qoʻyilishi, toʻplangan geneologik maʼlumotlarning ishonchligiga, shifokorning tibbiyot genetikasi sohasida toʻliq maʼlumotga ega ekanligiga bogʻliq. Toʻgʻri qoʻyilgan tashxis genetik xatarni aniq hisoblashga imkon beradi. Ammo shuni unutmaslik lozimki, hatto xatar koʻrsatkichi 0 % boʻlganida ham, sogʻlom bola tugʻilishiga toʻliq kafolat berilishi qiyin. Chunki bu bolada genetik xatar aniqlangan kasallikdan boshqa kasallik ham namoyon boʻlishi mumkin. Har qanday oilada turli anomaliyalari boʻlgan bolalarning tugʻilish ehtimoli 3—5 % ga teng. Masalan, Dyushen miopatiyasiga nisbatdan xatar koʻrsatkichi 0 % boʻlganda,

oilada Ayer sindromli bola tug'ilishi mumkin. Bu esa, yangi mutatsiyaning natijasidir.

Kam holatlarda xatar ko'rsatkichi 100 % bo'lishi mumkin. Masalan, otada ham, onada ham autosom — retsessiv tipda irsiylanadigan fenilketonuriyaning kasallik shakliga uchraganda yoki otada ham, onada ham daltonizm (X ga birikkan irsiylanish tipi) uchraganda xatar ko'rsatkichi 100 % ga teng bo'ladi. Xatar ko'rsatkichini hisoblashni uch yo'l bilan amalga oshirish mumkin:

1. Genetik qonuniyatlariga asoslangan nazariy hisoblash yordamida aniqlash. Bu usul monogen kasalliklarda qo'llaniladi. Bunday hisoblash ota-onalar genotipi aniq bo'lgan holda qanday tipdagi gametalar hosil bo'lishi, populatsiyada geterozigotalar chastotasi, penetrantlikni hisobga olgan holda o'tkaziladi.

2. Emperik usul — xatar ko'rsatkichlarini jadvallar yordamida aniqlash. Bu usul xromosomalar soni va strukturalarining o'zgarishiga bog'liq bo'lgan gametalar va ularning eliminatsiyasini hisobga olgan holda hamda multifaktorial kasalliklar uchun qo'llaniladi.

3. Har ikki usulni qo'shib foydalanish. Bunday hisoblash ota-onalardan birida muvozanatlashgan translokatsiyaga uchraganda foydalaniladi. Ma'lum oila uchun xatar darajasi aniqlangandan keyin uni umumpopulatsiya xatar ko'rsatkichi (3–5 %) bilan taqqoslanadi va baholanadi.

Xatar ko'rsatkichini baholashga har xil yondashish mumkin. Xatar ko'rsatkichi 5 % gacha bo'lsa, past 10 % gacha yengil darajadagi, 11–20 % o'rtacha, 21 % dan ortiq bo'lsa yuqori, deb hisoblanadi. Lekin farzand ko'rishga maslahat berishda faqat xatar ko'rsatkichining qanday darajada ekanligini aniqlashning o'zi kifoy qilmaydi.

Ba'zi irsiy kasalliklarda, hatto yuqori xatar ko'rsatkichi ham bola ko'rmaslikka asos bo'la olmaydi. Masalan, daltonizm, refraksiya anomaliyalarida shaxsning umumiy moslanuvchanligi deyarli buzilmaydi, keksalikda yuzaga chiqadigan kasalliklar (ateroskleroz, qandli diabetning kech yuzaga chiqadigan shakllari) yoki davolansa bo'ladigan kasalliklar (pilorostenoz, sindaktiliya, polidaktiliya) shunday xastaliklarga kiradi. Bunday holatlarda ijobiy maslahat beriladi.

Ba'zi xatarlilik darajasi yuqori bo'lgan holatlarda, bola ko'rishga maslahat berish mumkin emas, jumladan,

- a) davolash mumkin bo'lmagan irsiy kasalliklarda;
- b) subletal va letal gen kasalliklarida;
- d) ruhiy kasalliklarda;
- e) xromosoma kasalliklarida.

Odatda, o'rta darajadagi genetik xatar bola ko'rmaslikka maslahat berishga asos bo'lib hisoblanadi. Lekin shu kasallikning prenatal tashxis-lash yaxshi yo'lga qo'yilgan bo'lsa, vaziyat boshqacha bo'lishi mumkin.

Ota-onalarga xromosoma va genlarning gametalarga taqsimlanishi tasodifiy harakatlarga ega ekanligi, ba'zi xatar darajasi past bo'lganida ham kasal bola tug'ilishi mumkinligini, bunda ularning aybi yo'qligini tushuntirish foydadan xoli emas.

7.3. Prenatal tashxislash

Prenatal tashxislash usullarining qo'llanilishi keyingi o'n yil ichida butun dunyoda irsiy patologiyali bolalar tug'ilishining kamayishiga olib keldi. Nazariy jihatdan olganda, hozirgi paytda 15—20 % holatlarda irsiy kasal bola tug'ilishining oldini olish mumkin. Hozirgi paytda prenatal tashxislash usuli bilan xromosomalar soni va strukturasi o'zgarishiga bog'liq bo'lgan hamma kasalliklarni, 100 dan ortiq biokimyoviy jarayonlar buzilishiga bog'liq bo'lgan kasalliklarni aniqlash mumkin. Keyingi vaqtda prenatal tashxislash usullarining imkoniyati kengayishi bilan birga, xavfsizligi ham ortmoqda.

Prenatal tashxislash o'tkazish quyidagi hollarda maqsadga muvofiq hisoblanadi:

1. Ota-onalardan birida biokimyoviy buzilish aniqlangan, autosoma dominant kasallik bo'lganida;
2. Onaning yoshi 35 yoshdan yuqori bo'lganida;
3. Ota-onalar yaqin qarindosh bo'lsa;
4. Ota yoki onaning mutagenlar va teratogenlar ta'sirida bo'lganligi (onaning homiladorlik davrida ham) aniqlanganda;
5. Bola tushishi hollari kuzatilganda.

Prenatal tashxislash deb, homila tug'ilguncha, ona qornidaligi vaqtida tekshiruvdan o'tkazish va undagi irsiy patologiyalarni aniqlanishiga aytiladi. Hozirgi vaqtda prenatal tashxislashning ikki usuli keng qo'llaniladi:

1. Noinvaziv prenatal tashxislash usuli (homilaga ta'sir qilmay);
2. Invaziv prenatal tashxislash usuli (homila suyuqligini tekshirish orqali).

Noinvaziv prenatal tashxislash usuliga ultratovush (Y3И), biokimyoviy va molekular-genetik tekshirishlar kiradi. Tibbiyot sohasida qo‘llaniladigan texnik jihoz va asboblarning rivojlanib borishi bilan, ularni qo‘llanilish chegarasi va usullari ham ortib bormoqda. Hozirgi vaqtda hamma homilador ayollar kamida ikki marotaba Y3И tekshiruvidan o‘tadilar (homila 12—14 haftalik va 20—21 haftalik davrida). Y3И yordamida oyoq-qo‘llardagi nuqsonlar, nevrал nayining nuqsonlari, gidro- va mikrotsefaliya, yurak poroklari va buyrak anomalialarini tekshirib, tashxis qo‘yish mumkin. Biokimyoviy tekshirishlar yordamida: alfa-fetoprotein miqdori, qondagi estradiol gormonlari, xoriondagi gonadotropin miqdori va boshqalar aniqlanadi (homilaning 17—20 haftalik davrida).

Invaziv prenatal tashxislash usuliga amniosentez, xorionbiopsiya va kordosentez, plansentozentez va fetoskopiya tekshiruvlari kiradi.

Xorionbiopsiya — homiladorlikning 7—11 haftaligida qilinadi. Xorion vorsinkalaridagi hujayralar ham, xuddi embrion hujayralari kabi irsiy ma‘lumotni saqlaydi. Bu hujayralar olingandan so‘ng sitogenetik, biokimyoviy yoki molekular genetik usullar yordamida tekshirib, juda ko‘p irsiy patologiyalarni aniqlash mumkin.

Kordosentez — homilaning 15—22 haftalik davrida kindik venasidan qon olish orqali o‘tkaziladigan tekshirishdir (ba‘zi mutaxassislar bu tekshirishni homilaning ancha erta davrida qo‘llashni tavsiya qilishadi). Qondan leykotsitlar ajratib olinib, sitogenetika usuli yordamida xromosomadagi kamchiliklar tekshiriladi. Ko‘pincha qondan kultura tayyorlanmasdan to‘g‘ridan to‘g‘ri biokimyoviy va molekular genetik usul yordamida tashxis qo‘yiladi.

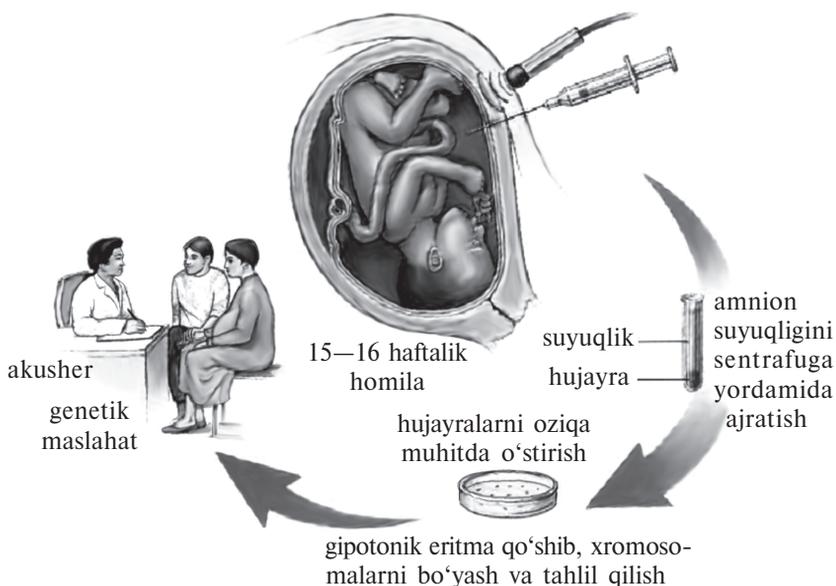
Fetoskopiya — teri yoki jigar hujayralarini biopsiya qilish yoki embrionga qon quyish orqali amalga oshiriladi. Bu tekshiruv yordamida homilaning teri kasalliklari, jinsiy organlar anomalialari, yuz nuqsonlari va boshqa o‘zgarishlarni aniqlash mumkin. Lekin hozirda bu tekshiruv juda kam holatlarda qo‘llaniladi.

Prenatal tashxislashning ko‘pchilik usullarida amnion suyuqligining hujayralaridan foydalanilgani uchun *amniosentez usuli* bilan batafsil tanishamiz (52-rasm). Bu usul maxsus akusherlik bo‘limida shifokor tomonidan amalga oshiriladi. Agar ehtiyot chorasi ko‘rilmasa, yo‘ldoshning buzilishi natijasida homila nobud bo‘lishi mumkin (1—2 % holatlarda).

Homiladorlik muddati ayon bo‘lgach, ultratovush bilan tekshirish orqali yo‘ldoshning yopishgan joyi aniqlanadi va maxsus

mandrenli igna bilan qorin hamda bachadon devori va homila pardalari orqali amnion suyuqligigacha igna kiritiladi. Keyin mandrenni sug'urib olib, shpris yordamida 10—20 ml amnion suyuqligi olinadi.

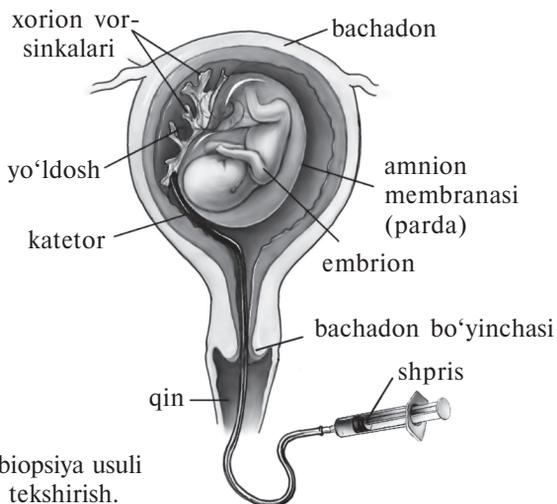
Odatda (95—97 % holatda), amnion bo'shlig'iga birinchi urinishdayoq tushiladi. Agar hech qanday asorat sezilmasa, 1—2 soatdan keyin homilador ayolga uyiga javob berish mumkin.



52-rasm. Amniosentez usuli va ultratovush yordamida homilani tekshirish.

Amniosentezdan keyin pusht olib tashlansa, ba'zan asorat sifatida *Rh*-sensibilizatsiya kuzatilishi mumkin. Agar amniosentez homiladorlikning 32-haftasidan keyin amalga oshirilsa, pushtning shikastlanishi kuzatilishi mumkin.

Juda kam holatlarda bachadon bo'shlig'iga infeksiya tushishi kuzatiladi. Amniosentezdan keyin homiladorlikning kechishi va chaqaloqning ahvoli kuzatilganda, asosan, hech qanday asoratlar uchramasligi aniqlandi. Amnion suyuqligidagi hujayralar pushtning nafas yo'llari va terisidan tushgan hujayralardir. Bu hujayralarni sun'iy o'stirib ko'paytirilganidan keyin sitogenetik usullar bilan kariotip aniqlanadi va gen hamda multifaktorial kasalliklarni aniqlash uchun biokimyoviy tekshirishlar o'tkaziladi.



53-rasm. Xorion biopsiya usuli bilan homilani tekshirish.

Amnion suyuqligidagi alfa-fetoprotein miqdorini tekshirib, nevrал naychani bitishidagi kamchiliklarni aniqlash mumkin. Anensefaliyani ultratovush yordamida ham aniqlash mumkin bo'lsa, alfa-fetoproteinni aniqlash usuli aniqroq natija beradi. Alfa-fetoprotein pusht miyasini ona estrogenlaridan himoya qiladi, deb hisoblanadi. Nevrал naycha bitishidagi kamchiliklarda bu oqsilning miqdori amnion suyuqligida hamda onaning qonida ham ko'paygan bo'ladi. Bu hodisadan tashxis maqsadida foydalanish mumkin.

7.4. Qon-qarindoshlik nikohlarining oqibati

Ko'pgina mamlakatlarda qarindoshlar bilan o'zaro nikohlar katta ko'rsatkichni tashkil qiladi. Bu holatlar, ayniqsa, Yaponiya, Hindiston, Isroil va O'rta Osiyo xalqlari orasida ko'p uchraydi. Yaqin qarindoshlar orasidagi nikohlarda avlodning nasl kasalliklari bilan shikastlanish xavfi juda ham ortadi. Chunki bunday oilalarda zararli retsessiv genlarning bir-biri bilan uchrashish tasodifi ortib ketadi.

Bunday nikohdan tug'ilgan chaqaloqlarning o'lik yoki chala tug'ilish kabi holatlari ko'p bo'ladi. Yaponiyada qon-qarindosh nikohi natijasida tug'ilgan bolalarning turli kasalliklar bilan o'lishi normal nikohlarga qaraganda 3 % dan ortiqni tashkil qiladi. Og'ir kasalliklar bilan og'irishi 1,6 % dan ortiq. So'nggi yillarda akseliratsiya tufayli tug'ilgan farzandlarimiz jismoniy o'sishi durkun va baquvvat, bo'yi ota-onalariga qaraganda, balandroq bo'layotganligi

qayd qilinmoqda. Lekin ba'zan aksincha, bolalarning o'rta bo'yidan 0,6 sm pastroq, og'irliklari o'rta vazndan 0,3 kg kamroq bo'lganligi ham qayd qilinyapti. Bunday bolalarda aqliy zaiflik ham ko'proq uchraydi. Masalan, kuzatilayotgan bir oilada opaning sog'lom qizi singlisining sog'lom o'g'liga nikohlandi. Bu oila 3 qiz, 2 o'g'il ko'rdi. Besh boladan 2 nafari mikrotsefaliya bilan tug'ilgan. Ularda tutqanoq kasalligi paydo bo'ldi. Bolalarning biri 1 yoshda, ikkinchisi 3 yoshda ba'zi ber sabablarga ko'ra, vafot etdi.

Ikki boladagi bir xil kasallik irsiy ekanligidan dalolat beradi. Vaholanki, opa-singillarning qizi va o'g'li boshqa avlodga nikohlanganda, bu fojia ro'y bermagan bo'lur edi. Shunday ko'ngilsiz voqealarning oldini olish, yosh avlodlarimizni sog'lom va baxtli bo'lib o'sishlari uchun hozirgi vaqtda yirik shifoxonalarda tibbiy-genetik maslahat markazlari ochilmoqda.

Oilada irsiy kasallik bor-yo'qligidan qat'i nazar, turmush qurishdan oldin yoshlar, albatta, genetik shifokordan maslahat olishlari kerak. Biroq, afsuski, yosh ota-onalar kasal bola paydo bo'lganidan keyingina shifokorga murojaat qilishadi. Ba'zi hollarda esa, irsiy kasalliklarda bola mutlaqo normal tug'ilishi mumkin. Lekin haftalar, oylar, yillar, hatto o'n yillar o'tgandan keyin genning zararli ta'siri namoyon bo'la boshlaydi. Tug'iladigan bolaning organlari yoki to'qimalari qancha vaqtdan keyin shu kasallikka uchrashini ota-ona, albatta, bilishi kerak. Bunday hodisa muskul distrofiyasida, Gangington xoreyasida, Pik kasalligida, shuningdek, asab sistemasi va ko'zning ko'pgina degenerativ zararlanishida ham qayd qilinadi.

Oilada navbatdagi bola tug'ilishi to'g'risidagi masalani hal qilish uchun birinchi boladagi irsiy kasallik qay darajadiligini o'ylab ko'rish kerak. Masalan, migren, sindaktilya, polidaktilya, skeletning mayda anomaliyalarida, garchi, nuqsonning keyingi avlodga o'tish xavfi ko'proq bo'lsa ham, oilada keyingi bola tug'ilishi uchun zararli emas. Chunki bola jismonan va aqlan sog' bo'ladi. Dominant genlarning mutatsiyasi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar har xil ko'rinish va og'irlikda uchraydi.

Shunday qilib, nasl kasalligi bilan og'rigan shaxslarning hammasida ham jismoniy va aqliy zaiflik bo'lmaydi. Ularning ko'pchiligi oilada ham, jamiyatda ham asosiy o'rinni egallashi mumkin, ya'ni bu zaifliklar bilinmaydi va ular faoliyatiga aytarli ta'sir etmaydi. Ularning orasida olimlar, yozuvchilar, yirik mutaxassislar juda ko'p. Masalan, AQSH prezidenti Avraam Linkoln

va uning o'g'illari nasldan naslga o'tuvchi Marfan kasalligi bilan og'rigan. Bu kasallik uni AQSHning eng yaxshi prezidentlaridan biri bo'lishiga xalaqit bermagan. Yuliy Sezar, Napoleon Bonapart epilepsiya bilan og'rigan bo'lishsa ham, ular tarixda nomdor shaxs bo'lib qolishgan. Ulug' rus yozuvchisi F. Dostoyevskiy ham epilepsiyaga chalingan.

Epilepsiya kasalligi qadimdan ma'lum. Qadimgi Yunoniston, Rimda bu kasallikni ilohiy kuch va sehrgarlik bilan bog'lab, insonga xudo tomonidan yuborilgan ilohiy xastalik, deb tushunishgan. Eramizdan avvalgi 400-yillarda Gippokrat epilepsiya kasalligi haqida fikr yuritib, uni nasldan naslga o'tadigan kasallik, deb taxmin qilgan va kasallik bosh miya faoliyatining buzilishi natijasida yuzaga kelishi, tutqanoqlar esa, asosan, quyosh (aktivligi), shamol va sovuqning keskin o'zgarishi bosh miya faoliyatiga ta'sir qilishi natijasida sodir bo'lishini bayon etgan. Bu kasallikni qadimdan tuzatib bo'lmaydigan, nafas yo'llari orqali yuqadi, deb noto'g'ri o'ylashgan. Hozirgi vaqtda kasallikning ko'p qirralari fanga ma'lum bo'lsa ham, lekin u to'liq o'rganilmagan, bu muammo ustida olimlar ish olib borib, uning o'rganilmagan tomonlarini aniqlashadi, degan umiddamiz.

7.5. Irsiy kasalliklarni davolash

Irsiy kasalliklarni davolash, bir qarashda go'yo mumkin emasdek ko'rinsa ham, lekin u yechib bo'lmas muammo hisoblanmaydi. Ko'pincha davolash simptomatik bo'lsa ham, etiologik davolash tibbiy genetikada ko'proq qo'llanilmoqda. Ko'pincha tashxisni a'zolar va sistemalar funksiyalarining buzilishi tuzatib bo'lmaydigan ahvolga yetganda qo'yilishi, etiologik davolash samalarini pasaytirib yuboradi. Yangi tug'ilgan chaqaloqda (galaktozemiya) yoki ilk yoshda (MFK) namoyon bo'ladigan kasalliklarni o'z vaqtida aniqlash letal natijaning yoki ruhiy va jismoniy rivojlanish anomaliyalarining oldini olishga imkon beradi.

Irsiy kasalliklarning simptomlariga qarab, tashxis qo'yiladi va davolash turlari belgilanadi. Bunda quyidagi davolash turlaridan foydalaniladi:

1. O'rinni to'ldiruvchi terapiya;
2. Vitaminoterapiya;
3. Diyetoterapiya;
4. Jarrohlik davolash va h.k.

O'rinni to'ldiruvchi terapiya — organizmga yetishmagan yoki unda bo'lmagan biokimyoviy moddalarni kiritib davolash. Masalan, gemofiliya kasalligida antigemofilik globulim va qalqonsimon bez gormonlarining sintezlanishida uchraydigan ba'zi irsiy buzilishlar vaqtida qalqonsimon bez gormonini bemorga yuborish misol bo'la oladi.

Agar jarayon teskari bo'lsa, ya'ni organizmda qandaydir mahsulot to'planadigan bo'lsa, zaharli ta'sir ko'rsatuvchi ortiqcha metabolitlarni parchalovchi yoki organizmdan chiqarib tashlovchi preparatlar kiritiladi. Shu usul bilan mukovissidoz, ayrim miopatiyalar davolanadi. Masalan, progressiyalashib boruvchi Dyushenn mushak distrofiyasida bemorga *ATF*, *E* vitamini, anobolitik steroidlar, kaliy orotati, asetilxolinesteraza preparatlari (prozerin, galantamin), *B* guruhiga kiruvchi vitaminlar beriladi. Ba'zi hollarda o'rinni to'ldiruvchi terapiya muolajasi yaxshi samara bermasligi mumkin, sababi kiritilgan moddalar nishon hujayralariga yetib bormasligidir, chunki immunologik mos kelmaslik natijasida bu moddalar qisman yoki to'liq faollasha olmaydi.

Vitaminoterapiya — yordamida vitamin yetishmasligi va jamg'arilishining buzilishiga bog'liq bo'lgan kasallik simptomlarini yengillashtirish mumkin. Chunki bunday kasalliklar odatdagi avitaminozlardan farq qilib, kasallik yaxshi ovqatlanganda ham yuzaga chiqaveradi.

Xuddi o'rinni to'ldiruvchi terapiyaga o'xshaydi. Lekin kiritiladigan preparatlar fiziologik dozadan ancha yuqori bo'lishi shart. Terapevtik dozalar samara bermaydi. Masalan, «Beda bargi» hidi bo'lgan siydik kasalligida (*B₁* vitamini), tomir tortishish sindromida, gomosistinuriyada, ksantinuriyada (*B₆* vitamini), *D-ga* bog'liq va *D-ga* rezistent raxitda (*D* vitamini) va boshqa vitamanga bog'liq bo'lgan anomaliyalarda qo'llash mumkin.

Diyetoterapiyadan — davolash maqsadida hamda profilaktika maqsadida foydalanish mumkin. Bu usulni qo'llash ancha oson, lekin shunday bo'lishiga qaramasdan birdan-bir davolash usuli bo'lib qolmasligi lozim. Bu usulda ovqat tarkibidagi kasallik keltirib chiqaradigan komponentlar man etiladi. Natijada, bemor sog'lom odamdan fenotipik tomondan farq qilmaydi. Masalan, fenilketonuriya xastaligi bilan kasallangan bolalarga fenilalanin aminokislota miqdori kamaytirilgan, uglevod va mineral tuz vitaminlariga boy diyetaga buyuriladi. Galaktozemiya kasalligida esa, galaktoza miqdori kamaytiriladi. Ba'zi kasalliklarda bemor ratsioniga ayrim komponentlarni qo'shish zarur. Masalan, bemor ratsioniga uratsil

va sitozin kerakli miqdorda qo'shilsa, ortokoasiduriya kasalligining belgilarini yo'qotib yuborish mumkin.

Jarrohlik davolash — irsiy kasalliklarni davolashda qo'llaniladigan eng dastlabki usullardan biri. Eng avval, tug'ma nuqsonlar va anomaliyalarni korreksiyalash qo'llanila boshlagan. Bularga lab va tanglay yoriqlarida, sonning tug'ma chiqishlarida, anus atreziyasida plastika usulini, sindakteliyada barmoqlar orasidagi pardani olib tashlash, pilorostenozda bo'shliqning kengaytirilishini misol qilib keltirish mumkin. Keyinroq esa, yurak, aorta, o'pka arteriyasi anomaliyalalari ham jarrohlik yo'li bilan davolana boshlandi. Ba'zan ayrim a'zolari olib tashlash yo'li bilan irsiy kasalliklar davolanadi. Masalan, irsiy sferatsitoz kasalligida asosiy klinik belgi — anemiyaning rivojlanishini jarrohlik yo'li bilan, ya'ni taloqni olib tashlash orqali bartaraf qilinadi.

Lekin shu bilan birga, nasldan naslga o'tadigan kasalliklarning hozircha hammasini batamom davolash mumkin emasligi o'z-o'zidan ravshan. Shuning uchun uning mutlaqo paydo bo'lmaslik tadbirlarini ko'rish ma'qul.

Har bir hamshira irsiy kasalliklarning oldini olish va ularni davolash borasidagi umumiy ma'lumotlarni puxta bilishi lozim. Genetik shifokorning o'ng qo'li bo'lib, bemorlarga tibbiy-genetik maslahatxonada buyurilgan muolajalarni bekamu-ko'st bajarishlari kerakligini to'g'ri tushuntirishi lozim. Xalq orasida tibbiy-genetik maslahatxona shifokorlari bilan birgalikda avlodlarda kelgusida paydo bo'lishi mumkin bo'lgan og'ir nasl kasalliklarining oldini olish choralari va har bir yangi qurilayotgan oila shod, baxtli bo'lishi uchun kerakli zarur tadbirlarni ko'rish shart.



NAZORAT SAVOLLARI

1. «Profilaktika» atamasining ma'nosini tushuntirib bering.
2. Birlamchi profilaktika yo'nalishlari nima?
3. Ikkilamchi profilaktika turi, qanday amalga oshiriladi?
4. Prenatal tashxislash nima?
5. Tibbiy genetik maslahat necha xil usulda amalga oshiriladi?
6. Tibbiy genetik maslahatning vazifalari nimadan iborat?
7. Qanday kasalliklarda bola ko'rish mumkin emas?
8. Amniosentez usuli nima?
9. Prenatal tashxislash qanday holatlarda amalga oshiriladi?
10. Irsiy kasalliklarni davolash turlarini bayon eting.

GENETIK ATAMALAR IZOHI

A

Avtopoliploidiya — muayyan tur individi xromosomalari gaploid to'plamining karrali marta ko'payishi. Gametalar yetilishida mitozning izdan chiqishi natijasida paydo bo'ladigan avtoploidlar kampusht bo'ladi.

Agglutinatsiya (lotin. *agglutinato* — yopishish) — suyuqliklarda zarrachalar (bakteriyalar, eritrotsitlar va boshqa hujayra elementlari)ning bir-biriga yopishib, g'ujlanib qolishi.

Agglutininlar — qon zardobida hosil bo'lib, ular ta'sirida yopishib, g'ujlanib (agglutinatsiyalanib) qolgan organizm uchun yot moddalar.

Adenin (A) — nuklein kislotalar tarkibiga kiradigan purin asosi (6-aminopurin $C_5H_5N_9$).

Adenozintrifosfat kislotasi (ATF) — energiyaga boy, deb ataladigan boshqa fosfat birikmalar oqsil biosintezi jarayonida va hujayraning barcha hayotiy jarayonlarida muhim rol o'ynaydi.

Azot asoslari — purin va pirimidin asoslari.

Azot asoslarining komplementar juftlari — DNKda bir-birining o'rnini to'ldiradigan va ikki qo'shaloq (adetin-timin) yoki uch qo'shaloq (guanin-sitozin) vodorod bog'lari bilan birikkan juftlar. DNK matritsasida RNK sintezlanganida komplementarlik tamoyiliga muvofiq, transkripsiya bo'lib o'tadi.

Allel morflar — ko'p xil allellar — genning populatsiyada ikkitadan ko'proq shaklda bo'lishi. Quyularda jun rangining o'zgarishi, gemoglobinlarning allellari va odam qon guruhlari, ko'p xil allellar misol bo'lishi mumkin.

Allel (yunon. *allelon* — bir-biriga mos, o'zaro) — allel morflar, ya'ni gen ayrim tuzilish holatlarining imkoniyatlaridan biri.

Allel genlar — gomologik xromosomalarning bir xil lokuslarida yotadi.

Allopoliploidiya — turaro duragaydagi aralash gaploid to'plam xromosomalari sonining karrali marta ko'payishi, bu duragay bepushtligini yengishga imkon beradi, chunki duragay genomi karrali marta ko'payganida, har bir xromosoma o'z gomologiga ega bo'lib qoladi.

Allosomalari — geteroxromosomalari.

Albinizm (lotin. *albus* — oq) — muayyan turdagi organizmlarga xos normal pigmentatsiyaning tug'ma bo'lmasligi.

Anafaza — mitozning uchinchi bosqichi. Bu faza vaqtida xromatidalar bo'linayotgan hujayraning qarama-qarshi qutblariga qarab tarqaladi.

Analiz qiluvchi chatishtirish — dominant belgiga ega bo'lgan organizmni allellari bo'yicha retsessiv gemozigot organizmga chatishtirish yo'li bilan dominant belgili organizmlarning genotipini aniqlash uchun o'tkaziladigan tahlil.

Androgenez (yunon. *ander* — erkak, *genesis* — taraqqiyot) — urg'ochi jinsiy hujayra yadrosining shikastlanishi oqibatida faqat otalik yadrosi tutgan urug'langan tuxum hujayra taraqqiyoti, ya'ni erkakcha partenogenez.

Anizogametalar (yunon. *anisos* — bir xil bo'lmagan, *gametes* — er, *gamete* — xotin) — o'lchamlari bir xil bo'lmagan gametalar (yirik mikro-gametalar va mayda mikrogametalar). Sinonimi — geterogametalar.

Aminokislota (yoki nukleotid) *kodi* — RNK kodlaridan iborat, oqsil biosintezi jarayonida bu kodlar tartibi aminokislotalar tartibiga aylanadi.

Anomal gemoglobin allellari — normal gemoglobin *NbA* mutatsiyaga uchraganida paydo bo'ladigan allellar, gemoglobinopatiyalar, ya'ni molekular kasalliklar. Bunday allellar gen qismi — mutonning ichida ro'y beradigan o'zgarishlar tufayli vujudga keladi. Mana shunday allellarning yuztaga yaqini bor. Masalan, o'roqsimon hujayrali anemiya, talassemiya paydo bo'lishiga olib keladigan allel.

Anomaliyalar, rivojlanishning irsiy anomaliyalari — organlar tuzilishining buzilishi. Bu o'zgarishlar gen yoki xromosomalarning qayta tuzilishiga bog'liq. Polidaktiliya sindaktiliya, araxnodaktiliya va boshqalar bunga misol bo'la oladi.

Antikodon — *q.* Kodon.

Antimutagenlar (*anti* + mutagenlar) — o'z-o'zidan ro'y beruvchi yoki ataylab vujudga keluvchi mutatsiyalar chastotasini susaytiruvchi omillar.

Antitelolar — organizmga yot oqsil kirganda hosil bo'ladigan va shu yot oqsilning zararli ta'sirini yo'qotadigan oqsil moddalar.

Antropogenetika — odam genetikasi.

Antropogenetikaning geneologik uslubi — belgilarning nasldan naslga o'tishini, nasl-nasabni o'rganish.

Autbridging (ingliz. *out* — chet, tashqari, *breeding* — urchitish, ko'payish) — bir turning qarindosh bo'lmagan shakllarining chatishgani.

Autosomalalar (yunon. *auto* — o'zi, *soma* — tana) — jinsiy bo'lmagan, ya'ni har ikki jins individida ham bir xil tuzilishga ega bo'lgan xromosomalalar.

Autosom dominant yo'l bilan belgilarning nasldan naslga o'tishi — autosomalalar bilan tutashgan dominant belgilarning irsiylanishi. Bunday belgilar qatoriga bir tutam oq sochning bo'lishi, sochlarning «qilsimonligi» va boshqa kasalliklar kiradi.

Autosom retsessiv yo'l bilan belgilarning nasldan naslga o'tishi — autosomalalar bilan tutashgan belgilarning irsiylanishiga aytiladi.

Axromatik dug — iplardan iborat sitoplazma strukturasi. Hujayralarning bo'linishi davrida hosil bo'ladi. Xromosomalarni taqsimlanishi uchun xizmat qiladi.

B

Barr tanachalari — jinsiy xromatinga qarang.

Belgilarning ajralishi (G. Mendelning ikkinchi qonuni) — geterozigota otanalarini chatishishi natijasida 3:1 nisbatning hosil bo'lishi.

Bivalent — meyoz vaqtida bir-biriga yaqinlashib olgan gomologik xromosomalalar jufti. Bivalent hosil qiluvchi har ikki xromosoma uzunasiga bo'linib, ikkita xromatidaga ajralgan bo'ladi va bivalent to'rta xromatin — tetradadan tashkil topadi.

D

Daktiloskopiya (yunon. *daktylos*—barmoq, *skopeo*—qarayman) — barmoqlarning yostiqchalaridagi teri chiziqlari hosil qilgan tasvirni oʻrganish.

Daltonizm — baʼzi ranglarni (qizil, yashil va boshq.) tugʻma farq qila olmaslik, X xromosomaning nogomologik qismi bilan tutashgan retsessiv gen tufayli paydo boʻladi. Ingliz fizigi Dalton (1766—1844) shu xastalik bilan kasallangani bois uning nomiga qoʻyilgan.

Darvinizm — Ch. Darvin (1809—1882) tomonidan uning «Tabiiy tanlash yoʻli bilan turlarning kelib chiqishi» asarida ilk bor bayon etilgan tirik tabiatning tarixiy rivojlanish qonuniyati (evolutsiya) haqidagi materialistik taʼlimot.

Dezoksiriboza — DNK tarkibiga kiradigan pentoza yoki qand.

Derma (yunon. *derma*—teri) — umurtqali hayvonlar va odamlar epidermasining tagida joylashgan birlashtiruvchi toʻqima, chin teri.

Dermatit — terining yalligʻlanishi.

Destruksiya (lotin. *destruction*—buzish) — biron bir tuzilmaning normal holati (tuzilishi) buzilishi.

Diploid (yunon. *diploos*—ikkilangan koʻrinish) — xromosomalar gomologik juftlarining toʻliq toʻplamga ega boʻlgan hujayra yoki individ. Atamani E. Strasburger 1905-yil taklif etgan.

Dispepsiya — ovqat hazm qilishning buzilishi.

Dissimilatsiya — organizm faoliyati jarayonida murakkab organik moddalarning parchalanishi.

Disentrikklar — ikkita sentromerga ega boʻlgan xromosomalar.

Duragay — irsiy belgilari jihatidan bir-biridan farq qiladigan ota-onalardan dunyoga kelgan nasl.

E

Ekzon — gen mahsuloti (oqsil)ni kodlovchi genetik informatsiyani tutgan genning boʻlagi.

Ekspressivlik — turli organizmlar ayrim genlarining bitta allelining fenotipda ifodalanish darajasi. Atamani 1927-yili N.M. Timofeyev-Resovskiy fanga kiritgan.

Endokrin bezlar — ichki sekretiya bezlari.

Endomitoz — xromosoma sonining yadro qobigʻi ichida boʻlinish duki hosil qilmasdan ikki karra koʻpayishi.

Euxromatin — yadroning interfaza holatida dispalizatsiya holatidan qutulib qolgan xromosoma qismi.

Ekzoftalm — koʻz soqqasini koʻz kosasidan oldinga chiqib turishi.

F

Fenotip — organizm xususiyati va belgilari majmuasi.

Fenokopiya — baʼzi genotiplarga bogʻliq boʻlgan belgilarning taraqqiyot jarayonida tashqi omillar taʼsirida oʻzgarishi bilan boshqa genotip yoki uning ayrim elementlari uchun xarakterli boʻlgan belgilarning yuzaga chiqishi.

Ferment — biokimyoviy jarayonlarning yoʻnalishiga katalitik taʼsir qiladigan oqsil modda (biokatalizator).

Fertil — urugʻlanishga layoqatli.

Fetoskopiya — tolali shisha asbob yordamida homilani tekshirish.
Fetoterapiya — embrionni homila davrida davolash.
Filogenez — organizmlar dunyosi va uning alohida guruhlarining tarixiy rivojlanishi.

G

Gametalar (*gametes* — er, *gamete* — xotin) — erkak va urg'ochi jinsiy hujayralari; spermatozoid (urug') va tuxum hujayra.

Gametogenez (*gametes* — gameta (gametalarga qarang) va yunon. *genesis* — taraqqiyot) — jinsiy hujayralar taraqqiyoti.

«*Gametalar softligi*» qonuni — geterozigot organizmda genlar aralashmaydi va sof holicha qolib, keyingi bo'g'imlarda namoyon bo'lishi mumkin.

Gaploid (yunon. *haploos* — sodda, yakka va toq tur) — lotincha «*n*» harfi bilan belgilanadi, toq xromosomalar to'plamiga ega bo'lgan organizm.

Gemizigota (yunon. *hemi* — yarim + zigota) — diploid organizm bo'lib, ularda muayyan genlarning faqatgina bitta to'plami bo'ladi. Masalan, faqat erkaklarda X xromosomadagi genlar bo'yicha gemizigota hisoblanadi. Chunki shu organizmda X xromosoma toq, demak, genlar to'plami jinsiy xromosomaga ko'ra bittadir.

Gemofiliya — qon to'xtamasligi, badanning salga qonayverishi.

Gen — genetik materialning funksional jihatdan bo'linmas birligi, irsiy omillar; polepeptidning birlamchi tuzilmasini kodlovchi DNK. 1909-yilda V.G. Iogansen tomonidan fanga kiritilgan atama.

Gen modifikator — boshqa genlar ta'sirini o'zgartiruvchi gen.

Gen operator — tuzilmaviy genlarning ishini boshqaruvchi gen.

Gen regulat — operon ishini nazorat qiluvchi gen.

Gen penentrantligi — genning namoyon bo'luvchanligi. Penentrantlik darajasi tashqi muhit sharoitiga bog'liq. 100 % penentrantlikda mazkur populatsiyaga kiradigan hamma individlar gomozigot holatdan dominant yoki retsessiv genga ega bo'ladi. 50 % penentrantlikda belgi faqat mazkur genga ega bo'lgan 50 % individumlarda yuzaga chiqadi, xolos.

Genlarning birikuvi — bitta xromosomada joylashgan genlarning birikib nasllanishi.

Gen informatsiyasi — organizmning nasldan naslga o'tish xususiyatlari haqidagi axborot. Gen axboroti nuklein kislotalar ketma-ketligida o'z aksini topadi.

Genetik injeneriya — maqsadga muvofiq ravishda hujayra ko'paytirilib, so'nggi modda almashinuvi mahsulotini sintez qila oladigan genetik materialning yangi kombinatsiyalarini yaratish bilan bog'liq bo'lgan molekular genetika bo'limi.

Genetik xarita — bitta bog'langan genlar guruhida joylashgan genlarning o'zaro tartibli joylashish chizmasi.

Genetik tahlil — organizm irsiyati (genotipi)ni tekshirish usullari majmuasi.

Genetik kod — tirik mavjudotlarga xos bo'lgan, nuklein kislotalar molekulasidagi nukleotidlar tartibi bilan belgilanuvchi irsiy axborotlar qayd qilinishining yagona sistemasi. Tom ma'nosi bilan genetik kodonlar — i-RNK trepletlarining «so'zi» bo'lib, birorta aminokislotani va oqsil sintezi jarayonidagi «imlo» belgilarini kodlaydi.

Genokopiya (gen lotin. *copia* — ko'pgina, zaxira) — turli allel bo'lmagan genlar mutatsiyalari tufayli fenotipning bir xilda o'zgarishi. Genokopiya belgilarni ko'p genlar yuzaga chiqarishining oqibatidir.

Genom — xromosomalarning gaploid to‘plamida joylashgan genlarning majmuasi, «Genom» atamasi 1920-yilda Vinkler tomonidan fanga kiritilgan.

Genotip (yunon. *genos+typos*—namuna) — genlar majmuasi bo‘lib, organizmning irsiy asosi hisoblanadi.

Genofond (*gen* fran. *fond*—asos) — biror populatsiya, populatsiyalar guruhi yoki turga mansub organizmlarda mavjud bo‘lgan genlar majmuasi. 1928-yil A.S. Serebrovskiy tomonidan fanga kiritilgan atama.

Genom mutatsiyalari — genomning o‘zgarishi, genomdagi xromosomalar sonining o‘zgarishi.

Genoterapiya (kasal genni davolash) — kelajakda qo‘llaniladigan fan. Gen injeneriya bo‘limlaridan biri.

Genofora — halqasimon giplod DNK ipi, prokariotlarning «xromosomasi».

Germafroditizm — ikki jinslik germafrodit—qadimiy Yunonning afsonaviy mavjudoti — Germes va Afrodita o‘g‘li; xudolar irodasiga ko‘ra, Salmakida nimfasi bilan bir tanaga qo‘shilgan; erkak va ayollik jinsiy belgilariga ega organizm.

Geterogametalar (yunon. *heteros* — boshqa gametalar) — bir xil jinsiy xromosomaga ega bo‘lmagan jinsiy hujayralar (masalan, odam va boshqa sut emizuvchilarning *X* yoki *Y* xromosomaga ega bo‘lgan spermatozoidlari).

Geterozigota (getero+zigota) — gomologik xromosomalari muayyan genning har xil allellarini tutgan organizm yoki hujayra.

Geterozis (yunon. *heterosis*—o‘zgarish, aylanish) — o‘simlik va hayvonlarning duragaylash yo‘li bilan olingan xillarining boshlang‘ich ota-ona shakllariga nisbatan yashashga chidamliligi, sermahsul bo‘lishi va kuchliroq o‘sish hodisasi. Atama J. Shell tomonidan (1914) taklif etilgan.

Geteroploidiya — hujayralarda buzilgan (gaploid karrali bo‘lmagan) xromosomalar to‘plami bo‘lishi. Geteroploidiya — gen balansining og‘ir o‘zgarishlarga olib keladigan hodisa. Geteroploidiyaning ikki turi tavofut qilinadi: polisomiyalar ($2n+1$, $2n+2\dots$) va monosomiyalar ($2n-1$).

Geteroxromosomalar (yunon. *heteros*+xromosomalar — qator belgilari (shakli, o‘lchami, sentromerasining joylanishi va boshq.) bilan boshqa xromosomalar, ya‘ni autosomalardan farqlanadigan xromosomalar. Aksariyat, bu atama bilan jinsiy xromosomalar ifodalanadi. Atamani fanga Montgomeri olib kirgan (1904).

Gialoplazma (yunon. *hyalos*—shisha+plazma) — hujayradagi zoldan gel holatiga va aksincha holatga o‘tish xususiyatiga ega bo‘lgan asosiy plazma, sitoplazma matriksi, murakkab kolloid sistema.

Gibrid (lotin. *hibrida*—chatisma) — o‘simliklar navlarini yoki hayvonlar zotlarini yaxshilash maqsadida har xil tur yoki turkumlarga mansub bo‘lgan o‘simlik va hayvonlarni chatishtirish — gibridizatsiyalash (duragaylash) natijasida kelib chiqqan organizmlar.

Gipofosfatemik raxit — xromosomaning nogomologik qismi joylashgan dominant gen. Kamdan kam uchraydigan kasallik, vitaminoterapiya kor qilmaydi.

Gipertrixoz — terining muayyan sohasiga, jinsi va yoshiga xos bo‘lmagan holda tuklarning o‘ta ko‘p bo‘lishi.

Gipoglikemiya — qondagi qand miqdorining me‘yordan kamayishi.

Gipoksiya — to‘qimalarning kislorod bilan yetarli ta‘minlanmaganligi yoki kislorodning to‘qimalarda o‘zlashtirilishining buzilishi oqibatida ro‘y beradigan kislorod yetishmovchiligi.

Gomozigot — mazkur belgilari jihatidan bir xil boʻlgan ikkita gametaning bir-biriga qoʻshilishidan hosil boʻlgan zigotadan bunyodga keluvchi organizm.

Gomologik xromosomalar (gomologlar) — bir xildagi lokuslarda allel genlar tutadigan juft xromosomalar.

Guanin (*G*) — nuklein kislotalar tarkibiga kiradigan purin asosi (2 amino 6 oksipurin $C_5H_5N_5O$).

I

Idiogramma (yunon. *idios*— oʻziga xos, *gramma*—rasm) — gaploid toʻplamdagi xromosomalarning barcha tuzilish xususiyatlari (xromomer, heteroxromatinlarning joylashgan oʻrni, sentromera va yoʻldoshning holati, xromosoma yelkalarining uzunligi) bilan birga grafik tarzda umumlashtirilgan tasviri.

Izo (yunon. *isos*—teng, oʻxshash) — qoʻshimcha soʻz boʻlib, teng, oʻxshash maʼnosini bildiradi.

Immunitet (lotin. *immunitas*—biror narsadan xalos boʻlmoq) — muayyan yuqumli kasallikka organizmning chidamliligi.

Immunogenetika (immunitet+genetika) — immunologiyaning immunitet omillarining genga bogʻliqligini, toʻqima antigenlarining tur ichida xilma-xilligi va toʻqima nomuvofiqiligini oʻrganuvchi bir boʻlim. Atamani 1936-yili I. Irvin va L. Kole taklif etishgan.

Inbriding (ingl. *inbreeding* — koʻpaytirish) — yaqin qarindoshlar oʻrtasidagi va ajdodga xos umumiylikka ega boʻlgan organizmlar oʻrtasidagi chatishtirish.

Induktor — oqsil biosintezida ishtirok etadigan past molekullali modda.

Induksiyalangan mutatsiya — qanday boʻlmasin biror mutagen taʼsiri ostida paydo boʻladigan mutatsiyalar (chaqirilgan mutatsiyalar).

Interferon — organizmlar viruslar bilan zararlanganda, hujayralar hosil boʻladigan oqsil modda (antitelalar).

Intron — eukariot gen (DNK)ning bir qismi boʻlib, odatda, mazkur gen kodlangan oqsil sinteziga aloqador boʻlgan genetik axborotni tutmaydi, struktur genning boshqa fermentlari ekzonlar oraligʻida joylashadi.

J

Jinsiy demorfizm (yunon. *di* — ikki karra maʼnosini bildiradi, *morphe*—shakl) — jinslararo ranglar, tana ayrim qismlarining tuzilishi va boshqa ikkilamchi jinsiy belgilar boʻyicha farqlanish.

Jinsiy xromatin — interfaza davridagi somatik hujayra yadrosi xromatinning bir qismi boʻlib, jinsiy xromosomaning tuzilishi va funksiyaning xususiyati bilan bogʻlangan; jinsga mansub farqni hujayra doirasida belgilab beradi. *X* va *Y* jinsiy xromatinlar farqlanadi.

K

Kariogramma — xromosomalarning fotosuratini katta-kichikligiga qarab, qoʻyib chiqish.

Kariotip — biror turga oid boʻlgan xromosomalar yigʻindisi.

Katabolizm — yoʻq qilmoq, parchalanish, tirik organizmlarda organik moddalarni parchalashga qaratilgan fermentativ reaksiyalar majmuyi.

Kodon — m-RNKda uchta yonma-yon joylashgan nukleotidlar yig'indisiga aytiladi. Ular bitta aminokislotani kodlash xususiyatiga ega.

Kolxitsin — bo'linish dugini tortuvchi iplarni yemirib, xromosomalarning bir-biridan ajralish mexanizmini falaj qilib qo'yadigan alkaloid (kuz boychechagidan olinadi).

Kretinizm — aqliy va jismoniy taraqqiyotning keskin susayishi.

Krossingover — hujayraning meyozi bo'linishida gomologik xromosomalar gomologik qismlarining almashinishi.

L

Leykozlar — qon yaratuvchi a'zolar sistemasining o'sma tabiatli kasalligi. Bunda periferik qonda yetilmagan leykotsitlarning soni oshib ketadi.

Leykopeniya — qondagi leykotsitlar miqdorining kamayishi.

Leykotsitoz — qondagi leykotsitlar sonining ortishi.

Letal — o'lim bilan tugash.

Lokus — xromosomadagi joy.

Lizosom kasalliklari — lizosoma fermentlarining yetishmaslik kasalligi.

Lipoma — teri ostidagi yog' to'qimasining o'smalari.

M

Makro — katta, yirik ma'noni anglatuvchi so'z.

Makrogametotsitlar — sporalarning yetilmagan urg'ochi jinslari.

Makroglossiya — tilning kattalashuvi (yo'g'onlashuvi).

Makrosomiya (gigantizm) — tananing me'yorga nisbatan baland bo'lishi.

Makrostomiya — og'iz bo'shlig'ining me'yordan katta bo'lishi.

Makrorotiya — quloq supralarining me'yordan katta bo'lishi.

Makrotsefaliya — kalla suyagining kattalashuvi (me'yordan kattaligi).

Metastaz — o'sma hujayralarining boshlang'ich o'choqdan organizmning boshqa a'zolariga o'tishi.

Mikrogeniya — pastki jag'ni kichiklashuvi.

Mikrognatiya — yuqori jag'larni kichik bo'lishi.

Mikrotsefaliya — kalla suyagi va miyaning kichiklashuvi.

Mitoxondriyaviy irsiylanish — irsiy axborotni DNK mitoxondriyalari orqali berilishi.

Mozaitsizm — ko'p hujayrali organizmlarning har xil genotipga ega bo'lgan hujayralari mavjudligini bildiruvchi hodisa. Bunday organizmlar ximeralar, deyiladi (jinsiy hujayralar bundan mustasno).

Monosomiya — diploid organizm xromosoma to'plamidagi bitta gomologik xromosomaning bo'lmasligi.

Monospermiya — tuxum hujayraning yagona spermatozoid bilan urug'lanishi.

Mutagenез — mutatsiyaning kelib chiqish jarayoni.

Mutagenlar — mutatsiyani keltirib chiqaruvchi (fizik, kimyoviy, biologik) omillar.

Muton — genning mutatsiya yuz beruvchi elementar birligi, ya'ni gen faoliyati buzilishiga olib keladigan irsiy materialning eng kichik qismi.

N

Nasldan naslga o'tish — genetik axborot organizmning bir avlodidan boshqa avlodiga o'tishi.

Nasl-nasab sxemasi — oila va yaqin qarindoshlarning qon-qarindoshlik aloqalarini genetikada umumiy qabul qilingan ramzlar bilan grafik tasvirlash usuli.

Nukleoproteid — nuklein kislotalar bilan oqsillar birikmasi.

O

Oligodakteliya — bitta yoki bir necha barmoqlarning bo'lmashligi.

Oligofreniya (yunon. *oligos*—kam, *phren* — aql) — aql pastligi.

Operator (lotin. *operator* — ishchi, bajaruvchi) — maxsus oqsillar — repressorlar orqali «bilinuvchi» va operonlarning yoki ayrim genlarning transkripsiyasini regulatsiya qiluvchi DNK qismi.

Operon (lotin. *operor* — ishlayman, harakat qilaman) — transkripsiyasi oqsil-repressor nazoratida bir molekula informatsion RNK (i-RNK)da ro'y beradigan genetik materialning bir qismi.

Oral (og'iz orqali) *yuqish* — kasallik qo'zg'atuvchining og'iz orqali yuqishi.

Oqsil biosintezi — ko'p bosqichli murakkab jarayon— nuklein kislotalar ishtirokida poliribosomalarda bo'lib o'tadigan hodisa, ya'ni irsiy axborot yuzaga chiqishining asosi.

Onkogenlar — o'smalarni hosil qiladigan hujayralarni transformatsiya qiladigan, kodlovchi oqsillarni saqlovchi gen.

P

Patologiya (*pathos*—kasal, *logos*—ta'limot) — organizmning kasallik jarayonlarini o'rganuvchi fan yoki organizm faoliyatining, holatining me'yordan chetga chiqishi, mayib-majruh holat.

Panmiksiya — populatsiyada tasodifiy holda sodir bo'ladigan nikoh.

Penetrantlik — gomozigota holatida dominant yoki retsessiv belgi yoki kasallikni namoyon qiluvchi fenotipning yuzaga chiqish chastotasi.

Peroksisoma kasalliklari — hujayradagi peroksisomalarning funksiyasi va moddalar almashinuvining buzilishi natijasida kelib chiqadigan irsiy kasallik.

Pleyotropiya — genning bir qancha belgilarga ta'sir ko'rsatish xususiyati; genning bir qancha belgi yuzaga chiqishini boshqarish xususiyati.

Poligamiya — bir erkak hayvonning juftlashish mavsumida bir qancha urg'ochilari bilan qo'shilishi.

Polimastiya — ortiqcha ko'krak so'rg'ichlarining taraqqiy etishi.

Poliploidiya — ikki yoki undan ortiq xromosomalar yig'indisiga ega bo'lgan hujayra.

Politeniya — ayrim ikki qanotlilar, soddahayvonlar va o'simliklar somatik hujayralarning yadrosida yirik, gigant xromosomaning hosil bo'lishi. Dastlabki xromosomada ko'p marta ro'y bergan DNK replikatsiyasi va xromonemalarning bo'linmasligi xromosoma diametri hamda uzunligining oshib ketishini taqozo etadi.

Profilaktika — kasallikning paydo bo'lishi va tarqalishining oldini olish, aholi sog'lig'i va jismoniy taraqqiyotini muhofaza qilish va mustahkamlashga qaratilgan tadbirlar majmuasi.

Psixozlar — ruhiy faoliyatning barcha xil buzilishlari.

Proband — shu shaxsga nisbatan tuziladigan shajara.
Progeniya — yuqorigi jag'ni pastki jag'dan oldinga o'sib chiqishi.
Progeriya — organizmni vaqtdan ilgari qarishi.
Pterigium — terining qanotga o'xshab chiqishi.
Ptoz — qovoqlarni osilib tushishi.

R

Regeneratsiya — halok bo'lgan hujayralarni qayta tiklanishi, organizmning kesilgan yoki shikastlangan qismi o'rniga yangisi hosil bo'lishi.

Reduksiya — ayrim organlar yoki ularning biror qismini individual yoki tarixiy taraqqiyotida to'liq rivojlanmay qolishi yoki yo'qolib ketishi.

Reduksion bo'linish — yetilayotgan jinsiy hujayralarning bo'linishi, bunda har bir qiz hujayra normal xromosoma soniga nisbatan ikki marta kam xromosomaga ega bo'ladi.

Rezus-faktor — odam va makaka maymuni eritrotsitlarida aniqlangan agglutinogenlar turining bir xili.

Rekon — genning o'ta mayda strukturaviy elementi va rekombinatsiya birligi hisoblanib, bir necha juft nukleotiddan iborat. Atamani 1957-yili Benzer fanga olib kirgan.

Replikon — genomning bir qismida ro'y beradigan replikatsiya jarayonning birligi bo'lib, u replikatsiya initsiatsiyasi (boshlanish) bitta nuqtasining nazorati ostida bo'lish.

Reproduktiv organ — organizmning ko'payishida ishtirok etuvchi a'zo.

Retsektiv belgi — geterozigota holatida yuzaga chiqmaydigan belgi.

S

Sibslar — aka-uka va opa-singillar.

Sinofriz — qoshlarning qo'shilib o'sishi.

Skrining (elakdan o'tkazish) — ko'p odamlar guruhini tekshirib, og'ir irsiy kasalliklarni aniqlash maqsadida o'tkaziladigan profilaktika chorasi.

Splaysing — m-RNKdagi intron qismlarni kesib tashlab, ekzon qismlarini ulanishiga aytiladi.

Strabizm — ko'zning g'ilayligi.

Sentromera — xromosomani teng ikkiga bo'luvchi tanacha bo'lib, mitoz vaqtida bo'linish duklari birikadi.

Sentriola — hujayra markazi. Bo'linish duklarini hosil qiladi. Atamani 1895-yili Borveri fanga kiritgan.

Sitogenetika — genetikaning irsiy hodisalarini hujayra miqyosida o'rganadigan fan.

Sitokenez — mitozning telofazasidagi ona hujayra sitoplazmasini ikkiga bo'linish jarayoni.

T

Talassemiya — og'ir kechadigan qon kasalligi.

Tetraploid — to'rt xromosomal hujayra.

Transkripsiya — nukleotidlar tartibi shaklida yozilgan axborotni DNKdan i-RNKga ko'chirilishi.

Translatsiya — nukleotidlar tilidan aminokislotalar tartibi oqsil tiliga tarjima qilinishi.

Translokatsiya — xromosoma ayrim qismlarini boshqa juft xromosomalarga qoʻshilib qolishi.

Trisomiya — diploid kariotipli organizmda bir juft xromosomaga qoʻshimcha xromosomani oʻtib qolishi. Natijada, bir juft xromosoma emas, uchta boʻlib qolishi.

Triploid — xromosomalarning soni $2n$ emas, balki $3n$ boʻlishi.

V

Vavilovning gomologik qatorlar qonuni — xilma-xil sistemaga kiruvchi tirik organizmlar oʻzgaruvchanligida parallelizm bor, bu ularda umumiy genlar boʻlishi va genlar oʻxshash tarzda mutatsiyaga uchrashiga bogʻliq.

Variatsiya qatori — materialning minimal kattalikdan maksimal kattalikkacha bir qator joylashuvi (miqdoriy belgilari).

Variatsiya qatorlarining asosiy koʻrsatkichlari — oʻrtacha arifmetik qiymat va uning xatosi; oʻzgaruvchanlik koʻrsatkichi — oʻrtacha kvadratik ayirma; oʻrtacha arifmetik qiymatning qanday ulushini tashkil etishini koʻrsatuvchi variatsiya koeffitsienti; ikkita kuzatuv solishtirib koʻrilganda, ishonchlilik koeffitsienti va boshqa parametrlari hisoblanadi.

Vitaminlar (lotin. *vita* — hayot) — organizmning normal modda almashinuvi va hayot faoliyati uchun odam hamda hayvon ovqatida kam miqdorda lozim boʻladigan turli kimyoviy tarkibdagi organik moddalar. Vitaminlar haqidagi taʼlimotning asoschisi rus shifokori N.I. Lunindir.

X

Xromatin — hujayra yadrosining asosiy qismini tashkil etuvchi nukleoproteinlarga taalluqli va asosli boʻyoqlar bilan yaxshi boʻyaluvchi modda. Atamani 1880-yili V. Flemming fanga kiritgan.

Xromomerlar — ayrim qismlarning buralishi hisobiga hosil boʻlgan DNKning zich spirallashgan boʻlaklari, ular yadro boʻyoqlari bilan yaxshi boʻyaladi. Atamani 1896-yili Vilson fanga kiritgan.

Xromosoma kasalliklari — xromosomalar strukturasi va soning oʻzgarishi bilan yuzaga keladigan irsiy kasalliklar.

Xromosomalar — hujayraning mitoz davrida aniq koʻrinadigan toʻq boʻyaluvchan ipsimon yoki tayoqsimon tuzilmasi. Uning asosiy kimyoviy tarkibi DNKdan iborat. Atamani 1888-yili Valdeyr fanga kiritgan.

Xronik — organizmdagi biror jarayon (kasallik)ning uzoq muddat davom etishi yoki doimo mavjudligi.

Xromosoma lokusi — xromosomaning kichik bir qismi.

Xromosoma oʻzgarishlari (aberratsiyalar) — xromosoma mutatsiyalari natijasida deleksiya, duplikatsiya, inversiya, translokatsiyalarni yuzaga chiqishi.

Y

Yarim letal gen — organizm hayot faoliyatining susayib ketishiga sabab boʻladigan gen.

Z

Zigota — urugʻlangan diploid xromosomalar toʻplamiga ega boʻlgan tuxum hujayra.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. *N. Majidov, N. Ikromova.* Irsiyat va zurriyot. T., «Fan», 1985.
2. *С.И. Козлова, Е. Семёнова и др.* Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Л., «Медицина», 1987.
3. *Ricky Lewis.* Begining of life. Wm. C. Brown Publishers, 1995.
4. *Н.П. Бочков.* Клиническая генетика. М., «Медицина», 1997.
5. *К.Н. Nishonboyev va boshq.* Tibbiyot genetikasi. T., Abu Ali ibn Sino nomidagi nashriyot, 2000.
6. *Д.К. Беляев, Г.М. Димшиц.* Общая биология. М., «Просвещение», 2001.
7. *Н.П. Бочков и др.* Медицинская генетика. М., «Мастерство», 2002.
7. *Р.Р. Olimxo'jayeva, D.R. Inog'otova.* Tibbiyot genetikasi. T., Abi Ali ibn Sino nomidagi nashriyot, 2002.
9. *D.R. Inog'otova.* «Tibbiyot genetikasi» fanidan didaktik materiallar va masalalar to'plami. T., «Turon—Iqbol», 2005.
10. *К.Н. Nishonboyev, J.N. Hamidov.* Tibbiy biologiya va genetika. T., «O'zbekiston Milliy ensiklopediyasi» Davlat ilmiy nashriyoti, 2005.
11. *Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина.* Клиническая генетика. М., «ГЭОТАР-Медиа», 2011.
12. *Л.В. Акуленко, И.В. Угаров.* Медицинская генетика. М., «ГЭОТАР-Медиа», 2011.

MUNDARIJA

Kirish	3
1-bob. IRSIYATNING SITOLOGIK ASOSLARI	
1.1. Hujayraning tuzilishi va funksiyasi	12
1.2. Xromosomaning tuzilishi va funksiyalari. Odam kariotipi	24
1.3. Organizmlarning ko'payishi	28
1.3.1. Amitoz va mitoz	28
1.3.2. Meyoz	32
1.3.3. Urug'lanish	42
<i>1-amaliy mashg'ulot.</i> Mikroskop bilan ishlash. Tayyor mikropreparatlarda hujayra tuzilishi bilan tanishish	44
2-bob. IRSIYATNING BOKIMYOVIY ASOSLARI	
2.1. Genlarning tuzilishi, kimyoviy tarkibi va ularning strukturasini o'rganishdagi kashfiyotlar	50
2.2. Nuklein kislotalarning tuzilishi	51
2.3. DNK replikatsiyasi va uning irsiyatdagi ahamiyati	56
2.4. Genlar va ularning strukturasi	58
2.5. Oqsil biosintezi	59
<i>2-amaliy mashg'ulot.</i> Nuklein kislotalarning tuzilishi, soni va oqsil biosintezini o'rganish bo'yicha masalalar yechish	65
3-bob. GENETIKA ASOSLARI	
3.1. G.I. Mendel qonunlari	71
3.2. Belgilar ajralish qoidasining buzilishi	78
3.3. Genlarning o'zaro ta'siri	80
3.3.1. Allel genlarning o'zaro ta'siri	80
3.3.2. Allel bo'lmagan genlarning o'zaro ta'siri	83
3.3.3. Genlarning ekspressivligi va penetrantligi	92
3.4. Irsiyatning xromosoma nazariyasi	93
3.5. Odam xromosomalarining xaritasi	101
<i>3-amaliy mashg'ulot.</i> Belgilarning nasllanish qonuniyati	105

4-bob. O'ZGARUVCHANLIK

4.1. Modifikatsion o'zgaruvchanlik	114
4.2. Kombinativ o'zgaruvchanlik	117
4.3. Mutatsion o'zgaruvchanlik	117

5-bob. IRSIY KASALLIKLAR PATOLOGIYASI

5.1. Irsiy kasalliklar tasnifi	128
5.2. Irsiy kasalliklarda klinik belgilarning yuzaga chiqishidagi asosiy xususiyatlar	130
5.3. Gen kasalliklari	132
5.3.1. Aminokislotalar almashinuvining buzilishi	133
5.3.2. Uglevodlar almashinuvining buzilishi	136
5.3.3. Lipidlar almashinuvining buzilishi	140
5.4. Xromosoma kasalliklari	141
5.4.1. Autosomalar sonining o'zgarishi va struktura tufayli kelib chiqqan kasalliklar	141
5.4.2. Jinsiy xromosoma son anomaliyalari	145
5.5. Multifaktorial kasalliklar (MFK)	148
4-amaliy mashg'ulot. Irsiy kasalliklar patologiyasini o'rganish (vaziyatli masalalar)	152

6-bob. GENETIKANING TEKSHIRISH USULLARI

6.1. Genealogik usul	155
6.1.1. Irsiy kasallikning dominant tipda o'tishi	157
6.1.2. Irsiy kasallikning retsessiv tipda o'tishi	162
6.1.3. Jins bilan birikkan irsuy kasalliklar	165
6.2. Egizaklar usuli	169
6.3. Dermatoglifikani tekshirish usuli	173
6.4. Sitogenetik usul	177
6.5. Biokimyoviy tekshirish usuli	180
6.6. Populatsion statistik usul	181
5-amaliy mashg'ulot. Antropogenetika va uni o'rganish usullari	185

7-bob. IRSIY KASALLIKLAR PROFILAKTIKASI

7.1. Irsiy kasalliklar profilaktikasining turlari	189
7.2. Tibbiy genetik maslahat	192
7.3. Prenatal tashxislash	195
7.4. Qon-qarindoshlik nikohlarining oqibati	198
7.5. Irsiy kasalliklarni davolash	200
Genetik atamalar izohi	203
Foydalanilgan adabiyotlar	213

O 50 **Olimxoʻjayeva P.R., Inogʻomova D.R. Tibbiyot genetikasi.** Tibbiyot kollejlari uchun darslik. (8-nashri). T.: «ILM ZIYO», 2017. — 216 b.

I. Hammuallif.

УДК 616–056.7(075.32)
КБК 52.5ya722

ISBN 978-9943-303-43-0

PAROGʻAT RUSTAMOVNA OLIMXOʻJAYEVA,
DILFUZA RAHMATULLAYEVNA INOGʻOMOVA

TIBBIYOT GENETIKASI

Tibbiyot kollejlari uchun darslik

8-nashri

Toshkent — «ILM ZIYO» — 2017

Muharrir *I. Usmonov*
Badiiy muharrir *Sh. Odilov*
Texnik muharrir *F. Samadov*
Musahhah *A. Muhamedova*

Noshirlik litsenziyasi AI № 275, 15.07.2015-y.

2017-yil 31-oktabrda chop etishga ruxsat berildi. Bichimi 60x90^{1/16}.
«Tayms» harfida terilib, ofset usulida chop etildi. Bosma tabogʻi 13,5.
Nashr tabogʻi 13,0. 300 nusxa. Buyurtma № 726

«ILM ZIYO» nashriyot uyi. Toshkent, Navoiy koʻchasi, 30-uy.

«NISO POLIGRAF» MCHJ bosmaxonasida chop etildi.
Toshkent viloyati, Oʻrta Chirchiq tumani, «Oq-Ota» QFY
Mashʼal mahallasi Markaziy koʻchasi, 1-uy.