

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

O. E. ESHONQULOV, K. N. NISHONBOYEV,
M. Sh. BOSIMOV

GENETIKA

Akademik litsey o‘quvchilari uchun darslik

“SHARQ” NASHRIYOT-MATBAA
AKSIYADORLIK KOMPANIYASI
BOSH TAHRIRIYATI
TOSHKENT–2010

T a q r i z c h i l a r:

Muhamedova M. — biologiya fanlari nomzodi

Shertayev M. — biologiya fanlari nomzodi, dosent

Ushbu darslik biologiya, genetika yoʻnalishida taʼlim olayotgan akademik litsey va kollej talabalari uchun moʻljallangan.

Eshonqulov O.E. va boshq.

E 99 Genetika: Akad. litseylar uchun darslik / A.E.Eshonqulov, K.N.Nishonboyev, M.Bosimov. — T.: «Sharq», — 2010. — 176 b.

Sarlavhada: OʻzR Oliy va oʻrta maxsus taʼlim vazirligi, Oʻrta maxsus kasb-hunar taʼlimi markazi.

I.I,2 Muallifdosh.

BBK28.04(5U)ya722

ISBN 978-9943-00-590-7

© A.E Eshonqulov va boshqalar, 2010.

© “Sharq” nashriyot-matbaa aksiyadorlik kompaniyasi Bosh tahririyati, 2010

© «TURON-IQBOL», 2010

KIRISH

Biologik fanlar orasida eng muhimlaridan biri genetikadir. Genetika — hayotning asosiy xususiyatlari irsiyat va oʻzgaruvchanlik qonuniyatlarini, bu qonuniyatlardan amaliy maqsadlarda oqilona foydalanish usullarini oʻrganadigan fandır.

Genetika faniga oid bilimlar inson uchun zarur boʻlgan, xalq xoʻjaligining deyarli hamma sohalarida qoʻllaniladi. Hozirgi davrda genitikaning juda tez rivojlanayotgan sohaları biotexnologiya va genetika injeneriya seleksiyaning asosiy usullari hisoblanadi. Seleksiyaning asosiy vazifalari esa madaniy oʻsimlikning hosildor navlarini, uy hayvonlarining yangi zotlarini, mikroorganizmlarning foydali shtammlarini keltirib chiqarishdir.

Molekulyar genetika va genetik injeneriyaning keyingi yillarda barq urib rivojlanishi mikroorganizmlar, oʻsimliklar va hayvonlar irsiyatini inson uchun foydali tomonlarga oʻzgartirish imkoniyatini yaratmoqda.

Ayniqsa odam genetikasi muammolarini oʻrganishda, odamlarda uchraydigan irsiy kasalliklarni davolashning istiqbolli usullarini yaratishda genetika fanining roli juda muhimdir.

Akademik litsey va kollejlar talabalari uchun tavsiya etilayotgan bu darslikda genetika fanining asosiy muammolari qisqa va tushunarli tarzda bayon qilingan.

Koʻpchilik mavzularning mazmuni qisqacha tushuntirilgandan keyin mavzuni mustahkamlash uchun savollar berilgan, vaziyatga oid masalalar, test topshiriqlari va unga javoblar keltirilgan.

Mualliflar bu darslikni yaratishda mavzular mazmunining sodda, tushunarli boʻlishiga koʻproq eʼtibor berdilar.

Ayniqsa darslik oxirida keltirilgan atamalar lugʻati talabalarining genetikaga oid bilimlarni oʻzlashtirishiga katta yordam beradi deb hisoblaymiz.

Darslik biologiya va genetika darsliklaridan maktablar, kollejlar, akademik litseylar va oliy oʻquv yurtlarida uzoq yillar davomida bilim berib kelgan va shu fanlar boʻyicha oʻquv qoʻllanmalari va darsliklar yaratgan mualliflar tomonidan yozilgan.

Shubhasiz, darslikda ayrim kamchiliklar uchrashi mumkin. Ularni bartaraf etish maqsadida berilgan maslahatlar, taklif va mulohazalarni mualliflar minnatdorchilik bilan qabul qiladilar.

I B O B

1-§. Genetika fani va uning qisqacha yaratilishi tarixi

“Genetika” soʻzi grekcha “genesis” soʻzidan olingan boʻlib, “kelib chiqish”, “tugʻilishga taalluqli” degan maʼnolarni beradi. Genetika barcha tirik organizmlarga xos boʻlgan xususiyat — irsiyat va oʻzgaruvchanlik qonunlarini oʻrganuvchi fandir.

Irsiyat — organizmning oʻz belgisi va rivojlanish xususiyatlarini kelgusi avlodlariga oʻtkazish xossasidir. Irsiyat tufayli tur doirasidagi individlar oʻxshash boʻladi.

Oʻzgaruvchanlik — organizmlarning individual rivojlanish jarayonida yangi belgilarni kashf etish xossasidir. Oʻzgaruvchanlik tufayli tur doirasidagi individlar bir-biridan farq qiladi. Demak, **irsiyat** bilan **oʻzgaruvchanlik** bir-biriga qarama-qarshi, ammo bir-biri bilan uzviy bogʻliq xossalardir. Irsiyat tufayli turning bir xilligi saqlanib borsa, oʻzgaruvchanlik uning xilma-xilligini taʼminlaydi. Bir tur individlari oʻrtasidagi tafovutlar organizm irsiyatining moddiy asoslari oʻzgarishiga bogʻliq. Oʻzgaruvchanlik tashqi muhit sharoitlari bilan ham belgilanadi.

Oʻzgaruvchanlik tirik tabiatning xilma-xilligini yaratib, tanlash uchun material yetkazib beradi, irsiyat esa bu xilma-xillik orasidan eng moslanganlarini saqlab qoladi, oʻzgaruvchanlik natijalarini mustahkamlaydi.

Tiriklikning bu ikkala qarama-qarshi boʻlib tuyulgan xususiyatlari: irsiyat (konservativ) va oʻzgaruvchanlik (progressiv) organik olamning evolutsiyasi asosini tashkil qiladi.

Genetika irsiyat va oʻzgaruvchanlikni idora qilish yoʻllarini ham oʻrganadi, uning natijalaridan insoniyat uchun xizmat qilishda foydalanadi. Shuning uchun ham genetika fani boshqa biologik fanlar orasida yetakchi oʻrinni egallaydi.

Insonlar juda qadim zamonlardayoq ota-onalar va bolalardagi belgilarning oʻxshashligiga, ular orasidagi farqlarning ham mavjud boʻlishligiga, bolalarda uzoq ajdodlar belgisining yuzaga chiqishi mumkinligiga eʼtibor berganlar.

Insonlar irsiyat xususiyatlaridan stixiyali ravishda oʻz amaliy maqsadlarida madaniy oʻsimliklar va uy hayvonlari navlari va zotlarini yaxshilashda foydalanib kelganlar.

Irsiyat mexanizmlari toʻgʻrisida dastlabki fikrlarni qadimgi allomalar — Demokrit, Gippokrat, Platon, Arastu asarlarida

uchratish mumkin. Masalan, Gippokrat shunday yozgan edi: "...urug' butun tanani hosil qiladi, sog'lom urug'dan tananing sog'lom qismlari, kasal urug'laridan esa kasal qismlar hosil bo'ladi. Kaldan — kal bola, ko'k ko'zlidan — ko'k ko'zli bola, g'ilaydan g'ilay, tuxumsimon kallalidan — tuxumsimon kallali farzandlar dunyoga keladi". Anaksagor va Arastuning ham irsiyat va jins shakllanishi to'g'risidagi dunyoqarashlari diqqatga sazovordir. Platon o'zining "Siyosat" nomli asarida jismoniy va ma'naviy sog'lom bolalar tug'ilishi uchun er-xotinlarni qanday tanlashni, bolalarni qanday tarbiyalashni tushuntiradi. Irsiyat to'g'risidagi ma'lumotlar buyuk vatandoshimiz Ibn Sinoga ham ma'lum edi. Ibn Sino asarlarida odam tabiatining shakllanishida uning belgilari (hozirgi zamon tushunchasida — fenotipi), ichki mohiyati (organizmning irsiy axboroti — genotipi) va elementlarining (genlarning) o'zaro munosabatlarining ahamiyati to'g'risida qimmatli fikrlar mavjud.

Uyg'onish davrida tabiat to'g'risidagi bilimlar keng rivojlanib, har xil ilmiy ma'lumotlar to'plandi, tajribalar o'tkazildi. O'sha davrda ispaniyalik hakim Merkado "Irsiy kasalliklar" nomli asarni yaratdi, keyinroq esa Moperti, Adams va Nassellarning irsiyat sohasida olib borgan ilmiy tekshirishlari natijalari chop etildi. Moperti polidaktiliyaning oilada tarqalishini aniqladi (1752-y). Adams irsiy patologiyasi bo'lgan bolalarni hisobga olish, kasallikka irsiy moyillik, inbriding va muhitning ahamiyati, irsiy kasalliklarning geterogenligini (xilma-xilligi) ko'rsatdi.

Nasse gemofiliyaning irsiylanish prinsiplarini tasvirlab, uning to'liq avlodlar shajarasini (genealogiyasini) tuzib chiqdi.

Ammo bu davr hali genetikaning haqiqiy ilmiy davri emas, o'sha davr tadqiqotchilarining asarlarida haqiqiy, aniq ma'lumotlar tamomila noto'g'ri tushunchalar bilan aralashib ketgan, chunki hali odam genetikasining nazariy asoslari yaratilmagan edi.

XIX asrning 80-yillarida A. Veysman birinchi marta irsiyatning moddiy asosi xromosomada joylashgan degan fikrni bayon qildi.

Genetika fanini 1900-yilda yaratilgan deb hisoblanadi. Ammo irsiyat qonunlari chex olimi G. Mendel tomonidan 1865-yilda kashf qilingan edi. 35 yil davomida zamondoshlar G. Mendelning kashfiyotini tushunishmadi. G. Mendel zamondoshlari ham mohir eksperimentchilar bo'lishiga qaramasdan, o'z tajribalarini amalga oshirishda va uning natijalarini tahlil qilishda xatoliklarga yo'l qo'yidilar.

Faqat 1900-yildagina irsiyat qonunlari G. De Friz (Gollandiya), K. Korrens (Germaniya), E. Chermak (Avstriya) tomonidan ikkinchi marta kashf qilindi. G. Mendel genetika fanining asoschisi deb tan olindi.

1906-yilda ingliz olimi U. Betson yangi fanni «*genetika*» deb atashni taklif etdi.

Daniyalik olim V. Iogansen 1909-yilda fanga *gen*, *genotip* va *fenotip* tushunchalarini kiritdi. 1901-yilda G. De Friz *mutagenez* nazariyasini kashf qildi.

1910–1925-yillarda amerikalik olim T. G. Morgan oʻz hamkasblari A. Stertevant, G. Meller, K. Bridges bilan hamkorlikda *irsiyatning xromosomalar nazariyasini* yaratdi.

XX asrning 20–30-yillarida ionlashtiruvchi nurlarning (G. A. Nadson, G. S. Fillipov, G. Meller, I. Ya. Stadler) va kimyoviy moddalarning (M. Ye. Lobashov, V. V. Saxarov) mutatsiya chaqiruvchi omillar ekanligi kashf qilindi.

Rus genetik olimi N. K. Kolsov 1928-yilda xromosoma ichida joylashgan oqsil molekulasi irsiyatning moddiy asosi boʻlishi mumkin, degan fikrni bayon qildi.

XX asrning 30-yillarida *mikroevolyutsiya taʼlimoti* (S. S. Chetverikov, N. V. Timofeyev–Resovskiy va boshqalar) va *evolyutsiyaning sintez nazariyasi* yaratildi.

Oʻsha yillarda Sovet Ittifoqida odam genetikasi va tibbiyot genetikasi rivojlana boshladi (S. G. Levit, A. A. Prokofyeva – Belgovskaya, V. P. Efroimson va boshqalar).

XX asrning 40-yillarida G. Bidl, E. Tatumlar mikroorganizmlar genetikasi va biokimyoviy genetikaga asos soldilar. Genetika, mikrobiologiya, biokimyoviy va fizika fanlari hamkorligida molekular biologiya va molekular genetika fanlari shakllandi.

XX asrning 50-yillarida M. Uilkins, E. Chagaff, Dj. Uotson va F. Krik hamkorligida DNK strukturasi toʻgʻrisida aniq maʼlumotlar olindi.

XX asrning ikkinchi yarmida molekular genetika juda rivojlandi, genetik kod, genlar faolligining idora qilinishi, genetik injeneriya va biotexnologiya sohasida ulkan muvaffaqiyatlar qoʻlga kiritildi.

Hozirgi davrda genetik injeneriya va biotexnologiya metodlarining takomillashishi natijasida oʻsimliklarning yangi navlari va hayvonlarning yangi zotlarini keltirib chiqarishning, insonlarda

uchraydigan irsiy kasalliklarni genoterapiya usuli bilan davolash usullari yaratilmoqda.

Hozirgi davrda genetika fanida genlar nafis tuzilishini o'rganish, genomika — shaxsning individual rivojlanishi jarayonida genlar faoliyatining boshqarilishi kabi murakkab muammolar ustida ilmiy izlanishlar o'tkazilmoqda.

O'zbekistonda genetik tadqiqotlarning rivojlanishiga mashhur olimlar Yo.T.To'raqulov, J.Q.Hamidov, J.A.Musayevlar katta hissa qo'shdilar, jumladan Yo.X.To'raqulov rahbarligida irsiy kasalliklar rivojlanishining biokimyoviy mexanizmlari o'rganildi. Akademik J.H.Hamidov o'z shogirdi A.A.Abdukarimov bilan tireoid gormonlar ta'sirining genetik mexanizmlari haqida muhim ma'lumotlar oldilar. Atoqli olimlarimiz N.M.Majidov, Sh.Sh.Shomansurovlar asab kasalliklari patogeneza irsiy omillar rolini o'rgandilar.

1971-yilda Toshkent Tibbiyot institutida O'rta Osiyo respublikalarida birinchi marta J.H.Hamidov va A.T.Oqilovlar rahbarligida tibbiyot genetikasi bo'limi ochilib, irsiy kasalliklar tarqalishining oldini olishga qaratilgan ishlar olib borildi. Hozirgi davrda genetika fanini, xususan tibbiyot genetikasini yanada rivojlantirish, uning yutuqlarini inson manfaatlari yo'lida foydalanish maqsadida tibbiyot institutlari qoshida tibbiyot genetikasi kafedralari yoki kurslari ochilgan bo'lib, bo'lajak shifokorlarning tibbiy genetikaga oid bilimlarini oshirishga xizmat qilmoqda. 1999-yilda "Sog'lom avlod uchun" xayriya jamg'armasi tashabbusi va Vazirlar Mahkamasining qaroriga binoan Toshkent shahrida Respublika skrining markazi tashkil qilinib, irsiy va tug'ma kasalliklar ularni erta aniqlash, davolash va oldini olish, aholi salomatligini yaxshilash, barkamol avlodni dunyoga keltirishda genetika fani yutuqlaridan keng foydalanilmoqda.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

I. Mavzuni o'rganing va quyidagi savollarga javob bering:

1. Genetika fani nimani o'rgatadi va uning asoschisi kim?
2. Irsiyat va o'zgaruvchanlik haqida nima bilasiz?
3. Irsiyat mexanizmlari to'g'risida dastlabki fikrlarni ayting.
4. Uyg'onish davrida genetika fanini rivojlanish holati qanday bo'ldi?
5. XIX asr oxiri va XX asrda genetika faniga asos solgan olimlar va ularning nazariyalari haqida nimalarni bilasiz?
6. O'zbekistonda genetika fanini rivojlanishi to'g'risida nimalarni bilasiz?

II B O B. Irsiyat qonuniyatlarining yaratilishi

G. Mendel kashfiyotining yaratilishidan ancha avval sun'iy duragaylash usuli qo'llanila boshlagan, belgilarning dominantligi xususiyatlari kashf etilgan bo'lsa ham nima uchun irsiyat qonunlari aynan G. Mendel tomonidan yaratilgan, degan savol kelib chiqishi tabiiy.

G. Mendel irsiyatni o'rganishga yangicha yondashdi, gibridologik analiz usulini takomillashtirdi va bu usul genetikaning asosiy usuli bo'lib qoldi.

Gibridologik (duragaylash) usuli — bir-biridan keskin farq qiluvchi (alternativ) belgilarga ega bo'lgan organizmlarni chatishtirish va bu belgilarning keyingi avlodlarda yuzaga chiqishini tahlil qilishga asoslangan usuldir.

Gibridologik usulining o'ziga xosliklari quyidagicha:

1. *Ayrim belgilar (odatda 1 yoki 2 juft alternativ belgilar) irsiylanishini tahlil qilish.*

2. *Duragaylash uchun sof liniyalar yoki gomozigotalardan foydalanish.*

3. *Har bir individdan olingan avlodni alohida tahlil qilish.*

4. *Juda ko'p belgilardan bitta yoki bir-birini inkor etuvchi belgilarni ajratib olish va ketma-ket keladigan bir qancha avlodlarda ularning yuzaga chiqishini aniq miqdoriy tahlil qilish.*

G. Mendel no'xotlar ustida tajribalar olib bordi. No'xot o'simligi o'z-o'zidan changlanadi, juda ko'p alternativ belgilarga ega (masalan, donining shakli, silliq yoki q'adir-budur, rangi sariq-yashil va boshqalar).

No'xotlarni ko'p marta o'z-o'zidan chatishtirish natijasida G. Mendel sof liniyalarni keltirib chiqardi. Ularning o'zaro duragaylab keyingi avlodlarda belgilar irsiyatlanishini tahlil qildi.

Irsiyat qonuniyatlarini o'rganishni G. Mendel monoduragay chatishtirishdan, ya'ni faqat bir juft belgisi bilan farq qiluvchi otalarni duragaylashdan boshladi.

2-§. Mendelning birinchi qonuni (birinchi avlod bir xilligi)

Bir-birini istisno etuvchi bir juft belgilar bilan farq qiluvchi organizmlarni duragaylash **monogibrid** chatishtirish deyiladi. Ikki juft bir-birini inkor etuvchi belgilari bilan farq qiluvchi organizmlar

chatishtirilsa **digibrid**, ko‘p belgilar bilan farq qiluvchi organizmlar chatishtirilsa **poligibrid** chatishtirish deyiladi.

Monogibrid chatishtirish bilan tanishamiz. Sariq va yashil no‘xotlarni chatishtirsak, birinchi avlod duragaylari hammasi bir xil, ya’ni sariq rangda bo‘ladi. Bu tajribadan **birinchi avlod duragaylarining bir xilligi qonuni** kelib chiqadi. Birinchi avlodda yuzaga chiqqan belgi **dominant** (lotincha “dominans” – “ustinlik qilish”) ma’nosini beradi, namoyon bo‘lmagan belgi esa **retsessiv** (lotincha recessus – chekinish) deb ataladi. Mendel yashagan davrda irsiyatning moddiy asosi aniqlanmagan edi. Mendel ularni «irsiy omillar» deb atadi. Hozirgi zamon fanida bu tushuncha gen ma’nosini anglatadi. Bir juft belgi genlari bir xil harf bilan dominant belgi geni katta, retsessiv belgi geni esa kichik harf bilan belgilanadi. Bizning tajribamizdagi sariq belgini yuzaga chiqaruvchi gen **A** harfi bilan, yashil rang geni **a** harfi bilan belgilanadi. Bir-birini inkor etuvchi belgilarni yuzaga chiqaruvchi genlar – **allel genlar** deyiladi. Ular gomolog xromosomalarning bir xil lokuslarida (joylarida) joylashadi. Bir xil dominant (AA) yoki retsessiv (aa) allellardan tashkil topgan organizm **gomozigotali** deyiladi va bir xil gametalardan tashkil topadi. Har xil allellardan (bitta dominant va bitta retsessiv – **Aa**) tashkil topgan organizm **geterozigotali** deyiladi va ikki xil gametalarni hosil qiladi.

Duragaylash natijasini sxematik ko‘rinishda yozish qabul qilingan. Tajriba uchun olingan shakllarni **P** harfi bilan (lotincha “parentes” – “ota-ona” ma’nosini beradi), birinchi avlodni **F₁**, ikkinchi avlodni **F₂** (lotincha “filii” – “bolalar” ma’nosini beradi) harflari bilan belgilash qabul qilingan. Erkak organizm **O**, urg‘ochi organizm esa **X** belgilari bilan belgilanadi. Chatishtirish **X** belgisi bilan ifodalanadi. Avval urg‘ochi organizm genotipi, keyin erkak organizm genotipi yoziladi. Shunday qilib, birinchi qatorga ota-ona genotiplari, ikkinchi qatorga hosil bo‘ladigan gametalar, uchinchi qatorga esa birinchi avlod genotiplari yoziladi.

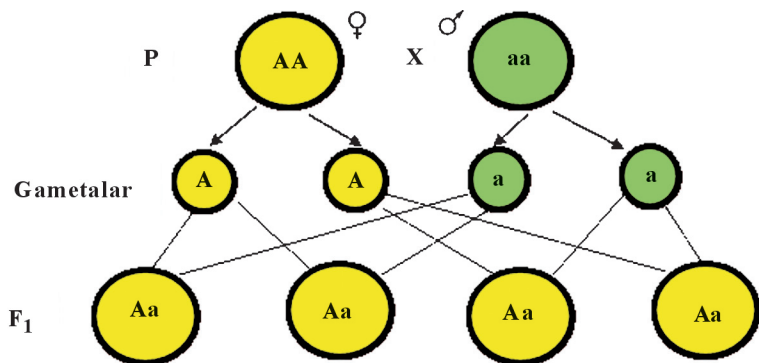
Yuqoridagi tajribani quyidagicha ifodalash mumkin:

Belgi No‘xotlar ranglari	Gen	Genotip
Sariq	A	AA, Aa
Yashil	a	aa

$$P: \quad \begin{matrix} \text{♀} \\ \text{AA} \end{matrix} \quad \times \quad \begin{matrix} \text{♂} \\ \text{aa} \end{matrix}$$

$$\text{Gametalar:} \quad A \quad \quad A \quad \quad a \quad \quad a$$

$$F_1: \quad Aa: \quad Aa: \quad Aa: \quad Aa:$$



1-r a s m. Monogibrid duragaylash sxemasi. Mendelning bir xillilik qonuni.

Natijada, fenotipi jihatidan 4A (100%) sariq, genotipi jihatidan 4Aa (100%) geterozigotali avlod kelib chiqadi (*1-rasm*).

Mustaqil yechish uchun masalalar

1-masala. Drozofila pashshasi qanotining uzun bo'lishligini dominant A geni va kalta bo'lishligini retsessiv a geni ta'min etadi. Gomozigotali uzun qanotli pashshalar kalta qanotli pashshalar bilan chatishtirilganda F₁ pashshalarning qanotlari qanday bo'ladi? F₁ da olingan urg'ochi va erkak pashshalar o'zaro chatishtirilsa, F₂ da olinadigan pashshalarning genotipi va fenotipichi? F₁ pashshalari uzun va kalta qanotli pashshalar bilan qayta chatishtirilsa-chi?

2-masala. Agar quyonlarning avlodida junning qalin va siyrakligi bo'yicha fenotipda 3 : 1 yoki 1 : 1 nisbatda ajralish kuzatilgan bo'lsa, ularning ota-onasi genotipini va fenotipini aniqlash mumkinmi?

3-masala. Ota-onasi qo'ng'ir ko'zli bo'lgan, ko'k ko'zli yigit, otasi qo'ng'ir ko'zli, onasi ko'k ko'zli ayolga uylangan. Ushbu nikohdan ko'k ko'zli o'g'il farzand tug'ildi. Ota-ona va farzandning genotiplarini aniqlang.

4-masala. Ota-onasi malla sochli bo'lmagan, lekin akasi malla sochli bo'lgan ayol, onasi malla sochli, otasi esa malla sochli bo'lmagan malla sochli erkakka turmushga chiqqan. Ushbu nikohdan malla sochli bo'lmagan o'g'il va malla sochli qiz tug'ilgan. Ushbu oila a'zolarining genotipini aniqlang va shajarasi jadvalini tuzing.

5-masala. Ipak qurti urug'ining rangi bo'yicha bir nechta mutantlari mavjud: oq, qizil, pushti, och jigarrang va hokazo. Barcha sanoatbop zotlar uchun xarakterli bo'lgan urug'ning qoramtir rangi boshqa rangdagi mutantlardan dominantlik qiladi. Agar qoramtir urug'dan chiqqan gomozigota kapalakni qizil urug'dan chiqqan gomozigota kapalak bilan chatishtirilsa:

1. Birinchi va ikkinchi avlod duragaylarining urug'i qanday rangda bo'ladi?

2. Birinchi avlod duragaylari bilan qizil rangli urug'dan olingan gomozigotali dastlabki kapalak o'rtasida tahliliy chatishtirish o'tkazilsa, qanday avlod hosil bo'ladi?

6-masala. Qora ko'zli geterozigota erkak bilan ko'k ko'zli ayol turmush qurishdi. Farzandlarning ko'zi qanday rangda bo'lishini aniqlang (ko'k ko'z — autosoma bilan bog'langan retsessiv belgi).

7-masala. Oilada ota-onalardan biri normal, ikkinchisi poli-daktiliyali (oltita barmoqli). Ulardan normal (besh barmoqli) bola tug'ildi. Keyingi bolaning normal tug'ilishi ehtimoli qanday? (poli-daktiliya autosoma bilan bog'liq dominant belgi).

8-masala. Kar-soqov (retsessiv) ayol bilan normal eshitadigan erkak nikohidan kar-soqov bola tug'ilgan. Ota-ona genotiplarini aniqlang.

9-masala. Eron mushuklarida uzun junlilik kalta junlilikka nisbatan ustunlik qiladi. Kalta junli erkak mushuk uzun junli urg'ochi mushuk bilan chatishtirilganda 3 ta uzun junli va 3 ta kalta junli mushukchalar tug'ildi. Kalta junli erkak mushukning genotipi qanday?

10-masala. Itlarda qattiq jun — dominant, yumshog'i — retsessiv belgi hisoblanadi. Qattiq junli ota-onadan qattiq junli kuchuk bola tug'iladi. Kuchuk bola genotipida yumshoq jun allel geni borligini bilish uchun uni qaysi it bilan chatishtirish lozim?

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

1. Mavzuni o'rganing va quyidagi savollarga javob bering:

1. Mendel irsiyat qonunlarini kashf etishga qanday muayassar bo'ldi?

2. Alternativ, dominant va retsessiv belgilar tushunchalarini izohlab bering.

3. Genotip, fenotip, gomozigota va geterozigota tushunchalarini izohlang.

4. Monoduragay chatishtirishning sitologik mohiyatini tushuntiring.

Test topshiriqlari

1. Mendelning I qonuni:

- A) Avlodlar sonining bir xilligi
- B) Belgilarning ajralishi
- C) Avlodlar sonining xilma-xilligi
- D) Avlodlarning ota-onalarga o'xshashligi
- E) 1-avlod bir xilligi

2. Mendelning II qonuni:

- A) Belgilarning mustaqil taqsimlanishi
- B) Yashirin belgilarning paydo bo'lishi
- C) Belgilarning ajralishi
- D) Belgilar sonining kamayishi

3. Mendelning III qonuni:

- A) Belgilarning mustaqil taqsimlanishi
- B) Belgilarning mustaqil genlar tomonidan yuzaga chiqishi
- C) Belgilar sonining kamayishi
- D) Retsessiv belgilarning mustaqil taqsimlanishi
- E) Genlar mustaqilligi ortishi

4. Gametalar sofliqi qonuni:

- A) Har bir gametada allellardan bittasi bo'lishi
- B) Bitta gametada bir juft allel bo'lishi
- C) Allellar taqsimlanishi tasodifiyligi
- D) Allellar taqsimlanishi jinsga bog'liqligi
- E) Genlar sofliqi genotipga bog'liqligi

5. Bir juft belgisiga nisbatan geterozigotalilarda qancha tipdagi gametalar hosil bo'ladi?

- A) 8 B) 2 C) 4 D) 16 E) 32

6. Duragaylash usuli:

- A) Ayrim belgilar irsiylanishini tahlil qilishga imkon beradi
- B) Avlodlar har xil tiplarini miqdoriy hisoblashga imkon beradi
- C) Organizmlarning sof liniyalarini o'rganishga imkon beradi
- D) Hamma javoblar bir-birini to'ldiradi
- E) Hamma javoblar noto'g'ri.

3-§. Mendelning ikkinchi belgilarning ajralish qonuni

Birinchi avlod duragaylari o'zaro chatishtirilganda ikkinchi avlodda ham dominant, ham retsessiv belgilarning namoyon bo'lganligini ko'ramiz, ya'ni belgilar ajralishi kuzatiladi.

Bu tajribani quyidagicha ifodalash mumkin:

P: (F₁) ♀ Aa X ♂ Aa genotip: 1AA; 2Aa; 1aa.
(25%; 50%; 25%).

Gametalar: A a A a
F₂: AA: Aa: Aa: aa fenotip: 3A: 1a (75% : 25%).

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

Shunday qilib geterozigotali organizmlarda faqat dominant belgilar yuzaga chiqadi. Allel genlar bir-birlari bilan qo‘shilib ketmaydilar. Bu xususiyatga asoslanib Mendel «gametalar sofli» nomli gipotezasini yaratdi va keyinchalik bu gipoteza sitologik jihatdan asoslandi va genetika qonuniga aylandi.

Allel genlar somatik hujayralarning diploid to‘plamidagi gomologik xromosomalarning bir xil joylariga (lokuslariga) joylashadi. Demak, geterozigotali organizmda gomolog xromosomalardan birinchisida dominant, ikkinchisida esa retsessiv allel joylashadi. **Meyoz jarayonida gametalarga gomolog xromosomalarning faqat bittasi o‘tadi, shuning uchun ular allel genlardan faqat bittasini o‘zida saqlaydi.**

Bu qonunni sitologik jihatdan shunday ifodalash mumkin:

P ♀ A —|— a X ♂ A —|— a
Gametalar A —|— a A —|— a
F A —|— a A —|— a A —|— a A —|— a

4-§. Mendelning uchinchi qonuni

Endi digibrid chatishtirishda belgilarning nasldan naslga qanday o‘tishi bilan tanishaylik.

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

Belgi	Gen	Genotip
I. No'xot rangi Sariq Yashil	A a	AA, Aa aa
II. No'xot shakli Silliq Burishgan	B b	BB, Bb bb

Digomozigotali organizmlarni chatishtirishdan boshlaymiz:

P: ♀ AABB X ♂ aabb genotip 16 (100%) AaBb

Gametalar: 4 AB

4 ab

F₁: 16 AaBb fenotip 16 (100%) AB

Birinchi avlod bir xilligi qonunining yuzaga chiqqanligini ko'ramiz. So'ngra hosil bo'lgan digeterozigot duragaylar o'zaro chatishtiriladi.

P: (F₁) ♀ AaBb X ♂ AaBb

Gametalar: AB Ab aB ab AB Ab aB ab

Hosil bo'lgan gibridlarni tahlil qilish oson bo'lishi uchun ingliz olimi Pennet tavsiya etgan panjaradan foydalanamiz.

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Digeterozigot duragaylar o'zaro chatishtirilganda quyidagi natijani olamiz (3-rasm).

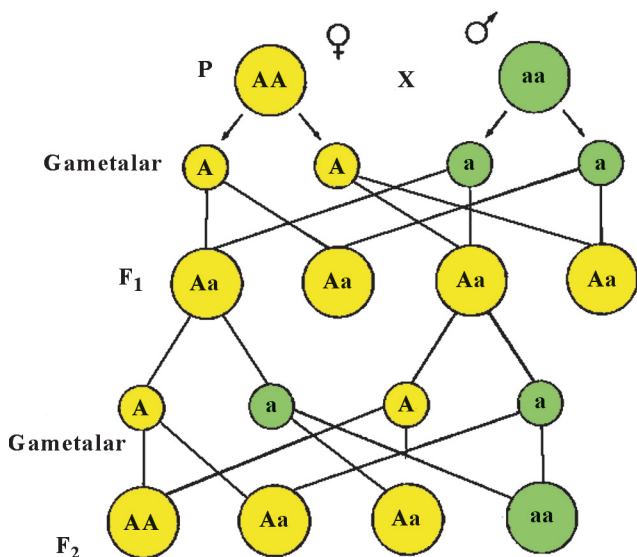
Sariq silliq – AB – 9

Sariq burishgan – Ab – 3

Yashil silliq – aB – 3

Yashil burishgan – ab – 1

Demak, chatishtirish uchun olingan belgilar yig'indisidan tashqari belgilarning yangi kombinatsiyasi kelib chiqqanligini



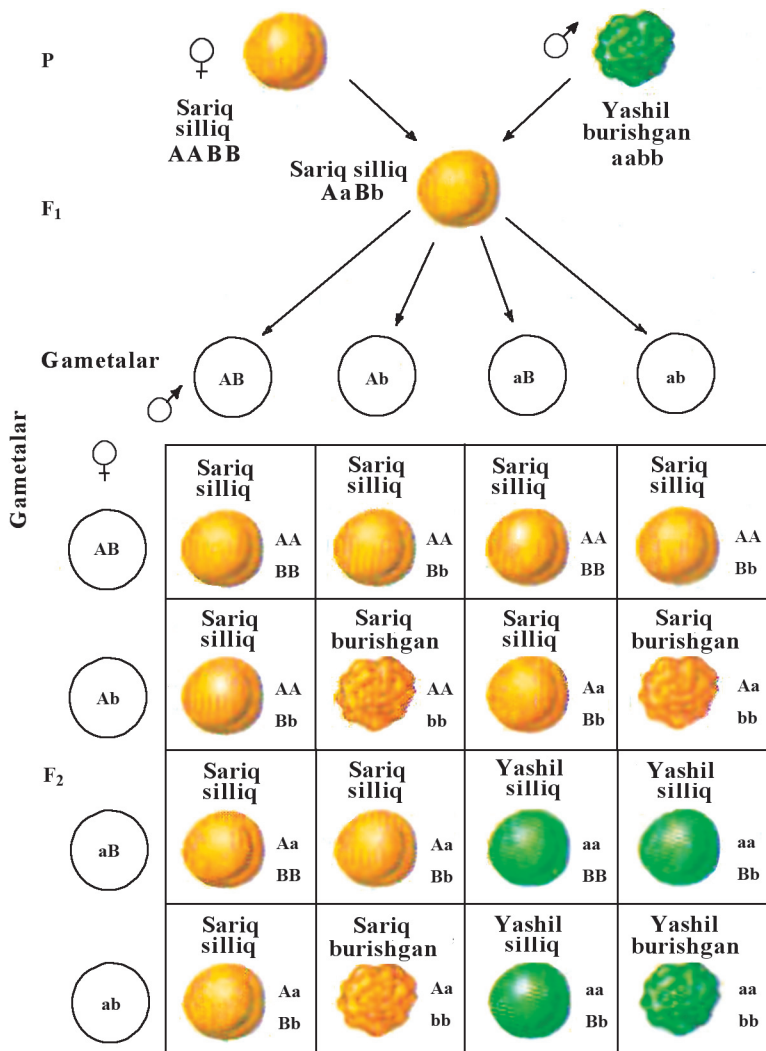
2-r a s m. Monogibrid duragaylash sxemasi.
Ikkinchi avlod belgilarining ajralishi.

koʻrdik (yashil, silliq va sariq, burishgan). Bu tajribadan Mendel ikkita har xil belgilarning bir-birini inkor etuvchi variantlari mustaqil kombinatsiyalana olishi mumkin ekan, degan xulosa chiqardi.

Agar har bir belgining ikkinchi avlodda nasldan naslga oʻtishi-ni tahlil qilsak, ularning har qaysisi 3 : 1 nisbatda taqsimlanishini koʻrish qiyin emas.

Hamma sariq belgi – 12 (9A + 3A), yashil belgi – 4 (3a + 1a), yaʼni 12A : 4a q 3A : 1a. Xuddi shunday natija shakl taqsimlanishida ham kuzatilishi mumkin: 12B : 4b q 3B : 1b.

Mendelning uchinchi qonuni quyidagicha taʼriflanadi: ikki yoki undan ortiq bir-birlarini inkor qiluvchi belgilari boʻlgan geterozigot organizmlar oʻzaro chatishtirilganda belgilarning mustaqil nasldan naslga oʻtishi yoki kombinatsiyalanishi kuzatiladi. Lekin shu narsani unutmaslik kerakki, bu qonun faqat no allel genlar no gomolog xromosomalarga joylashgandagina amalga oshadi.



3-r a s m. Digibrid duragaylashda belgilarning irsiylanishi.

Mustaqil yechish uchun masalalar

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

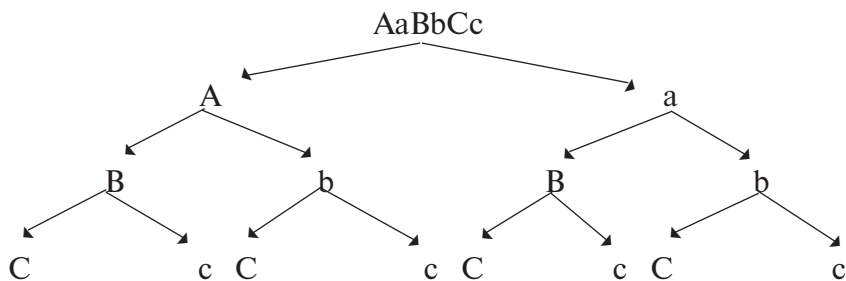
Har qanday genetik masalani yechishni gametalarni aniqlashdan boshlash kerak. Buning uchun avvalo gametalari sofliqi qonuni-

ni bilish lozim: gametada har bir juft allellardan faqat bittasi bo'ladi. Gametalar turlarining umumiy soni 2^n ga teng; bu yerda n — allellar juftlarining soni. Monogeterozigot (Aa) organizmda faqat ikki turdagi gametalar hosil bo'ladi: A va a (2^1 q 2). Digeterozigot organizm (AaBb) da to'rt turdagi gametalar bo'lishi mumkin: AB, Ab, aB, ab (2^2 q 4).

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

ABC	aBC
ABc	aBc
AbC	abC
Abc	abc

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



2-masala. Itlar yungining qora rangi — jigarrang ustidan, kalta yungi — uzun yungdan to'liq dominantlik qiladi. Ikkala juft genlar har xil autosoma xromosomalarda joylashgan.

Ovchi qora va kalta yungli itlarni ko'paytirish maqsadida xuddi shunday fenotipli itlarni chatishtirgan. Lekin ularning avlodidagi kuchukchalarning ma'lum qismigina qora, kalta yungli bo'lgan. Qolganlari esa qora, uzun yungli yoki jigarrang, uzun yungli bo'lgan. Chatishtirish uchun olingan itlarning genotiplarini aniqlang. Ovchi itlari gomozigota qora, kalta junli ekanligini tekshirish uchun qanday chatishtirish o'tkazilishi lozim?

3-masala. Boshog'i chiltonoqsiz, qizil bo'lgan bug'doy navlari — boshog'i qiltanoqli, oq rangli bo'lgan navlar bilan chatishtirilganda F_1 da olingan o'simliklar qiltanoqsiz va qizil boshqli bo'lgan. F_2 da esa quyidagicha ajralish namoyon bo'lgan:

159 ta qiltanoqsiz, qizil; 48 ta qiltanoqsiz, oq;

54 ta qiltanoqli, qizil; 16 ta qiltanoqli, oq boshqli o'simliklar olingan. O'rganilayotgan belgilar qanday irsiylanadi? F_2 o'simliklarning necha foizi geterozigotali? Tahliliy chatishtirish o'tkazish uchun F_1 o'simliklarini qanday fenotipga ega bo'lgan o'simliklar bilan chatishtirish kerak?

4-masala. Yumaloq, chipor tarvuz o'simliklari uzunchoq, yashil mevali o'simliklar bilan chatishtirilganda avlodda olingan o'simliklarning hammasi yumaloq, yashil mevali bo'lgan. Ikkinchi tajribada ham xuddi shunday chatishtirish o'tkazilganda avlodda olingan o'simliklarni quyidagi fenotipik sinflarga ajratish mumkin bo'lgan:

20 ta o'simlik yumaloq, yashil mevali;

18 ta o'simlik yumaloq, chipor mevali;

19 ta o'simlik uzunchoq, yashil mevali;

21 ta o'simlik uzunchoq, chipor mevali.

Chatishtirish uchun olingan barcha o'simliklarning genotipini aniqlang. O'rganilayotgan belgilarning qanday irsiylanishini tushuntirib bering.

5-masala. G'o'za o'simligida hosil shoxi cheklanmagan va cheklangan tipda, tola rangi esa qo'ng'ir va oq bo'ladi. Shoxning cheklanmagan tipda bo'lishligi cheklangan tipda bo'lishligi ustidan to'liq, tolning qo'ng'ir rangda bo'lishligi esa oq rangi ustidan to'liqsiz dominantlik qiladi.

1) cheklanmagan shoxli, qo'ng'ir tolali g'o'za o'simliklari cheklangan shoxli, oq tolali o'simliklar bilan chatishtirilganda F_1 da olingan o'simliklarning hammasi cheklanmagan shoxli va tola novvotrang bo'lgan. F_1 o'simliklari o'z-o'ziga chatishtirilib, keyingi avlod olinsa, ularning fenotipi qanday bo'ladi? Fenotipik sinflarning nisbatini aniqlang.

2) F_1 da olingan o'simliklar cheklangan shoxli va oq tolali o'simliklar bilan chatishtirilsa, keyingi avlodda olingan o'simliklarning genotipi va fenotipini aniqlang.

6-masala. Sulida normal bo'ylik — balandlikdan, ertapishar-

lik — kechpisharlikdan ustunlik qiladi. Bu belgilarni ifodalovchi genlar har xil xromosomalarda joylashgan:

a) gomozigotali kechpishar, normal bo'yli suli navi baland bo'yli, ertapishar navli bilan chatishtirish natijasida olingan duragaylar qanday belgilarga ega bo'ladilar;

b) F_1 duragaylarni o'zaro chatishtirishdan olingan avlod orasida baland bo'yli, ertapishar o'simliklar necha foizni tashkil qiladi;

d) ertapishar, normal bo'yli sulini o'zaro chatishtirganda 22372 ta o'simlik olingan. Ulardan 5593 tasi baland bo'yli va xuddi shunchasi kechpishar bo'lgan. Hosil bo'lgan o'simliklar orasida nechitasi baland bo'yli, kechpisharligini aniqlang.

7-masala. Qoramtir, jingalak sochli, faqat birinchi belgisi bo'yicha geterozigotali ayol, qoramtir, silliq sochli, lekin birinchi belgisi bo'yicha geterozigota yigit bilan turmush qurgan. Ushbu oilada tug'iladigan farzandlarning fenotip va genotiplarini aniqlang (silliq soch — retsessiv).

8-masala. Har ikkala belgisi bo'yicha geterozigota kulrang, uzun qanotli urg'ochi, qora rangli, kalta qanotli erkak drozofila bilan chatishtirilgan. Ushbu chatishtirish natijasida paydo bo'ladigan naslning fenotipi va genotipi qanday bo'ladi?

9-masala. Har ikkala belgisi bo'yicha geterozigota qora ko'zli va besh barmoqli erkak (lekin yoshligida ortiqcha barmog'i olib tashlangan) ko'k ko'zli, besh barmoqli ayolga uylangan. Ushbu nikohdan ko'k ko'zli va olti barmoqli bola tug'ilishi mumkinmi?

10-masala. Otasi ham, onasi ham qora jingalak sochli oilada malla, silliq sochli bola tug'ildi. Ota-ona va bolaning genotipini aniqlang.

11-masala. Paxmoq junli oq quyon bilan paxmoq junli qora quyon chatishtirilganda bitta oq, silliq junli quyon olindi. Masalada berilgan ma'lumotlarga ko'ra ota-onasining genotipini aniqlash mumkinmi?

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

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

14-masala. Odamlarda polidaktiliya va o'naqaylik dominant belgilardir. Otasi 6 barmoqli, onasi har ikkala belgiga nisbatan sog'lom oiladan chapaqay va barmoqlari soni normal bola tug'ildi. Bu oilada yana qanday fenotipli bolalar tug'ilishi mumkin?

5-§. Tahliliy chatishtirish

Mendel irsiyatni o'rganishda duragaylarni tahliliy chatishtirish usuli bilan organizmlarning gomozigotali yoki geterozigotali ekanligini aniqlash mumkinligini ko'rsatadi. Buning uchun genotipi aniqlanishi zarur bo'lgan organizm bilan gomozigota retsessiv individ chatishtiriladi.

$$\begin{array}{lcl} \text{P:} & \text{♀ AA} & \times \text{ ♂ aa} \\ \text{Gameta:} & \text{A} & \text{a} \\ \text{F}_1: & \text{Aa} & \end{array}$$

Agar dominant individ gomozigota bo'lsa, bundan chatishtirishda ajralish sodir bo'lmaydi, F_1 duragaylarida bir xil bo'ladi.

Agar dominant shakllar geterozigota bo'lsa, u holda:

$$\begin{array}{lcl} \text{P:} & \text{♀ Aa} & \times \text{ ♂ aa} \\ \text{Gametalar:} & \text{A} \quad \text{a} & \text{a} \\ \text{F}_1: & \text{Aa} \quad \text{aa} & \end{array}$$

Bunda ajralish ham genotip, ham fenotip jihatdan 1 : 1 nisbatda bo'ladi. Demak, tekshirilayotgan organizm geterozigota ekan.

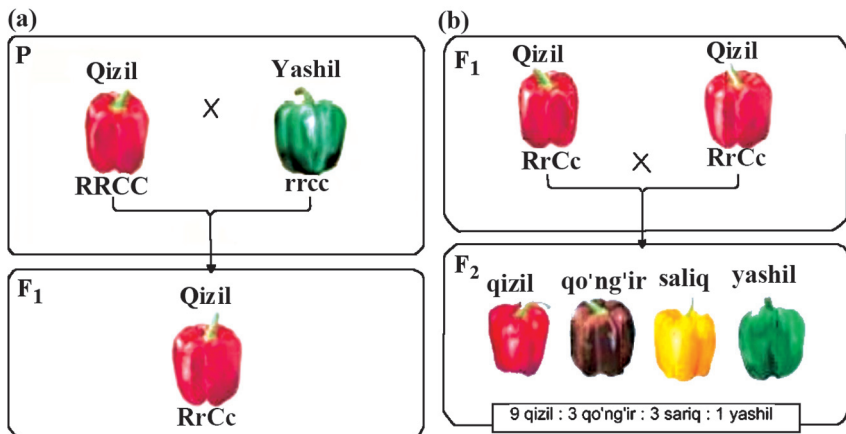
Agar tekshirilayotgan individ ikki juft belgisi bilan farqlansa, u holda

$$\begin{array}{lcl} \text{P:} & \text{♀ AaBb} & \times \text{ ♂ aabb} \\ \text{Gametalar:} & \text{AB} \quad \text{Ab} \quad \text{aB} \quad \text{ab} & \text{ab} \\ \text{F}_1: & \text{AaBb} \quad \text{Aabb} \quad \text{aaBb} \quad \text{aabb} & \end{array}$$

Avlodda 4 xil fenotip 1 : 1 : 1 : 1 nisbatda bo'ladi, ya'ni ularning har biri 25 : 25 : 25 : 25 foizga to'g'ri keladi (4-rasm).

Mustaqil tayyorlash uchun topshiriqlar

1. Nima uchun geterozigotalarda retsessiv allel o'z ta'sirini yuzaga chiqara olmaydi?



4-r a s m. Duragaylarni tahliliy chatishtirish.

2. Allel genlar qo'shilib ketmasligi sababini bilasizmi?
3. Nima uchun gametalar sofligi qonuni avval gipoteza deyilgan?
4. Pennet panjarasi nima?
5. Qanday hollarda belgilar mustaqil kombinatsiyasi kuzatiladi?
6. Tahliliy duragaylash qanday maqsadda qo'llaniladi?

Test topshiriqlari

1. Jingalak va qora sochli (har ikkala belgi — dominant) ota-onalardan jingalak, malla sochli bola tug'ildi. Ota-onalar genotiplarini aniqlang.

- A) AABB $\times$ AABB B) AABB $\times$ AABb C) AABb $\times$ Aabb
D) AaBb $\times$ AaBb E) AaBb $\times$ AABB

2. Bir juft belgisiga nisbatan geterozigotalilarda qancha tipdagi gametalar hosil bo'ladi?

- A) 8 B) 2 C) 4 D) 16 E) 32

3. Pentageterozigotalilarda qancha tipdagi gametalar hosil bo'ladi?

- A) 8 B) 2 C) 4 D) 16 E) 32

4. Tahliliy duragaylash:

- A) Ota-onalardan birining genotipini aniqlashda qo'llaniladi
B) Bu retsessiv belgiga nisbatan gomozigot organizm bilan duragaylash

C) Nazariy jihatdan belgilar 2 xil variantda ajralishi mumkin

D) Hamma javoblar bir-birini to'ldiradi

E) Faqat A va B javoblar to'g'ri

5. Mendelning uchunchi qonuni qachon amalga oshadi?

A) Allelgellar gomologik xromosomalarga joylashganda amalga oshadi

B) Faqat allelmas genlarda

C) Bitta xromosomada joylashganda

D) Xromosomalarning birikish guruhida

6. *AaBbCc* genotifga ega bo'lgan organizmlar o'zaro chatishtirilganda nechta gameta hosil qiladi?

A) 8 B) 16 C) 32 D) 64

7. To'rtta belgisi bilan farq qiladigan digitrozigotali genotif qaysi javobda to'g'ri ko'rsatilgan?

A) *AaBbCc* B) *AaBbCCDD* C) *AABBCCDD* D) *AaBBCCDD*

8. Mendel o'zining genetika sohasida qilgan ishlarida genetikaning qaysi metodidan foydalandi?

A) Duragaylash B) Ontogenetik C) Biokimyoviy D) Sitogenetik

9. Sariq silliq no'xot bilan yashil burishgan no'xot o'zaro chatishtirildi. F_2 sariq silliq no'xotlar 56.25% ni, sariq burishgan no'xotlar 18.75% ni, yashil silliq no'xotlar 18.75% ni, yashil burishgan 6.25% ni tashkil etsa ota-ona genotifini aniqlang.

A) *AaBb* x *AABb* B) *AABB* x *aabb* C) *AaBB* x *aabb* D) *AaBb* x *AaBb*.

III B O B

Irsiyatning xromosoma nazariyasi

Ma'lumki irsiyat qonunlari G. Mendel tomonidan o'simliklar ustida olib borilgan tajribalar asosida yaratilgan edi. XX asr boshlarida T. G. Morgan o'z shogirdlari bilan bu qonunlarini hayvonlar uchun ham qo'llash mumkinligini tekshirib ko'rdi.

U tajribalarni drozofila pashshalarida o'tkazdi. Drozofilalar tajriba o'tkazish uchun juda qulay obyekt edi. Chunki ular laboratoriya sharoitida tez ko'payadi, ularda xromosomalar soni 8 ga teng.

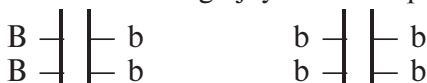
Irsiyat qonuniyatlarini o'rganish borasida olib borilgan ko'pgina tajribalardan genlarning mustaqil kombinatsiyalanishi qonuni hamma holatlarda ham to'g'ri kelavermasligi ma'lum bo'ldi. Agar o'rganilayotgan genlar nogomolog xromosomalarda joylashsagina bu qonun o'rinli bo'ladi. Genlar soni xromosomalar sonidan ancha ortiq bo'lganligi sababli bitta xromosomada juda ko'p genlar joylashadi va bitta xromosomada joylashgan genlar birikish guruhini hosil qiladi. Har bir organizmda bog'lanish

guruhlarining soni gaploid to'plamdagi xromosomalar soniga teng bo'ladi. Masalan, drozofilada birikish guruhlari soni 4 ga, jo'xorida 11 ga, odamda 23 ga teng.

Bu hodisani yaxshi tushunish maqsadida drozofilalarda ikki juft belgilarning nasldan naslga o'tishi bilan tanishamiz. Drozofilalarda qo'ng'ir rangni belgilovchi gen (B) qora rang geni (b) dan dominantlik qiladi. Normal qanot geni (B) esa kalta qanotni belgilovchi gen (b) dan ustunlik qiladi.

Kulrang va normal qanotli (BB BB) pashshalarni qora va kalta qanotlilar (bb bb) bilan chatishtirsak, birinchi avlod bir xilligi yuzaga chiqadi, ya'ni kulrang va normal qanotli pashshalar hosil bo'ladi. Keyin F₁ ning irsiy strukturasini aniqlash uchun bu duragaylarni resessiv belgiga nisbatan digomozigot pashshalar (avval erkak jinsi, keyin urg'ochi jinsi) bilan chatishtiramiz, (tahliliy duragaylashni eslang).

Agar tajriba natijasida hosil bo'lgan erkak digeterozigot pashsha (Bb Bb) ni resessiv digomozigot pashsha bilan chatishtirsak, belgilar faqat 1 : 1 nisbatda taqsimlanishini ko'ramiz. Genlar birikkanligini ta'kidlash uchun bunday duragaylash natijalarini yozganda genlarni xromosomaga joylashtirish qabul qilingan:



Bundan yuqoridagi digeterozigota pashshada faqat ikki xil gameta (BB va bb) hosil bo'ladi deb xulosa chiqarish mumkin. Agar Mendel qonunlari amalga oshganda edi, 4 xil gameta (BB : Bb : bB : bb) hosil bo'lishini kuzatgan bo'lardik.

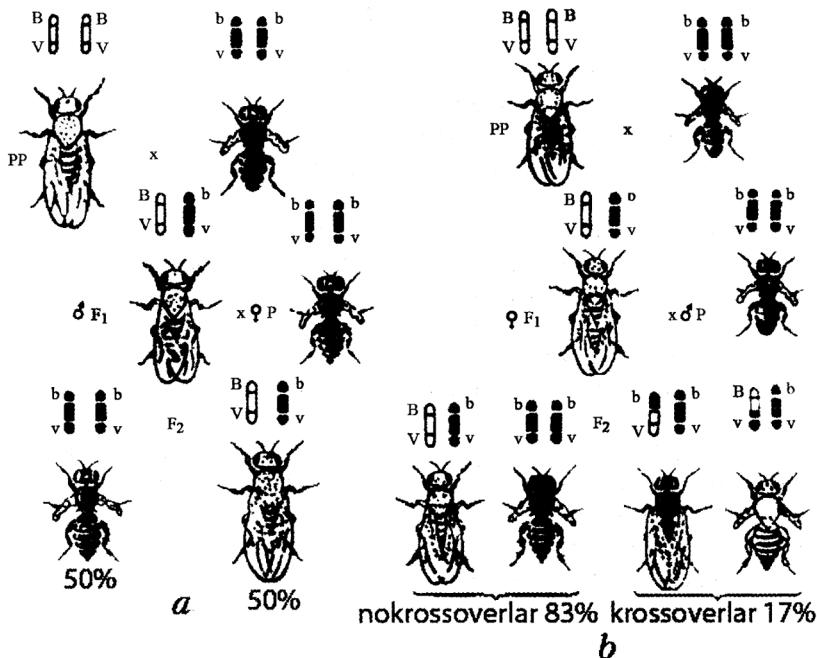
Shunday qilib, bir xromosomada joylashgan genlar bog'lanib o'tganligi sababli faqat ota-ona belgilari kuzatilib, yangi belgilar kuzatilmaydi. Bunday bog'lanishga **to'la birikish** deyiladi.

Agar urg'ochi digeterozigot pashshani tahliliy duragaylash usulida tekshirsak, avvalgi tajribaga nisbatan boshqacharoq natijani kuzatamiz. Bunda 4 xil variantda belgilarga ega bo'lgan avlod hosil bo'ladi. Lekin Mendel tajribalarida kuzatilgan 1:1:1:1 nisbatdan farq qilib, ota-onalarinikiga o'xshagan belgilar ko'proq (kulrang, uzun qanotli — 41,5%, qora, kalta qanotli — 41,5%), yangi hosil bo'lgan belgilar esa ancha kam (kulrang, kalta qanotli — 8,5%, qora, normal qanotli — 8,5%) uchraydi. Genlar birikishining bu xili **chala birikish** deb ataladi. Genlar chala birikishining sababini tushunish uchun jinsiy hujayralarning yetilishida kuzatiladigan

meoz jarayonni eslash kerak. I meozning profazasida muhim jarayon — **krossingover** kuzatiladi. Gomolog xromosomalar kon'yugatsiyalashib allel genlari bilan almashinadi. Natijada gametalarning bir qismi yangi genlar kombinatsiyasiga ega bo'ladi. Shuning uchun yangi avlodda ota-onalarnikidan farq qiluvchi yangi belgilar kombinatsiyasi vujudga keladi.

Krossingover natijasida hosil bo'lgan gametalar hamda shu gametalardan hosil bo'lgan avlod bir xil nom bilan **krossoverlar** deb ataladi. Krossingoverga uchramagan gametalar ishtirokida hosil bo'lgan avlod **nokrossoverlar** deb ataladi (*5-rasm*).

Endi Morgan qoidasini ifodalaymiz: **bitta xromosomada joylashgan genlar birikuv guruhlarini hosil qiladi va nasldan naslga bog'langan holda o'tadi**. Ularning birikish kuchi shu genlar orasidagi masofaga teskari proporsionaldir. Genlar orasidagi masofa **morganida** deb ataladigan birlik bilan ifodalanadi; 1 morganida 1% krossingover kuzatiladigan genlar orasidagi masofaga teng. Biz yuqorida ko'rib chiqqan misolimizdagi ikkita gen orasidagi masofa



5-r a s m. Drozofila pashshasining tana rangi va qanotining uzun-kaltaligini belgilovchi genlarning birikkan holda naslga o'tishi.

17 morganidaga teng. Genlarning birikuviga bag'ishlangan tajribalar yordamida biz xromosomalarning genetik xaritalarini yaratamiz. Odam xromosomalari genetik xaritalarini aniqlash uchun DNK zondlari, somatik hujayralarni duragaylash, avtomatik kompyuter tahlil usullaridan foydalanamiz.

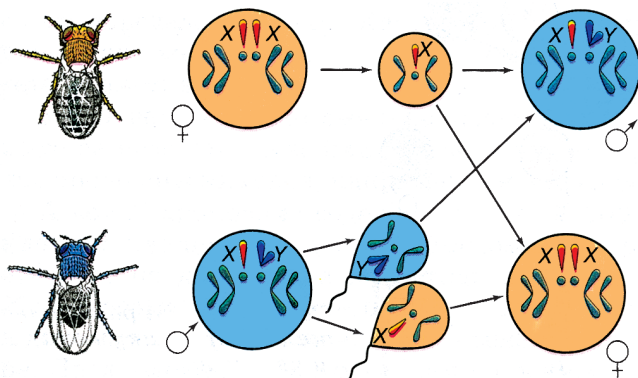
Test topshiriqlari

1. Mendel qaysi organizmlardan o'z tajribalarida foydalanadi?
A) Bakteriya B) O'simlik C) Hayvon D) Virus
2. T.G.Morgan irsiyat qonunlarini qaysi organizmlarda qo'llash mumkinligini tekshirib ko'rdi?
A) Bakteriya B) O'simlik C) Hayvon D) Virus
3. Nechta xromosomada joylashgan genlar birikish guruhini hosil qiladi?
A) 1 B) 2 C) 3 D) Bir nechta
4. Har bir organizmda bog'lash guruhlarining soni qaysi to'plamidagi xromosomalar soniga teng bo'ladi?
A) Gaploid B) Diploid C) Triploid D) Poliploid
5. Odam xromosomalarining birikish guruhi nechaga teng?
A) 46 B) 23 C) 2 D) 44
6. Kulrang va normal qanotli drozofilaning genotipi qaysi javobda to'g'ri ko'rsatilgan?
A) BB BB B) BB bb C) bb BB D) bb bb
7. Bir xromosomada joylashgan genlar bog'lanib o'tganligi sababli faqat ota-ona belgilari kuzatilib, yangi belgilar kuzatilmaydi. Bunday bog'lanish qanday ataladi?
A) Chala birikish C) Oraliq birikish B) To'la birikish D) To'g'ri javob yo'q
8. Krossingoverga uchramagan gametalar ishtirokida hosil bo'lgan avlod qaysi javobda to'g'ri ko'rsatilgan?
A) Krossoverlar B) Nokrossoverlar C) Jinsiy xromosoma D) Somatik xromosoma.

6-§. Jinsga bog'liq belgilarning nasldan naslga o'tishi

Hayvonlar va o'simliklarda erkak va urg'ochi organizmlar nisbati 1:1, ya'ni erkak va urg'ochi organizmlar soni va urg'ochi organizmlar soni taxminan bir-biriga teng bo'ladi.

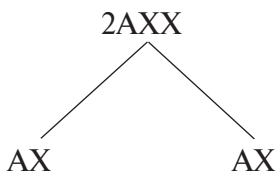
Sitologik tekshirishlar natijasida urg'ochi va erkak organizmlar bir-biridan ayrim xromosomalari bilan farqlanishi aniqlangan.



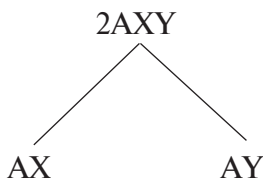
6-r a s m. *Drozofilada* jinsiy xromosomalarning irsiylanishi.

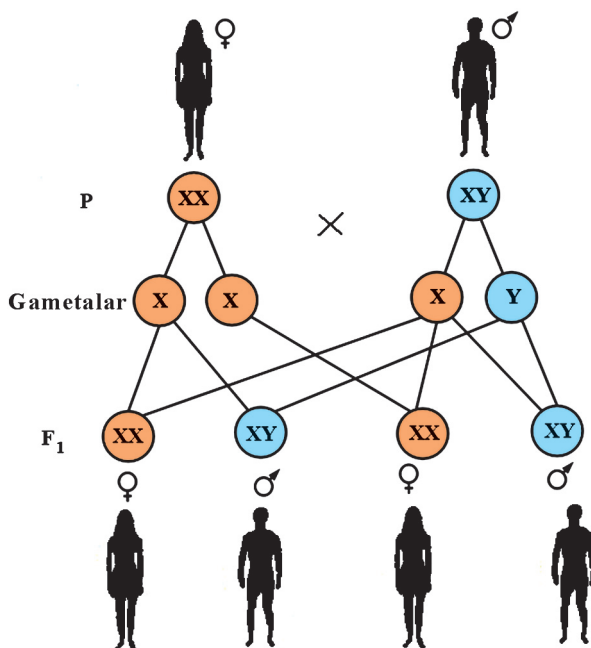
Erkak va urgʻochi organizmlarning bir-biridan farq qiluvchi xromosomalari **jinsiy xromosomalar** deyiladi (6–7-rasm).

Urgʻochi va erkak organizmlar kariotipini sitogenetik analiz qilib ularning faqat bir jufti farq qilishi aniqlangan. Bunday xromosomalar **geteroxromosomalar** deyiladi va lotincha X va Y harflari bilan belgilanadi. Koʻpchilik turlarda urgʻochi organizmda bir xil XX jinsiy xromosomalar, erkak organizmda esa har xil — XY xromosomalar kuzatiladi. Qolgan hamma xromosomalar **autosomal** deyiladi (ular erkak va urgʻochi organizmlarda bir xil boʻladi). Urgʻochi jins kariotipida jinsiy xromosomalar bir xil boʻladi, ular bir xil gametalarni hosil qilgani uchun **gomogametal** deyiladi:



Erkakning jinsiy xromosomalari har xil boʻlib, ikki xil gametalarni hosil qilganligi uchun **geterogametal** deyiladi:





7-r a s m. Odamlarda jinsiy irsiylanish.

Jinsiy xromosomalar bir-biridan kattaligi, shakli va genlarning tarkibi bilan farq qiladi. X xromosoma Y xromosomaga nisbatan ancha katta, shuning uchun uning ko'p genlarning Y xromosomada allellari yo'q.

Jinsiy xromosomaga joylashgan genlar orqali nasldan naslga beriluvchi belgilar jinsga bog'liq belgilar deyiladi. Hozirgacha asosan X xromosomaga bog'liq belgilar yaxshi o'rganilgan. Yuqoridagi rasmda gemofiliya kasalligining irsiylanishi ko'rsatilgan (8-rasm).

Odamda X xromosomaga bog'liq belgilarga daltonizm, gemofiliya (resessiv), tish emali qo'ng'ir rangda bo'lishi (dominant) misol bo'la oladi. Y xromosomaga bog'liq belgilar kamroq. Ularga gipertrixoz, sindaktiliya misol bo'la oladi.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

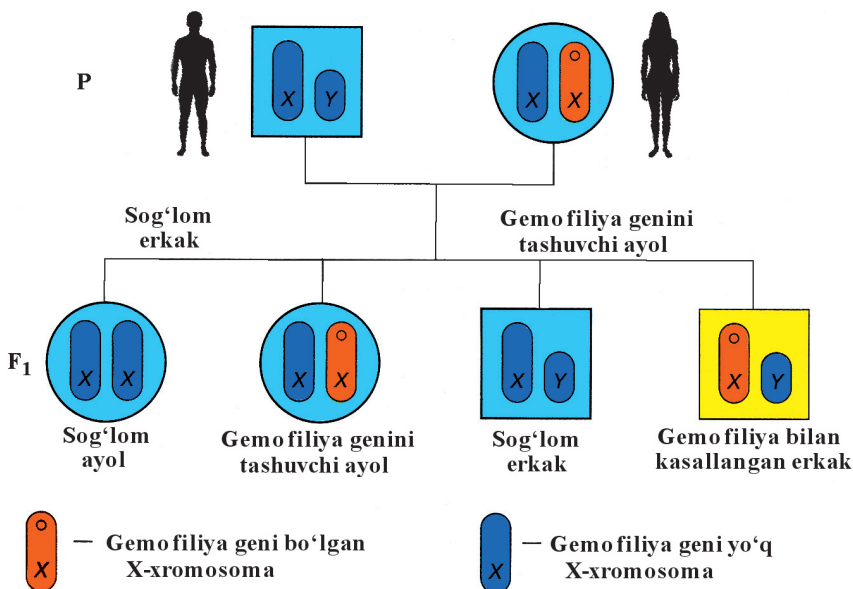
1. Genlarning birikishi deb qanday hodisaga aytiladi?
2. Birikish guruhi nima? Har bir turda birikish guruhlari sonini qanday aniqlash mumkin?

3. Nima uchun birikish to'la yoki chala bo'lishi mumkin?
4. Genlar orasidagi birikish kuchi nimaga bog'liq?
5. Krossover va nokrossover gametalar haqida nimalarni bilasiz?
6. Genlar orasidagi masofa qanday birlik bilan o'lchanadi?
7. Geteroxromosomal va autosomal nima?
8. Geterogametali va gomogametali organizmlar genotiplari yozuvda qanday ifodalanadi?
9. Gemizigotalikning mohiyati nimadan iborat?
10. Jinsga bog'liq belgilar deb nimaga aytiladi?

Masalalar

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

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



8-r a s m. Gemo filiya kasalligining irsiylanishi.

bo'lishi mumkinmi? Ikkita belgi bo'yicha normal farzand tug'ilishi mumkinmi? U qanday jinsli bo'ladi?

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

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

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

Test topshiriqlari

1. *Jinsga birikkan genlar — bu:*

- A) Autosoma genlari B) Geteroxromosoma genlari
- C) Yirik autosomalarga joylashgan genlar
- D) Yo'ldoshli xromosomalarda joylashgan genlar
- E) Nomayon bo'lishi jinsiy xromosomalarga bog'liq genlar

2. *Qanday holatlarda daltonik otaning o'g'li ham daltonik tug'ulishi mumkin?*

- A) Agar bolaning onasi daltonizm genini tashuvchi bo'lsa
- B) Har qanday holatlarda ham
- C) Ota daltonizm genini o'g'illariga o'tkazmaydi
- D) Bolaning onasi daltonizm bilan kasal bo'lsa
- E) A va C javoblar to'g'ri

3. *Genlar orasidagi masofani o'lchovchi birlik:*

- A) Nanometr B) Muton C) Rekon D) Morganida E) Mikrometr.

4. *Qanday genotipli ota-onalardan gemofilik o'g'illar tug'ulishi mumkin?*

- 1. $X^H X^H$ $X^H Y$ A) 1, 3
- 2. $X^H X^h$ $X^H Y$ B) 2, 3

3. $X^hX^hX^hY$ C) 1,4
 4. $X^hX^hX^hY$ D) 3,4
 5. $X^hX^hX^hY^h$ E) 2, 4

5. *Birikish guruhlari – bu:*

- A) Bitta xromosomada joylashgan genlar guruhi
 B) Avlodlarga hammasi birga beriladigan genlar guruhi
 C) Avlodlarga alohida o'tadigan genlar guruhi
 D) Hamma javoblar to'g'ri
 E) A va B javoblar to'g'ri

6. *X va Y xromosomalari gomolog hisoblanadimi?*

A) Ularda gomologik qismlar ham, nogomologik qismlar ham mavjud

- B) Ha C) Yo'q
 D) Gomologik qismlar nogomologik qismlarga nisbatan ko'p
 E) Gomologik va nogomologik qismlari bir xil

7. *Qon ivishi normal bo'lgan ota-onalardan gemofilik o'g'il tug'ilishi mumkinmi?*

- A) Yo'q
 B) Hamma holatlarda mumkin
 C) Agar ona patologik genning tashuvchisi bo'lsa mumkin
 D) Agar ota geterozigotali bo'lsa mumkin
 E) C va D javoblar to'g'ri

8. *Odamning jinsiy xromosomalarga bog'liq belgilarini ko'rsating:*

- A) Sindaktiliya, gipertrixoz, polidaktiliya
 B) Daltonizm, sindaktiliya, gipertrixoz
 C) Daltonizm, o'naqaylik
 D) Gemofiliya, gipertrixoz, chapaqaylik
 E) Gemofiliya, mushak distrofiyasi, tish emali qorayishi

9. *Morganida – bu:*

- A) Mutatsiya birligi
 B) Genlar orasidagi masofani o'lchash birligi
 C) Rekombinatsiya birligi
 D) Transkripsiya birligi
 E) Morgan tomonidan aniqlangan plazmatik gen

10. *Hayvonlar va o'simliklarda erkak va urg'ochi organizmlar nisbati qanday bo'ladi?*

- A) 1 : 2 B) 1 : 1 C) 2 : 1 D) 3 : 4

11. *Erkak va urg'ochi organizmlarda farq qiluvchi xromosomalari nima deyiladi.*

- A) Autosomalari B) Xromatidalar C) Somatik xromosomalari
 D) Jinsiy xromosomalari

12. *Erkak va urg'ochi organizmlarda farq qiluvchi xromosoma jufti nima deyiladi?*

A) Autosomalar B) Geteroxromosomalar C) Somatik xromosomalar D) Jinsiy xromosomalar

13. *Erkak va urg'ochi organizmlarda farq qilmaydigan xromosomalar*

A) Autosomalar B) Geteroxromosomalar C) Somatik xromosomalar D) Jinsiy xromosomalar

14. *Sutemizuvchilar va odamlarda urg'ochi individlar kariotipida jinsiy xromosomalari qanday gameta hosil qiladi?*

A) Gomogametali B) Geterogametali C) Gameta hosil qilmaydi D) Triploid gameta

15. *Sutemizuvchilarda va odamlarda erkak individlar kariotipida jinsiy xromosomalari qanday gameta hosil qiladi?*

A) Gomogametali B) Geterogametali C) Gameta hosil qilmaydi D) Triploid gameta

16. *Jinsiy xromosomalar bir-biridan nimasi bilan farqlanadi?*

1. Kattaligi 2. Shakli 3. Genlarning tarkibi 4. Vazifasi

A) 1.2.3 B) 2.3.4 C) 1.2.3.4 D) 2.3

17. *Jinsiy xromosomada joylashgan genlar orqali nasldan naslga beriluvchi belgilar nima deyiladi.*

A) Jinsga bog'liq bo'lmagan belgi

B) Jinsga bog'liq belgi

C) A va B javoblar to'g'ri

D) To'g'ri javob yo'q.

7-§. Genlarning o'zaro ta'siri

Organizm genotipi ma'lum tartibda o'zaro bir-biriga ta'sir ko'rsatuvchi genlar sistemasidir. Genlarning asosan ikki xil o'zaro ta'siri tafovut etiladi: **allel genlarning o'zaro ta'siri** va **allelmas genlarning o'zaro ta'siri**.

Genlarning o'zaro ta'sirini quyidagicha ifodalash mumkin:

I. Allel genlarning o'zaro ta'siri:

1) *dominantlik*; 2) *to'liqmas dominantlik*; 3) *o'ta dominantlik*; 4) *retsessivlik*; 5) *kodominantlik*; 6) *ko'p allellik*.

II. Allelmas genlarning o'zaro ta'siri:

1) *epistaz*; 2) *komplementarlik*; 3) *polimeriya*.

Ana shu o'zaro ta'sir shakllari bilan qisqacha tanishib chiqaylik.

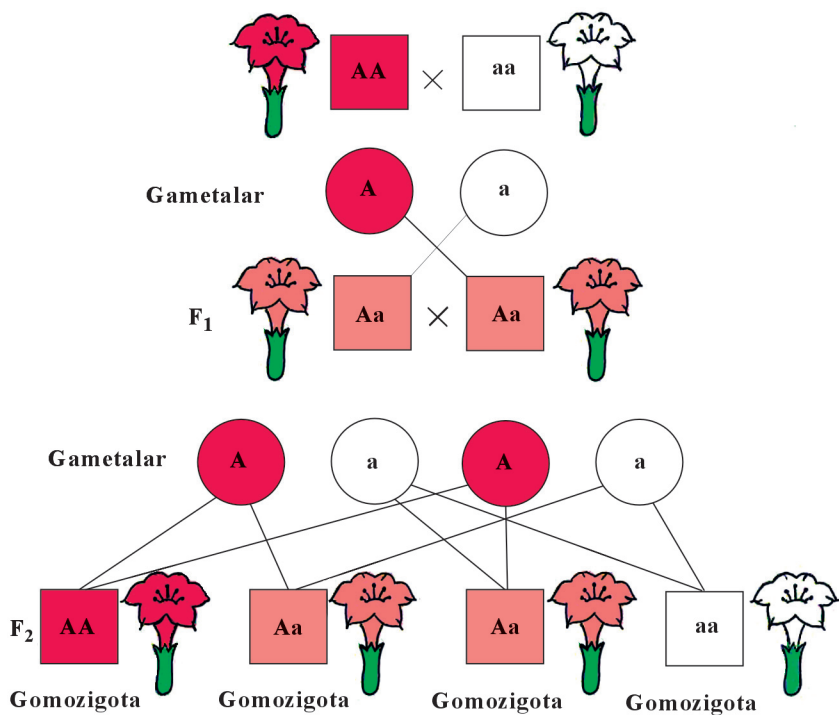
Allel genlarning o'zaro ta'siri.

1. *To'liqmas dominantlik yoki oraliq dominantlik.* Organizm geterozigota holatida bo'lganida retsessiv gen dominant genning to'liq namoyon bo'lishiga yo'l qo'ymaydi. Natijada, fenotip oraliq xususiyatiga ega bo'lib qoladi. (9-rasm) Masalan, odamda ko'z soqqasining normal rivojlanishi dominant gen (A), rivojlanmasligini retsessiv gen (a) nazorat qiladi. Geterozigota holatida (Aa) chala dominantlik natijasida ko'z soqqasi kichik bo'ladi. Oraliq dominantlik tipida irsiylanish quyidagi rasmda ifodalangan.

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

3. *Retssessivlik.* Belgi faqat gomozigotalarda (aa) yuzaga chiqadi.

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



9-r a s m. Oraliq dominantlik tipida irsiylanish.

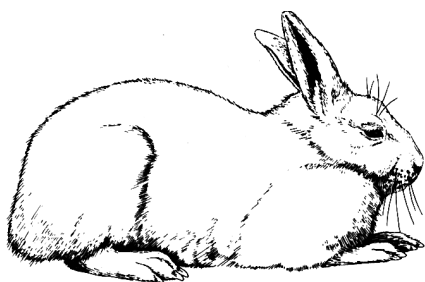
5. *Kodominantlik*. Geterozigota holatida har ikkala gen bir-biridan mustaqil ravishda o'z ta'sirini yuzaga chiqaradi. Bu usulda odamda IV qon guruxi aniqlanadi ($I^A I^B$).

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

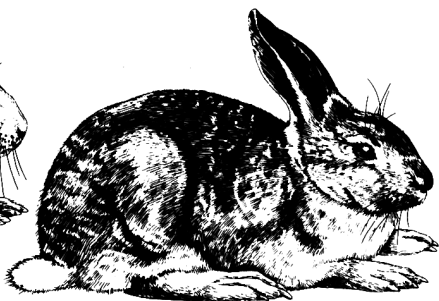
C^h — oyoq panjalari, dum, quloq, burunning qora rangligini belgilaydi (ximolay rangi), c^{ch} — shinshilla rangini, c — albinizmni belgilaydi (10-rasm). Ularning bir-biriga ta'sirini sifatida ifodalash mumkin.

$$C > c^h > c^{ch} > c$$

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



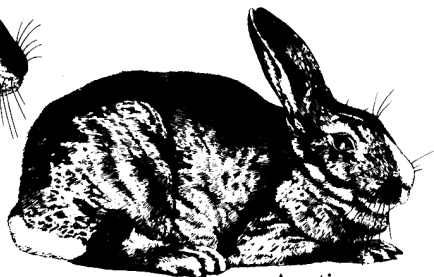
Albinos



Shinshilla



Ximolay



Aguti

10-r a s m. Quyonlarda ko'p allellik genlarning irsiylanishi.

Mustaqil yechish uchun masalalar

1-masala. II qon guruh bo'yicha geterozigotali ayol III qon guruhli (geterozigotali) erkakka turmushga chiqsa ulardan qanday qon guruhli bolalar tug'ilishi mumkin? (1-jadval).

1-j a d v a l

Belgi	Gen	Genotip	Gen ta'siri
qon guruhi			Kodominantlik
II guruh	I^A	$I^A I^A$; $I^A I^O$	
III guruh	I^B	$I^B I^B$; $I^B I^O$	
$O - I^A I^O$ $O^{\uparrow} - I^B I^O$ $F - ?$			

Masalaning yechilishi: P: $O \quad I^A I^O \quad \times \quad O^{\uparrow} \quad I^B I^O$
 Gametalar: $I^A \quad I^O \quad I^B \quad I^O$
 F: $I^A I^B \quad I^A I^O \quad I^B I^O \quad I^B I^O$
 Genotip: 25% $I^A I^B$ (IV) Fenotip: 25% I^O (I)
 25% $I^A I^O$ (II) 25% I^A (II)
 25% $I^B I^O$ (III) 25% I^B (III)
 25% $I^O I^O$ (I) 25% $I^A I^B$ (IV)

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

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

4-masala. Tug'uruqxonada 2 ta chaqaloqni almashtirib qo'yishdi. Bitta bolaning ota-onasi qoni I va II guruhga, ikkinchisining ota-onasi esa II va IV qon guruhiga mansub. Bolalardan birining qoni I guruh, ikkinchisining esa IV guruh. Qaysi bola kimniki ekanligini aniqlang.

Quyidagi jadvalda genlarning komplementlar ta'siri natijasida paydo bo'luvchi ba'zi belgilar keltirilgan (2-jadval).

Shuni alohida ta'kidlash zarurki, komplementar genli organizmlar chatishtirishidan hosil bo'lgan duragaylarning ikkinchi avlodida belgilarning ajralishi odatdagi diduragay chatishtirishdagi kabi ajralish ($9 : 3 : 3 : 1$) nisbati bilan birgalikda, $9 : 7$; $9 : 3 : 4$; $9 : 6 : 1$ kabi bo'ladi.

T/r	Belgilar	Organizmlar
1	Retinoblastoma kasalligi	Odamlarda
2	Nefroblastoma kasalligi	Odamlarda
3	Junning rangi (qora, oq, kulrang)	Sichqonlarda
4	Normal eshitish qobiliyati	Odamlarda
5	Patning rangi (yashil, sariq, havorang, oq)	Xoldor to'tilarda
6	Interferon hosil bo'lishi	Sutemizuvchilarda
7	Gemoglobin molekulasining hosil bo'lishi	Voyaga yetgan odamlarda
8	Uzoqni ko'rmaslik	Odamlarda
9	Tojning shakli (yong'oqsimon, gulsimon, no'xotsimon, oddiy tojlik)	Tovuqlarda
10	Ko'zning rangi (qizil, jigarrang, oq)	Drozofila pashshasida

Quyidagi jadvalda diduragaylarning ikkinchi avlodida genlar-ning komplementar ta'siri natijasida belgilarning ajralish nisbatlari keltirilgan (3-jadval).

T/r	Organizmlar	Belgilar	F ₂ da ajralish nisbati
1	Xushbo'y hidli no'xot	Qizil va oq gullilik	9 : 7
2	Makkajo'xori	Oq va qizil donlik	9 : 7
3	Sichqonlar	Junning rangi	9 : 3 : 4
4	Piyoz	Oq, qizil va sariq po'stloqli	9 : 3 : 4
5	Qovoq	Meva shakllari	9 : 6 : 1
6	Xoldor to'ti	Patning rangi	9 : 3 : 3 : 1
7	Tovuqlar	Tojning shakli	9 : 3 : 3 : 1
8	Ipak qurti	Pilla rangi	9 : 3 : 3 : 1

Quyidagi masalaga e'tiborni qaratamiz:

1-masala. Xushbo'y hidli no'xotning oq guli navlari chatishtirilganda olingan birinchi avlod o'simliklari, qizil guli bo'lgan, ularni o'zaro chatishtirishdan hosil bo'lgan ikkinchi bo'g'in o'simliklarida belgilarning fenotipik nisbatini hamda birinchi va ikkinchi bo'g'in hosil qilishda ishtirok etgan ota-ona o'simliklarining genotipini aniqlang.

Yechish. Masala yechishni o'zaro ta'sir qiluvchi genlar, genotiplar va belgi jadvalini tuzishdan boshlaymiz:

Belgi	Gen	Genotip
1. Oq	A – b –	A – bb
2. Oq	aB –	aaB –
3. Qizil	A – B –	A – B –

P: ♀ AAbb x ♂ aaBB
 Gametalar: Ab aB
 F₁: AaBb

Fenotip: qizil rangli

Genotip: Digeterozigota

Izoh. Ota-ona o'simliklarining genotipi har ikkala gen bo'yicha gomozigota (*AAbb* va *aaBB*) bo'lib, ularning har biri bir juftan dominant genga (A yoki B) ega. Ushbu dominant genlar alohida-alohida gulga qizil rang bera olmaydi, shu bois ota-ona no'xotlarining rangi oq bo'ladi.

Biroq birinchi avlod duragaylarining genotipi (*AaBb*) da ikkala dominant gen mavjudligi va ularning o'zaro komplementlar ta'siri 9/16 qismida dominant A va B genlar mavjud bo'lganligi uchun qizil rang rivojlanadi, qolgan 7/16 qismi o'simliklarning (3/16 + 3/16 + 1/16 – 7/16) genotipi *A – bb*, *aaB –*, *aa – bb* bo'lib, ular-da komplementar ta'sir etuvchi dominant genlardan faqat bir jufti borligi tufayli duragaylar guli oq rangga ega bo'ladi.

P: ♀ AaBb x ♂ AaBb
 Gametalar: 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

F_2 9 ta qizil; 7 ta oq rangli

2-masala. Ba'zi paytlarda bitta yoki ikkita komplementar gen mustaqil ta'sir etishi mumkin. Shu bois, duragaylarning ikkinchi avlodida belgilarning ajralishi nisbati ham o'zgaradi. Qora va oq rangli junli sichqonlar chatishtirilib, aguti (yovvoyi – kulrang malla) sichqonlar olingan. Ularni o'zaro chatishtirilganda F_2 da 9 ta aguti, 3 ta qora, 4 ta albinos sichqonlar paydo bo'lgan.

Belgi	Gen	Genotip
Qora	$A - bb$	$AAbb, Aabb$
Aguti	$A - B$	$- A - B -$
Albinos	$aa - B - , ab$	$aaBB \ aaBb \ aabb$

$P: \text{♀ } AA\text{bb} \quad \times \quad \text{♂ } aaBB$
 Gametalar: $Ab \quad aB$
 $F_1: \quad AaBb$

Fenotip: Aguti rang

Genotip: Digeterozigota

Birinci avlod duragaylarini o'zaro chatishtirilganda, F_2 da ajralish 9/16 aguti; 3/16 qora; 4/16 oq nisbatda bo'ladi.

$\text{♀} \backslash \text{♂}$	AB	Ab	aB	ab
AB	$AA\text{BB}$ Aguti	$AA\text{Bb}$ Aguti	$Aa\text{BB}$ Aguti	$Aa\text{Bb}$ Aguti
Ab	$AA\text{Bb}$ Aguti	$AA\text{bb}$ Qora	$Aa\text{Bb}$ Aguti	$Aabb$ qora
aB	$Aa\text{BB}$ Aguti	$Aa\text{Bb}$ Aguti	$aa\text{BB}$ Albinos	$aa\text{Bb}$ Albinos
ab	$Aa\text{Bb}$ Aguti	$Aabb$ Qora	$aa\text{Bb}$ Albinos	$aabb$ Albinos

Ikkita komplementar genning har biri mustaqil ravishda fenotipda namoyon bo'lishi ham ma'lum. Bunga misol qilib tovuqlarda toj shaklining nasldan naslga o'tishini ko'rsatish mumkin.

3-masala. Agarda gulsimon va no'xotsimon tojli tovuqlar chatishtirilsa F_1 da yong'oqsimon tojli tovuqlar paydo bo'ladi. Duragaylarning ikkinchi avlodida 9/16 yong'oqsimon; 3/16 gulsimon ; 3/16 no'xotsimon ; 1/16 bargsimon nisbatda ajralish ro'y beradi. Ota-onalar va birinchi, ikkinchi avlod duragaylarining genotipini aniqlang.

Belgi	Gen	Genotip
1. Yong'oqsimon	A – B –	AABB, AaBb
2. Gulsimon tojli	A – b –	AAbb, Aabb
3. No'xotsimon tojli	a – B –	aaBB, aaBb
4. Yalpoqsimon tojli	a – b –	aabb

P: ♀ AAbb x ♂ aaBB
 Gametalar: Ab aB
 F_1 : AaBb
 Fenotip: Yong'oqsimon tojli
 F_2 : ♀ AaBb x ♂ AaBb

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB Yong'oqsimon tojli	AABb Yong'oqsimon tojli	AaBB Yong'oqsimon tojli	AaBb Yong'oqsimon tojli
Ab	AABb Yong'oqsimon tojli	AAbb Gulsimon	AaBb Yong'oqsimon tojli	Aabb Gulsimon
aB	AaBB Yong'oqsimon tojli	AaBb Yong'oqsimon tojli	aaBB No'xotsimon	aaBb No'xotsimon
ab	AaBb Yong'oqsimon tojli	Aabb Gulsimon	aaBb No'xotsimon	aabb Yalpoqsimon

F_2 9 ta yong'oqsimon tojli; 3 ta gulsimon tojli; 3 ta no'xotsimon tojli; 1 ta yalpoqsimon tojli tovuqlar rivojlanadi, ya'ni bu nisbat duragaylar chatishtirishning avlodida kuzatiladigan fenotip bo'yicha belgilarning ajralish nisbatiga mos keladi.

Mustaqil yechish uchun masalalar

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

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

2. To'tiqushlarda patlar rangi ikki juft birikmagan va allelmas genlar tomonidan belgilanadi. Ikki xil dominant genlarning genotipda birga kelishi yashil rangni belgilaydi, bir juftning dominant geni ikkinchi juftning retsessiv geni bilan birga uchraganda sariq yoki havorang namoyon bo'ladi, har ikkala juftning retsessiv genlari esa oq rangni belgilaydi.

a) Patlari yashil rangli to'tiqushlar, oq patli to'tiqushlar bilan chatishtirilganda, keyingi avlodda olingan qushlarning 25 foizi yashil, 25 foizi havorang, 25 foizi sariq va 25 foizi oq patli bo'lgan. Chatishtirish uchun olingan to'tiqushlarning genotipini aniqlang. O'rganilayotgan belgining irsiylanish qonuniyatini aniqlang.

b) Yashil rangli to'tiqushlarning o'zaro chatishtirish natijasida avlodda 55 ta yashil, 18 ta sariq, 17 ta havorang va 6 ta oq rangli qushlar olingan. Ota-ona va duragaylarning genotipini aniqlang.

d) Hayvonot bog'i oq to'tiqushlarga buyurtma bergan. Ammo fermada mavjud bo'lgan yashil va sariq qushlar chatishtirilganda oq to'tiqushlar hosil bo'lmagan. Fermadagi to'tiqushlarning genotiplarini aniqlang.

3. Sichqonlarda jun rangining kulrang bo'lishligi dominant A va B genlarning komplementar ta'siriga bog'liq. A geni mustaqil holda jun rangining qora bo'lishligini ta'minlaydi. B geni esa, A geni ishtirokisiz junning rangli bo'lishligini ta'minlaydi. A geni esa, B genining ishtirokisiz junning rangli bo'lishligini ta'minlay olmaydi. Shuning uchun genotipda dominant gen B bo'lsa ham sichqonlar oq junli bo'ladi. Shu genlarning retsessiv allellari yig'indisi ham jun rangining oq bo'lishi sabab bo'ladi.

a) Kulrang sichqonlar chatishtirilganda, keyingi avlodda olingan sichqonlarning 82 tasi kulrang, 27 tasi qora va 35 tasi oq junli

bo'lgan. Chatishtirish uchun olingan sichqonlarning genotipini aniqlang.

b) Kulrang sichqonlar chatishtirilganda F_1 da olingan sichqonlarning 58 tasi kulrang va 19 tasi qora junli bo'lgan. Sichqonlarning genotipini aniqlang.

d) Digeterozigotali kulrang sichqonlar retsessiv oq sichqonlar bilan chatishtirilsa, keyingi avlodda olingan sichqonlarning genotipi qanday bo'ladi?

e) Kulrang sichqonlar, qora sichqonlar bilan chatishtirilganda F_1 da olingan sichqonlarning hammasi kulrang bo'lgan, F_2 da esa $3/4$ kulrang, $1/4$ qora sichqonlar olingan. Chatishtirish uchun olingan va chatishtirishdan keyin olingan sichqonlarning genotipini aniqlang.

Test topshiriqlari

1. Allel genlarning o'zaro ta'siri qaysi javobda berilgan.

1. Dominantlik 2. Epistaz 3. Polimeriya 4. Retsessivlik
5. Kodominantlik 6. Ko'p allellik 7. Komplementarlik 8. To'liqmas dominantlik 9. O'ta dominatlik

A) 1.4.5.6.8.9 B) 2.4.6 C) 1.2.5.8.9.4 D) 2.3.7

2. Allelmas genlarning o'zaro ta'siri qaysi javobda berilgan.

1. Dominantlik 2. Epistaz 3. Polimeriya 4. Retsessivlik
5. Kodominantlik 6. Ko'p allellik 7. Komplementarlik 8. To'liqmas dominantlik 9. O'ta dominatlik

A) 1.4.5.6.8.9 B) 2.4.6 C) 1.3.5.8.9.4 D) 2.3.7

3. Gomozigota (aa) holatda yuzaga chiqadigan belgi qaysi javobda berilgan.

A) Dominant B) retsessiv C) ko'p allel D) Kodominant

4. Geterozigota holatida (Aa) har ikkala gen o'z ta'sirini yuzaga chiqarishi deyiladi.

A) Dominant B) retsessiv C) ko'p allel D) Kodominant

5. Barcha qon guruhidagi farzandlar tug'iladigan ota-ona genotipini ko'rsating.

A) Geterozigotali 3 va 2 qon guruhli ota-onadan

B) Gomozigotali 3 va 2 qon guruhli ota-onadan

C) Geterozigotali 3 va 1 qon guruhli ota-onadan

D) Gomozigotali 1 qon guruhli ota-onadan

6. Odamlarda uzoqni ko'rmaslik kasalligi qanday irsiylanadi.

A) Dominantlik B) Epistaz C) Polimeriya D) Komplementarlik

7. Sichqonlarda junning rangi komplementar irsiylanadi F_2 dagi ajralish nisbatini ko'rsating.

A) 6 : 7 B) 9:3:4 C) 9:6:1 D) 1:1:1

8. Tovuqlar toji komplementar irsiylanadi yapoloqsimon toj genotipini ko'rsating.

A) AAbb B) AaBb C) aabb D) aaBB

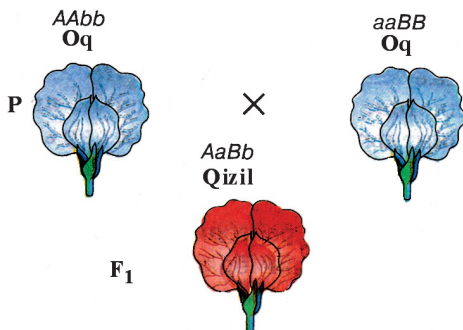
9. Geterozigota holatda dominant genning ta'siri kuchliroq bo'ladigan belgi.

A) O'ta dominant B) Retsessiv C) Ko'p allel D) Kodominant.

8-§. Noallel genlarning o'zaro ta'siri

1. *Komplementarlik.* Tabiatda keng tarqalgan ikki yoki undan ortiq allelmas (odatda dominant bo'lgan) genlarning o'zaro ta'siri natijasida yangi belgi yuzaga chiqadi. Bu allellarning har biri genotipda alohida uchraganda muayyan o'ziga taalluqli belgini yuzaga chiqaradi. Masalan, odamning normal eshitish qobiliyati D va E allelmas dominant genlarning o'zaro ta'siri bilan belgilanadi (D – chig'anoq rivojlanishi, E – eshitish nervi rivojlanishi belgilaydi). Har ikkala genlar bo'yicha dominant gomozigotalar (DDEE) yoki geterozigotalar (DdEe) da eshitish qobiliyati normal rivojlanadi. Agar ikkita allelmas genlarning bittasi retsessiv gomozigota holida kelsa (DDee va ddEE) karlik kasalligini kuzatiladi. Quyidagi rasmda komplementarlik irsiylanish berilgan (11-rasm).

Interferon oqsili, gemoglobin polipeptidlari sintezlanishi, sochning pigmentatsiyasi ham komplementarlik xususiyatiga bog'liq. Komplementarlikda belgilar ajralishi 9 : 7; 9 : 6 : 1; 9 : 3 : 4 nisbatda kuzatiladi.



11-r a s m. Komplementarlik tipida irsiylanish.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

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

Test topshiriqlari

1. *Ko'p allellik qanday kelib chiqadi?*
 A) Duragaylashish natijasida B) Krossingover natijasida
 C) Xromosomalar mutatsiyasi natijasida
 D) Bitta gen mutatsiyasi natijasida E) Genom mutatsiyalari natijasida
2. *Noallel genlar o'zaro ta'sirini ko'rsating.*
 A) Penetrantlik B) O'ta dominantlik C) Polimeriya D) Kodominantlik E) Pleotropiya
3. *Odamlarda bo'y uzunligi qanday genlar tomonidan aniqlanadi?*
 A) Komplementar B) Epistatik C) Polimer D) Plazmatik
 E) Kumulativ
4. *Polimeriyada belgilarning ajralishi qanday nisbatda kuzatiladi?*
 A) 9 : 7 B) 15 : 1 C) 9 : 3 : 3 : 1 D) 12 : 3 : 1 E) 9 : 3 : 4
5. *9 : 7 nisbatda belgilar ajralishi qanday o'zaro ta'sir shaklida kuzatiladi?*
 A) Komplementarlikda B) Polimeriyada C) Retsessiv epistazda
 D) Kriptomeriyada E) Dominant epistazda
6. *Agar ota va onada II qon guruhi bo'lsa, ulardan I qon guruhi bola tug'ilishi mumkinmi?*
 A) Yo'q B) Agar ular geterozigotali bo'lsa mumkin C) «Bombey fenomeni»da mumkin
 D) Komplementar o'zaro ta'sir natijasida mumkin E) B va C javoblar to'g'ri
7. *Qanday o'zaro ta'sir shaklida har ikkala allel o'z ta'sirini baravar yuzaga chiqaradi?*

A) O'ta dominantlik B) Chala dominantlik C) Kodominantlik
D) Komplementarlik E) Retsessiv epistaz

8. *h alleli gomozigota holatida IA va IB larni yuzaga chiqarmasligi qanday o'zaro ta'sirga misol bo'ladi?*

A) Dominant epistazga B) Kriptomeriyaga C) Komplementarlikka D) Retsessiv epistatga E) Polimeriyaga

9. *Genning funksional holati qo'shni genga bog'liq bo'lishligi qanday o'zaro ta'sirga kiradi?*

A) Epistaz B) Polimeriya C) Kodominantlik D) Joylashish samarasi E) Komplementarlik

10. *Odamning quyidagi belgilaridan qaysi biri poligen hisoblanadi?*

A) ABO qon guruhlari B) Braxidaktiliya C) Aqliy qobiliyat, tana tuzilishi D) Fenilketanuriya E) O'naqaylik

11. *Tabiatda keng tarqalgan ikki yoki undan ortiq allelmas genlarning o'zaro ta'siri natijasida qanday yangi belgi yuzaga chiqishiga olib keladi?*

A) Epistaz B) Komplementarlik C) Polimeriya D) Kodominantlik

12. *Odamning normal eshitish qobiliyati qaysi genlar ta'sirida irsiylanadi?*

A) Epistaz B) Komplementarlik C) Polimeriya D) Kodominantlik

13. *Odamda normal eshitish qobiliyati har ikkala genlar bo'yicha dominant gomozigotalar (DDEE) yoki geterozigotalar (DdEe) da eshitish qobiliyati qanday rivojlanadi?*

A) Karlik yuzaga keladi B) Normal eshitadi C) Chala eshitadi
D) Farzandi kar bo'ladi

14. *Odamda normal eshitish qobiliyati ikkita allelmas genlarning bittasi retsessiv gomozigota holida kelsa (DDee va ddEE) nima kuzatiladi.*

A) Karlik yuzaga keladi B) Normal eshitadi C) Chala eshitadi
D) Farzandi kar bo'ladi

15. *Qovoqlarning shakli komplementar genlar ta'sirida irsiylanadi, uzunchoq qovoqlarning genotipi qaysi javobda berilgan?*

A) AABB B) aaBB C) AaBb D) aavv

16. *Tovuqlarning toji komplementar genlar ta'sirida irsiylanadi, oddiy tojli tovuqlarning genotipi qaysi javobda berilgan?*

A) AABB B) aaBB C) AaBb D) aavv

17. *Tovuqlarning toji komplementar genlar ta'sirida irsiylanadi, gulsimon tojli tovuqlarning genotipi qaysi javobda berilgan?*

A) AABB B) aaBB C) AaBb D) to'g'ri javob yo'q

18. Odamlarda uzoqlikni ko'rmalik qaysi qonun asosida irsiylana-di?

A) Epistaz B) Komplementarlik C) Polimeriya D) Kodominantlik.

9-§. Genlarning epistaz ta'siri

Epistaz — bir genning unga noallel ikkinchi gendan ustun keli-shi. Epistaz dominant yoki retsessiv bo'lishi mumkin. Agar dominant gen ustunlik qilsa dominant epistaz, retsessiv gen ustun bo'lsa retsessiv epistaz deyiladi. O'ziga allel bo'lmagan birona genning ta'sirini to'sib, o'zining belgisini yuzaga chiqaruvchi genga **epistatik**, belgisini yuzaga chiqara olmaydigan genga **gipostatik** gen deyiladi. Genlarning epistatik ta'siri otlarda yaxshi o'rganilgan, lekin odamlarda uncha yaxshi o'rganilgan emas. Hozirgi paytda epistaz quyidagi organizm belgilarining irsiylanishiga xosligi aniqlangan (4-jadval).

4-j a d v a l

Genlarning epistaz ta'siri natijasida paydo bo'luvchi ba'zi belgilar

T/p	Belgilar	Organizmlar
1	Junning rangi (kulrang, qora, malla)	Otlarda
2	Junning rangi	Itlarda
3	Patning rangi (oq, qora)	Tovuqlarda
4	Junning rangi	Cho'chqalarda
5	Mevaning rangi (oq, sariq, yashil)	Qovoqda
6	Donning rangi (qora, kulrang, oq)	Sulida
7	Chigitning tuki (tukli, tuksiz)	G'o'zada

Duragaylarning ikkinchi avlodida genlarning epistaz ta'siri natijasida belgilarning ajralish nisbati aksariyat ko'pchilik organizmlarda $12 : 3 : 1$ ga teng (*dominant epistaz*). Ba'zi hollarda $13 : 3$ nisbatda ajralishni ham kuzatish mumkin. Retsessiv epistazda belgilar ajralishi $9 : 3 : 4$ nisbatda kuzatiladi.

Odamlarda retsessiv epistazga «bombey fenomeni» misol bo'la oladi. I^A , I^B allellar retsessiv gomozigot holida boshqa allel (hh) bilan genotipda birga uchraganida ($I^A I^A hh$, $I^B I^B hh$) II yoki III qon guruhi emas, balki I qon guruhi kuzatiladi.

T/p	Organizmlar	Belgilar	F ₂ da ajralish nisbati
1	Otlar	Junning rangi	12 : 3 : 1 dominant epistaz
2	Itlar	Junning rangi	12 : 3 : 1 dominant epistaz
3	Tovuqlar	Patning rangi	13 : 3 dominant epistaz
4	Suli	Donning rangi	12 : 3 : 1 dominant epistaz
5	Cho'chqalar	Junning rangi	12 : 3 : 1 dominant epistaz

Duragaylarning ikkinchi avlodida genlarning epistaz ta'siri natijasida belgilarning ajralish nisbatlari (5-jadval).

Masala. Qora $/Aabb/$ va kulrang $/aaBB/$ donli suli o'simliklari chatishtirilib birinchi avlodda qora donlik o'simliklar olingan. Birinchi va ikkinchi avlod o'simliklarining genotipi va fenotipini hamda F₂ da epistazga xos ajralish nisbatini aniqlang.

Yechilishi. 1. ♀ P: $Aabb$ x ♂ $aaBB$
Gametalar: Ab aB

F₁: $AaBb$

Fenotip: qora donli

Genotip: Digeterozigota

2. P: ♀ $AbBa$ x ♂ $AbBa$

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Duragaylarning ikkinchi avlodi $/F_2/$ da epistaz uchun xos bo'lgan belgilarning ajralish nisbati vujudga keladi:

F₂ : 12/16 o'simliklar qora donli; 3/16 o'simliklar kulrang donli; 1/16 o'simliklar oq donli bo'ladi.

Izoh. Bu hodisani shunday tushuntirish mumkin: donga qora rang beruvchi «A» gen donga kulrang rang beruvchi «B» genga nisbatan epistatikdir. Shu bois birinchi avlod duragaylarining hammasi qora donli bo'ladi. Ikkinchi avlod duragaylaridan 12 ta o'simlikda donga qora rang beruvchi dominant «A» gen bo'lganligi uchun qora rangga ega bo'ladi. 3 ta o'simlik genotipida epistatik

dominant «A» gen yo'qligi tufayli ikkinchi allelga mansub «B» gen o'zining retsessiv alleli «b» genga nisbatan ustunligini namoyon qiladi, natijada o'simliklarning doni kulrang rangda bo'ladi. Bitta o'simlik genotipida ikkala dominant gen / «A» va «B» / bo'lmaganligi uchun oq don hosil bo'ladi.

Mustaqil yechish uchun masalalar

1-masala. Sulida donning rangi ikki juft allel bo'lmagan, bir-biriga birikmagan genlar tomonidan ifodalanadi. Bitta dominant gen — qora rangni, ikkinchisi — kulrangni belgilaydi. Qora rang geni kulrang genga epistatik ta'sir qiladi. Ikkita retsessiv allellar esa oq rangni rivojlanishini ta'minlaydi.

Qora donli suli o'simliklari kulrang donli o'simliklar bilan chatishtirilganda, keyingi avlodda olingan o'simliklarning 50% qora, 25% kulrang va 25% oq donli bo'lgan. Chatishtirishdan olingan qora donli o'simliklarning ayrimlari oq donli o'simliklar bilan chatishtirilganda keyingi avlodda olingan o'simliklarning 1/2 qismi qora, 1/2 qismi oq donli bo'lgan. Ayrim donli o'simliklar oq donli o'simliklar bilan chatishtirilganda esa 2/4 qismi qora, 1/4 qismi kulrang va 1/4 qismi oq donli bo'lgan. Olingan natijalarga asoslanib, o'rganilayotgan belgining irsiylanishi haqida nima deyish mumkin? Chatishtirish uchun olingan va chatishtirishdan keyin olingan barcha o'simliklarning genotipini aniqlang.

2-masala. Sariq mevali qovoq o'simliklari oq mevali o'simliklar bilan chatishtirilganda F_1 da olingan o'simliklarning mevasi oq rangli bo'lgan. F_2 da esa 204 ta oq mevali, 53 ta sariq mevali va 17 ta yashil mevali o'simliklar olingan. Chatishtirish uchun olingan va chatishtirishdan keyin olingan o'simliklarning genotipini aniqlang. F_1 da olingan oq mevali o'simliklar yashil mevali o'simliklar bilan chatishtirilsa, keyingi avloddagi o'simliklar mevasining rangi bo'yicha qanday fenotipga ega bo'ladi?

3-masala. Oq mevali qovoq o'simliklari yashil mevali o'simliklar bilan chatishtirilganda keyingi avlodda olingan o'simliklarning 50% oq, 25% sariq va 25% yashil mevali bo'ladi. Chatishtirish uchun olingan o'simliklarning genotipini aniqlang.

4-masala. II qon guruh bo'yicha geterozigotali ayol III qon guruhli (geterozigotali) erkakka turmushga chiqsa, ulardan qanday qon guruhli bolalar tug'ilishi mumkin?

Belgi	Gen	Genotip	Gen ta'siri
Qon guruhi			Kodominantlik
II guruh	I^A	$I^A I^A$; $I^A I^O$	
III guruh	I^B	$I^B I^B$; $I^B I^O$	
$\text{♀} - I^A I^O$			
$\text{♂} - I^B I^O$			
F - ?			

Masalaning yechilishi:

P: $\text{♀} I^A I^O \times \text{♂} I^B I^O$

Gametalar: $I^A \quad I^O \quad I^B \quad I^O$

F: $I^A I^B \quad I^A I^O \quad I^B I^O \quad I^B I^O$

Genotip: 25% $I^A I^B$ (IV) Fenotip: 25% I^O (I)
 25% $I^A I^O$ (II) 25% I^A (II)
 25% $I^B I^O$ (III) 25% I^B (III)
 25% $I^O I^O$ (I) 25% $I^A I^B$ (IV)

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

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

7-masala. Tug'uruqxonada 2 ta chaqaloqni almashtirib qo'yishdi. Bitta bolaning ota-onasi I va II qon guruhiga, ikkinchisining ota-onasi esa II va IV qon guruhiga mansub. Bolalardan birining qoni I guruh, ikkinchisining esa IV guruh. Qaysi o'g'il bola kimniki ekanligini aniqlang.

Test topshiriqlari

1. Bir genning unga noallel ikkinchi gendan ustun kelishi nima deb ataladi?

A) Epistaz B) Komplementarlik C) Polimeriya D) Kodominantlik

2. O'ziga allel bo'lmagan birona genning ta'sirini to'sib, o'zini belgisini chiqaruvchi gen qanday gen deyiladi?

A) Gipostatik B) Epistatik C) Polimeriya D) Komplementarlik

3. *O'ziga allel bo'lmagan bironta belgisini yuzaga chiqara olmaydigan gen qanday gen deyiladi.*

- A) Gipostatik B) Epistatik C) Polimeriya D) Komplementarlik

4. *Epistaz necha xil bo'ladi*

- A) O'ta dominant
B) Retsessiv
C) Ko'p allel
D) Dominant yoki retsessiv

5. *Tovuqlardan pat rangining irsiylanishi epistaz genlar asosida irsiylanadi. Oq tovuqlarning genotipi qaysi javobda to'g'ri ko'rsatilgan?*

- A) IICC B) IiCc C) IICc D) barcha javoblar to'g'ri

6. *G'o'zada chigitning tukli yoki tuksiz bo'lishi qaysi qonun asosida irsiylanadi?*

- A) Epistaz B) Komplementarlik C) Polimeriya D) Kodominantlik

7. *Cho'chqalarda junning rangi epistaz ta'sir natijasida paydo bo'ladi. F_2 ajralish nisbati qanday?*

- A) 12 : 3 : 1 B) 13 : 3 C) 7 : 6 : 4 D) 1 : 1 : 1 : 1

8. *Odamlarda uchraydigan retsessiv epistaz qaysi javobda to'g'ri ko'rsatilgan?*

- A) Gemofiliya B) Daltonizm C) Bo'yning uzunligi D) Bombey fenomeni.

10-§. Genlarning polimer ta'siri

Genlarning o'zaro ta'siri shakllaridan biri bo'lib, har xil dominant allelmas genlarning bitta belgini kuchaytirishidir. U tabiatda keng tarqalgan. Bunday genlar **polimer genlar** deyiladi, belgi esa **poligen** deb ataladi. Odatda, polimer genlar bir xil shartli belgilar bilan belgilanadi (A_1A_1 va a_1a_1 ; A_2A_2 va a_2a_2 ; A_3A_3 va a_3a_3 ...). Genotipda dominant allellar soni qancha ko'p bo'lsa belgi shuncha kuchli namoyon bo'ladi. Organizmlarning og'irligi, bo'yining uzunligi, teri pigmentatsiyasi, aqliy qobiliyati, irsiyatga moyil kasalliklar shu usulda nasldan naslga o'tadi. Masalan, odamda terining pigmentatsiyalanishi dominant holatdagi melanin geniga bog'liq. Lekin bu belgining miqdoriy ko'rsatkichlari to'rtta har xil allelga kiruvchi polimer genlarga bog'liq. Bu genlarning dominant allellari qancha ko'p bo'lsa, teri pigmentatsiyasi shuncha kuchli namoyon bo'ladi.

Poligen belgilar muhit omillari ta'siriga bog'liq.

Mustaqil ravishda yechish uchun masalalar

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

2. Odam terisining pigmentatsiyasi uchta allelmas dominant genlar tomonidan belgilanadi. Dominant genlar genotipda qancha ko'p uchrasa teri rangi shuncha qora bo'ladi. Negrlarda genotip $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$, oq tanlilarda esa $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ bo'ladi. Negr va oq tanlilar avlodi mulatlar deyiladi.

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

3. Jag'-jag' o'simliklarining mevasi uchburchakli va oval shaklida bo'ladi. Mevaning shakli ikki juft birikmagan, allel bo'lmagan genlar bilan ifodalanadi. Ikkita o'simlikni o'zaro chatishtirish natijasida avlodda ajralish namoyon bo'lib, ularning 15 qismi uchburchak va 1 qismi oval shaklli mevalarga ega bo'ladi. Ota-ona va olingan duragaylarning genotipini aniqlang.

4. Mo'ynachilik xo'jaligida ko'paytiriladigan norka mo'y-nalarining rangi ikki juft birikmagan, noallel genlar bilan ifodalanadi. Ikki juftning dominant genlari mo'ynaning qo'ng'ir rangini, ularning retsessiv allellari esa mo'ynaning kumush rangda bo'lishini belgilaydi.

a) Ikki juft genlar bo'yicha geterozigotali norkalarni o'zaro chatishtirishi natijasida qanday avlod hosil bo'lishini aniqlang.

b) Ota-onalar genotipi qanday bo'lganda faqat qo'ng'ir mo'ynali duragaylar hosil bo'ladi?

5. Bug'doy donining rangi ikki juft birikmagan, noallel genlar bilan ifodalanadi va bunda dominant genlar qizil rangni, retsessiv genlar rangsizlikni ta'minlaydilar.

a) Doni qizil rangli ikkita bug'doyni o'zaro chatishtirib avlodda ajralish kuzatilgan. Duragaylarning 15 qismida doni rangli, 1 qismida — rangsiz bo'lgan. Bo'yalgan donlarning rangi bir xil bo'lmagan. Chatishtirishda qatnashgan o'simliklarning genotipini va avlodda kuzatilgan rang bo'yicha variatsiyalarni aniqlang.

b) Pushti rangli donga ega bug'doylarning o'zaro chatishtirilsa

qanday avlod hosil bo'ladi? Rang bo'yicha ajralish namoyon bo'ladimi?

6. Quyonlarning bir zotining genotipi $A_1A_1A_2A_2$ bo'lib, ular quloq suprasining uzunligi 28 sm ga teng, ikkinchi zotini genotipi $a_1a_1a_2a_2$ bo'lib, ular quloq suprasining uzunligi 12 sm ga teng. Bunday zotlarni o'zaro chatishtirilsa birinchi avlod duragaylarining quloq suprasi uzunligi necha sm bo'ladi? Ikkinchi avlodda ajralish namoyon bo'ladimi? Nechta genotipik va fenotipik sinflar hosil bo'ladi?

7. Makkajo'xorining so'tasi 24 va 12 sm uzunlikda bo'lgan ikkita navi chatishtirilgan. Agar har bir dominant gen so'taning 6 sm, retsessiv gen 3 sm uzunligini namoyon qilsa, u holda birinchi avlod duragaylarda so'taning uzunligi qancha bo'ladi? Ikkinchi avlodda qanday ajralish kuzatiladi? F_2 dagi 960 ta o'simlikdan nechtasi 1 ta, nechtasi 2 ta, nechtasi 3 ta dominant genli bo'ladi?

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

1. Allel genlarning o'zaro ta'siri shakllari haqida nimalarni bilasiz?
2. Allelmas genlarning o'zaro ta'siri shakllari haqida-chi?
3. Ko'p allellik nima? Unga misollar keltiring.
4. Epistaz haqida nimalarni bilasiz?
5. "Joylashish samarasi" haqidagi tushunchaga egamisiz?
6. Komplementarlik deganda nimani tushunasiz? Unga misollar keltiring.
7. Polimeriya nima? Polimer genlar deb qanday genlarga aytiladi?

Test topshiriqlari

1. Ko'p allellik qanday kelib chiqadi?
A) Duragaylashish natijasida B) Krossingover natijasida
C) Xromosomalar mutatsiyasi natijasida D) Bitta gen mutatsiyasi natijasida E) Genom mutatsiyalari natijasida
2. Noallel genlar o'zaro ta'sirini ko'rsatib.
A) Penetrantlik B) O'ta dominantlik C) Polimeriya D) Kodominantlik E) Pleotropiya
3. Odamlarda bo'y uzunligi qanday genlar tomonidan aniqlanadi?
A) Komplementar B) Epistatik C) Polimer D) Plazmatik E) Kumulativ

4. *Polimeriyada belgilarning ajralishi qanday nisbatda kuzatiladi?*
 A) 9 : 7 B) 15 : 1 C) 9 : 3 : 3 : 1 D) 12 : 3 : 1 E) 9 : 3 : 4
5. *9 : 7 nisbatda belgilar ajralishi qanday o'zaro ta'sir shaklida kuzatiladi?*
 A) Komplementarlikda B) Polimeriyada C) Retsessiv epistazda D) Kriptomeriyada E) Dominant epistazda
6. *Agar ota va onada II qon guruhi bo'lsa, ulardan I qon guruhli bola tug'ilishi mumkinmi?*
 A) Yo'q B) Agar ular geterozigotali bo'lsa mumkin C) «Bombey fenomeni»da mumkin D) Komplementar o'zaro ta'sir natijasida mumkin E) B va C javoblar to'g'ri
7. *Qanday o'zaro ta'sir shaklida har ikkala allel o'z ta'sirini baravar yuzaga chiqaradi?*
 A) O'ta dominantlik B) Chala dominantlik C) Kodominantlik D) Komplementarlik E) Retsessiv epistaz
8. *h alleli gomozigota holatida I^A va I^B larni yuzaga chiqarmasligi qanday o'zaro ta'siga misol bo'ladi?*
 A) Dominant epistazga B) Kriptomeriyaga C) Komplementarlikka D) Retsessiv epistatga E) Polimeriyaga
9. *Genning funksional holati qo'shni genga bog'liq bo'lishligi qanday o'zaro ta'sirga kiradi?*
 A) Epistaz B) Polimeriya C) Kodominantlik D) Joylashish samarasi E) Komplementarlik
10. *Odamning quyidagi belgilaridan qaysi biri poligen hisoblanadi?*
 A) ABO qon guruhlari B) Braxidaktiliya C) Aqliy qobiliyat, tana tuzilishi D) Fenilketanuriya E) O'naqaylik
11. *Har xil dominant allelmas genlarning bitta belgini kuchaytirishiga nima deb ataladi?*
 A) Gipostatik B) Epistatik C) Polimer D) Komplementarlik
12. *Pushiti rangli donli bug'doyning genotipi qaysi javobda?*
 A) A₁A₁ A₂ A₂ B) A₁A₁A₂a 2 C) A₁A₁a 2a 2 D) A₁a₁a 2a 2
13. *Bir genning bir necha belgilarni nazorat qilishi yoki ko'p tomonlama ta'siri qaysi javobda berilgan?*
 A) Pleyotropiya B) Komplementarlik C) Polimeriya D) Kodominantlik
14. *Odam terisining pigmentatsiyasi dominant holatdagi qaysi geniga bog'liq.*
 A) Melanin B) Intermedin C) Insulin D) Epistaz
15. *Poligen belgilarning rivojlanishi nimaning ta'siriga bog'liq?*

A) Irsiyatga B) muhit omillariga C) mutatsiyaga D) F_1 ga

16. Odam terisining pigmentatsiyasi 3 ta allelmas dominant genlar tomonidan belgilanadi. Negrlarning genotipi qanday?

A) $a_1a_1a_2A_2a_3a_3$ B) $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ C) $A_1a_1A_2a_2A_3A_3$ D) $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$

17. Odam terisining pigmentatsiyasi 3 ta allelmas dominant genlar tomonidan belgilanadi. Oq tanlilarning genotipini ko'rsating.

A) $a_1a_1a_2A_2a_3a_3$ B) $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ C) $A_1a_1A_2a_2A_3A_3$ D) $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$

18. Negr va oq tanlilar avlodi nima deyiladi?

A) Mulatlar B) Sambolar C) Xindular D) Abrogenlar.

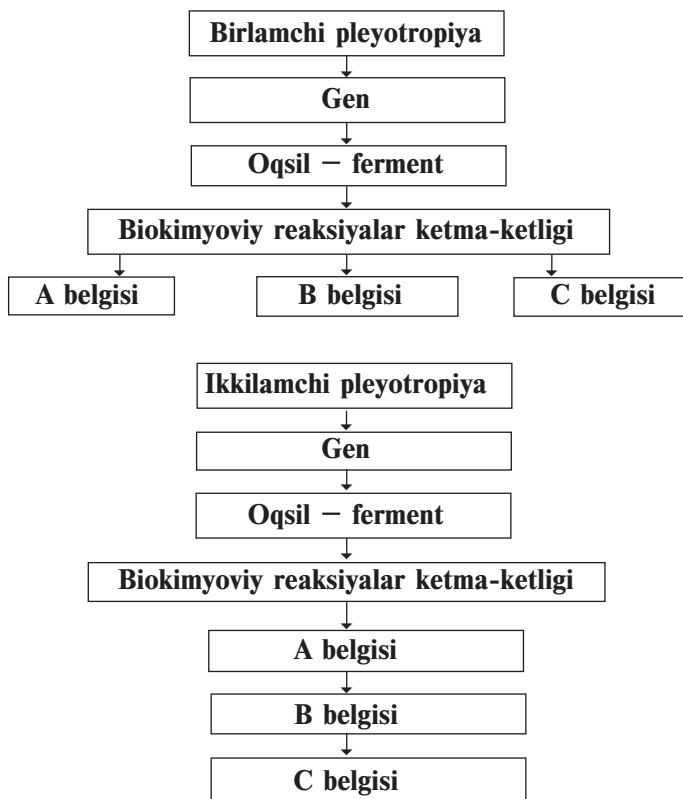
11-§. Pleyotropiya. Sitoplazmatik irsiyat

Pleyotropiya – bir genning bir necha belgilarni nazorat qilishi yoki ko'p tomonlama ta'siridir. Bu xususiyat tabiatda keng tarqalgan. Odamda pleotropiyaga bog'liq kasalliklar ko'p uchraydi. Masalan, araxnodaktiliya (o'rgimchak barmoqlilik) kasalligida pleotrop gen ta'sirida ko'z gavharining noto'g'ri tuzilishi, yurak-qon tomirlari tizimida va biriktiruvchi to'qimada o'zgarishlar kuzatiladi.

Birlamchi pleyotropiyada gen ta'sirida bir necha belgilar bir vaqtning o'zida yuzaga chiqadi. Masalan, irsiy kasalliklarning birida gen mutatsiyasi ichakda triptofan aminokislotasini so'rilishi buzilishiga, buyrak kanalchalarida uning qayta so'rilishi buzilishiga, ichak va buyrak epitelial hujayralari membranalarida o'zgarishlariga sabab bo'ladi.

Ikkilamchi pleyotropiyada mutatsiya gen ta'sirida avval bitta belgi, keyin ketma-ket ravishda bir qancha belgilar yuzaga chiqadi. Masalan, odamda kamqonlikning bir turida gemoglobin buzilishi natijasida eritrotsitlar shakli o'zgaradi, ularning yopishqoqligi ortadi, kamqonlik rivojlanadi, buyrakda, yurakda, miyada o'zgarishlar kuzatiladi.

Quyida birlamchi va ikkilamchi pleotropiya jadvali keltirilgan (6-jadval).



Sitoplazmatik irsiyat. Yadrodan tashqari, xromosomaga bog‘liqmas o‘zgaruvchanlik deb ham ataladi. Irsiyatning bu shakli o‘z-o‘zidan ko‘payuvchi sitoplazma organoidlariga bog‘liq.

Ma‘lumki mitoxondriyalar, plastidalar o‘z DNKsiga ega. Sitoplazmatik irsiyat shu organoidlarga bog‘liq, lekin yadro DNKsi nazoratida yuzaga chiqadi.

Masalan, o‘simliklarda olachiporlik belgisi ona avlodi orqali irsiyatlanadi. Bunday o‘simliklarda plastidalarining ayrimlari xlorofil pigmentini hosil qilmaydi. Hujayralar bo‘linishi jarayonida plastidalar notekis taqsimlanadi, natijada birlarda mozaik ravishda oq dog‘lar paydo bo‘ladi. Agar tuxum hujayrada anomal plastidalar bo‘lsa, ulardan rivojlanuvchi o‘simliklarda olachiporlik belgisi kuzatiladi.

Zamburug‘ hujayralari mitoxondriyalarida nafas fermentlari genlari va antibiotiklarga chidamlilik genlari aniqlangan.

Bakteriyalarda halqasimon DNK molekulalari — **plazmidalar** aniqlangan. Ular tarkibida erkaklik jinsiy F faktori, antibiotiklarga chidamlilik R faktori mavjud.

Patogen (kasallik keltirib chiqaruvchi) bakteriyalar va ichak bakteriyalari (kasallik keltirib chiqarmaydi, R faktori mavjud) orasida konjugatsiya kuzatilishi mumkin. Bunda ichak bakteriyalarini R faktori patogen bakteriyalarga o'tib, ularda antibiotiklarga chidamlilikni hosil qiladi.

Irsiyatning sitoplazmada joylashgan faktorlarini **plazmogenlar**, ularning majmuasini esa **plazmon (plazmotip)** yoki **sitotip** deyiladi.

Odamda ko'p irsiy kasalliklar mitoxondriya genlariga bog'liq va ular faqat onadan o'g'il va qizlariga o'tadi.

Sitoplazmatik irsiyat organizmlar moslanuvchanligini ta'minlashda katta ahamiyatga ega. Sitoplazmatik irsiyat tufayli mitoxondriyalar, xloroplastlar, plazmidalar tashqi muhit — sharoitlariga bevosita moslashadi va organizmning o'zgargan sharoitlarga tez javob reaksiyasini ta'minlaydi.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

1. Pleyotropiyaning mohiyati.
2. Birlamchi pleyotropiya nima? (misollar keltiring).
3. Ikkilamchi pleyotropiya nima? (misollar keltiring).
4. Sitoplazmatik irsiyatning mohiyati.
5. Plazmogenlar nima?
6. Plazmon, plazmotip va sitotip tushunchalarini izohlang.
7. Bakteriyalarda antibiotiklarga chidamlilikning kelib chiqishini tushuntirib bering.
8. Nima uchun sitoplazmatik irsiyat ona orqali irsiylanadi.
9. Sitoplazmatik irsiyatning ahamiyatini tushuntiring.

Masalalar

1. Qorako'l qo'ylarda A geni pleyotrop xususiyatiga ega. Bu dominant gen junning kulrangligini belgilaydi, gomozigot holatda (AA) oshqozonning sut rivojlanishiga ham ta'sir qiladi. AA genotipli qo'zichoqlar ona sutini emizishni to'xtatilgandan keyin nobud bo'ladi. Retsessiv a geni gomozigot holatida qora rangni keltirib chiqaradi. Geterozigot (Aa) genotipli qo'zichoqlarda oshqozon normal rivojlanadi va qo'zichoqlar tirik qoladi. Shu bilimlarga amal qilib quyidagi masalalarni yeching.

a) Ikki kulrang qo'ying chatishtirish natijasida qanday fenotipli qo'zichoqlarni olish mumkin?

b) Hamma qo'zichoqlar yetuk holatigacha rivojlanishini ta'minlash uchun kulrang urg'ochi qo'yni qanday qo'chqor bilan chatishtirish lozim?

2. Tovuqlar zotlaridan birida oyoqlari kalta bo'ladi (bunday tovuqlar polizni titkilamaydi). Bu belgi dominant xarakteriga ega. Dominant gen tovuqlar tumshug'ining kalta bo'lishiga ham ta'sir qiladi. Gomozigot jo'jalarda tumshug' juda kalta bo'lgani uchun ular tumxumni yorib chiqqa olmaydilar va natijada nobud bo'lishadi.

Faqat kalta oyoqli tovuqlarni ko'paytiruvchan inkubatorida 3000 jo'ja ochib chiqqan bo'lsa, ular orasida qanchasi kalta oyoqli jo'jalar ekanligini aniqlang.

Test topshiriqlari

1. *Birlamchi pleyotropiya deb nimaga aytiladi?*

A) gen ta'sirida bir necha belgilar bir vaqtning o'zida yuzaga chiqadi

B) Bir genning bir necha belgilarni nazorat qilishi yoki ko'p tomonlama ta'siri

C) Mutatsiya gen ta'sirida avval bitta belgi keyin ketma-ket ravishda bir qancha belgilar yuzaga chiqishi.

D) Har xil dominant allelmas genlarning 1ta belgini kuchaytirishi

2. *Odanda pleyotropiyaga bog'liq kasallik qaysi javobda to'g'ri ko'rsatilgan?*

A) Gemofiliya

B) Daltonizm

C) O'rgimchak barmoqlilik

D) Bombay fenomeni

3. *Ikkilamchi pleyotropiyada qanday jarayon yuz beradi?*

A) Gen ta'sirida bir necha belgilar bir vaqtning o'zida yuzaga chiqadi

B) Bir genning bir necha belgilarni nazorat qilishi yoki ko'p tomonlama ta'siri

C) Mutatsiya gen ta'sirida avval bitta belgi, keyin ketma-ket ravishda bir qancha belgilar yuzaga chiqishi.

D) Har xil dominant allelmas genlarning 1ta belgini kuchaytirishi

4. *Yadrodan tashqari xromosomaga bog'liqmas o'zgaruvchanlik deb ham ataladigan o'zgaruvchanlikni toping?*

A) Gen irsiyati

- B) Xromosoma irsiyati
- C) Genom irsiyati
- D) Sitoplazmatik irsiyat

5. *Bakteriyalarda halqasimon DNK molekulalarida nimalar aniqlangan?*

- A) plazmidlar B) rezus omil C) gen D) xromosoma

6. *Irsiyatning sitoplazmada joylashgan faktorlari nima deb ataladi?*

- A) Plazmon yoki sitotip
- B) Plazmogen
- C) Plazmid
- D) Plastogen

7. *Irsiyatning sitoplazmada joylashmagan faktorlarini nima deyiladi?*

- A) Plazmon yoki sitotip
- B) Plazmogen
- C) Plazmid
- D) Plastogen

8. *Qorako'l qo'ylarida gomozigotli dominant genga ega bo'lgan qo'chqorchalar qachon o'ladi?*

- A) Ona sutini emizish to'xtatilganda
- B) Tug'ilmasdan
- C) Bunday genotipli qo'chqorchalar uzoq yashaydi
- D) Barcha javoblar xato.

IV B O B

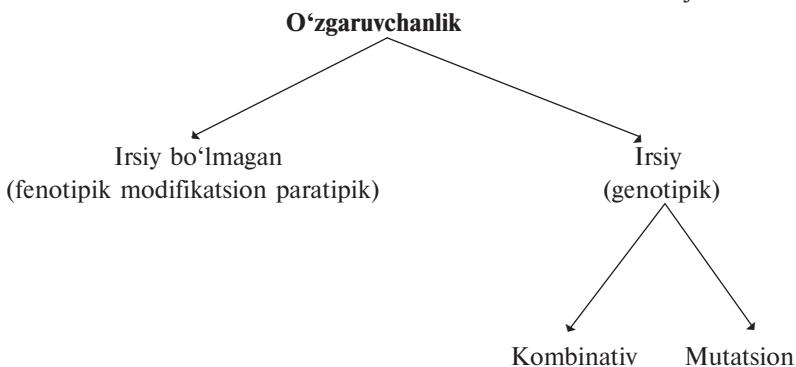
O'zgaruvchanlik

O'zgaruvchanligi tirik organizmlarning fundamental xususiyatlaridan biridir. Irsiyatga qarama-qarshi ravishda o'zgaruvchanlik bir turga kiruvchi organizmlar belgilari va xususiyatlarining xilma-xilligini ta'minlaydi. Bunday xilma-xillik asosida irsiy axborotning o'zgarishi yoki genlarning muhitning har xil sharoitlarida har xil nomayon bo'lishi kabi sabablar yotadi.

Irsiy va irsiy bo'lmagan o'zgaruvchanlik kuzatiladi.

Irsiy bo'lmagan o'zgaruvchanlikni fenotipik, modifikatsion yoki paratipik o'zgaruvchanlik deb ham ataladi.

Irsiy o'zgaruvchanlik — ***kombinativ*** (meyozda krossingover natijasida yoki rekombinatsiya jarayonida) va ***mutatsion*** bo'lishi mumkin. O'zgaruvchanlik xillari quyidagi jadvalda ifodalangan (7-jadval).



12-§. Modifikatsion o'zgaruvchanlik

Modifikatsion o'zgaruvchanlikning tipik misoli sifatida o'q barg(strelolist) o'simligi barglarining shakli o'zgaruvchanligini misol qilib keltirish mumkin (12-rasm). Bitta o'simlik turida



12-r a s m. O'q barg(strelolist)ning suv tagida va suv ustida belgilarining har xil shaklda bo'lishi.

barglarning uch xil turi kuzatiladi (suv ostida, suv yuzasida, havoda). Barglar shakli o'zgaruvchanligini yoritilganlikka bog'liq. Ularning genotipi esa bir xildir.

Organizmlar belgilarining rivojlanish sharoitlari yoki tashqi muhit ta'sirida o'zgarishi **modifikatsion** yoki **fenotipik** o'zgaruvchanlik deyiladi. O'zgaruvchanlikning bu xilida faqat fenotipda o'zgarish kuzatiladi. Genotip o'zgarmaganligi uchun modifikatsion o'zgaruvchanlik nasldan naslga berilmaydi. Bitta genotipning tashqi muhit sharoitiga qarab har xil fenotipni yuzaga chiqara olish chegarasi — **reaksiya normasi** deyiladi. Modifikatsion o'zgaruvchanlikning evolutsion ahamiyati shundan iboratki, u organizmlarga o'z ontogenezida tashqi muhit omillariga moslashish imkoniyatini yaratadi. Reaksiya normasi keng bo'lgan organizmlar tabiiy tanlashda qulaylikka ega bo'ladi. Organizmlarning bo'yi, massasi, pigmentatsiyasi va shunga o'xshash ko'plab belgilar modifikatsion o'zgaruvchanlikka moyildir. Modifikatsiyalarning kelib chiqishi organizmda biokimiyoviy va fermentativ reaksiyalarning u yoki bu tomonga o'zgarishiga bog'liqdir.

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

Modifikatsion o'zgaruvchanlikning bir ko'rinishi bo'lmish fenokopiyalar ham alohida ahamiyatga egadir. **Fenokopiyalar — muhit omillari ta'sirida kelib chiqadigan ma'lum genotipik o'zgaruvchanlikka o'xshash modifikatsiyalardir.** Masalan, talidomid preparati chaqaloqning fekomeliya (qo'llarning rivojlanmasligi) bilan tug'ilishiga olib kelishi mumkin (*13-rasm*). Xuddi shunday o'zgarishni mutant allellar ham yuzaga chiqarishi mumkin. Fenokopiyalarning mavjudligi kasallikni aniqlashni qiyinlashtiradi.

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

Belgilarning o'zgaruvchanligini o'rganish usullarini ishlab chiqish bilan maxsus fan — **biometriya** shug'ullanadi. Belgilarning sifat o'zgarishlarini aniqlash uchun u yoki bu belgilarni hisoblab, olingan natijaning shu guruhning umumiy soniga nisbatan qancha

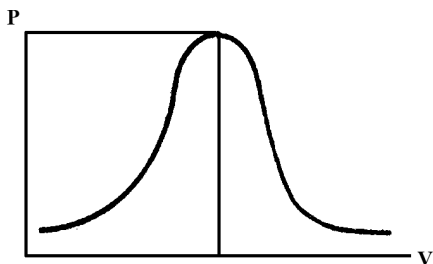


13-r a s m. Fokomeliya bilan tugʻilgan chaqaloq.

foizini tashkil etishi aniqlanadi (masalan, bironta guruhda kasal yoki sogʻ odamlar foizi aniqlanadi).

Belgilarning miqdoriy oʻzgarishlarini aniqlash birmuncha qiyinroq, chunki ularning koʻrsatkichlari keng doirada oʻzgarishi mumkin. Buning uchun belgining oʻzgaruvchanligini aks ettiruvchi **variatsion qatorni** yoki belgining oʻzgaruvchanlik qatorini tuzish talab qilinadi. Ayrim son koʻrsatkichlar **variantlar** deyiladi. Variantlar (masalan, ayrim shaxs tanalarning ogʻirligi) koʻpayib yoki kamayib borishi tartibida joylashtiriladi. Maʼlum tartibda joylashtirilgan variantlar yigʻindisi **variatsion qator** deyiladi. Lekin bir qator qilib joylashtirilgan variantlar yigʻindisi oʻzgaruvchanlikning toʻliq tasavvurini bera olmaydi. Buning uchun variantlarni guruhlarga boʻlib chiqiladi. Soʻngra har bir guruhning oʻrtacha koʻrsatkichi, uchrash tezligi aniqlanadi. Variatsion qatordan foydalanib belgining oʻzgaruvchanligini grafik ravishda tasvirlash mumkin.

Variatsiyalarning tebranish kengligini va ayrim variantlar uchrashi tezligini (chastotasi) aks ettiruvchi belgi oʻzgaruvchanligining grafik ifodalanishi — **variatsion egri chiziq** deyiladi. Har xil



14-r a s m. Kettle qonunining grafik ko‘rinishida tasvirlanishi (V – belgilar variantlari, P – belgilar variantlarining uchrash tezligi (chastota).

variantlarning variatsion egri chiziqda joylashuvi **Kettle qonuniga** bo‘ysunadi. Bu qonunga binoan **belgining o‘rta variantlari chet variantlariga nisbatan ancha ko‘p uchraydi.** (14-rasm).

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

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

Bu yerda M – o‘rtacha miqdor, Σ – yig‘indi (summa) belgisi, n – umumiy variantlar soni, V – variant ko‘rsatkichi, p – o‘sha guruhning uchrash tezligi (chastota).

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

Mustaqil tayyorlanishi uchun topshiriqlar:

1. O‘zgaruvchanlik nima? O‘zgaruvchanlik va irsiyat orasida qanday bog‘lanishlar bor?
2. O‘zgaruvchanlikning qanday turlarini bilasiz?
3. Plastik va noplastik belgilarni izohlang, misollar keltiring.

4. Fenokopiyalar nima? (misollar keltiring).
5. Morfozlar deb qanday o'zgarishlarga aytiladi?
6. Modifikatsion o'zgaruvchanlikning evolutsiyadagi va tibbiyotdagi ahamiyati qanday?
7. Modifikatsion o'zgaruvchanlikni qanday usullar yordamida o'rganish mumkin?
8. Biometrik usul qanday bosqichlaridan tarkib topgan?
9. Reaksiya normasi nima va uning tibbiyotdagi ahamiyati qanday?
10. Kettle qonunini bilasizmi?

Masalalar

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

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

2. Tug'uruqxonadagi 50 ta chaqaloq bo'y uzunligi bo'yicha quyidagi ko'rsatkichlarga (8-jadval) ega:

8-j a d v a l

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

a) shu belgi ko'rsatkichlari asosida variatsion egri chiziqni chizing.

b) belgining o'rtacha ko'rsatkichini aniqlang.

3. Bog'chadagi kichkintoylar guruhidagi 50 ta tarbiyalanuvchilar og'irliklari bo'yicha quyidagi ko'rsatkichlarga (9-jadval) ega:

9-j a d v a l

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

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

Test topshiriqlari:

1. *Noplastik belgilar:*

- A) Har qanday muhit sharoitida ham o'zgar olmaydi
- B) Ularga ko'z rangi, qon guruhlari misol bo'ladi
- C) Muhit sharoitiga bog'liq holda o'zgaradi
- D) Ularga alpinistlarda eritrotsitlar soni o'zgarishi misol bo'ladi
- E) A va B javoblar to'g'ri

2. *Modifikatsion o'zgaruvchanlikda nima kuzatiladi?*

- A) Fenotip o'zgarishi B) Fenotip va genotip o'zgarishlari
- C) Muhit o'zgarishiga organizmlarning adaptiv reaksiyalari
- D) A va B javoblar to'g'ri E) A va C javoblar to'g'ri

3. *Fenotip shakllanishi nimaga bog'liq?*

- A) Genotipga B) Genlarning o'zaro ta'siriga
- C) Tashqi muhit parametrlariga
- D) Hamma javoblar bir-birini to'ldiradi
- E) To'g'ri javob berilmagan

4. *Fenokopiya bu:*

- A) Mutant gen fenotipiga o'xshash belgi
- B) Irsiy kasalliklarning har xil ko'rinishlari
- C) Fenotipik o'zgaruvchanlik
- D) Mayib-majruhlikga sabab bo'luvchi o'zgarishlar
- E) Hamma javoblar bir-birini to'ldiradi

5. *Uzoq davom etuvchi modifikatsiyalar:*

- A) Irsiy o'zgaruvchanlikning bir turi
- B) Partenogenez ko'payuvchilarda uchraydi
- C) Vegetativ ko'payuvchilarda uchraydi
- D) A va B javoblar to'g'ri
- E) B va C javoblar to'g'ri

6. *Qanday organizmlar yaxshi moslanuvchan bo'ladi?*

- A) Reaksiya normasi tor organizmlar
- B) Reaksiya normasi keng bo'lgan organizmlar
- C) Moslanuvchanlik reaksiya normasiga bog'liq emas
- D) Dominant gomozigot organizmlar
- E) Resessiv gomozigot organizmlar

7. *Kettle qonuni:*

- A) Belgining kichik ko'rsatkichlari ko'proq uchraydi
- B) Belgining Juqori ko'rsatkichlari ko'proq uchraydi
- C) Belgining o'rtacha ko'rsatkichlari ko'proq uchraydi
- D) A va C javoblar to'g'ri E) B va C javoblar to'g'ri

8. *Modifikatsion o'zgaruvchanlik xususiyatlarini aniqlang:*

- A) O'zgarishlar yoppasiga kuzatiladi

- B) O'zgarishlar kuchiga bog'liq
- C) O'zgarishlar kam vaqt davom etadi
- D) A va B javoblar to'g'ri
- E) hamma javoblar to'g'ri

9. *Modifikatsion o'zgaruvchanlikning ahamiyati:*

- A) Organizmlarning muhitga moslanuvchanligini ta'minlaydi
- B) Evolutsion ahamiyatga ega
- C) Moslanuvchanlikka ta'sir qilmaydi
- D) Faqat fenokopiyalar ahamiyatga ega
- E) Faqat uzoq davom etuvchi modifikasiyalar ahamiyatga ega

10. *Tirik organizmlarning fundamental xususiyatlaridan biri qaysi javobda?*

- A) O'zgaruvchanlik
- B) Irsiyat
- C) Yashash uchun kurash
- D) Fenotip

11. *Irsiy o'zgaruvchanlik qanday shakllarda bo'ladi?*

- A) Fenotipik-pariotipik
- B) Kombinatativ-mutatsion
- C) Fenotip-genotipik
- D) Yashash uchun kurash

12. *Modifikatsion o'zgaruvchanlikning tipik misoli sifatida qaysi o'simlikning barglari shakli o'zgaruvchanligini misol qilib keltirish mumkin?*

- A) Iloq
- B) Lola
- C) O'q barg
- D) Suvzamchi

13. *Organizmlar belgilarining rivojlanish sharoitlari yoki tashqi muxit ta'sirida o'zgarishi qanday o'zgaruvchanlik deyiladi?*

- A) Fenotipik
- B) Genotipik
- C) Mutatsion
- D) B va C javoblar to'g'ri

14. *Bitta genotipning tashqi muhit sharoitiga qarab har xil fenotipni yuzaga chiqara olish chegarasi nima deyiladi?*

- A) Strelolist
- B) Reaksiya normasi
- C) Paratipik normasi
- D) O'sish va rivojlanish

15. *Belgilarnig o'zgaruvchanligini o'rganish usullarini ishlab chiqish bilan qaysi fan shug'ullanadi?*

- A) Sitologiya
- B) Fiziologiya
- C) Biometriya
- D) Gistologiya

16. Belgilarning miqdoriy o'zgarishlarini aniqlash uchun nima qilindi?

- A) jadval tuziladi
- B) Biometriya
- C) Matematik hisoblanadi
- D) Variatsion qator tuziladi

17. Variatsion qator nima?

- A) Ma'lum tartibda joylashgan variantlar yig'indisi
- B) SAealning noma'lum qismi
- C) O'xshash guruhlarining uchrashish tezligi
- D) Hammasi to'g'ri.

13-§. Irsiy o'zgaruvchanlik

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

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

1. Meyozda xromosomalarning mustaqil taqsimlanishi;
2. O'talanish jarayonida xromosomalarning tasodifiy to'plami hosil bo'lishi;
3. Krossingover natijasida genlar rekombinatsiyalanishi.

Jinssiz ko'payuvchi mikroorganizmlarda kombinativ o'zgaruvchanlikning o'ziga xos mexanizmlari: transformatsiya va transduksiya mavjud.

Transformatsiya — hujayra irsiyatning unga yot DNK kirishi natijasida o'zgarishi. (Griffit — 1928, Everi — 1944).

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

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

Mutatsiyalarning sababiga ko'ra *spontan* va *industirlangan* mutatsiyalarga ajratiladi.

Qanday hujayralarda va hujayraning qaysi qismida o'zga-

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

14-§. Genom mutatsiyalari

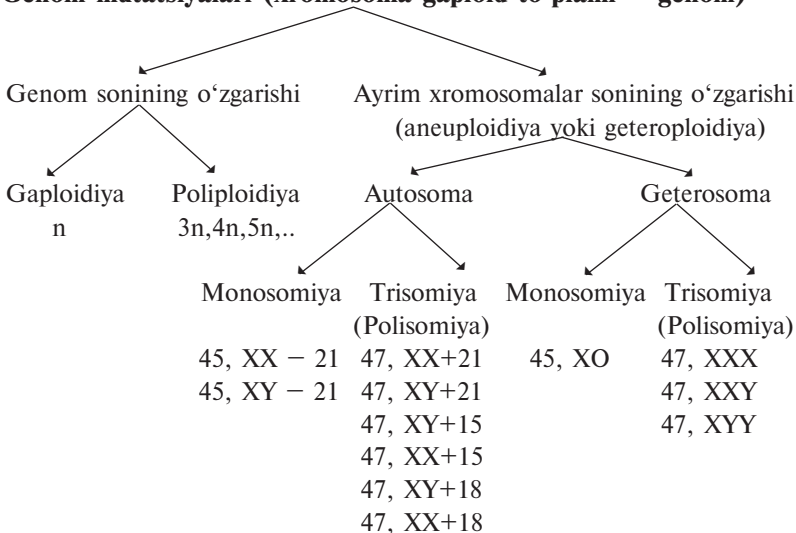
Genom mutatsiyalari — xromosomalar sonining o'zgarishiga bog'liq o'zgarishlaridir. Ular ikki xil bo'ladi (*10-jadval*).

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

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

10-j a d v a l.

Genom mutatsiyalari (xromosoma gaploid to'plami — genom)



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

Poliploidiya o'simliklarda ko'p uchraydi, ularning hosildorligi-

ni oshiruvchi omillardan biri hisoblanadi, seleksiyada bu hodisadan keng foydalaniladi.

Hayvonlarda poliploidiya deyarli uchramaydi, chunki ularning yashovchanligi susayadi, bunday organizmlar steril bo'ladi. Lekin hayvonlarda ayrim somatik hujayralarda (jigar, mushak, suyak – tog'ay hujayralari) poliploidiya kuzatilishi mumkin.

Poliploidiya mexanizmlari:

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

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

Aneuploidiyalar autosomalarda ham va geterosomalarda ham kuzatilishi mumkin.

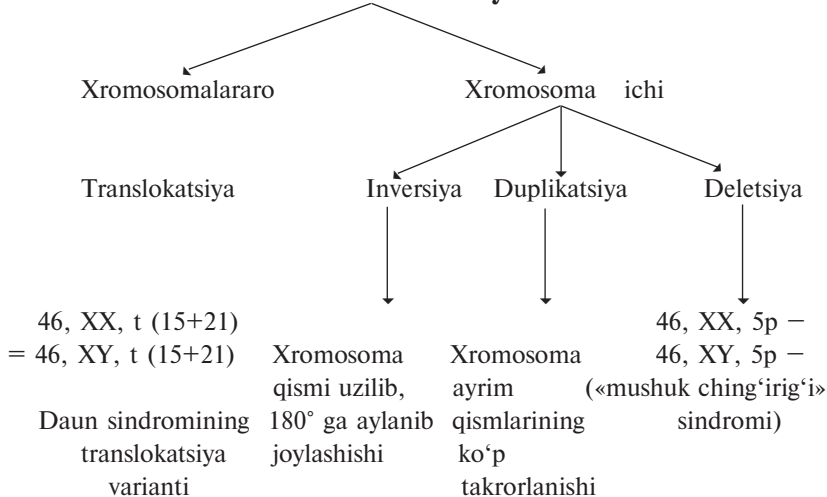
Aneuploidiyalar meyoza ayrim xromosomalar ajralishini buzilishi natijasida kelib chiqadi. Xromosomalar ajralishi buzilishlari somatik hujayralarda mitozda ham kuzatilishi mumkin. Buning natijasida mozaik (xromosomalar soni har xil) hujayralar hosil bo'ladi.

15-§. Xromosoma mutatsiyalari

Xromosoma mutatsiyalari – xromosomalarning tuzilishini o'zgarishi natijasida kelib chiqadi. Ular *xromosoma aberratsiyalari* deb ham ataladi. Bu mutatsiyalarda xromosomalarda genlar soni va lokalizatsiyasi (joylashishi) o'zgaradi.

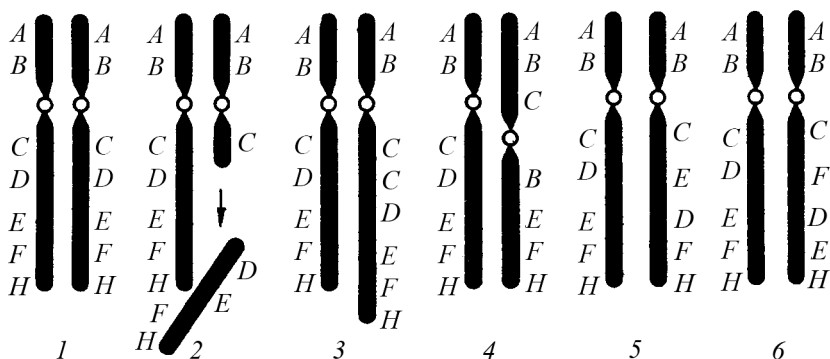
Ular xromosoma ichi va xromosomalararo mutatsiyalarga bo'linadi (*11-jadval*).

Xromosoma mutatsiyalari



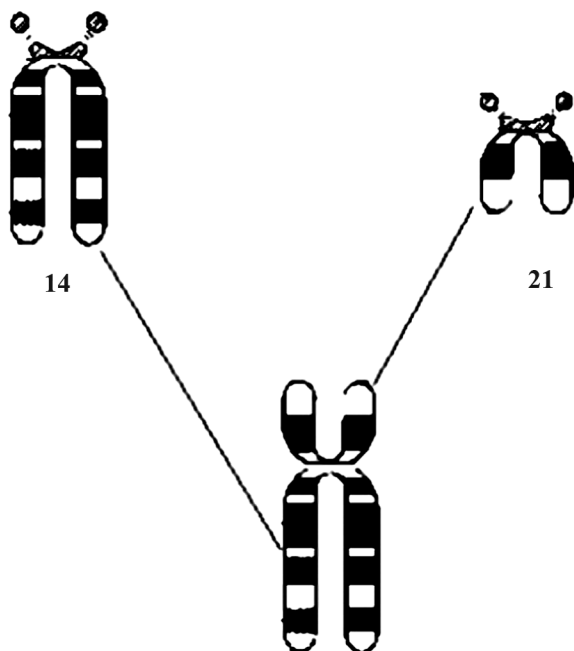
Xromosomalar ichi mutatsiyalariga, inversiya, duplikatsiya va deletsiya misol bo'ladi (*15-rasm*), xromosomalararo mutatsiyalarga esa – translokatsiya misol bo'ladi (*16-rasm*).

Gen mutatsiyalari (transgenatsiyalar). Hujayrada replikatsiya va reparatsiya jarayonlari buzilishi natijasida kelib chiqadi. Gen mutatsiyalari xillari quyidagi jadvalda aks ettirilgan (*12-jadval*).



15-r a s m. Xromosomalar ichida bo'ladigan o'zgarishlar.

1—normal gomologik xromosoma, 2—DE-FN-qismining deletsiyasi, 3—C-qismining dublikatsiyasi, 4—BCD-qismining inversiyasi, 5—DF-qismining inversiyasi, 6—DE-qismining inversiyasi.



16-r a s m. Xromosomalararo mutatsiyalar ikkita xromosomaning yelkalarini qo'shilishidan hosil bo'ladi.

12-j a d v a l

Gen mutatsiyalari

Missens — kodon ma'nosi o'zgaradigan mutatsiyalar. Bir aminokislotaning ikkinchisi bilan almashinuviga olib keladi

Nonsens — ma'noli kodon o'rniga nonsens kodon hosil qiluvchi mutatsiyalar

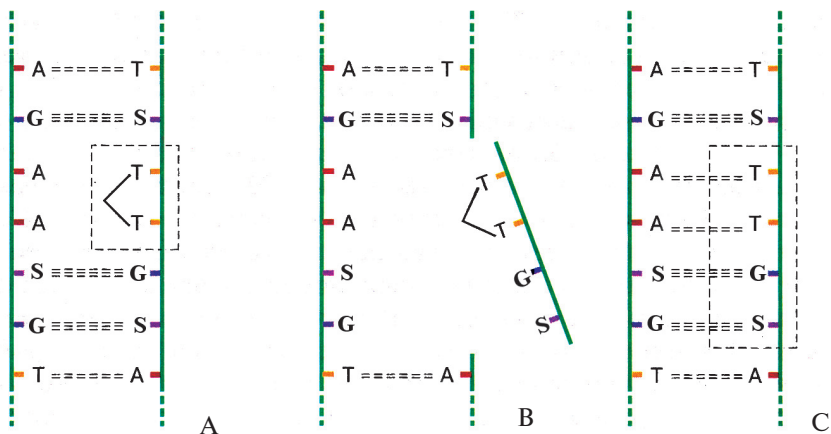
Tranzitsiya
 $A \rightleftharpoons G$
 $T \rightleftharpoons C$
 Bir purinning boshqasi bilan almashinishi yoki pirimidinning pirimidin bilan almashinishi

Transversiya
 $A \rightleftharpoons C$
 $T \rightleftharpoons G$
 Purinning pirimidin bilan almashinishi yoki aksari

DNK molekulasida mutatsiyalar kelib chiqishni uch xil asosiy mexanizmlari mavjud:

1. Mutagen birikma azotli asoslarga o'xshash bo'lsa u normal nukleotid o'rniga joylashib olishi mumkin.

2. Mutagen DNKga joylashmasdan, azotli asosni o'zgartirishi mumkin. Natijada replikatsiya jarayoni buziladi.



17-r a s m. DNKning mutatsiyaga uchragan qismining reparatsiyalanishi: A – o'zgargan qismining aniqlanishi; B – o'zgargan qismning kesib olib tashlanishi; C – DNKda to'g'ri nukleotidlar ketma-ketligi tiklanishi.

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

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

Reparatsiya uch bosqichda amalga oshiriladi: (17-rasm).

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

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

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

Test topshiriqlari

1. Irsiy o'zgaruvchanlikning qanday turlari bor?

1. Kombinatív 2. Fenotipik 3. Tasodifiy 4. Mutatsion

A) 1.2 B) 2.3 C) 1.4 D) 1.3.4

2. Transformatsiya qanday o'zgaruvchanlikka kiradi

A) Kombinatív B) Fenotipik C) Tasodifiy D) Mutatsion

3. Transformatsiya bu....

A) Irsiy axborotning tuzilishi va miqdori o'zgarishi natijasiida kelib chiqadi

- B) Hujayra irsiyatining unga yot DNK kirishi natijasida o'zgarishi
 C) Xromosoma sonining o'zgarishiga bog'liq o'zgarish
 D) Irsiy axborotni bir hujayradan ikkinchisiga faglar orqali o'tishi
 4. *Transduksiya bu....*

A) Irsiy axborotning tuzilishi va miqdori o'zgarishi natijasida kelib chiqadi

- B) Hujayra irsiyatining unga yot DNK kirishi natijasida o'zgarishi
 C) Xromosoma sonining o'zgarishiga bog'liq o'zgarish
 D) Irsiy axborotni bir hujayradan ikkinchisiga faglar orqali o'tishi
 5. *Mutatsion o'zgaruvchanlik bu.....*

A) Irsiy axborotning tuzilishi va miqdori o'zgarishi natijasida kelib chiqadi

- B) Hujayra irsiyatining unga yot DNK kirishi natijasida o'zgarishi
 C) Xromosoma sonining o'zgarishiga bog'liq o'zgarish
 D) Irsiy axborotni bir hujayradan ikkinchisiga faglar orqali o'tishi
 6. *Genom mutatsiya bu....*

A) Irsiy axborotning tuzilishi va miqdori o'zgarishi natijasida kelib chiqadi

- B) Hujayra irsiyatining unga yot DNK kirishi natijasida o'zgarishi
 C) Xromosoma sonining o'zgarishiga bog'liq o'zgarish
 D) Irsiy axborotni bir hujayradan ikkinchisiga faglar orqali o'tishi
 7. *Genomning butunligicha kamayishi va ko'payishi qaysi javobda*

1. Gaploidiya 2. Aneuploidiya 3. Geteroploidiya 4. Poliplodiya
 A) 2.3 B) 1.4 C) 1.3 D) 2.4

8. *Ayrim xromosomalar sonining o'zgarishlari.....*

1. Gaploidiya 2. Aneuploidiya 3. Geteroploidiya 4. Poliplodiya
 A) 2.3 B) 1.4 C) 1.3 D) 2.4

17-§. Mutatsiyalarning evolutsiyada ahamiyati

Mutatsiyalarning moslanuvchanlikda ahamiyati sharoitga qarab, vaqt o'tishi bilan o'zgarishi mumkin. Avval zararli bo'lgan mutatsiyalar yangi sharoitda foydali bo'lib qolishi mumkin. Mutatsiyalarning ko'pchiligi resessiv bo'lib geterozigota holatda nasldan naslga o'tadi va irsiy o'zgaruvchanlik zaxirasini hosil qiladi. Mutatsiyalar evolutsiyaning elementar materiali va omili hisoblana-di. Tabiiy tanlash natijasida ayni sharoit uchun selektiv (foydali) ahamiyatga ega bo'lgan, o'sha sharoitga organizmlar moslashuvini ta'minlovchi mutatsiyalarga ega organizmlar saqlanib qoladi.

18-§. Irsiy o'zgaruvchanlikning gomologik qatori N. I. Vavilov qonuni

Bu qonunga binoan *yaqin turlar va avlodlarda irsiy o'zgaruvchanlik (mutatsiyalar) ham o'xshash bo'ladi*. Ma'lum turda uchraydigan mutatsiyalarni yaxshi o'rganib, unga yaqin bo'lgan turda ham xuddi shunday mutatsiyalar uchrashi mumkinligini oldindan aytish mumkin. Bu qonun organizmlar kelib chiqishining birligining dalilidir.

Qonun solishtirma genetikaning nazariy asosi hisoblanadi, turlarning xilma-xilligini tushunishga, odamning irsiy kasalliklarini o'rganishga yordam beradi. Odamda uchraydigan ko'p irsiy kasalliklar — gemofiliya, albinizm, epilepsiya, ko'z anomaliyalari, mushak distrofiyasi, karlik, semirishga moyilligi, diabet kabilar hayvonlarda ham uchraydi.

Biologik modellash tirish usulini qo'llashda N. I. Vavilov qonuni nazariy asos hisoblanadi. Irsiy kasalliklarning nasldan naslga o'tishi qonuniyatlari avval hayvonlarda o'rganilib, keyin tibbiyotga tatbiq etiladi.

19-§. Irsiy o'zgaruvchanlikning gomologik qatori

Bu qonun buyuk rus olimi mashhur genetik N. I. Vavilov tomonidan 1920-yilda kashf qilingan. Har xil o'simliklar turlari va avlodlarida belgilar o'zgaruvchanligini o'rganish jarayonida N. I. Vavilov o'zgaruvchanlikning gomologik qatori mavjudligini aniqlab, o'z qonunini shunday ifodaladi: *irsiy jihatdan yaqin bo'lgan hamma turlar va avlodlar irsiy o'zgaruvchanlikning o'xshash qatorlari mavjudligi bilan xarakterlanadi*.

Ma'lum turdagi o'zgaruvchanlikni aniqlab, unga yaqin turlarda va avlodlarda shunday o'zgaruvchanlik shakli mavjudligini oldindan bashorat qilish mumkin.

Qonun o'simliklarda aniqlangan bo'lsa ham N. I. Vavilov uni hayvonlarda ham qo'llash mumkinligini takidlagan edi.

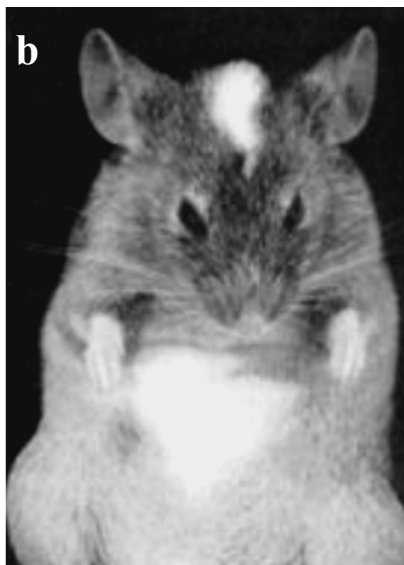
Gomologik qatorlar qonunning nazariy asosi turlarining tabiiy tanlash natijasida divergensiya yo'li bilan kelib chiqqanligi to'g'risida dunyoqarashdir. Umumiy ajdodlar ma'lum genotipga ega bo'lgani uchun ularning avlodlarida ham asosan shunday genotipga ega ekanligini tushunish qiyin emas. Bir xil genlarning o'zgaruvchanligi yaqin turlar va avlodlarda ham bir xil bo'lishi mumkinligini tasavvur qilish mumkin.

N.I. Vavilov qonuni seleksiyaning solishtirma genetikaning nazariy asosi bo'lib turlar xilma-xilligini tushunishga yordam beradi.

Bu qonun odamlarda va hayvonlarda uchraydigan irsiy kasalliklarni o'rganishda katta ahamiyatga ega. Odamlarda uchraydigan irsiy kasalliklarning oldini olish, davolash muammolarini hayvonlarda o'tkaziladigan tadqiqotlarsiz yechish mumkin emas. Odamlarda mutatsiyalar natijasida kelib chiqadigan irsiy kasalliklarni (masalan, gemofiliya, albinizm, epilepsiya, ko'z kasalliklari, diabet va boshqalar) sutemizuvchilarning ko'p turlarida uchratish mumkin. Shuning uchun bu mutatsiyalar odam irsiy kasalliklarini o'rganishda model sifatida foydalaniladi. Quyidagi rasmlarda albinizm va semirish kasalligining hayvonlarda ham uchrashi ko'rsatilgan (18–19-rasmlar), (13-jadval).



18-r a s m. Albinizm kasalligining odamda va hayvonlarda uchrashi.



19-r a s m. Odamda va kalamushda semirish.

13-j a d v a l

Quyida odam irsiy kasalliklarining hayvonlarda uchrashiga misollar keltirilgan:

Kasallik nomi	Hayvonlarda kuzatilishi
Gemofiliya	Itlarda
Albinizm	Kemiruvchilarda, mushuklarda, itlarda, qushlarda
Mushak distrofiyasi	Sichqonlarda, otlarda quyonlarda, kalamushlarda, sichqonlarda
Epilepsiya	Kemiruvchilarda, itlarda, cho'chqalarda
Ko'z anomaliyalari	Dengiz cho'chqalarida, sichqonlarda, itlarda
Karlik	Sichqonlarda Kemiruvchilarda, itlarda
Semirishga moyillik, diabet «Quyonlab», «Burun tanglay» o'roqsimon hujayrali kamqonlik	Sichqonlarda (gen injeneriya yo'li bilan)

Mustaqil tayyorlanishi uchun topshiriqlar:

1. Kombinatív o'zgaruvchanlik mohiyatini tushuntiring.
2. Jinssiz ko'payuvchi mikroorganizmlarda kombinativ o'zgaruvchanlik mexanizmlarini bilasizmi?
3. Jinsiy ko'payuvchilarda kombinativ o'zgaruvchanlik mexanizmlarini tushuntiring.
4. Kombinatív o'zgaruvchanlikning biologik ahamiyatini bilasizmi?

5. Mutatsiyalarning mohiyatini, qanday turlarga bo'linishini aytib bering.
6. Genom mutatsiyalarini izohlang.
7. Poliploidiya mexanizmlarini va ahamiyatini tushuntiring.
8. Aneuploidiya mohiyatini va mexanizmlarini tushuntiring.
9. Nima uchun geteroxromosomal aneuploidiyasi autosomal aneuploidiyasidan ko'proq uchrashini bilasizmi?
10. Gen mutatsiyalarining qanday turlarini bilasiz?
11. DNK mutatsiyalarining qanday mexanizmlarini bilasiz?
12. Reparatsiyaning mohiyatini, bosqichlarini tushuntiring.
13. Mutatsiyalarning evolutsiya uchun ahamiyatini bilasizmi?
14. Vavilov qonunining mohiyatini va tibbiyotdagi ahamiyatini tushuntiring.

Test topshiriqlari:

1. *X trisomiyasining kariotipini ko'rsating:*
A) 46, XXX B) 47, XXX C) 44, XXX D) 45, XXX E) 48, XXX
2. *Xromosomalarning strukturaviy mutaviyalari – bu...*
A) Poliploidiya
B) Xromosoma aberratsiyalari
C) Xromosomalarning sonining o'zgarishi
D) Genlar soni va joylashishining o'zgarishi
E) B va D javoblar to'g'ri
3. *Genlarning xromosomada teskari joylashishi:*
A) Translokatsiya B) Delesiya C) Inversiya D) Duplikatsiya
E) Transpozitsiya
4. *Aneuploidiyali hujayrada xromosomalarning to'plamini ko'rsating:*
A) n B) $2n$ C) $3n$ D) $4n$ E) $2n - 1$
5. *DNKning o'zgargan fragmentini kesuvchi fermentni ko'rsating:*
A) Ekzonukleaza B) Endonukleaza C) Polimeraza D) Kodaza
E) Ligaza
6. *Hayvonlarda poliploidiyaning deyarli uchramasligi sabablari:*
A) Autosomal va geterosomal muvozanati buziladi
B) Hayvonlarda duragaylar steril bo'ladi
C) Hayvonlar ontogenezi o'simliklarga nisbatan ancha murakkab
D) Hayvonlar o'z-o'zidan otalanib rivojlana olmaydi
E) Hamma javoblar to'g'ri
7. *Daun sindromining translokatsiya varianti bo'lgan o'g'il bolaning kariotipini ko'rsating:*
A) 45, XY, t (15+21) B) 46, XY, t (18+21) C) 45, XY, t (13+21)
D) 47, XY, t (15+21) E) 47, XY, t (18+21).

8. *Bakteriofag tomonidan genni bir bakteriyadan ikkinchisiga ko'chirish nima deb ataladi?*

- A) Kon'yugatsiya B) Transformatsiya C) Transduksiya
D) Transkripsiya E) Translokatsiya

9. *Kombinativ o'zgaruvchanlikda:*

A) Genlar o'zgaraydi, ularning yangi kombinatsiyasi hosil bo'ladi

B) Genlar o'zgarib, ularning genotipida yangi kombinatsiya hosil bo'ladi

C) Mikroorganizmlarda transformatsiya va transduksiya

D) A va C javoblar to'g'ri E) A va B javoblar to'g'ri

10. *Tetrasomik — bu:*

A) Bitta xromosomasi 3 dan ortiq bo'lgan organizm

B) Gomologik xromosomalardan bittasi yo'q organizm

C) Juft gomologik xromosomalarini yo'qotgan organizm

D) Xromosomalaridan bittasi 3 nusxada bo'lgan organizm

E) Xromosomalaridan bittasi 4 nusxada bo'lgan organizm

V B O B. Odam genetikasi (antropogenetika)

Odam genetikasi irsiyat va o'zgaruvchanlik qonuniyatlarini, normal va patologik belgilar irsiyatlanishining o'ziga xosliklarini, kasalliklarning irsiyatga va muhit sharoitlariga bog'liqligini inson populyatsiyalarida o'rganadigan fandir.

Odamlarda belgilar irsiylanishi masalalarini o'rganish mendelizm ta'limoti vujudga kelishidan ancha oldin boshlangan edi. Ingliz biologi F. Galton 1865-yilda o'zining «Talant va xarakterning irsiylanishi» asarida birinchi marta odam genetikasining asosiy prinsiplarini bayon qildi. F. Galton shaxsning ishchanligi, intellekti, tashqi qiyofasi kabi ko'p xususiyatlarini genealogik, egizaklar, statistik usullar bilan o'rganish mumkin deb hisoblagan.

Odam genetikasini o'rganish quyidagi qiyinchiliklarga bog'liqdir:

1. Insonlarda duragaylash usulini qo'llash mumkin emas.
2. Avlodlar almashinishi juda sekin kechadi.
3. Oilada farzandlar uncha ko'p bo'lmaydi.
4. Insonlar kariotipi ancha murakkab, birikish guruhlari ko'p.

Shunga qaramasdan odam genetikasini o'rganishning quyidagi qulay tomonlarini ta'kidlash mumkin:

1. Inson populyatsiyalarining ko'p sonli ekanligi.

2. Inson populyatsiyalarida genetik olimlarni qiziqtiruvchi belgilarga ega bo'lgan oilalarni ko'plab uchratish mumkinligi.
3. Insonlar populyatsiyalarida ma'lum mutatsiyalarning chas-totalari ancha yuqori ekanligi.
4. Insonlar fiziologiyasi va biokimyosi boshqa organizmlarga qaraganda ancha mukammal o'rganilganligi.

Odam genetikasini o'rganish usullari

Odam genetikasini o'rganishda asosan quyidagi usullardan foydalaniladi.

1. Genealogiya
2. Egizaklar usuli
3. Sitogenetika
4. Immunogenetika
5. Biokimyoviy usul
6. Dermatoglifika
7. Populyatsion statistika usuli
8. Molekular genetika
9. Biologik modellashtirish.

20-§. Genealogiya va egizaklar usullari

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

Usulni amalga oshirish bosqichlari:

1. Ma'lumotlar yig'ish.
2. Shajara (genealogik xarita) tuzish.
3. Shajarani tahlil qilish.
4. Xulosa yozish.

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

Avlodlar shajarasini tuzishni proband haqida ma'lumot yig'ishdan boshlanadi. Proband — avlodlar shajarasi aniqlanishi kerak bo'lgan, kasal yoki sog' belgini tashuvchi shaxsdir. Probandning aka-uka yoki opa-singillari sibslar deyiladi.

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

Shajaraning har bir a'zosi to'g'risida, uning probandga qanday

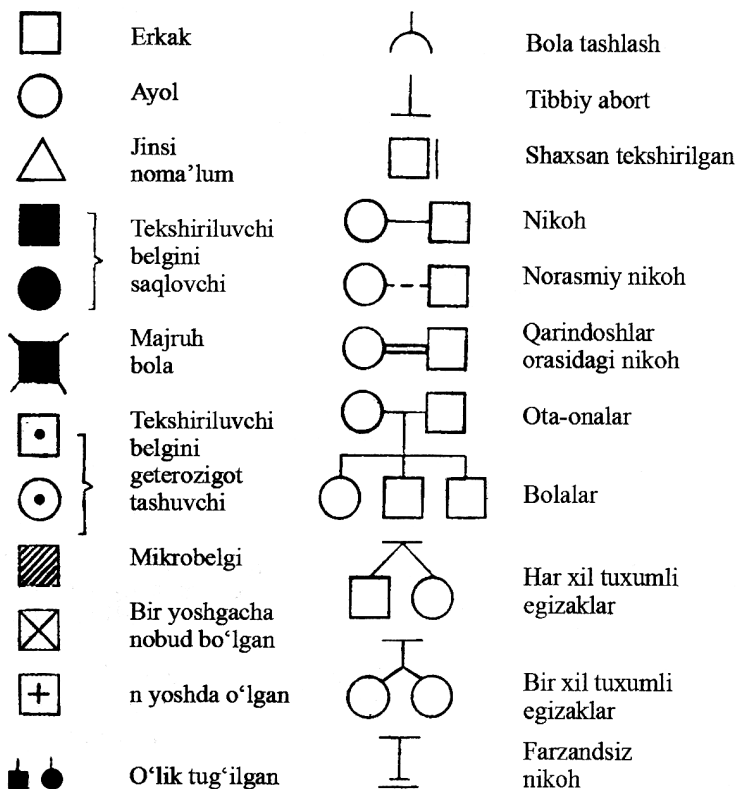
aloqadorligi to'g'risida qisqacha ma'lumot yoziladi, keyin ularni grafik tarzda ifodalanadi.

Avlodlar shajarasini tuzishda quyidagi standart simvollardan (belgi) foydalaniladi (*20-rasm*).

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

Genealogiya usuli quyidagilarni aniqlashga imkon beradi:

1. Belgining irsiy yoki irsiymasligini.
2. Irsiylanish tipini.
3. Mutant genni geterozigot tashuvchilar deb shubhalangan shaxslarni.
4. Irsiy kasalliklarning geterogenligini (genokopiyalarni).
5. Keyingi avlod prognozini.
6. Penetrantlik va ekspressivligini.



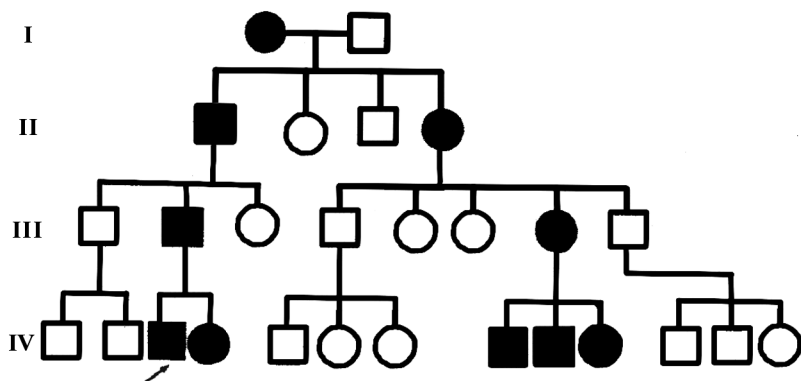
20-r a s m. Avlodlar shajarasini tuzishda qo'llaniladigan simvollar.

7. Xromosomalarni xaritalashtirishni.

8. Genlarning o'zaro ta'sirini.

Irsiylanish tiplari, ularning xarakterli belgilari.

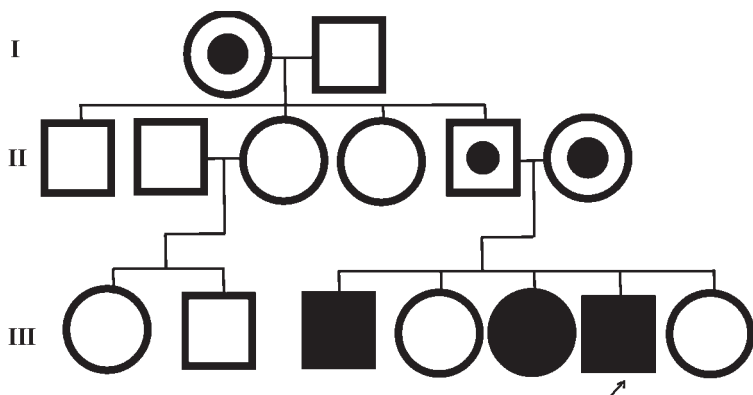
I. Autosoma dominant tipida irsiylanish (A – D) – autosomalarda joylashgan dominant genlarga bog'liq. Misollar: sochning jinjalakligi, ko'z qoraligi, miopiya, braxidaktiliya, polidaktiliya, Rh⁺, I^A, I^B qon guruhlar va boshqalar. Xarakterli belgilari: 1. Belgi har ikkala jinsda bir xil chastotada uchraydi. 2. Belgi hamma avlodlarda kuzatiladi (vertikal, gorizontal irsiylanadi). 3. Kasal bolaning tug'ilish ehtimoli 50% dan 100% gacha. 4. Penetrantligi va ekspressivligiga qarab ayrim avlodlarda kuzatilmasligi mumkin (21-rasm).



21-r a s m. Autosoma – dominant tipida irsiylanish.

II. Autosoma – resessiv tipda irsylanish (A – R) – autosomada joylashgan resessiv genlarga bog'liq. Misollar: albinizm, chaqaylik, ko'k ko'z, silliq soch, fenilketonuriya, Rh⁻, I⁰ qon guruhi va boshqalar. Xarakterli belgilari: 1. Kasallik yoki belgi avlodlarda kam kuzatiladi. 2. Kasallik yoki belgi gorizontal irsiylanadi (ayrim oilalarda ko'p uchrashi mumkin, hamma avlodlarda ham kuzatilmaydi). 3. Qarindoshlar nikohidan kasal bolalar ko'p tug'uladi. 4. Ayollarga va erkaklarda bir xil chastotada uchraydi. 5. Irsiylanishga penetrantlik va ekspressivlik ta'sir qilishi mumkin. 6. Kasal ota yoki onadan sog'lom bola tug'ulishi mumkin. 7. Sog' geterozigotalardan 25% kasal bolalar tug'ulishi mumkin (22-rasm).

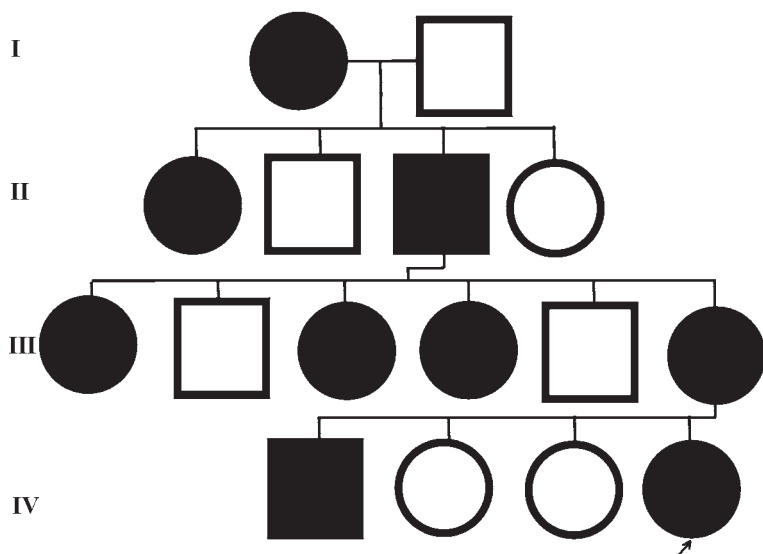
III. X – xromosomaga birikkan dominant irsiylanish (X–D). Misollar: Qandsiz diabet, D vitamini bilan davolanmaydigan raxit, 2 – kurak tishi yo'qligi, tish emali qo'ng'ir bo'lishi va boshqalar.



22-r a s m. Autosoma – resessiv tipida irsiylanish.

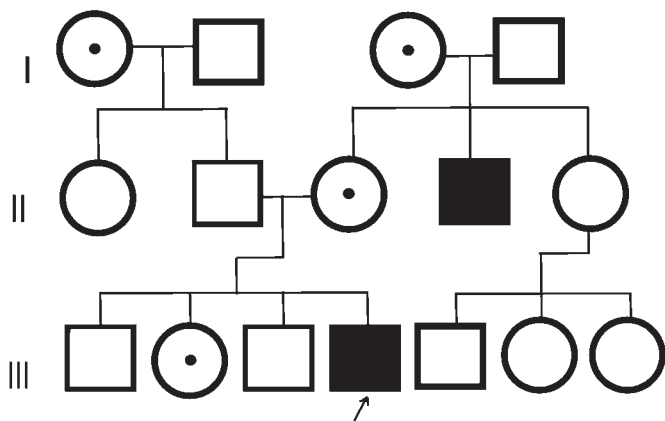
Xarakterli belgilari: 1. Irsiylanish vertikal tipda kuzatiladi. 2. Ayollar erkaklarga nisbatan ikki baravar ko‘proq kasallanadi. 3. Ota kasal bo‘lsa, qizlari kasal, o‘g‘illar sog‘lom tug‘iladi. 4. Ota yoki ona kasal bo‘lsa, sog‘lom bola tug‘ilishi mumkin. 5. Sog‘lom otalardan sog‘lom bolalar tug‘iladi. 6. Ona kasal bo‘lsa, bolalari-ning 50%i kasal tug‘ilishi mumkin (23-rasm).

IV. X – xromosomaga birikkan, resessiv (X–R) tipda irsiylanish. Misollar: gemofiliya, daltonizm, namozshom ko‘rlik,



23-r a s m. X – dominant tipida irsiylanish.

miopatiya va boshqalar. *Xarakterli belgilari:* 1. Erkaklar gemizigotali bo'ladi (X – xromosoma bitta bo'lgani uchun) 2. Kasallik otadan o'g'ilga o'tmaydi. 3. Ona kasal bo'lsa, uning otasi ham kasal. 4. Ona tashuvchi bo'lsa, genni qizlarining va o'g'illarining yarmiga o'tkazadi (24-rasm).



24-r a s m. X – resessiv tipida irsiylanish.

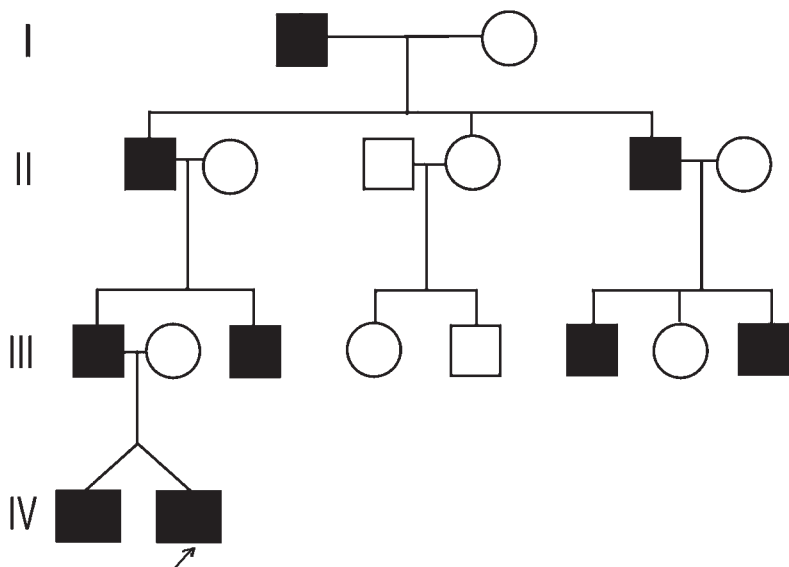
V. Y – xromosomaga birikkan irsiylanish. Misollar: gipertrixoz, sindaktiliya (2–3 oyoq barmoqlari orasida parda mavjudligi). *Xarakterli belgilari:* Irsiylanish gollandrik tipda kuzatiladi, ya'ni belgi faqat otadan o'g'liga o'tadi (25-rasm).

VI. Sitoplazmatik irsiylanish – mitoxondriya, xloroplastlar va plazmada genlariga bog'liq. Misollar: odamlarda ko'rish nervi atrofiyasi, mitoxondrial sitopatiya va boshqalar. Faqat onadan farzandlarga o'tadi (o'g'illariga ham, qizlariga ham) (26-rasm).

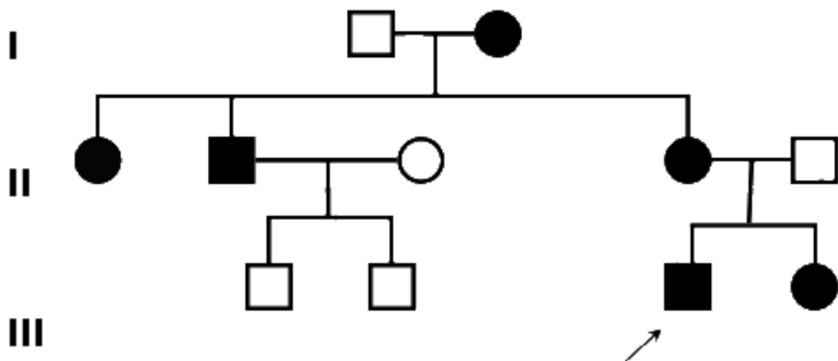
Egizaklar usuli. Eng qadimgi irsiy tekshirish usullaridan biri bo'lib, hozirda ham o'z ahamiyatini yo'qotmagan. Egizaklar monozigotali (bir tuxumli) yoki dizigotali (ikki tuxumli) bo'lishi mumkin. Monozigotali egizaklar bir xil genotipga ega bo'ladilar, dizigotalilar genotipida esa o'rta hisobda 50%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

Egizaklar usulidan:

1. Belgining rivojlanshida irsiyat va muhitning rolini aniqlashda;
2. Belgining irsiy yoki irsiylanmasligini o'rganishda;
3. Belgining penetrantligini aniqlashda;



25-r a s m. Y – xromosomaga birikkan belgining irsiylanishi.



26-r a s m. Sitoplazmatik irsiylanish.

4. Dori preparatlarining samaradorligini aniqlashda foydalani-ladi.

Egizaklar usulini qo'llashdan oldin ularning mono yoki dizi-gotaligi aniqlanadi. Buning uchun quyidagi tekshirishlardan o'tkazi-ladi: 1. Morfologik va fiziologik belgilarni solishtirish (27-rasm). Buning uchun *konkordantlik* va *diskordantlik* tushunchalari keng qo'llaniladi. Agar belgi egizaklarning har ikkalasida uchrasa konko-rdantlik, egizaklarning faqat bittasida uchrasa diskordantlik deyila-di. Konkordantlik qancha yuqori bo'lsa, belgining rivojlanishida



27-r a s m. Monozigotali egizaklar.

irsiyatning ahamiyati shuncha yuqori bo‘ladi. Konkordantlik va diskordantlik ko‘rsatkichlari qanchalik bir-biriga yaqin bo‘lsa, bu belgining rivojlanishida muhitning ahamiyati shunchalik katta bo‘ladi (masalan, yuqumli kasalliklar). 2. Immunogenetika usuli – eritrotsitlar antigenlarini (I^A , I^B , M, N, Rh), qon zardobi oqsillarini, HLA antigenlarini aniqlashga asoslangan. 3. Dermatoglifika tekshirishlari. 4. Feniltiokarbamidga sezuvchanligini aniqlash. 5. Teri transplantatsiyasi – eng ishonchli usul.

Belgining irsiy ahamiyatini aniqlashda quyidagi Xolsinger tenglamalardan foydalaniladi:

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

$$II. E = 100 - H$$

Bunda: H – irsiylanish koeffitsienti

E – muhit ta’siri ko‘rsatkichi

CMZ – monozigotalar konkordantligi

CDZ – dizigotalar konkordantligi

Agar $N=70\%$ (0,7) dan yuqori bo‘lsa belgining rivojlanishida irsiyatning roli hal qiluvchi bo‘ladi.

N ko'rsatkichi 40% dan 70% gacha bo'lganda belgining rivojlanishida irsiyat ham, muhit ham qatnashadi.

N=40% (0,4) dan kam bo'lganda esa belgi asosan muhit omillari ta'sirida rivojlanadi. Mavzuni o'zlashtirishda, masalalar yechishda shu ma'lumotlardan foydalanish mumkin (14-jadval). Bu ma'lumotlar odamning har xil kasalliklarida muhitning va irsiyatning rolini aniqlashga imkon beradi.

14-j a d v a l

Egizaklarda irsiy kasalliklar konkordantligi

Kasallik	Konkordantlik	
	MZ	DZ
Sonning tug'ma chiqishi	41	3
Qizamiq	98	94
Maymoqlik	32	3
Parotit	82	74
Sil	67	23
Revmatizm	47	17
Qandli diabet	65	18
Shizofreniya	69	10
Epilepsiya	67	23

Egizaklar usuli yordamida hatto yuqumli kasalliklarda (ko'k-yo'tal, sil) tashqi muhit omillari (infeksiya) ta'siri aniq bo'lganda ham kasalliklar patogeneza o'zina bo'lsa ham irsiyatning roli borligini anglash qiyin emas.

Chuqur solishtirish natijalarini puxta o'rganish shu narsani ko'rsatadiki faqat kasallikning o'zi o'xshash bo'libgina qolmasdan ularning klinik ko'rinishlarida va kechishida ham o'xshashlik kuza-tiladi. Shuning uchun ham egizaklar usulida multifaktorial kasalliklarga irsiy moyillikni o'rganishda keng foydalanish mumkin.

Pedagoglar va pediatr shifokorlar egizaklar usuli yordamida muhit va irsiyatning intellekt, ruhiy qobiliyatlarni rivojlanishidagi rolini aniqlash mumkinligini unutmasliklari kerak. Bolaning tabiiy tug'ma qobiliyatlari faqat muhitning ma'lum sharoitlari mavjud bo'lgandagina yuzaga chiqishi mumkin. Shuningdek, eng qulay muhit sharoitlari bo'lganida ham qobiliyatning irsiy jihatdan genotipda belgilovchi genlari bo'lmaganida yuzaga chiqishi mumkin emas.

Shuning uchun ham avval bolada qanday qobiliyatlar borligini ma'lum testlar yordamida aniqlash, undan keyin esa uning rivojlanishi uchun zarur sharoitni yaratish lozim. Hozirgi davrda egizaklar usuli farmakogenetikada keng qo'llanilmoqda. Bu egizaksherik bo'yicha nazorat usulidir. Usulning mohiyati shundan iboratki, bunda kasal MZ lar guruhi ikkita kichik guruhlariga ajratiladi. Bitta kichik guruhni yangi preparat (samaradorligi aniqlanishi lozim bo'lgan) bilan ikkinchi kichik guruhni esa eski qo'llanib kelinayotgan preparat bilan davolanadi.

MZ lar bir xil genotipga ega bo'lganligi uchun ulardan olingan ma'lumotlar umumiy populyatsiyadagi nazorat guruhidan olingan natijalarga nisbatan shubhasiz ishonchli bo'ladi. Shuning uchun ham bu usul qo'llanilganda tekshirilayotgan guruhlar soni MZ lar uchun kam (20 juft), umumiy populyatsiya uchun esa juda ko'p bo'lishi lozim. Bundan tashqari umumiy populyatsiya olinganda tekshirilayotgan shaxslarni yoshiga, jinsiga, kasallikning og'ir-yengilligiga qarab tanlab olish lozim. Umumiy populyatsiya tekshirilganda baribir davolash samarasi har xil bo'lishi mumkin, chunki, har bir preparatga nisbatan turli shaxslarning individual sezuvchanligi turlicha bo'ladi.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

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

Masalalar

1. Ota va ona normal rang ajrata oladigan oilada daltonik o'g'il va ikkita normal rang ajratuvchi qizlar tug'ilgan. O'g'ildan tug'ilgan o'g'il nevara sog'lom, qizlardan birining o'g'li – daltonik, qizi esa

sog'lom. Ikkinchi qizidan 5 ta o'g'il tug'ilgan, ularning hammasi sog'lom. Shu ma'lumotlar asosida shajara tuzing.

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

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

4. Quyidagi jadvaldagi ma'lumotlar asosida belgining rivojlanishida irsiy va muhit rolini aniqlang (15-jadval).

15-j a d v a l

Belgilar	MZC	DZC
Ko'z rangi	99, 5	28
Qosh shakli	100	51
Quloq shakli	98	20
Shizofreniya	67 12,	1
Sil	52, 8	20, 6
Qandli diabet	55 (84)	20 (37)
Qizamik	97, 4	95, 7
Ko'kyo'tal	97, 1	92

Test topshiriqlari:

1. Vertikal bo'ylab nasldan naslga o'tish qanday irsiylanish tipida kuzatiladi?

A) Autosoma – dominant B) Autosoma – resessiv C) X – ga birikkan dominant D) X – ga birikkan resessiv E) Sitoplazmatik.

2. Qaysi irsiylanish tipida ko'proq erkaklar kasallanadi?

- A) X – ga birikkan resessiv
- B) X – ga birikkan dominant
- C) Autosoma – dominant
- D) Autosoma – resessiv
- E) Geterosoma.

3. Genealogik usul:

- A) Amaliyot shifokori uchun eng qulay va oson.
- B) Egizaklar zigotaligini aniqlashda qo'llaniladi.

- C) Irsiy va muhit omillari ahamiyatini aniqlashga yordam beradi.
 D) Belgining irsiyligini aniqlashga imkon beradi.
 E) A va D javoblar to'g'ri.
4. *Irsiyat va muhit omillarining belgi rivojlanishiga ta'siri qaysi usulda o'rganiladi?*
 A) Genealogik B) Sitogenetik C) Biokimyoviy D) Dermatoglifika
 E) Egizaklar
5. *Egizaklar zigotaligini aniqlashda qanday usul eng ishonchli?*
 A) Dermatoglifika B) Sitogenetika C) Polisimptom tahlil D) Teri transplantatsiyasi
 E) Yuqoridagi hamma usullar ishonchli
6. *Autosomal – resessiv tipdagi irsiylanishda ota-onalar geterozigotali bo'lganida kasal bola tug'ilish ehtimolini ko'rsating:*
 A) 50% B) 25% C) 100% D) 75% E) 10%
7. *Qanday irsiylanish tipida tashuvchi ayol kasallik genini qizlarining yarmisiga o'tkazadi?*
 A) Autosoma – dominant B) Autosoma – resessiv C) Gollandrik
 D) X – ga birikkan dominant E) X – ga birikkan resessiv
8. *Qaysi irsiylanish tipida o'g'ilga otaning kasalligi o'tmaydi?*
 A) Autosoma – dominant
 B) Autosoma – resessiv
 C) X – ga birikkan
 D) Gollandrik E) Sitoplazmatik
9. *Genealogik usulni birinchi bo'lib kim qo'llagan?*
 A) Galton B) Mendel C) Chermak D) Darvin E) Morgan
10. *Sibs – bu...*
 A) Genealogik xarita tuzish boshlanadigan shaxs
 B) Probandning bolalari
 C) Aka-uka, opa-singillar
 D) Amakivachchalar, tog'avachchalar
 E) Amakivachchalar, tog'avachchalar bolalari

21-§. Sitogenetika, immunogenetika va biokimyoviy usullar

Bu usul XX asrning 50-yillaridan boshlab qo'llanib kelinmoqda, xromosomalarni mikroskopda tekshirishga asoslangan. Shu yillarda leykotsitlarni sun'iy o'stirish usuli ishlab chiqildi, ularda xromosomalarning metafaza holatini olish va xromosomalarni mikroskopda tekshirish usullari yo'lga qo'yildi. Sitogenetik usulni qo'llashning birinchi muvaffaqiyatli natijasi 1959-yilda Lejen tomonidan Daun sindromida xromosomalar sonining anomaliyasi-

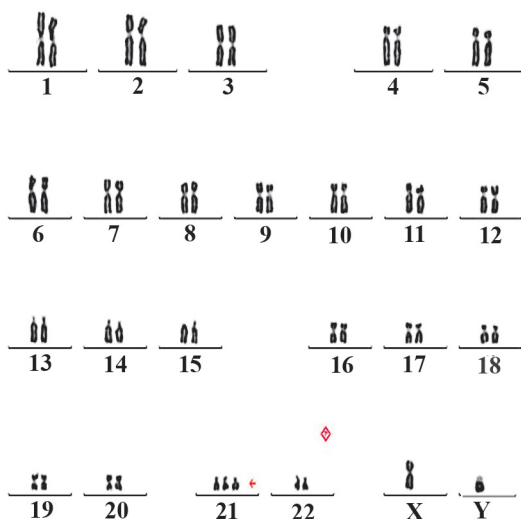
ni aniqlanishi bo'ldi. Hozirgi vaqtda sitogenetik usuldan xromosomalar tuzilishi va sonining o'zgarishlariga bog'liq bo'lgan kasalliklarni o'rganishda, xromosomalarni kartalashtirishda, ularning polimorfizmini o'rganishda va boshqa irsiy muammolarni aniqlashda keng foydalaniladi.

Faqat sitogenetik usulgina xromosoma patologiyalarida tashxis qo'yishga imkon beradi, shuning uchun ham differensial tashxisda bu usul juda qulaydir.

Shuningdek, sitogenetik usul yordamida o'sma kasalliklari miyeloleykoz, filadelfiya xromosomasi, shuningdek, ayrim monogen kasalliklarni diagnostika qilishda foydalaniladi (Blum sindromi, Fankoni anemiyasi xromosomalarni o'ta o'zgaruvchan bo'lib qolishi).

Masalan, Daun kasalligining klinik ko'rinishi aniqlanganda faqat sitogenetik usulning yordami bilangina trisomiya variantini (47, XX+21), translokatsiya sindromlaridan (46, XX, t (15+21)) ajratish mumkin (28-rasm).

Buni aniqlash esa kasal bola bo'lgan oilada avlod prognozini aniqlashda juda muhim ahamiyatga egadir. Sitogenetik usulni qo'llashning asosiy bosqichlari quyidagilardir: 1) hujayralarni ajra-

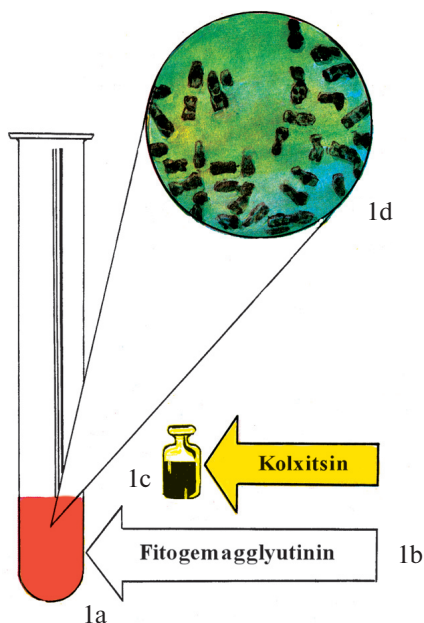


28-r a s m. Daun sindromli bola va uning kariotipi.

tib olish va sun'iy o'stirish; 2) xromosomalarning metafaza holatini olish; 3) metafaza holatidagi xromosomalarni mikroskopda o'rganish va kariotipni aniqlash.

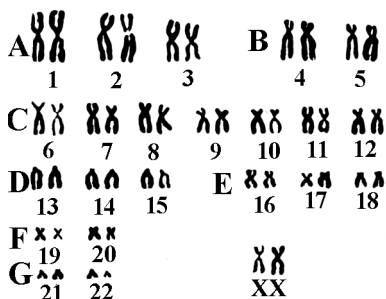
Hozirgi davrda interfaza holatida ham xromosomalarni ajratib olish usullari ishlab chiqilgan, lekin ularning aniq tuzilishini faqat mitoz yoki meyoza metafazalaridagina yaxshi o'rganish mumkin.

Tekshirish uchun hujayralarni *suyak ko'migidan, teridan, urug'-donlardan* olish mumkin, lekin eng qulay obyekt – *qonning yadro saqlovchi hujayralaridir*. Periferik qonning leykotsitlarini (a) 2-3 sutka davomida **FGA (fitogemagglyutinin)** (b) qo'shilgan muhitda sun'iy o'stiriladi. FGA hujayralarning bo'linishini tezlashtiradi. Metafaza stadiyasida xromosomalar juda yaxshi ko'rinadi, shuning uchun ham bo'linayotgan hujayralari bo'lgan oziq muhitga *kolxitsin* (c) moddasini qo'shamiz. Bu modda bo'linish duki iplarini parchalaydi va mitozni metafazada to'xtatadi. Keyin yadro membranasini parchalash uchun hujayralarga *gipotonik eritma* qo'shiladi, *fiksatsiyalanadi*, buyum oynachalariga o'tkazilgan hujayralar bo'yaladi va *mikroskopda* (d) tekshiriladi (29-rasm). Xromosomalarni bir-biridan ajratish uchun avval ularning **mikrofotografiyasi** tayyorlanadi, keyin **kariogramma (idiogramma)** tuziladi (30–31-rasmlar).

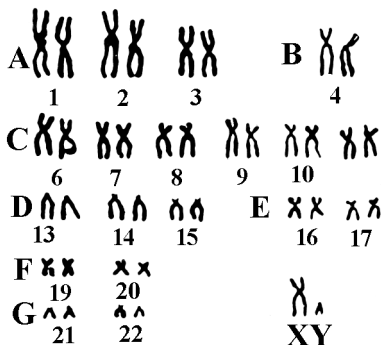
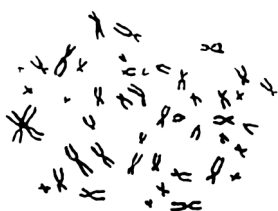


29-r a s m. Sitogenetik usul bosqichlari (izoh tekstda berilgan).

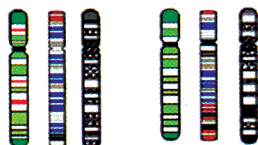
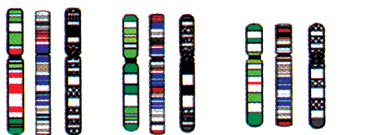
Xromosomalar Denver klassifikatsiyasi bo'yicha belgilangan



30-r a s m. Ayol xromosomalari to'plami. Metafaza va kariogramma.



31-r a s m. Erkak xromosomalari to'plami. Metafaza va kariogramma.



32-r a s m. Odam autosom xromosomalarining idiogrammasi.

Ayrim biologik tur uchun xos bo'lgan xromosomalar to'plami kariotip deyiladi. Kariotipning umumlashtirilgan sxematik ifodalanishi — idiogramma deyiladi (32-rasm).

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

Bu tasnifga ko'ra odam autosomalari yetti gruppaga bo'linadi va lotin harflari (**A, B, C, D, E, F, G**) bilan ifodalanadi. Hamma xromosomalar o'z tartib nomeriga ega (*16-jadval*). Jinsiy xromosomalar yirik X va kichik Y xromosomalardan tashkil topgan.

Keyingi vaqtlarda xromosomalar tasnifining yangi prinsiplari ishlab chiqildi. Xromosomalarga maxsus usulda Gimza bo'yog'i bilan ishlov berilganda yaxshi bo'yalgan va bo'yalmagan chiziqlar — disklar hosil bo'lishi aniqlandi.

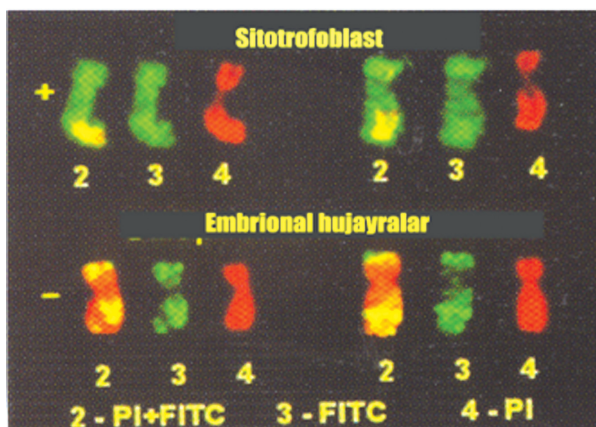
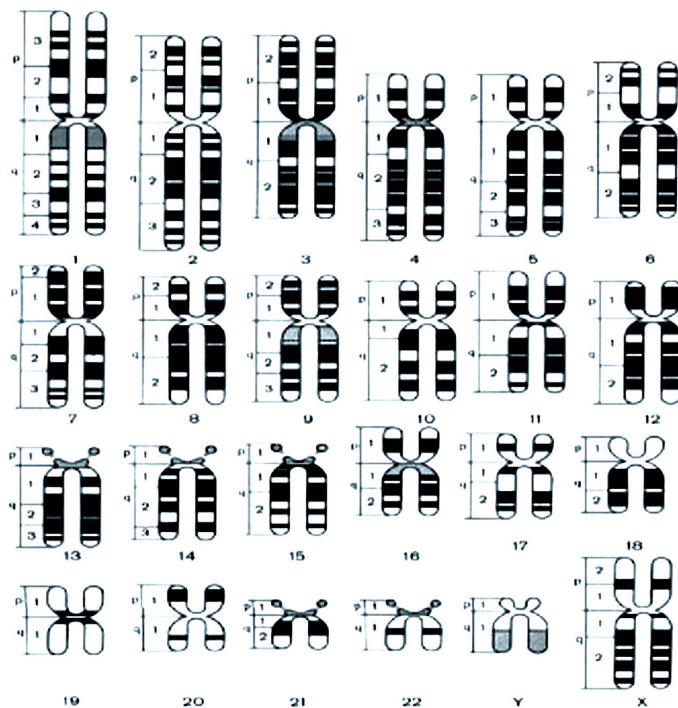
16-j a d v a l

Xromosomalarnng o'lchami va sentromerasining joylashishiga qarab klassifikatsiyalanishi

Xromosomalar guruhi	Kariotipdagi nomeri	xromosomalar xarakteristikasi
A (I)	1, 2, 3	1,2, 3 – yirik metatsentrik
B (II)	4, 5	Yirik submetatsentrik
C (III)	6–12 va X (23)	O'rtacha submetatsentrik
D (IV)	13–15	O'rtacha akrotsentrik
E (V)	16–18	Mayda submetatsentrik
F (VI)	19–20	Eng mayda metatsentrik
G (VII)	21–22 va Y (23)	Eng mayda akrotsentrik

Bu diskrlarning joylashishi har bir xromosomada o'ziga xos ko'rinishga egadir. Bu — differensial bo'yash usuli, oddiy usulga nisbatan ishonchli natija beradi (*33-rasm*).

Sitologik preparatlarda nuklein kislotalarini duragaylash usuli ham yaxshi natija berishi mumkin. Nishonlangan DNK va RNK yordamida xromosoma DNKsining duragaylashishi, xromosomalarning nozik tuzilishi va interfaza yadrosida genlarning joylashishini aniqlash mumkin. Bu usullarning aniq bayoni ko'pgina monografiyalarda keltirilgan.



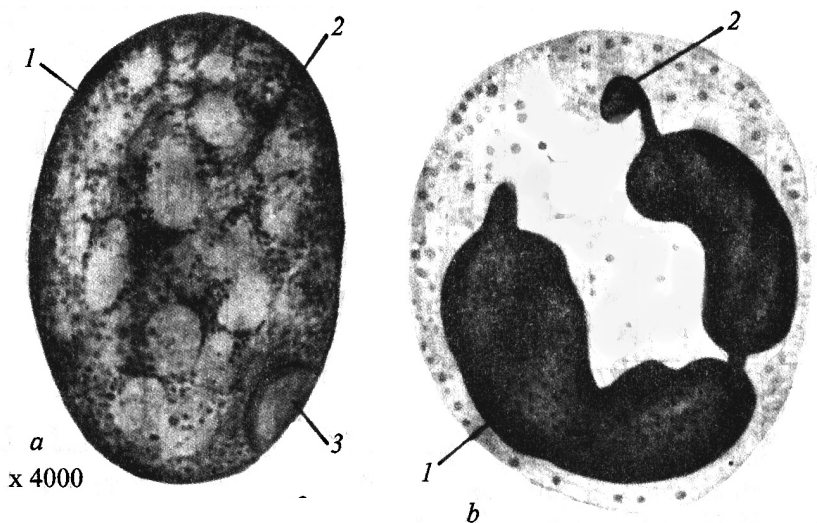
33-*r a s m*. Differensial bo'yash asosida tuzilgan xromosomalarning umumlashtirilgan ifodasi.

Hozirgi vaqtda xromosomalarni farqlashda va idiogrammalarni tuzishda kompyuter dasturlaridan foydalanish usuli yo'lga qo'yilgan (34-*rasm*).



34-r a s m. Xromosomalarni farqlashda va idiogrammalarni tuzishda kompyuter dasturlaridan foydalanish.

Sitogenetikada keng qo'llaniladigan usullardan biri odam somatik hujayralarida jinsiy **xromatinini** aniqlashdir (35-rasm). Bu usulning afzalligi – uning soddaligi va tez tekshirish o'tkazib xulosa olish mumkinligidir. Lunj shilliq pardasidan qirib tayyorlangan



35-r a s m. Ayol hujayralarida jinsiy xromatin.

A – ayol terisi epidermisi hujayrasining yadrosi: 1 – kariolemma; 2 – xromatin; 3 – jinsiy hromatin; b – neytrofil leykotsiti: 1 – yadro; 2 – jinsiy xromatin.

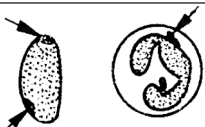
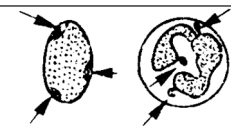
va epitelial hujayralardan tashkil topgan surtma yoki periferik qon leykotsitlari preparati ma'lum bo'yoqlar bilan (atsetorsein, lakmoid) bo'yaladi va mikroskopda ko'riladi. Jinsiy xromatin tanachalarini kamida 100 ta hujayralarda sanab, xromosoma to'plamida X xromosoma sonini aniqlash mumkin. Tajribada tasdiqlangan Layon gipotezasiga asosan to'plamda 2 ta X xromosoma bo'lsa, ulardan biri (tasodifan) reduplikatsiyadan orqada qoladi va giperpiknoz holida bo'lib jinsiy xromatin tanachasini hosil qiladi.

Bu holat embrional rivojlanishning 16 sutkasidan boshlab kuzatiladi, uning asosida 2 ta xromosomadan birini inaktivatsiyalanishi natijasida "genlar dozasi kompensatsiyalanishi" sindromi yotadi. Yirik X xromosomada 3000 tagacha genlar mavjud, kichik Y xromosomada esa 230 tagacha genlar bo'ladi shuning uchun ham 2 ta X xromosomasi bo'lgani uchun ayollarda faol holatdagi genlar miqdori erkaklardagiga nisbatan ikki baravar ortiq bo'lmashligini ta'minlash uchun ayollarda 2 ta X xromosomadan bittasining nafaol holatiga o'tishini ta'minlovchi mexanizm paydo bo'lgan. Faqat urg'ochi jinsiy bezlarning o'zak hujayralaridagina 2 ta faol X xromosoma bo'ladi. Agar X xromosomalar soni 2 dan ortiq bo'lsa, (ya'ni XXX yoki boshqa variantlar) jinsiy xromatin tanachalari soni ham ortadi, chunki hamma shunday holatlarda faqat I xromosoma faol bo'ladi. Shunday qilib, jinsiy xromatin soniga qarab X xromosomalar sonini aniqlash mumkin: X xromosomalar soni $n+1$ ga teng (bunda n jinsiy xromatin tanachalari soni).

Bu usul yordamida odamning jinsini genetik jihatdan tez aniqlash (ekspress usul) mumkin (masalan, interseksual holatidagi bola tug'ilganda). Shuningdek, bu usul yordamida X xromosomalar sonining o'zgarishiga bog'liq kasalliklarga (*36-rasm*) X-trisomiyasi — 47, XXX, Klaynfelter sindromi — 47, XXY, Shereshevskiy — Turner sindromi — 45, XO, bu sindromlarning boshqa variantlari, X-xromosoma mozaitsizmi — 46, XX/45, XO va boshqalarga tashxis qo'yish mumkin.

Ayollarda ikkinchi X xromosomaning tasodifiy inaktivatsiyalanishini tekshirilganda juda qiziq natijalar aniqlandi. Ma'lumki turli hujayralarda kelib chiqishiga nisbatan har xil bo'lgan X-xromosomalar inaktivatsiyalanishi mumkin.

Masalan, daltonizm geniga yoki gemofiliya geniga nisbatan geterozigotali (XDXd yoki HXHh) bo'lgan ayollarda, ular mutant genni otasidan olgan bo'lsa, ko'pchilik holatlarda onadan o'tgan (ya'ni XD yoki XH) X xromosomalar inaktivatsiyalanadi, ota X

1 X Xromosomalar		Normal erkak XY yoki kasal ayol XO (Shereshevskiy – Turner sindromi)
2 X Xromosomalar		Normal ayol XX yoki kasal erkak XXY (Klaynfelter sindromi)
3 X Xromosomalar		Kasal ayol XXX trisomiya yoki kasal erkak XXY (Klaynfelter sindromi)
4 X Xromosomalar		Kasal ayol XXXX (polisomiya) yoki kasal erkak XXXXY (Klaynfelter sindromi)

36-*r a s m.* X - xromosomalar (I), og‘iz epiteliyasi hujayralaridagi Barr tanachalari (II) va leykotsitlar yadrolaridagi “nog‘ora tayoqchalari” (III) soni orasidagi bog‘lanish.

xromosomalari (Xd yoki Xh) faol holatda bo‘ladi. Bunday ayollarda dominant genlar (D yoki N) bo‘lishiga qaramasdan daltonizm yoki gemofiliya namoyon bo‘lishi mumkin.

Shunday qiziqarli hodisa ma‘lumki monozigot egizak opasingillarda har xil X xromosomalar inaktivatsiyalanishi natijasida ularning bittasi gemofiliya bilan og‘rigan, ikkinchisi esa gemofiliya genining geterozigot tashuvchisi bo‘lib sog‘lom bo‘lgan.

XD xromosomaning inaktivatsiyalanganligini geterozigotalar (X^DX^d) ko‘zining to‘r pardasini qizil rangli nur to‘plami bilan yoritib, ular rangni sezmay qolganiga qarab (nur faol X^d li hujayraga tushganda) aniqlash mumkin.

Sitologlar Barr va Bertram tomonidan birinchi bo‘lib urg‘ochi mushukning bosh miyasi neyronlari yadrosining membranasida bo‘yalgan tanachalarni topishdi, erkak mushuklarda esa bunday tanalar topilmaganligi uchun ular bu tanachalarni **jinsiy xromatin** deb atadilar. Shuning uchun ham bu tanachalarni **Barr** tanachalari deb nomlanadi.

Jinsiy xromatinni aniqlash usulidan:

1. Homila jinsini aniqlashda;
2. Germofroditizmni ekspress aniqlashda;
3. Geterosom aneuploidiyalarini aniqlashda;

4. Kriminalistika, sud tibbiyotida foydalaniladi.

Sitogenetik tekshirishlar tibbiy genetik kabinetlarda va tibbiy-genetik maslahatlarda o'tkaziladi. Sitogenetik usul ancha murakkab va ko'p vaqt talab qiladi. Shuning uchun uni vrach genetik tavsiyasi bilan quyidagi holatlarda o'tkazish maqsadga muvofiqdir:

- klinik belgilariga ko'ra xromosoma kasalliklariga gumon tug'ilganda (tashxisni tasdiqlash maqsadida);
- bolada gen sindromlariga aloqador bo'lmagan tug'ma nuqsonlar aniqlanganda;
- homiladorlikda spontan abortlar, o'lik tug'ilishlar, rivojlanish nuqsonlari ketma-ket kuzatilganda;
- reproduktiv funksiya buzilganda (birlamchi amenoreya, bepushtlik);
- bolani aqliy va jismoniy rivojlanishini orqada qolishi;
- prenatal tashxis qo'yishda;
- leykozlarda;
- mutagenezni o'rganishda.

Immunogenetika — odam genetikasining bir sohasi bo'lib, antigenlar spetsifikligi, irsiylanishi qonuniyatlarini, immunitet reaksiyalarining amalga oshishida irsiyatning rolini o'rganadi. Bu sohadagi ilmiy ishlari uchun B.Benatsarraf, J.Dosse, D.Snel 1980-yilda Nobel mukofotiga sazovor bo'ldilar. Keyingi yillarda irsiy kasalliklarning immunitet sistema bilan bog'liqligini o'rganishda katta muvaffaqiyatlarga erishildi.

To'qimalarni ko'chirib o'tkazish (transplantatsiya) sohasida olib borilgan tajribalar natijasida XX asrning 40-yillarida to'qimalar mosligi bosh kompleksi — MHC (Major Histocompatibility Complex) haqida tushunchalar paydo bo'ldi. MHC genetik sistemasi tomonidan nazorat qilinadigan antigenlar immunologik tanishda va immun javobda, hujayralarning o'zaro ta'sirida katta rol o'ynashi ma'lum bo'ldi.

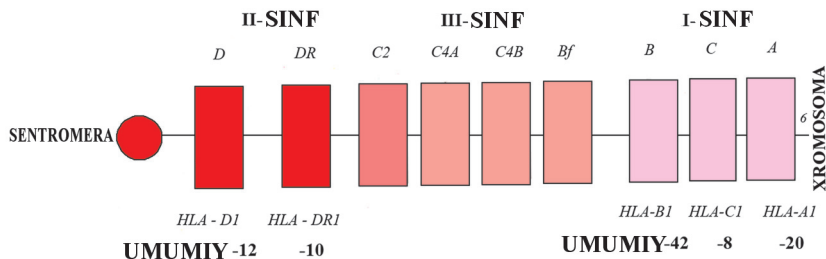
Keyinchalik MHC ichida faqat to'qimalar antigenlarining genlarigina emas, immun javob kuchini aniqlovchi genlar va limfotsitlar yuzasidagi retseptor genlari ham joylashishi aniqlandi. Odamda MHC sistemasi HLA (Human leucocyte antigens) deb ataladi. To'qima antigenlari shubhasiz hamma hujayralarda bo'ladi, lekin ularni o'rganish uchun eng qulay obyekt leykotsitlar hisoblanadi. To'qima antigenlari oqsil va uglevoddan tashkil topgan bo'lib, hujayraning plazmatik membranasiga joylashadi.

Birinchi leykotsit antigeni 1958-yilda J.Dosse tomonidan aniqlangan. I sinf to'qima antigenlariga A, B, C guruhleri antigenlari, II sinf to'qima antigenlariga esa D guruhi antigenlari kiradi. Hozirda leykotsit antigenlarining har biri ko'p izoantigenlardan iboratligi aniqlandi, har bir antigen o'z harfi va raqamlari bilan ifodalanadi. Masalan HLA-A1, HLA-A2, HLA-B5, HLA-C1 va hokazolar. Yangi topilgan antigenlar xalqaro ilmiy majlislarda unifikatsiyalanadi. Yangi topilgan antigenlar xalqaro majlislarda tasdiqdan o'tib, unifikatsiyalanguncha W simvoli bilan belgilanadi W1, W2, W17 kabi ifodalanadi. Tasdiqdan o'tgandan keyin esa rasmiy HLA nomenklaturasi bilan ifodalanadi

HLA antigenlarini kodlashtiruvchi genlar birikkan guruh hosil qilib 6-autosomaning kalta yelkasiga joylashadi (*37-rasm*).

Odamda har xil HLA antigenlarning uchrashi turli irsiy kasalliklarning kelib chiqishi mumkinligini ifodalovchi ko'rsatkich sifatida katta amaliy ahamiyatga egadir. Hozirgi paytda HLA sistemasi bilan oilaviy surunkali virus infeksiyalari, autoimmun va immunodefitsit holatlar orasidagi korrelyatsiyalar (assotsiatsiyalar) mavjudligi chuqur o'rganilmoqda (*17-jadval*).

Hozirgi paytda immunogenetiklar ma'lum HLA izoantigenlari bo'lganda ayrim kasalliklar rivojlanishining nisbiy xatari foizini hisoblab chiqishdi. Masalan HLA – V37 mavjud bo'lsa, yuvenil artritis xatari 5,4% ga, HLA – B8, HLA – DKZ, HLA – DK4 mavjud bo'lsa, qandli diabet xatari 33,0%ga tengligi aniqlandi. Ayrim antigenlar bo'lganda yomon sifatli o'sma kasalliklari xatari yuqori bo'lishligi to'g'risida talaygina ma'lumotlar to'plandi. HLA – sistemasi ba'zan protektor ahamiyatga ega bo'lishi to'g'risida qiziqarli ma'lumotlar bor. Masalan, yaponlar populyatsiyasida HLA – B15 qandli diabetga rezistentlikka olib kelishi mumkinligi aniqlangan. Shunday qilib, HLA sistemasini o'rganishda diagnos-



37-r a s m.

HLA sistemasi antigenlari genlari kompleksining genetik xaritasi.

Kasalliklarning HLA-genlari bilan bog'lanishi (J.Dosse bo'yicha, 1980)

Kasalliklar	Chastota			
	HLA	kasalliklar	nazorat	nisbiy xatar
Xodjikin kasalligi	A1	40	32,0	1,4
Infeksion artritlar	V27	60	10,0	18,0
Buyrak usti bezi tug'ma giperplaziyasi	V47	9	0,6	15,4
Ankilozlashtiruvchi spondilit	V27	90	9,4	87,4
Reyter kasalligi	V27	79	9,4	37,0
O'tkir iridotsiklit	V27	52	9,4	10,4
Tireoidit	V35	70	14,6	13,7
Psoriaz	Cw 6	87	33,1	13,3
Gerpetiform dermatit	D/DR3	85	26,3	15,4
Sik sindromi	D/DR3	78	26,3	9,7
Addison idiopatik kasalligi	D/DR3	69	26,3	6,3
Greyves kasalligi	D/DR3	57	26,3	3,7
Insulinga bog'liq diabet	D/DR3	56	28,2	3,3
	D/DR4	75	32,2	6,4
	D/DR2	10	30,5	0,2
Gravis miasteniya	D/DR3	50	28,2	2,5
	V8	47	24,6	2,7
Sistemali qizil volchanka	D/DR3	70	28,2	5,8
Idiopatik membrana nefropatiyasi	D/DR3	75	20,0	12,0
Skleroz	D/DR2	59	25,8	4,1
Ko'rish nevriti	D/DR2	46	25,8	2,4
Gudpascher sindromi	D/DR2	88	32,0	15,9
Revmatoid artrit	D/DR4	50	19,4	4,2
Pemfigus	D/DR4	87	32,1	14,1
A nefropatiyasi	D/DR4	49	19,5	4,0
Xasimoto tireoiditi	D/DR5	19	6,9	3,2
Pernitsiozli anemiya	D/DR5	25	5,8	5,4

tik maqsadlarda, har xil irsiy kasalliklar nisbiy xatari foizini, ularning qanday kechishini aniqlashda keng foydalaniladi. Immunogenetika usuli antropologik tekshirishlarda odam populyatsiyalarining bir xilligi va polimorfizmini aniqlashda ham foydalaniladi. HLA sistemasi to'g'risidagi ma'lumotlar Yevropa mamlakatlari aholisini o'rganish natijasida olingan bo'lib, umuman bahcha insoniyat populyatsiyalariga ham asosan to'g'ri keladi. Lekin ayrim HLA-genlarning tarqalish chastotasi har xil etnik guruhlarda, populyatsiyalarda ancha farq qilishi mumkin. Yevropoid va mongoloidlarda har ikkita shaxsdan birida HLA-A2 antigeni mavjud, ammo negroidlarda bu antigen 2 marta kamroq uchraydi. HLA-A3 har to'rtta yevropoiddan bittasida, mongoloidlarda esa 100 tadan bittasida uchraydi. HLA-A23, HLA-A30, HLA-B42, HLA-B58 faqat negroidlarda uchrashi, A24, A22, V52 faqat mongoloidlarda, A1-V9 — faqat yevropoidlarda uchrashi to'g'risida ma'lumotlar bor (18-jadval).

Hozirgi paytda HLA sistemasidan tashqari har xil qon guruhlari sistemalari bilan ham irsiy kasalliklar orasida assotsiatsiyalar (bog'lanishlar) borligi aniqlanmoqda. Bu esa irsiy kasalliklarning irsiylanishi, diagnostikasi va profilaktikasini tushuntirish va to'g'ri yo'lga qo'yishda katta ahamiyatga egadir. Xd qon guruhi bilan Shereshevskiy-Terner va Klaynfelter sindromlari orasida, AVO sistemasi bilan oshqozon-ichak trakti kasalliklari (yara, yomon sifatli o'sma) orasida, AVO sistemasi bilan lepra orasida assotsiatsiyalar mavjudligi aniqlangan.

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

Biokimyoviy usullar ancha murakkab bo'lib, ikkita bosqichda o'tkaziladi. **Birinchi bosqich — skrining usuli** bo'lib, ko'p sonli shaxslarda tekshirish o'tkazishga asoslangan. Buning uchun qulay, ko'p harajat talab qilinmaydigan, tez natija beruvchi ekspress usullardan foydalaniladi (siydik, qon, so'lak va boshqalar tekshiriladi) (38-rasm).

Mikrobiologik testlar ham yaxshi natija beradi (masalan, ba'zi

**HLA-A, HLA-B lokuslar antigenlarining yirik etnografik guruhlarda
tarqalishi (Y.M.Zaretskaya bo'yicha, 1983)**

HLA angigenlari	Fenotipik chastota		
	kavkazoidlar	negroidlar	oriyentlar
HLA-A1	14,7	3,3	—
HLA-A2	15,7	27,3	43,2
HLA-A3	23,0	14,2	1,1
HLA-A9	21,3	26,1	59,6
HLA-A10	11,0	8,2	18,7
HLA-A11	11,8	1,1	17,2
HLA-A19	29,6	66,0	29,2
HLA-A28	8,3	16,6	1,1
HLA-B7	17,3	17,0	11,4
HLA-B8	16,1	5,8	0,2
HLA-B12	24,2	21,4	12,8
HLA-B13	5,5	1,4	4,0
HLA-B14	6,8	8,0	0,2
HLA-B15	15,0	—	10,0
HLA-B16	9,3	3,6	6,1
HLA-B17	8,7	18,0	1,7
HLA-B18	10,8	7,7	—
HLA-B21	7,0	6,3	0,6
HLA-B22	5,5	2,6	22,1
HLA-B27	7,6	3,0	0,8
HLA-B35	17,6	12, 1	14,0
HLA-B40	10,8	3,5	29,5

bakteriyalar sog'lom odamlarga qaraganda kasalning qonida, siy-digida yaxshi rivojlanishi mumkin). Skrining tekshirishlar yordami-da ko'p sonli tekshirilganlar orasidan ma'lum kasallikka shubhali bo'lgan ayrim shahslar ajratib olinadi.

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

Moddalar almashinuvi buzilishining asosiy sababi — irsiy axborot tuzilishi o'zgarishlaridir. Natijada oqsillar, fermentlar,



Кружки на бланке пропитывают равномерно, обильно и аккуратно по одной капли кровью на кружке, взятой обычным способом из пятки. Капли могут быть побольше чем кружки но ни в ком случае меньше. Кровяные пятна высушиваются на воздухе.

Леч. учреждение

Ф. И. О. больного

Дата рождения

Дата взятия пробы

Нормальная беременность?
Недоношенный?

Асфикция?
Жалтуха?

Антибиотики?
Сульфонамиды?

LOT Whatman 903® W-051 2008/05
10537547 6231508/51



38-*r a s m*. Skrining tekshirish uchun maxsus blank va tekshiruvchi qurilma.

lipidlar, uglevodlar tuzilishi, ularning faolligi o'zgaradi, moddalar oxirigacha parchalanmaydi, organizm uchun zararli oraliq mahsulotlar hosil bo'ladi.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

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

Masalalar

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

da oq dog'lar mavjud. Bu kasallikni aniqlash uchun vrach qanday genetik usuldan foydalanishi mumkin deb o'ylaysiz?

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

Test topshiriqlari:

1. *Autosomal, geteroploidiyasini aniqlash uchun qanday usuldan foydalanamiz?*

- A) Immunogenetik B) Jinsiy xromatinni aniqlash
- C) Lyuminessent mikroskopiya
- D) Sitogenetik E) A va D javoblar to'g'ri

2. *Qon hujayralarini sun'iy o'stirilayotganda fitogemaglyutinin (FGA) nima maqsadda qo'shiladi?*

- A) Hujayralar aniqlanishi uchun
- B) Hujayralar shishishi uchun
- C) Hujayralar bo'linishini tezlashtirish uchun
- D) Hujayralar bo'linishini to'xtatish uchun
- E) Qon ivishining oldini olish uchun

3. *Y – xromosoma geteroploidiyasini qanday usul bilan aniqlanadi?*

- A) Immunogenetik B) Lyuminessent mikroskopiya
- C) Biokimyoviy D) Kariotipni aniqlab
- E) B va D javoblar to'g'ri

4. *To'qima antigenlari qaysi usul yordamida o'rganiladi?*

- A) Dermatoglifika B) Immunogenetika
- C) Sitokimyoviy D) Gistologik E) Biokimyoviy

5. *Gimza usuli qanday maqsadlarda qo'llaniladi?*

- A) Xromosomalarni differensial bo'yash uchun
- B) Dominant genlar joylashishini aniqlash uchun
- C) Resessiv genlar joylashishini aniqlash uchun
- D) Hamma javoblar bir-birini to'ldiradi
- E) B va C javoblar to'g'ri

6. *Edwards sindromli bolada qancha jinsiy X xromatin aniqlanadi?*

- A) 1 B) 2 C) 3 D) 0 E) 4

7. *Autosomal geteroploidiyasini aniqlashda qanday usuldan foydalaniladi?*

- A) Immunogenetik
- B) Jinsiy xromatinni tekshirish
- C) Lyuminessent mikroskopiya

D) Kariotipni tekshirish

E) B va D javoblar to'g'ri

8. *Odam xromosomalarini o'rganishda eng qulay ob'ekt:*

A) Og'iz shilliq pardasi hujayralari

B) Eritrotsitlar C) Tuxum hujayralar

D) Spermatozoidlar E) Leykotsitlar

9. *Qon hujayralarini sun'iy o'stirilayotganda gipotonik eritma nima maqsadda qo'shiladi?*

A) Hujayralarni oziqlantirish uchun

B) Hujayralarni shishirish uchun

C) Hujayralar bo'linishini tezlashtirish uchun

D) Hujayralar bo'linishini to'xtatish uchun

E) Axromatin iplarni parchalash uchun

10. *Klaynfelter sindromiga tashxis qo'yish uchun qanday usuldan foydalaniladi?*

A) Immunogenetik B) Sitogenetik

C) Biokimyoviy D) Genealogik

E) Yuqoridagi usullarning barchasidan.

22-§. Dermatoglifika, populyatsion statistika, molekulyar — genetika usullari

Dermatoglifika termini yunoncha “*derma*” — “teri”, “*glyph*” — “chizmoq” so'zlaridan olingan bo'lib, barmoqlarda, kaftda va tovonlarda teri relyefini o'rganishga asoslangandir. Shu joylarda terining tuzilishi o'zgacharoq bo'lib, epidermal do'ngliklar — qirralarni hosil qiladi. Qadimdan Xitoyda, Hindistonda, Yaponiyada, huriyada, Markaziy Osiyoda barmoq va kaftdagi teri izlarining individualligini bilishar va undan imzo o'rnida foydalanilar edi.

Dermatoglifika to'g'risida dastlabki ilmiy ma'lumotlar XVII asrda paydo bo'ldi. Birinchi bo'lib teri izlarining o'ziga xosligi to'g'risidagi ma'lumotlar N. Gryu (1684), M. Malpigi (1686), Y. Purkinye (1823) asarlarida bayon qilindi. Dermatoglifika alohida ilmiy yo'nalish sifatida XIX asr oxiri va XX asr boshlarida shakllandi. F. Galtonning ilmiy ishlari natijasi bayon qilinganidan so'ng teri chiziqlarini o'rganish sud tibbiyotida jinoyatchilarni aniqlashda keng qo'llanila boshlandi. XX asr boshlarida bu usul genetikada, xususan oilalar va egizaklarni o'rganishda keng qo'llanila boshlandi. Dermatoglifika terminini fanga birinchi bo'lib amerikalik olimlar G. Kammins va Ch. Midl kiritishdi. Teri relyefining irsiylanishi, etnik dermatoglifika muammolarini o'rga-

nishga rus olimlari M. I. Vilyamovskaya, I. I. Katayeva, T. D. Gladkovalarning qo'shgan hissalarini katta bo'ldi.

Dermatoglifika usuli asosan uch qismga bo'linadi:

- 1) daktiloskopiya — barmoq chiziqlarini o'rganish;
- 2) palmoskopiya — qo'l kafti chiziqlarining o'ziga xosligini o'rganish;
- 3) plantoskopiya — oyoq tovonini chiziqlarining o'ziga xosligini o'rganish.

Dermatogliflarni olish uchun oddiy tipografiya bo'yoqlaridan foydalaniladi. Buning uchun bo'yoqni vazelin yog'ida yoki skipidarda biroz eritilib 15 x 25 sm o'lchamli oynaga tomiziladi va fotografiyada ishlatiladigan oddiy rezina rolik bilan bir tekis qilib yoyiladi.

Tekshirilayotgan shaxsning kafti oynaga bosiladi. Agar bo'yoq kaftining hamma joyi to'liq bo'yalmasa, rolikni kaft ustida aylantirish mumkin. Keyin kaft oddiy qog'ozga bir tekis bosiladi. Qog'ozning tagiga yumshoq rezina qo'yilsa kaftning chuqur joylaridagi izlari ham qog'ozga to'liq tushadi. Kaftni qog'ozga ohista qo'yib o'rtasidan sekin bosiladi. Kaftni qog'ozdan birdaniga yuqoriga ko'tarib olish lozim. Barmoq izlari alohida olinadi. Buning uchun har bir barmoqqa bo'yoq surtilib radial qismdan ulnar qismgacha birin-ketin qog'ozga bosiladi.

Daktiloskopiya. Barmoqtarda papillyar chiziqlar joylashishining asosan uch xil varianti uchraydi (*39-rasm*): yoy — A harfi bilan belgilanadi (inglizcha Arch — yoy), sirtmoq — L qarfi bilan belgilanadi (inglizcha Loop — sirtmoq), o'rama — W bilan belgilanadi (inglizcha Whorl — o'rama). Yoylar eng kam tarqalgan variant bo'lib (6%) triradiuslari bo'lmaydi. Uning qirralari barmoq



1

2

3

39-r a s m. Barmoq izlarining turlari. 1 — (A)-yoysimon, 2 — (L)-sirtmoqsimon, 3 — (W)-aylanasimon.

yostiqchasini 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^r), ulnar tomonga ochilsa ulnar sirtmoq deyiladi (L^u).

O'ramalar o'rtacha chastotada tarqalgan bo'lib (34%) konsentrik yo'nalgan izchalardan tashkil topadi.

O'ramalarda ikki delta mavjuddir. Yuqorida ko'rsatilgan uchta asosiy chiziqlar shakllardan tashqari boshqa shakllar ham uchraydi. Murakkab ikki deltali chiziqlar shakli ham o'ramalar variantiga kiritiladi.

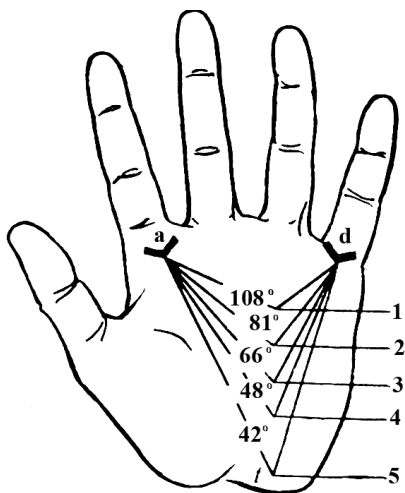
Planetamizda yashaydigan turli millatlar orasida asosiy barmoq izlari shakllarining taqsimlanishi har xildir. Mongoloidlarda ikki deltali shakllar ko'p, deltasiz chiziqlar shakllari esa kam uchraydi (populyatsiyaning 2 % yaqinida). Aksincha, yevropoidlarda sirtmoq va yoy shakllari ko'p uchraydi. Negroidlarda 75 % ga yaqin sirtmoqlar, 27 % dan kamroq o'rama shakllari uchraydi. Bunday farqlar mavjudligi tufayli delta indeksini $DL_{10} = \frac{L+2W}{A+L+W}$ formulasi yordamida aniqlab, odamning qaysi etnik guruhga kirishini aniqlash mumkin. Masalan, mongoloidlarda DL_{10} o'rtacha olganda = 15,7 ga, yevropoidlarda (ruslarda) = 12,7ga, negroidlarda (yangi Gvineya) = 16,0 ga, avstraliyalii aborigenlarda esa = 17,0 ga tengdir. Teri chiziqlarining shakllanishi embriogeneznining 10–19 haftalaridan boshlanadi. 20-haftada pushtda teri chiziqlari aniq ko'rinadi. Papillyar relyef shakllanishi nerv tolalarining tarmoqlanishiga bog'liqdir. 6 oydan keyin papillyar relyef to'liq shakllanib, keyin umrning oxirigacha umuman o'zgarmasdan saqlanadi. Har xil ta'sirlar natijasida (kuyish, sovuq oldirish, shikastlanish) teri jarohatlanishidan keyin avvalgi holatdagi papillyar chiziqlar shakli yana qaytadan tiklanadi. Faqat jarohatlar juda chuqur bo'lib, biriktiruvchi to'qima chandiqlari hosil bo'lgandagina avvalgi holat qayta tiklanmaydi.

Daktiloskopiyaning miqdoriy ko'rsatkichi sifatida umumiy qirralar soni (UQS) hisoblanadi (qirralar sonini hisoblash uchun markazdan deltagacha bo'lgan chiziqlar sanaladi). O'rtacha olganda bitta barmoqda 15–20 qirralar mavjuddir. Hammasi bo'lib o'nta barmoqda o'rtacha olganda erkaklarda umumiy qirralar soni $144,88 \pm 51,08$, ayollarda esa $127,23 \pm 52,51$ ga tengdir. UQS kari-

otipda X xromosomalar soniga bog'liq. Shereshevskiy-Terner sindromida UQS 180 ga teng, Klaynfelter sindromida – 50, X pentosomiyada esa 0 ga teng.

Palmoskopiya. Kaftning relyefi juda murakkab bo'lib, unda maydonchalar, yostiqchalar, kaft chiziqlari tafovut etiladi. 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 (bilakuzuk) burmasi bilan chegaralangandir. 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 tura-di. Katta barmoq asosidagi yostiqchani tenar, unga qarama-qarshi qirradagisini esa gipotenar deyiladi. Barmoqlar orasida 4 ta yostiqchalar mavjud. 2, 3, 4, 5 barmoqlar asosida a, v, s, d barmoq triradiuslari joylashgan. Triradius (delta) deb uchta har tomonga yo'nalgan papillyar liniyalar yo'nalishlarining uchrashgan nuqtasi-ga 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 chiziqlar o'tkazsak a t d kaft burchagi hosil bo'ladi. Me'yoriy holatlarda uning kattaligi 57° dan ort-maydi, har xil xromosoma kasalliklarida esa kattalashishi yoki kichrayishi mumkin (40-rasm).



40-r a s m. Normal holatda va xromo-soma sindromlarida atd burchagi.

1 – Patau sindromi, 2 – Daun sindro-mi, 3 – Shereshevskiy-Terner sindro-mi, 4 – norma, 5 – Klaynfel'ter sin-dromi.

O'naqaylarda murakkab teri chiziqli shakllari o'ng qo'lda ko'proq uchraydi. Ayollarda o'ramalar erkaklarga nisbatan kamroq, sirtmoqlar va yoylar esa ko'proq uchraydi.

Teri chiziqlari relyefi irsiy jihatdan determinatsiyalangandir va poligen irsiylanish tipida nasldan naslga o'tadi. Monozigot egizaklarda teri chiziqlari shakli konkordantligi 0,8–0,9 ga, dizigot egizaklarda esa 0,3–0,5 ga tengdir, shuning uchun ham bu usuldan egizaklarning zigotaligini aniqlashda keng foydalaniladi.

Keyingi yillarda dermatoglifika usuli tibbiyot genetikasida keng qo'llanilmoqda. Bu usul xromosoma sindromlariga tashxis qo'yishda qo'shimcha usul sifatida qo'llanilishi mumkin.

Masalan, jinsiy xromosomalar soni o'zgarganda (aneuploidiya) umumiy papillyar qirralar soni o'zgaradi. X xromosomalar soni qancha ko'p bo'lsa, umumiy qirralar soni shuncha kamayib boradi. D, C, E trisomiyalarida bosh kaft chiziqlarining yo'nalishlari ham o'zgaradi. Autosomalar aneuploidiyalari ham umumiy qirralar sonining o'zgarishiga sabab bo'ladi. Masalan, o'ramalar deyarli uchramaydi, radial sirtmoqlar ko'proq IV barmoqda uchraydi, E trisomiyasida faqat yoylar uchraydi (umumiy qirralar soni 0 ga teng bo'ladi).

Daun kasalligida ulnar sirtmoqlar ko'proq uchraydi, atd burchagi 80° ga yaqin bo'ladi, kaftda chuqur ko'ndalang burma ("maymun" burmasi) uchraydi. Jimjiloqda yolg'iz bukuvchi burmacha 40% gacha uchraydi (2% o'rniga).

Patau sindromida yoylar miqdori ortadi, umumiy qirralar soni kamayadi, IV va V barmoqlarda radial sirtmoqlar ko'proq uchraydi (umumiy populyatsiyada esa II barmoqda), t triradiusining distal siljishi natijasida atd burchagi 108° gacha ortadi.

Edwards sindromida ham yoylar soni ortadi (6 yoki undan ko'proq barmoqlarda), kaft chiziqlari soddalashishi kuzatiladi.

Multifaktorial patologiyada ham dermatoglifikaning o'zgarishlari kuzatiladi. Shizofreniya, qandli diabet, semirish va shu kabi irsiy moyilli kasalliklarda dermatoglifika o'zgaradi. Lekin bunday kasallikda dermatoglifikaning o'ziga xos o'zgarishlari kuzatilmaydi. Shuning uchun ham dermatoglifika tekshirishlar irsiy kasallikka tashxis qo'yishning birdan bir asosi bo'lishi mumkin emas.

Lekin shunday bo'lishiga qaramasdan kasal proband va uning fenotipik sog'lom ota-onalari hamda sibslar genotipida o'xshashlik elementlarini aniqlash lozim bo'lganda dermatoglifika qulay usul hisoblanadi. Masalan, dermatoglifika o'xshashligi asosida kasal

proband qarindoshlari o'rtasida xatar darajasi yuqori bo'lgan guruhlarini ajratib olib ularni dispanser nazoratiga qo'yish mumkin.

Dermatoglifik ma'lumotlarning prognoz ahamiyati bo'lishi ham mumkin. Dermatoglifika ko'rsatkichlari umum populyatsiya darajasidan qancha katta farq qilsa, proband uchun prognoz shuncha noqulay hisoblanadi.

Dermatoglifika usuli quyidagi maqsadlarda qo'llaniladi:

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

Populyatsion-statistik usul. Bu usul populyatsiyaning genetik strukturasini, ya'ni undagi allellar va genotiplar uchrash chastotasini aniqlashga imkon beradi.

Genetikada *odam populyatsiyasi* deganda uzoq vaqt (bir nechta avlod davomida) ma'lum arealda yashaydigan, shu arealga adaptatsiyalashgan, panmiksiya bilan xarakterlanadigan ko'p sonli odamlar guruhi tushuniladi. *Panmiksiya* yoki *erkin nikoh* shunday holatki, bunda populyatsiyaning har bir a'zosining o'sha populyatsiyadagi istagan shaxs bilan nikoh qura olishi imkoniyati nazariy jihatdan mavjuddir.

Kichik populyatsiyalar — **demlar** (aholi soni 1500 dan 4000 gacha) yoki **izolyatlarda** (aholi soni 1500 gacha) panmiksiya emas balki **inbriding** kuzatiladi. Odamlar populyatsiyalarida inbriding qon-qarindoshlar orasidagi nikohlar sistemasidir. Demlar va izolyatlarda 3–4 avlod almashinishidan (75–100 yil) keyin deyarli hamma shaxslar uchinchi avlod sibslaridan iborat bo'lib qoladi. Bunday shaxslar inbredlar deyiladi. Odamning ijtimoiyligi tufayli odam populyatsiyalarida nikoh quruvchilar qandaydir belgilarga qarab tanlanadi, ya'ni *tanlangan (assortativ) nikohlar* ko'proq uchraydi. Ammo nikoh qurish milliy, etnik, diniy belgilarga, ijtimoiy holatga asoslanganda morfologik, biokimyoviy, fiziologik belgilarga nisbatan tanlanmaydi (*noassortativ bo'ladi*). Irsiy kasalliklarning uchrashi yuqorida ko'rsatilgan guruhlarda har xil bo'lishi mumkin bo'lganligi uchun bunday nikohlarni genetik jihatdan o'rganish ahamiyatlidir. Lekin genetik vrachlarni qiziqtiradigan belgilarga nisbatan nikohlar tanlanmagan bo'lganligi uchun populyatsiyalar panmiksiyali hisoblanadi.

Panmiksiyali populyatsiyalarda tabiiy tanlash. Demlarda va izolyatlarda *genlar dreyfi* ta'sir ko'rsatadi. Bu holatni statistik-populyatsiya usulini qo'llashda nazarda tutish lozim, chunki allellar va genlar chastotasi **Xardi-Vaynberg qonuniga** (1908-y.) asosan

hisoblanadi. Bu qonunni esa faqat *“ideal” populyatsiyalar* uchun-gina qo‘llash mumkin.

“Ideal” populyatsiyalar quyidagi talablarga javob beradi:

- 1) Ko‘p sonli bo‘ladi;
- 2) Populyatsiyada panmiksiya kuzatiladi;
- 3) O‘rganilayotgan allelning yangi mutatsiyalari kuzatilmaydi yoki to‘g‘ri mutatsiya va teskari mutatsiya chastotalari bir-biriga teng bo‘ladi;
- 4) Hamma genotiplarining o‘zaro moslanuvchanligi bir xil bo‘ladi (tanlash ba‘zi genotiplarga nisbatan ijobiy, boshqa genotiplar uchun esa salbiy bo‘lmaydi);
- 5) O‘rganilayotgan populyatsiya shu turning boshqa populyatsiyalaridan izolyatsiyalangan bo‘ladi.

Tabiiyki, tabiatda bunday “ideal populyatsiya”lar uchramaydi, lekin ko‘p sonli populyatsiyalarda Xardi-Vaynberg qonunini shartli ravishda qo‘llasa bo‘ladi. Nazariy hisoblashlar natijasini real populyatsiyalardan olingan ma‘lumotlar bilan solishtirish bu xulosaning to‘g‘ri ekanligini isbotlaydi.

Xardi-Vaynberg qonuni populyatsiyaning irsiy jihatdan stabiligini ta’kidlaydi: *tabiiy tanlash ta’siri kuzatilmaganda va yuqorida keltirilgan ayrim sharoitlar saqlanganda panmiksiyali populyatsiyada allellar va genotiplar chastotasi avlodlar almashinishi jarayonida o‘zgarmaydi*. Bu qonunning matematik ifodasi allellar va genotiplar chastotasini hisoblashga imkon beradi. Masalan, populyatsiyada biron belgining ikki alleli: A va a mavjud. O‘z-o‘zidan ma‘lumki bunday populyatsiyada AA; Aa, aa genotiplari uchraydi. A ning uchrash chastotasini **r** bilan, a ning uchrash chastotasini esa **q** bilan belgilasak, ularning yig‘indisi $pA+qa=1$ yoki 100% ga teng bo‘ladi, chunki populyatsiyada faqat ikki xil allel bo‘lganligi uchun ularning yig‘indisi 100% ga tengdir. Shundan kelib chiqqan holda genotiplar yig‘indisi $AA + Aa + aa$ ham 100% (1) ga tengdir. Ma‘lum bo‘lishicha genotiplar chastotasi yig‘indisi allellar yig‘indisi kvadratiga teng ekan $(rA - qa)^2 = p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1/100\%$. Bundan kelib chiqadiki allellar chastotasi ma‘lum bo‘lsa, genotiplar chastotasini ham hisoblab chiqish mumkin ekan. Buni konkret misolda ko‘rib chiqamiz. Populyatsiyada rezus manfiy shaxslar chastotasi 16% (0,16) ga, rezus musbat shaxslarniki esa 84% (0,84) ga teng. Rezus-manfiylikni aniqlovchi gen retsessiv bo‘lganligi uchun 16% (0,16) shaxslarning hammasi dd genotipiga ega, dominant gomozigotalar (DD) va geterozigotalar (Dd) yig‘indisi 84%

(0,84) ga teng. Agar $q^2dd = 0,16$ bo'lsa, $qd = 0,16 = 0,4$ (40%) ga teng. A allelning chastotasi $1 - qd = pA = 1 - 0,4 = 0,6$ (60%) ga teng. Bundan r^2AA genotip chastotasi $0,62 - 0,36$ (36%) ga teng ekanligi kelib chiqadi. Geterozigotalar chastotasi esa $2pqDd = 2 \times 0,6 \times 0,4 = 0,48$ (48%). Geterozigotalar chastotasini quyidagicha hisoblash ham mumkin: $2pqDd = 1 - (p^2DD + q^2dd) = 1 - (0,36 + 0,16) = 1 - 0,52 = 0,48$ (48%).

Shunday qilib, W populyatsiyada rezus-omilga nisbatan dominant va retsessiv allellar, retsessiv, gomozigot, geterozigot, dominant gomozigot genotiplar chastotasini hisoblab chiqish mumkin.

Bunday hisoblashlarni patologik allellar chastotasini aniqlashda qo'llash mumkin. Odatda patologik genlarni tashuvchi shaxslarning yashovchanligi sust bo'lib, ular eliminatsiyalanishi mumkin, lekin ularning o'rni yangi kelib chiquvchi mutatsiyalar hisobiga to'ldiriladi.

Populyatsiyalarning genetik strukturasini aniqlash katta ahamiyatga ega bo'lib, irsiy kasalliklarning oldini olish choralari ishlab chiqishda foydalaniladi. Agar retsessiv mutant alleli bo'lgan geterozigotalar chastotasi ma'lum bo'lsa, oldindan kelajak avlodda mutant allelning gomozigotalari chastotasini hisoblab, profilaktik choralarni ishlab chiqish va bunday kasallarni davolashga tayyorlanish mumkin.

Populyatsiyaning genetik strukturasini aniqlash ayni populyatsiyada tanlashning har xil shakllarining tasirini o'rganishga ham imkon beradi. Tabiiy tanlash populyatsiyaning genetik tarkibining doimiyligini buzadi. Tanlash intensivligini o'rganish uchun tanlash koeffitsientidan (C) foydalaniladi. Bu koeffitsient ma'lum genini tashuvchi shaxsning avlod qoldirish imkoniyati qandayligini, ya'ni genotipning adaptivlik samarasini ifodalaydi. Tanlash koeffitsienti 1(100%) ga teng bo'lsa, bu genni tashuvchilar eliminatsiyalanadi (keyingi avlodga genlarini o'tkazmaydi). Aksincha, 0 bo'lsa, genotipning adaptiv samarasi 1 ga teng bo'ladi (maksimal moslanuvchanlik kuzatiladi). Odamlar populyatsiyasida patologik allelning dominantligida tanlash ta'siri gomozitotalarga qarshi qaratilgan bo'ladi.

Masalan, axondroplaziya genida selektiv samara $0,195 = 20\%$ ga teng, shuning uchun ham axondroplaziya genining juda kam qismigina keyingi avlodga o'tadi, chunki kasallarning ko'pchiligi reproduktiv davrgacha o'lib ketadi ($S=0,8$). Nikoh qurganlari ham sog'lom oilalarga nisbatan kam farzand ko'radi. Gentington

xoreyasi asosan 40–45 yoshlarda yuzaga chiqadi (juda kam holatlardagina bundan oldin yoki keyin yuzaga chiqishi mumkin). Ko‘pincha ota yoki ona fenotipik jihatdan sog‘lom bolalar tug‘ilganidan keyin kasallanishi mumkin. Ya‘ni ota yoki onaning kasal ekanligi aniqlanganida patologik dominant gen avlodga allaqachon o‘tgan bo‘ladi. Vrach taktikasi bu holatlarda shunday oilalarda bolalar tug‘ilishini chegaralashga qaratiladi. Retsessiv genlarga qarshi tanlash holatlarida geterozigotalarda (Aa) retsessiv allel tanlashning eliminatsiya ta‘siridan qutulib qolgani uchun ham ularning profilaktikasida qiyinchiliklarga uchraladi.

Populyatsiyaning genetik strukturasi juda ko‘p evolyutsiya omillari tomonidan nazorat qilinadi, ularning orasida tanlashdan tashqari mutatsion jarayon ham katta ahamiyatga egadir. Masalan: hatto ba‘zi allel tanlash ta‘sirida keyingi avlodga o‘tgan taqdirda ham uning konsentratsiyasi 100%ga yetmaydi, chunki o‘sha allelga nisbatan yangi mutatsiyalar hosil bo‘ladi. Foydali allelning konsentratsiyasi shakllanishida mutatsion jarayon bilan tanlash ta‘sirini o‘zaro munosabati katta rol o‘ynaydi. Odamlar populyatsiyasida axondroplaziyaning chastotasi 1:10000 ga teng. Odamlar populyatsiyasida geterozigotalarga qarshi tanlash patologik genga nisbatan ham (axondroplaziya geniga qarshi), retsessiv genga nisbatan ham (rezus omil geniga qarshi) kuzatilishi mumkin. Gomozigotalarga qarshi tanlash (HbS HbS gomozigotalari o‘roqsimon hujayrali kamqonlik bilan kasallanadi), geterozigotalar foydasiga tanlash (ayrim regionlarda NvA HbS geterozigotalari selektiv ahamiyatga ega bo‘ladi) shakllari ham kuzatiladi. Tanlashning har xil shakllarining ta‘siri natijasida mutatsiyalar jarayonida hosil bo‘lgan genetik polimorfizm mustahkamlanadi. Ayrim allellarning har xil populyatsiyalardagi chastotalarining farqlari ham tanlashning ta‘siri natijasidir. Masalan, gemoglobinning 130 dan ko‘proq shakllari, G-6-FDG fermentining 70 dan ortiq variantlari mavjuddir, ularning har bir variantining yuqori chastotasi ayrim populyatsiyalarda kuzatiladi. HbS subtropik va tropik areallarda 1% chastotada, III qon guruhi (JB) Osiyoda, I (J^o) qon guruhi esa Avstraliyada va Polineziyada ko‘proq uchraydi.

Hozirgi zamon populyatsiyalar genetikasi bu fenomenlarni statistik — populyatsiya usuli yordamida tushuntiradi. Populyatsiyaning genetik tarkibini aniqlashdan odamlar populyatsiyalari tarixini, kelib chiqishini aniqlashda ham foydalaniladi va bu antropogenezning ko‘p jumboqlarini yechishda katta ahamiyatga ega.

Populyatsion — statistik usul quyidagilarga imkon beradi:

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

Bu usulni amaliyotda quyidagi bosqichlarda amaldga oshiriladi:

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

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

Bunda: ***p*** — ***dominant allele chastotasi***

q — ***resessiv allele chastotasi***

p² — ***dominant gomozigot genotip chastotasi***

2pq — ***geterozigot genotip chastotasi***

q² — ***resessiv gomozigot genotip chastotasi***

Molekulyar — genetika usullari uch xil usuldan iborat:

1. Sekvenirlash

2. DNK-zondlari

3. Gen daktiloskopiya (genotiposkopiya)

A) Sekvenirlash — DNK da nukleotidlar ketma-ketligini aniqlash usuli. DNK-zondlari tayyorlash, genlarni klonlashtirishda, biotexnologiyada, gen terapiyasida qo'llaniladi

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

Bu usul quyidagi maqsadlarda qo'llaniladi:

1. Mutant genning DNKda lokusini aniqlashda
2. Gen mutatsiyalariga bog'liq kasalliklarga tashxis qo'yishda
3. Genlarni haritalashtirishda
4. Genning geterozigot tashuvchilarni aniqlashda

DNK-zondi usuli quyidagi bosqichlarda amalga oshiriladi:

1. Kasaldan bir nechta mg DNK olinadi

2. DNK ni restriktaza yordamida bo'laklarga ajratiladi
3. Bo'laklarni elektroforez yordamida tartibli joylashtiriladi
4. Alohida zanjirlar olish uchun denaturatsiyalanadi
5. Fragmentlar membranali filtrlarga joylashtiriladi
6. Filtrlarga nishonlangan zond kiritiladi
7. Fotoemulsiyani ekspozitsiyalash yordamida duragaylashish joylari aniqlanadi.

Agar o'rganilayotgan DNK qismi zondga komplementar bo'lsa, duragaylashish kuzatiladi. Bu qism izotop ta'sirida nurlanishi natijasida fotoqog'ozda shu joy qorayib ko'rinadi.

DNK-zondlari usuli. Bu usul molekulyar genetikaning eng zamonaviy usullaridan biri bo'lib tibbiyot genetikasi amaliyotida tobora keng qo'llanilmoqda.

DNK-zondlari usulining qo'llanilish sohasini va aniqlash imkoniyatini kengaytirish maqsadida tobora takomillashtirilmoqda. DNK-zondlari usuli nazariy genetikada prokariotlar va eukariotlarning genetik kartasini tuzishda, genlarni kartalashtirishda, DNK polimorfizmini o'rganishda, tibbiyot genetikasida esa irsiy kasalliklarning diagnostikasida qo'llanilmoqda.

DNK-zondlari usuli yordamida retsessiv mutant genning geterozigot tashuvchilarini defekt genning fenotipik yuzaga chiqmagan holatlarida aniqlash mumkin. Bu usulning qo'llanishini nuqtaviy mutatsiya natijasida kelib chiqadigan monogen kasallik diagnostikasi misolida tushunish mumkin. Mazkur usul DNK zondining mutant geni bo'lgan kasaldan ajratib olingan DNK qismi bilan komplementarlik prinsipi asosida duragaylanishiga asoslangan. Buning uchun nuqtaviy mutatsiya yuz bergan qismga komplementar zond (nukleotidlar qisqa ketma-ketligi) sintezlanadi. Zond 32R yoki 3N izotoplari bilan nishonlanadi (buning uchun bir tomchi qon, bir nechta soch tolasi kifoya). Kasaldan bir necha mkg DNK ajratib olinadi. Ajratib olingan DNK uzun bispiral bo'lgani uchun uni fragmentlarga bo'linadi (restriksiya qilinadi). Restriksiya uchun maxsus fermentlar — endonukleazalardan foydalaniladi. Endonukleazalar bakteriyalardan olinadi (ular shu fermentlari yordamida yot DNKdan "himoyalanaadi"). Endonukleazalar (restriktazalar) DNKni ma'lum joylaridan (saytlardan) kesadi. Keyin DNK fragmentlari bir-biridan agaroz gelida elektroforez yo'li bilan ajratiladi.

Bu bispiral fragmentlar issiqlik denaturatsiyasi orqali monospiral fragmentlarga ajratiladi. Keyin bu fragmentlar joylashgan plas-

tinkaga nishonlangan zond qo'shiladi. Agar kasalning DNK si fragmentlarida zondga komplementar qism bo'lsa duragaylashish kuza-tiladi. Duragaylashish mavjudligini fotemulsiya bilan ekspozitsiya qilib avtoradiografiya usulida aniqlash mumkin. Radioaktiv nishon tufayli duragaylangan qism qorayib ko'rinadi.

Hozirgi davrda DNK diagnostika usuli prenatal diagnostikada ham qo'llanilmoqda.

^{32}P izotopining qo'llanilishi, ko'p xarajatliligi va murakkabligi — DNK zondi usulining katta kamchiligi bo'lib, uning keng qo'llanilishiga xalaqit beradi. Bu izotop bilan ishlash xavfsizlik choralari ko'rishni talab qiladi, ^{32}R kam yashovchi izotop bo'lgani uchun DNK — zondlari zaxirasini yaratish mumkin emas. Shuning uchun ham hozirgi vaqtda radioaktiv zond o'rniga fermentativ zondlarni yaratish ishlari olib borilmoqda. Buning uchun xromogen moddalar bilan rangli reaksiya beruvchi faol moddalar zondga birlashtiriladi. Bunda gibridlashgan qismlarni avtoradiografiyasiz, ma'lum sharoitlarda bo'yash bilan aniqlanadi. Bu usul osonroq bo'libgina qolmasdan, kam vaqt talab qiladi (bir nechta sutka o'rniga 1–2 soatda natijani olish mumkin). Bu usulning sezgirligini oshirish imkoniyatlari ham mavjuddir. Immunologik usulda antitelolar orqali ham zondlar yaratilgan.

Molekulyar usullar bilan kasallikka tashxis qo'yish yoki geterozigot tashuvchilikni aniqlash uchun genomning juda kichik fragmentini o'rganish kifoya qiladi. Buning uchun o'sha fragmentlarni amplifikatsiyalash (ko'paytirish) zarur. Bu vazifa **polimeraza zanjir reaksiyasi (PZR)** yordamida amalga oshiriladi. PZRning kashf qilinishi inson genomini o'rganishda va irsiy kasalliklar diagnostikasida revolyutsiya bo'ldi.

Polimeraza zanjir reaksiyasi (PZR)—DNKni *in vitro* sharoitda amplifikatsiyalashdir. Bir necha soat mobaynida DNK fragmentini million marta va undan ham ortiq ko'paytirish mumkin. Buning uchun amplifikatsiyalanishi zarur bo'lgan DNK fragmenti nukleotidlar ketma-ketligi aniqlangan (sekvenirlangan) bo'lishi kerak. Avval DNK fragmentining ikki uchidagi nukleotidlarga mos bo'lgan ikki *oligonukleotid* praymer sintezlanadi. Praymerlar 20–30 nukleotidlardan tashkil topadi. Amplifikatsiya jarayoni takrorlanuvchi sikllardan iborat bo'lib, har bir sikl 3 ta bosqichdan tashkil topadi (*41-rasm*):

1. Issiqlik ta'sirida DNKni denaturatsiyalash (ikki zanjirli DNKni bir zanjirliga ajratish);

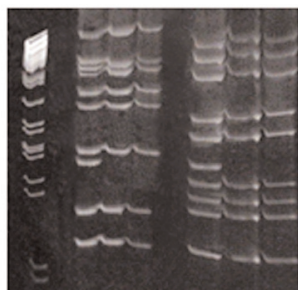
Issiqlik ta'sirida
DNKni
denaturatsiyalash



Amplifikatsiya



Deteksiya



41-r a s m. Amplifikatsiya jarayonining 3 bosqichi.

2. Praymerlarni bir zanjirli DNK komplementar qismlariga biriktirish;

3. Birikkan praymerlar orasidan bir zanjirli molekulaga mos polinukleotid zanjirlarni sintezlash (polimerazalar yordamida);

C) Gen daktiloskopiyasi usuli (genotiposkopiya). DNK molekulasida o'zgarmas (konservativ) va o'ta o'zgaruvchan (giper-variabel) qismlar mavjud. O'ta o'zgaruvchan nukleotidlar ketma-ketligi genomning juda kichik qismini (1–2%) tashkil qiladi. Shaxslarning irsiy individualligi o'sha o'zgaruvchan qismlarga bog'liq.

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

Gen daktiloskopiyasini amalga oshirish uchun tekshirilayotgan

shaxs to'qimalaridan oz miqdorda DNK ajratib olinib, murakkab molekulyar – genetik usullarda o'ta o'zgaruvchan DNK qismlari tahlil qilindi.

Gen daktiloskopiya quyidagi maqsadlarda qo'llaniladi:

1. Shaxslarni aniqlashda
2. Egizaklar zigotaligini aniqlashda
3. Genning ota yoki onaga tegishliligini aniqlashda
4. Ota-onalarni aniqlashda
5. Odam genlarini xaritalashtirishda
6. Irsiy kasalliklarga tashxis qo'yish.

Genotiposkopiya usuli yordamida giperkeratoz geni 17 xromosomada, Alsgeymer kasalligi geni 21 xromosomada joylashishi aniqlandi. Bu usul yomon sifatli o'smalarni erta tashxislashda ham qo'llanilmoqda.

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

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

Masalalar

1. Genetik vrach qabuliga kelgan shaxsning bo'yi pastligi, qo'l kaftlari kalta, yapaloq ekanligi, **atd** triradiuslari burchagi 70° ekanligi aniqlandi. Shu aniqlangan belgilar asosida tekshirilayotgan shaxsda irsiy o'zgaruvchanlik haqida shubha tug'ilishi mumkinmi?
2. Kelib chiqishi bir hil, lekin har xil sharoitda yashovchi ikki populyatsiyada ma'lum kasallikning uchrash chastotasi keskin farq

qiladi. Ularning bittasida kasallik 1 : 5000, ikkinchisida esa 1 : 50000 chastotada uchraydi. Buni qanday tushuntirish mumkin?

3. Tug'uruqxonada ikkita chaqaloq almashtirib qo'yildi. Ularning ota-onalarini aniqlash uchun chaqaloqlar va ota-onalarning qon guruhleri, HLA antigenlari tekshirildi. Shu o'tkazilgan usullar yetarli-mi?

Test topshiriqlari:

1. DNK — zondlari usuli qo'llaniladi:

- A) Gen mutatsiyalarini aniqlashda
- B) Sud tibbiyotida
- C) Xromosoma aberratsiyalarini aniqlashda
- D) A va B javoblar to'g'ri
- E) A va C javoblar to'g'ri

2. Teri chiziqlari o'xshash bo'ladi:

- A) Ayollarda
- B) Erkaklarda
- C) Chaqaloqlarda
- D) 8 oylik pushtda
- E) Ruslar, ukrainlar va beloruslarda.

3. Teri chiziqlari embriogeneznining qaysi muddatlarida paydo bo'ladi?

- A) 1–2 haftalar orasida
- B) 3–4 haftalar orasida
- C) 6–9 haftalar orasida
- D) 10–20 haftalar orasida
- E) 21–29 haftalar orasida

4. Sekvenirlash nima?

- A) Xromosomalar tuzilishini aniqlash
- B) HLA antigenlarini aniqlash
- C) DNKda nukleotidlar ketma-ketligini aniqlash
- D) Gen mutatsiyalarini aniqlash
- E) Populyatsion-statistik usul bosqichi

5. DNK-zond usuli kamchiliklarini ko'rsating.

- A) Radioaktiv izotoplarning zararli ta'siri
- B) Javobni tez olish mumkin emasligi
- C) Zondlar bankini uzoq saqlash mumkinmasligi
- D) Hamma javoblar bir-birini to'ldiradi
- E) To'g'ri javob berilmagan

6. Populyatsiyaning genetik strukturasi va genofondi qanday usul yordamida aniqlanadi?

- A) Sitogenetik
- B) Gimza usuli
- C) Immunogenetik
- D) Populyatsion-statistik
- E) Dermatoglifika

7. Teri chiziqlari shakli bo'yicha monozigotali egizaklar konkordantligini ko'rsating:

A) 45% B) 58% C) 74% D) 83% E) 90%

8. To'qima antigenlarining irsiylanishi qanday usul yordamida aniqlanadi?

A) Dermatoglifika B) Immunogenetika

C) Sitokimyoviy D) Biokimyoviy

E) DNK-zondlari

9. Immunogenetika usulidan qanday maqsadlarda foydalaniladi?

A) Immunitet genetikasini o'rganishda

B) To'qima antigenlarining irsiylanishini o'rganishda

C) Ko'p omilli kasalliklarga tashxis qo'yishda

D) Limfotsitlar tuzilishi va funksiyasini o'rganishda

E) A, B, C javoblar to'g'ri

10. Bolaning otasini aniqlashning eng ishonchli usulini ko'rsating:

A) Kariotipni tekshirish usuli

B) Sitogenetik usul

C) DNK-zondlari usuli

D) Gimza usuli

E) Egizaklar usuli

VI B O B. Irsiy kasalliklar

Mavzuning mazmuni. Odamda uchraydigan irsiy kasalliklar xilma-xil bo'lib, ularning asosida irsiyatni belgilovchi moddalarning o'zgaruvchanligi — mutatsiyalar yotadi. Shuning uchun ham irsiy kasalliklarni tasniflashda mutatsiyalar tasnifidan foydalaniladi.

Hozirgi davrda irsiy kasalliklarning quyidagi tasnifi keng qo'llaniladi:

I. Genom kasalliklari

II. Xromosoma kasalliklari

III. Gen kasalliklari

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

23-§. Genom kasalliklari

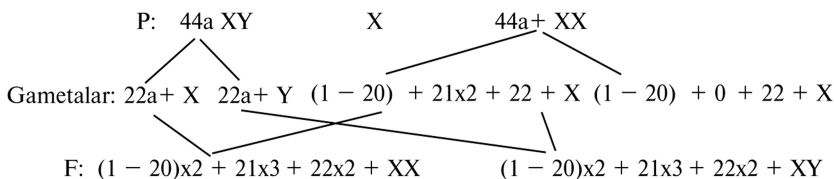
Genom kasalliklari ikki xil bo'ladi: a) genomning to'liq o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar; b) ayrim xromosomalar sonining o'zgarishi (aneuploidiya) natijasida kelib chiqadigan kasalliklar.

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

Genomning to'liq o'zgarishiga sabab — meyoza jarayonining buzilishidir. Bunday kasalliklarda umumiy chala rivojlanish belgilari, yurak qorinchalari, yurak bo'lmachalari o'rtasidagi to'siqning bitmay qolishi, siydik-tanosil va nerv tizimida anomalialar kuzatiladi. Ba'zan odamda mozaika holatidagi diploidiya — triploidiya ham kuzatiladi (somatik hujayralarda mitozning buzilishi natijasida).

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

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



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

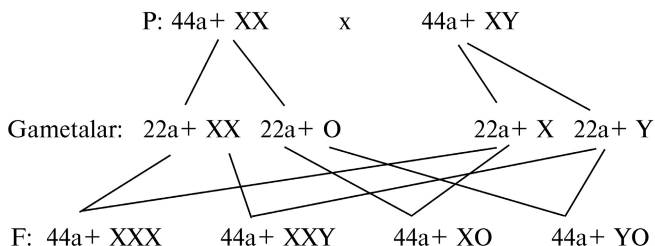
Daun sindromini aniqlash juda oson. Bunday kasallarning qo'l-oyoqlari kalta, yuzi yassi, ko'z teshiklari siqilgan (epikantus), burni yassilangan, quloq supralari deformatsiyalangan bo'lib, ruhiy zaiflik alomatlari kuzatiladi. (30-rasm). Kasallikni aniqlashda dermatoglifika va sitogenetika usullaridan foydalanish mumkin. Dermatoglifikani tekshirganda atd burchagining 800 va undan ortiq bo'lishi kuzatiladi (sog'lom odamda bu burchak 57° – 60° dan atrofida). Daun sindromi kariotipi — 47, XX + 21, 47, XY + 21.

Autosoma sindromlardan 13 — autosoma trisomiyasi (Patau sindromi), 18 — autosoma trisomiyasi (Edwards sindromi) uchray-

di. Bu kasalliklarni aniqlashda ham dermatoglifika va kariotip tekshiriladi. (Patau sindromi kariotipi – 47, XX + 13, 47, XY + 13; Edvards sindromi kariotipi – 47, XX + 18, 47, XY + 18).

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

Jinsiy xromosomalar sonining o'zgarishi ham meyoz jara-yonining buzilishi natijasi sifatida kuzatiladi (gametogenezda xro-mosomalar bir-biridan ajralmay qoladi). Tuxum hujayralaridan ba'zilarida ikkita X xromosoma bo'ladi, boshqalarida esa bitta ham X xromosoma bo'lmaydi. Agar shunday tuxum hujayralar otalansa, jinsiy xromosomalari soni o'zgargan zigotalar rivojlanadi:



44a + XXX – X – trisomiyasi sindromi

44a + XXY – Klaynfelter sindromi

44a + XO – Shereshevskiy-Terner sindromi

44a + YO – hali aniq o'rganilmagan.

Bunday kasalliklarga diagnoz qo'yishda jinsiy xromatinni aniqlash usulidan keng foydalaniladi. Klaynfelter sindromini aniqlashda jinsiy xromatindan tashqari Y xromatinini lyuminessent mikroskopda tekshirish usulidan ham foydalanish mumkin. Kariotipni aniqlash usuli kasallikka aniq diagnoz qo'yishda katta ahamiyatga ega.

24-§. Xromosoma kasalliklari

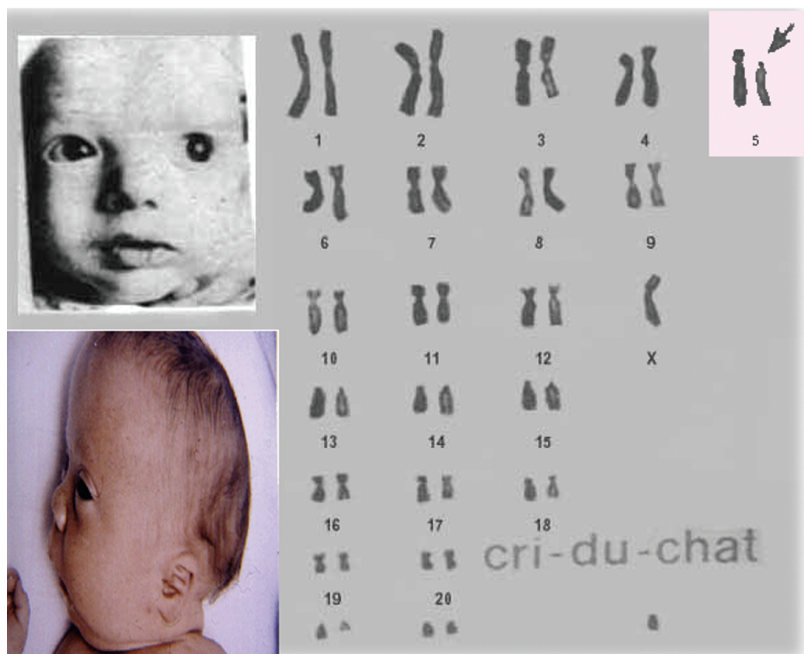
Xromosoma kasalliklari xromosoma mutatsiyalari oqibatida ularning tuzilishi o'zgarishlari, ya'ni aberratsiyalar natijasida kelib chiqadi (41-rasm). Xromosomaning ichida bo'ladigan o'zgarish-larga **delesiya** (xromosoma qismining yo'qolishi) **duplikatsiya** (xro-mosoma qismining ikkilanishi), **inversiya** (xromosoma qismining

uzilib, 180° ga aylanib qaytadan joylashishi) kabi o'zgarishlarni kiritish mumkin. Xromosomalar orasidagi o'zgarishlarga **translokatsiya** (ikkita nogomologik xromosoma o'zaro qismlar bilan almashinishi) misol bo'ladi. Xromosoma mutatsiyalari organizmning genlar muvozanatini o'zgartiradi.

5 – xromosoma kalta yelkasi delesiyasi bo'lgan chaqaloqda «mushuk chinqirigi» sindromi kuzatiladi, ya'ni uning hiqildog'i tuzilishi o'zgargani uchun xuddi mushukka o'xshab tovush chiqaradi (46, XX, 5r – yoki 46 XY, 5r –) (42-rasm).

Translokatsiyaga misol qilib Daun sindromining translokatsion variantini ko'rsatish mumkin. Bu kasallikda 15- va 21-xromosomalar orasida qismlar almashinishi kuzatiladi 46, XX, t (15 + 21); 46, XY, t (15 + 21).

Xromosoma aberratsiyalarini aniqlash uchun chuqur sitogenetik tadqiqotlar olib borish lozim bo'ladi.



42-r a s m. «Mushuk chinqirig'i» sindromi.

Bu sindromlarning kelib chiqish sabablarini tushuntirishga kelganda ko'p mualliflar ota-onalarning yoshiga (birinchi navbatda onaning yoshiga) katta e'tibor berishadi. 13, 18, 21 autosomalar trisomiyasi bilan tug'ilgan bolalar onalarining yoshi ko'pchilik holatlarda 35 yoshdan yuqori ekanligi aniqlangan. Yoshi 40 dan yuqori bo'lgan onalardan tug'ilgan bolalarning 1%ga yaqinida 21 autosoma trisomiyasi, 3,7%ga yaqinida esa boshqa xromosoma anomalialari kuzatildi. Bunday bolalarning otalarining yoshi ko'pincha 40 dan oshiq bo'ladi. Daun sindromining 20% ortig'i otaning yoshiga bog'liqligi aniqlangan. Shunisi e'tiborga sazovorki trisomiyali variant yoshi qariroq ota-onalardan tug'ilgan bolalarda uchrasa, yosh (20–25 yosh) ota-onalar bolalarida translokatsion variant ko'proq uchraydi.

Trisomiya variantida sibslar uchun xavf kamroq, translokatsion variantida esa 26%gacha yetadi. Aqli zaif bolalar orasida Daun sindromi 21% gacha yetadi. Oligofreniya holati idiotiyadan boshlab, kasallarda o'qish, yozish qobiliyatining rivojlanishi mumkinligiga qadar kuzatiladi, lekin abstrakt tafakkur (hatto oddiy arifmetik hisoblashlar) juda past bo'lishi mumkin. Klinik simptomlariga qarab trisomiya variantini translokatsiya variantidan ajratish qiyin. Mozaika variantida esa kasallikning klinik ko'rinishi me'yoriy va patologik kariotipli hujayralarning munosabatiga bog'liq. Agar me'yoriy kariotipli hujayralar ko'p uchrasa kasallikning klinik ko'rinishi aniq bo'lmaydi, trisomiyali kariotiplarni topish uchun juda ko'p metafazada plastinkalarni tekshirish lozim.

Autosomal trisomiyalar spontan abortlarning asosiy sabablari-dan hisoblanadi (7 tadan 1 tasida) 21 autosoma trisomiyasi spontan bola tushish holatlarining 2% ni tashkil qiladi. Ularni uchrash chastotasi E, D, G, A, B, C guruhlari trisomiyalarida tobora kamayib boradi. Bu trisomiyalarda ham ona yoshining ortib borishi, spontan abortuslar chastotasining ortib borishiga sabab bo'ladi.

Yuqorida keltirilgan 13, 18, 21 autosomalar va X, Y geterosomiyalar anomaliasi zigotalar, homilalar, ona qornida rivojlanayotgan pushtlar, yangi tug'ilgan chaqaloqlarning yashab qolishiga olib kelishi, bu xromosomalarda inert xolatdagi geteroxromatinning ko'pligiga bog'liq deb xisoblanadi. Euxromatin ko'p bo'lgan xromosomalarning soni va tuzilishining o'zgarishlari gametalar, zigotalar va embrionlar yashovchanligining kamayishiga olib keladi. Shuning uchun ham abortuslarni sitogenetik tekshiril-

ganda shunday xromosomalarning genom mutatsiyalari ko'proq aniqlanadi (19-jadval).

19-j a d v a l

Xromosoma kasalligining uchrash chastotasi har 1000 ta tug'ilishga

Abnormality	Per 1000 live births*
Trisomy 21 (Down's syndrome)	1.5
Trisomy18 (Edward's syndrome)	0.12
Trisomy13(Patau's syndrome)	0.07
47,XXY (Klinefelter syndrome)	1.5
45,X (Turner syndrome)	0.4
47,YYY	1.5
47,XXX	0.65

25-§. Gen kasalliklari

Gen kasalliklari molekulyar darajadagi mutatsiyalar natijasida kelib chiqadi. Hozirgi vaqtda ikki mingdan ortiq gen kasalliklari aniqlangan bo'lib, ularning soni tobora ortib bormoqda. Bunday kasalliklar **molekulyar kasalliklar** deb ham ataladi. Gen mutatsiyalari ko'pincha fermentlar faolligiga ta'sir qilganligi tufayli **fermentopatiyalar** deb ataladi.

Gen kasalliklarini tasniflashda ularning fenotipik namoyon bo'lishi asos qilib olinadi. Masalan: aminokislotalar, uglevodlar, lipidlar, nuklein kislotalar, minerallar almashinishi buzilishi natijasida kelib chiqadigan gen kasalliklari tafovut qilinadi.

Jumladan aminokislotalar almashinuvi buzilishiga fenilketonuriyani misol qilib keltirish mumkin. U autosomali resessiv tipda nasldan naslga o'tadi. Fenilalanin aminokislotasini parchalovchi fermentning yetishmasligiga olib keluvchi gen mutatsiyasi natijasida kelib chiqadi. Fenilalanin parchalanmasdan fenilpirouzum kislotasiga aylanadi, qonda to'planadi va siydik bilan ajratiladi. Miyaning nerv hujayralariga zaharli ta'sir ko'rsatadi. Bu kasallikni aniqlashning ekspress usuli yaxshi yo'lga qo'yilgan. Bu kasallik aniqlangandan keyin, bolaga 4–5 yoshgacha tarkibida fenilalanin juda kam bo'lgan ovqat beriladi.

Gemofiliya, daltonizm, o'roqsimon hujayrali kamqonlik, sindaktiliya, polidaktiliya, anoftalmiya, galaktozemiya, mukopolisazaridoz (43-rasm) fruktozuriya kasalliklari gen mutatsiyalari nati-

jasida kelib chiqishi aniqlangan. Ba'zi kasalliklar bir emas, balki bir nechta genlar ta'sirida yuzaga chiqadi. Bu holat **polimeriya** deyiladi. Bunday kasalliklarning yuzaga chiqishida tashqi muhit ta'siri katta ahamiyatga ega. Ularga gipertoniya kasalligi, podagra, ateroskleroz, qandli diabet kasalliklari misol bo'ladi. Bu xildagi kasalliklar, agar qulay muhit sharoitlari yaratilsa, yuzaga chiqmasligi mumkin. Shuning uchun bunday kasalliklar *irsiy moyilligi bo'lgan kasalliklar* deyiladi.

Gen kasalliklarini aniqlashda biokimyoviy, immunogenetika molekulyar genetika usullardan keng foydalaniladi.



Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

43-r a s m. Gen kasalligi mukopolisaxaridoz bilan kasallangan bolalar.

1. Mutatsiyaning qanday turlari bor?
2. Mutatsiya chaqiruvchi omillardan qaysilarini bilasiz?
3. Irsiy kasalliklar qanday tasniflanadi?
4. Autosomalar sonining o'zgarishiga bog'liq irsiy kasalliklarni jinsiy hromatinni o'rganish usuli bilan aniqlash mumkinmi?
5. Geteroxromosomal soni o'zgarishini qanday usullar yordamida aniqlash mumkin?
6. Gen kasalliklarini kariotipni o'zgarish orqali aniqlash mumkinmi?
7. Qanday gen kasalliklarini bilasiz?
8. Dermatoglifikaning o'rganish usuli bilan gen kasalligiga tashxis qo'yish mumkinmi?
9. Daun, Klaynfelter, Shereshevskiy-Terner, X-trisomiya sindromlari kariotipini yozing.

Masalalar

1. Kasalning kariotipi tekshirilganda ayrim hujayralarda kariotip 45, XO, ayrimlarida esa 46, XX ekanligi aniqlandi. Buni qanday izohlash mumkin?
2. Yomon sifatli o'sma bilan kasallangan shaxsning hujayralari

sitogenetik usulda tekshirilganda kariotipda halqasimon xromosomalar, sentromerasi yo'q xromosomalar mavjudligi aniqlandi. Bu natijalarga qarab qanday xulosalar chiqarish mumkin?

3. Kariotipi 47, XXY; 48, XXYY; 47, XXX; 48, XXX bo'lganda jinsiy xromatin qancha bo'lishini aniqlang. Javobingizni isbotlang.

Test topshiriqlari

1. *Edwards sindromli qiz bolada qancha jinsiy xromatin aniqlanishi mumkin?*

A) 1 B) 2 C) 3 D) 0 E) 4

2. *Daun sindromini aniqlashda eng aniq usulni ko'rsating:*

A) Jinsiy xromatinni aniqlash
B) Kariotipni Gimza usulida tekshirish
C) Genealogiya D) DNK-zondi usuli
E) Dermatoglifika

3. *Autosomal geteroploidiyasini aniqlashda qanday usul qo'llaniladi?*

A) Immunogenetik B) Jinsiy xromatinni aniqlash
C) Lyuminescent mikroskopiya D) Kariotipni aniqlash
E) B va D javoblar to'g'ri

4. *Klaynfelter sindromida xromosomalar soni nechta?*

A) 46 B) 47 C) 45 D) 23 E) 44

5. *Jinsiy xromosomalar sonining o'zgarishiga bog'liq sindromni toping.*

A) Edwards sindromi B) Klaynfelter sindromi
C) Patau sindromi D) Daun sindromi E) Daltonizm

6. *Gen kasalliklariga eng aniq tashxis qanday usul yordamida qo'yiladi?*

A) Sitogenetik B) Dermatoglifika C) Populyatsion statistik
D) Biokimyoviy E) DNK-zondlari usuli

7. *Daun sindromi belgilari qachon yuzaga chiqadi?*

A) Bolalik davrida B) O'smirlik davrida C) Qarilik davrida
D) Tug'ilish bilanoq E) Faqat yetuklik yoshida.

8. *Xromosoma aberratsiyasi natijasida kelib chiqqan kasallikni ko'rsating.*

A) Klaynfelter sindromi B) «Mushuk chinqirigi» sindromi
C) X-trisomiyasi sindromi D) Gemofiliya
E) Shereshevskiy-Terner sindromi

9. *Genokopiyalar – bu:*

A) Har xil mutant genlarning bir xil fenotipini yuzaga chiqarishi
B) Muhit omillari ta'sirida yuzaga chiqqan fenotiplar

- C) O'rtacha takrorlanuvchi nukleotidlar ketma-ketliklari
- D) Ko'p takrorlanuvchi nukleotidlar ketma-ketligi
- E) Gaploid to'plamdagi genlar majmuasi

10. Daun sindromida:

- A) Erkaklarda qo'shimcha X xromosoma mavjud
- B) 21 xromosoma bitta ortiq
- C) 13 xromosoma bitta ortiq
- D) 18 xromosoma bitta ortiq
- E) X xromosoma monosomyasi kuzatiladi.

26-§. Insoniyatning irsiy xavfsizligi muammolari

Keyingi yillarda irsiy kasalliklar haqida tobora ko'proq ma'lumotlar to'planmoqda, ularning turlari 4000 dan ortib ketdi. Har yili irsiy kasalliklarning 100 dan ortiq yangi xillari aniqlanmoqda. Bunga sabab, birinchidan — inson belgilarining genetik, fiziologik, biokimyoviy mexanizmlari tobora chuqur o'rganilmoqda, ikkinchidan — inson yashaydigan ekologik muhit tobora ko'proq ifloslanmoqda, ko'p joylarda ekologik tanglik holatlari yuzaga kelib, ularning inson irsiyatiga zararli ta'siri tobora kuchayib bormoqda, uchinchidan — irsiy kasalliklar diagnostikasi usullari tobora takomillashib borishi ilgari noma'lum bo'lgan yangi kasallik turlari aniqlanishiga imkon bermoqda.

Shuni alohida ta'kidlash lozimki, irsiy kasalliklar boshqa somatik kasalliklarga nisbatan juda og'ir kechadi, ularning ko'pchiligini samarali davolash usullari hozirgi kungacha topilmagan. Bu kasalliklarning irsiy omillari (mutatsiyaga uchragan genlar, xromosomalar, irsiyatga moyillik) avloddan-avlodga o'tib, populyatsiyada uchrash tezligi tobora ortib borishi ular profilaktikasining naqadar muhimligidan dalolat beradi. Shuning uchun ham irsiy kasalliklar profilaktikasi tibbiyot genetikasining eng dolzarb, ustuvor yo'nalishlaridan biridir. Biz quyida irsiy kasalliklar profilaktikasining eng muhim yo'nalishlari haqida ma'lumotlar keltiramiz.

Birinchi guruh tadbirlari atrof-muhitni muhofaza qilishga bog'liq. Buning uchun gigiyenik me'yorlarga amal qilinishi, muhitda mutagenlarni aniqlash, ular bilan birga teratogenlar va kanserogenlarni ham bartaraf etish lozim. Muhitning hamma yangi omillari ham mutagen ta'sir qilavermaydi. Shuning uchun genetik olimlar kimyoviy omillarning inson hujayralariga mutagen ta'siri faolligini aniqlashning yangi sezgir usullarini ishlab chiqishlari zarur.

Buning uchun pestitsidlar, gerbitsidlar, defoliantlar va qishloq xo'jaligida qo'llash uchun tavsiya qilinayotgan boshqa kimyoviy preparatlarni kompleks tahlil qilish, ya'ni ularning mutagen, teratogen va kanserogen ta'sirini aniqlash zarur. Bunday kompleks tahlilni bakteriyalarda, o'simlik hujayralarida va sun'iy o'stirilayotgan inson hujayralarida o'tkazish lozim.

Aholi o'rtasida qishloq xo'jaligida ko'p qo'llanilayotgan kimyoviy preparatlarning zararli ta'sirini tushuntirish ishlarini kengroq olib borish lozim. Masalan, juda ko'p ishlatilayotgan nitratlar qondagi gemoglobinning tuzilishiga ta'sir qilib, uni metgemoglobinga aylantirishi oqibatida to'qimalar nafas olishini qiyinlashtiradi. Nitratlar organizmda ko'p bo'lganida kuchli mutagen va kanserogen bo'lgan nitrozaminlarga aylanishi aniqlangan.

Irsiy kasalliklar profilaktikasida ayollarning homiladorlik davrida har xil zararli ta'sirlardan saqlanishlari juda katta ahamiyatga ega. Har xil kamchiliklar bilan tug'ilgan chaqaloqlar 4,5–5% ni tashkil qiladi, ularning 1,5–2,0% igina irsiyatning buzilishlari natijasida kelib chiqadi. Bunday nogiron bolalar tug'ilishining asosiy sabablari ayollarning homiladorlik davrida shifokorlar nazoratisiz har xil dorilarni iste'mol qilishi, tamaki chekishi, infeksiya va parazit kasalliklar bilan og'rishi kabilardir.

Eng ko'p iste'mol qilinadigan aspirin uch oygacha homilaning o'pkasi va jigariga zararli ta'sir qilishi, gepatit va herpes viruslari homilador ayollardan 3–5% gacha nogiron bolalar tug'ilishiga sabab bo'lishi aniqlangan.

Alkogol va uning parchalanish mahsulotlari oqsil sintezi buzilishi, xromosoma aberratsiyalari natijasida homilaning o'lik tug'ilishi, chala tug'ilishi, mayib-majruhliklar, asab sistemasi buzilishlariga sabab bo'ladi.

Genetik monitoring usuli keng qo'llanilmog'i zarur. Genetik monitoring inson populyatsiyalarida genetik jarayonlarni tinimsiz, oldindan belgilangan rejalar asosida kuzatib borishdir.

Genetik monitoring quyidagicha amalga oshiriladi:

a) genetik yuk dinamikasini o'rganish (zararli muhit omillari tomonidan indutsirlangan gen va xromosoma mutatsiyalari chastotalarini aniqlash);

b) tibbiy-statistik ma'lumotlar asosida spontan abortlar, o'lik tug'ilish holatlari chastotasini, yangi tug'ilgan chaqaloqlar vaznini, bo'y uzunligini, ularning yashab qolish ko'rsatkichlarini, jinslar

mutanosibligini, tugʻma va orttirilgan kasalliklar chastotasini, bolalarning oʻsish va rivojlanish koʻrsatkichlarini aniqlash;

c) qon zardobi va eritrotsitlarda oqsillarni elektroforez usulida tekshirib, mutant oqsillarni aniqlash;

d) spontan abortlangan homilalarni, oʻlik tugʻilish holatlarini, tugʻma nuqsonlar bilan tirik tugʻilgan bolalarni sitogenetik usullar-cha tekshirish.

Irsiy kasalliklarning katta guruhi ekogenetik kasalliklar boʻlib, ular irsiy moyilligi boʻlgan shaxslarda, maʼlum omillar taʼsirida kelib chiqadi. Bunday kasalliklar profilaktikasida ham tevarak-muhitni muhofaza qilish katta ahamiyatga ega.

Irsiy kasalliklar profilaktikasining ikkinchi yoʻnalishi — oilalarni rejalashtirishga asoslangan. Oilani rejalashtirish chora-tadbirlariga quyidagilarni kiritish mumkin:

a) qon-qarindoshlar orasidagi nikohlar (inbriding)ga yoʻl qoʻymaslik;

b) geterozigot tashuvchilar orasidagi nikohlarni cheklash;

c) irsiy patologiya xatari yuqori boʻlgan holatlarda farzand koʻrishga maslahat bermaslik.

Insonlar genofondi koʻp jihatdan ular orasidagi **nikohlar tiplari**ga bogʻliq. Ular quyidagilar:

1. **Panmiksiya** — har xil genotipli shaxslarning erkin nikoh qurishi.

2. **Inbriding** — yaqin qarindoshlarning oʻzaro nikoh qurishi.

3. **Autbriding** — begonalarning oʻzaro nikohi.

4. **Musbat — assortativ nikohlar** — fenotiplari oʻxshash boʻlgan shaxslarning oʻzaro nikoh qurishi (kar-soqovlar orasida, aqli zaiflar orasida, past boʻylilar orasida, novchalar orasida).

5. **Mandiy — assortativ nikohlar** — fenotiplari oʻxshashmas shaxslar orasidagi nikohlar (sogʻlomlar bilan kar-soqovlar orasida, baland boʻylilar bilan past boʻylilar orasida).

6. **Insestar** — juda yaqin qarindoshlar (ota — qiz, aka — singil) orasidagi nikohlar. Qadimgi Misrda koʻp tarqalgan boʻlib, hozir hamma joyda qonun bilan taqiqlangan.

Nikoh tiplarining insonlar sogʻligʻiga taʼsiri juda kattadir. Masalan, inbridingda retsessiv allellar chastotasi oshib ketadi, gomozigotalanish natijasida autosoma — retsessiv irsiylanuvchi irsiy kasalliklar koʻpayadi (20-jadval).

Autbriding nikohlarida esa geterozigotalanish kuzatiladi, populyatsiyada retsessiv irsiy kasalliklar kamayadi. Qarindoshlik dara-

Qarindoshlik darajalari nisbati

Qarindoshlik darajasi	Qarindoshlar	Ulardagi umumiy genlar ko'rsatkichi
I	Ota-ona va bola, sibslar, dizigot egizlar, monozigot egizlar	$\frac{1}{2}$ (50%) $\frac{1}{2}$ (50%) 1 (100%)
II	Amaki – jiyan, tog'a – jiyan, xola – jiyan, amma – jiyan, buvi – nevara, buva – nevara.	$\frac{1}{4}$ (25%)
III	Amakivachcha, amnavachcha, xolavachcha, tog'avachcha.	$\frac{1}{8}$ (12,5%)
IV	III daraja qarindoshlar bolalari.	$\frac{1}{16}$ (6,25%)

jasi ortib borgan sari qarindoshlar orasida umumiy genlar foizi kamayib borishi quyidagi jadvalda ko'rsatilgan.

Ma'lumki, ko'pchilik irsiy kasalliklarning asosiy sababchisi retsessiv holatdagi mutant genlardir. Qarindoshlar nikohi natijasida bu genlarning gomozigot holatga o'tish ehtimoli juda kuchayib ketadi. Bu holat Markaziy Osiyo respublikalarida, ayniqsa O'zbekistonning ayrim viloyatlarida ko'p uchraydi. Qarindoshlar orasidagi nikohlar 13–15% va undan ham yuqori bo'lishi mumkin.

Bunday inbriding nikohlarning oldini olish hisobiga autosoma-retsessiv irsiy kasalliklar uchrashini ikki qissaga kamaytirish mumkin.

Hozirgi vaqtda ko'p mamlakatlarda inbriding nikohlar qonun bilan cheklangan. O'zbekiston hukumatining nikoh quruvchilar albatta tibbiy ko'rikdan o'tishi haqida qaror mamlakatimiz aholisi o'rtasida inbriding nikohlarni kamaytirishi shubhasizdir.

Irsiy kasalliklar profilaktikasida onaning farzand ko'rish yoshi ham katta ahamiyatga ega. Tibbiyot xodimlari va genetiklarning ma'lumotlariga ko'ra farzand ko'rish uchun onaning 20–35 yoshda bo'lishi eng muqobil hisoblanadi. Bundan erta yoki kech farzand ko'rish har xil irsiy va tug'ma kasalliklarga uchrash tezligining ancha ortishiga sabab bo'ladi. Masalan, 35 yoshdan keyin farzand ko'rishning kamayishi natijasida Daun sindromi bilan

tugʻiladigan chaqaloqlar chastotasining 15–20% gacha kamayishi mumkinligi aniqlangan.

Oilani rejalashtirishning samaradorligini oshirishda aholini dispanser nazoratiga keng jalb etish, tibbiy xizmatni oilaviy shifokorlar tipida amalga oshirish, tibbiy-genetik maslahatxonalar ishini keng yoʻlga qoʻyish juda katta ahamiyatga egadir.

Irsiy kasalliklar profilaktikasining uchinchi yoʻnalishi — tugʻilguncha tashxis qoʻyish (prenatal diagnostika) dir. Prenatal tashxis tibbiyot genetikasining eng ishonchli, samarali usullaridan boʻlib, irsiy kasalliklar rivojlanish anomaliyalari bilan tugʻilish chastotasini kamaytirish vositalaridan biridir.

Prenatal tashxis usullarini 3 ta: 1) skrining; 2) noinvaziv; 3) invaziv guruhlariga ajratish mumkin

Skrining usullari irsiy yoki tugʻma kasal bola tugʻish xatari katta boʻlgan ayollarni aniqlashga asoslangan. Bu usullar qulay, koʻp harakat talab qilmaydigan va keng qoʻllanish imkoniyatiga ega boʻlishi zarur.

Hamma tekshirish usullari yordamida olingan hujayra va toʻqimalarni sitogenetik, immunogenetik, biokimyoviy, molekulyar genetik va boshqa genetik tahlil usullari bilan tekshiriladi.

Prenatal tashxis usullari uchun sarf qilinadigan xarajatni irsiy kasallar, tugʻma nuqsonlar bilan tugʻilgan bolalarni parvarish qilish, davolash uchun sarflanadigan xarajatlar bilan solishtirib boʻlmaydi.

Shuning uchun ham umumiy amaliyot vrachlari, oilaviy vrachlar prenatal tashxis usullari haqida tushunchalarni, ularning imkoniyatlari, kamchiliklari, qanday holatlarda yoʻllanma berish mumkinligini yaxshi bilib olishlari zarur.

Irsiy kasalliklar profilaktikasining eng universal usuli — genlar taʼsirini idora qilish yoki patologik gen taʼsirini fenotipik korreksiyalashdir. Genlarning taʼsir mexanizmini bilganimizda uning fenotipik yuzaga chiqish darajasini, yaʼni ekspressivligini har xil chora-tadbirlar bilan kamaytirishimiz mumkin. Masalan, bu sohada fenilketonuriya, gipotireoz, galaktozemiya, mukovissidoz kasalliklari rivojlanishining oldini olish choralari juda yaxshi oʻrganilgan. Buning uchun tugʻilgan chaqaloqning tashxisi iloji boricha erta qoʻyilishi lozim. Diagnostika aniqlangandan keyin kasallikning klinik namoyon boʻlishining oldini olish uchun parhez (fenilketonuriya, galaktozemiyada) yoki dori preparatlaridan (gipotireoz, mukovissidozda) foydalanamiz. Bunday korreksiya usullarini

homila davridanoq boshlash mumkin. Buning uchun homila paydo bo'lgungacha butun homiladorlik davrida onaning ovqatida fenilalanin miqdori cheklanadi. Bu esa bola tug'ilganidan keyin fenilketonuriyaning namoyon bo'lish darajasini ancha kamaytiradi.

Bo'lajak onalarning ovqatlanish ratsionida oqsil, vitaminlar, mineral tuzlar miqdoriga katta e'tibor berish zarur. Ularning yetishmasligi homilaning rivojlanishi buzilishlariga, anomalialariga sabab bo'lishi mumkin.

Homilador ayollarning S, E va foliy kislota vitaminlarini yetarli darajada iste'mol qilishi nerv naychasi tug'ma anomalialari bilan tug'ilish holatlarini ancha kamaytiradi. Katta yoshdagilarda ham irsiy kasallar profilaktikasini samarali amalga oshirish mumkin. Ayniqsa, fenotipik namoyon bo'lishida tashqi muhit omillari katta ahamiyatga ega bo'lgan multifaktorial kasalliklar oldini olish chora tadbirlari ko'pincha yaxshi natija beradi.

Multifaktorial kasalliklar rivojlanishida ko'p genlar (poligenlar) ta'siridan tashqari fenotipni yuzaga chiqaruvchi omillar ta'sirini vrachlar maslahatiga asosan kamaytirib, gipertoniya, ateroskleroz, qandli diabet kabi kasalliklar rivojlanishini ancha kamaytirish mumkin. Sulfanilamid preparatlarni cheklash yo'li bilan gemolitik eritrotsitar enzimopatiyalar oldini olish, 1-antitripsin yetishmasligi ta'sirida kelib chiqadigan o'pka emfizemasi rivojlanishining oldini tamaki chekishni tashlash, changli ishlab chiqarish sharotida ishlab maslik yo'li bilan olish mumkin [1,7,9].

Shunday qilib irsiy kasalliklar profilaktikasi chora-tadbirlarining ikki xilini ajratish mumkin.

Birlamchi profilaktikasiga irsiy kasal homila paydo bo'lishi va irsiy kasal rivojlanish anomaliasi bo'lgan bolalar tug'ilishining oldini olish, **ikkilamchi profilaktikaga** esa patologik genotipning fenotipik namoyon bo'lishining oldini olishga qaratilgan chora-tadbirlar kiradi. Ikkilamchi profilaktikani **normonusxalash** deb ham ataladi. U ayniqsa irsiyatga moyilli kasalliklar oldini olishda samarali natija beradi. Bunday chora-tadbirlarni to'g'ri va o'z vaqtida amalga oshirish natijasida patologik jarayonni ancha yengillashtirish, hatto butunlay oldini olish, rivojlantirmaslik mumkin.

Irsiy kasalliklarning profilaktikasi bilan shug'ullanish faqat genetik-vrachlar, meditsina genetika maslahatxonalarining vazifasi bo'libgina qolmasdan, bu muhim muammoni hal qilishda umumiy amaliyot vrachlari, oilaviy vrachlar ham faol qatnashishlari lozim. Buning uchun ular:

– tinimsiz ravishda tibbiyot genetikasi sohasida o‘z bilimlarini takomillashtirib borishlari;

– aholi orasida irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari, ularning oldini olish chora-tadbirlari haqida bilimlarni xalq orasida ommalashtirishlari.

Bu sohada genetik vrachlarga yordam berishlari lozim.

27-§. Tibbiy genetik maslahat

Irsiy kasalliklarni davolashda hozirgi davrda ancha muvaffaqiyatlarga erishilgan bo‘lishiga qaramasdan, ularning irsiy asoslarini to‘liq davolashga erishish mumkin bo‘lmayapti. Ko‘pchilik holatda kasalliklarning faqat belgilarini gen saqlanib qoladi. Agar bunday davolangan shaxslar farzand ko‘ra olsa, u mutant genni keyingi avlodlarga o‘tkazishi mumkin, natijada patologik genning chastotasi populyatsiyada yillar davomida ortib boraverishi kuzatiladi.

Shuning uchun ham hozirgi davrda irsiy kasalliklar oldini olishning eng asosiy usuli tibbiy genetik maslahatdir.

Tibbiy-genetik maslahat genetik shifokor tomonidan amalga oshiriladi.

Tibbiy-genetik maslahat quyidagi vazifalarni amalga oshiradi:

1. Oilada irsiy kasal bo‘lganida yoki bo‘lishi kutilganida tug‘ilajak avlodning sog‘lig‘i qanday bo‘lishi ehtimolini aniqlash.

2. Ota-onalarga farzand ko‘rish mumkinligi yoki mumkin emasligini, irsiy xatarni tushuntirish.

3. Shifokorlarga aniq irsiy tashxisni qo‘yishga yordamlashish.

4. Kasalning oilasi va qarindoshlarining sog‘liqligini doimo kuzatib borish.

5. Aholi orasida tibbiy-genetik bilimlarni targ‘ib (tanishtirib qilish).

Tibbiy-genetik maslahatga quyidagi vaziyatlarda murojaat qilinadi:

1. Agar oilada irsiy patologiyali bola tug‘ilib o‘lgan yoki hayot bo‘lsa;

2. Agar oilada irsiy patologiyali bola tug‘ilishi gumoni bo‘lganida;

3. Oilaning bir nechta a‘zolarida o‘xshash patologik simptomlar yoki kasalliklar, ba’zi ovqatlarni yoki dorilarni ko‘tara olmaslik holatlari kuzatilganda;

4. Bolalarda jismoniy va ruhiy rivojlanishdan orqada qolish, har xil tug'ma rivojlanish nuqsonlari kuzatilganda;

5. Homiladorlikning odatda oxirigacha yetmasligi, spontan abortlar, bola tushishi, o'lik tug'ilish holatlarida;

6. Birlamchi amenoreya, jinsiy a'zolar gapoplaziyasi yoki oilada birlamchi bepushtlik holatlarida;

7. Homiladorlikning 3 oyigacha teratogenlar ta'siri kuzatilganda;

8. Er-xotinlar qon-qarindosh bo'lganda;

9. Tez-tez qaytalanuvchi va an'anaviy davolashga berilmaydigan bronx-o'pka kasalliklari, o'pka shamollashidan bolalarning bevaqt ko'z yumishida;

10. Raxit kasalligini og'ir kechishi va davolashga berilmasligi;

Oilaviy nevrologik kasalliklar (mushaklarning rivojlanmasligi, to'g'ri yura olmaslik, titrash);

Tibbiy-genetik maslahatni bola tug'ilishidan oldin yoki keyin o'tqazish mumkin.

1. **Prospektiv maslahat** — kasal bola tug'ilishi ehtimoli bo'lganda, masalan er yoki xotinga tashqi muhitning zararli omillari ta'sir qilganda, homiladorlik paytida virusli infeksiya kuzatilganida o'tkaziladi.

Prospektiv maslahat homiladorlik boshlanguncha yoki homiladorlikning ilk bosqichlarida genetik xatar yuqori bo'lganda o'tkaziladi.

2. **Retrospektiv maslahat** — oilada kasal bola tug'ilgandan keyin, keyingi bolalar qanday tug'ilishini aniqlash uchun o'tkaziladi.

Tibbiyot-genetika maslahati 4 bosqichda amalga oshiriladi:

1-bosqichda tashxis aniqlanadi. Buning uchun genetik shifokorning mijozni maslahatga yuborgan mutaxassis-shifokor bilan hamkorligi talab qilinadi.

Mutaxassis-shifokor o'z sohasidagi usullardan foydalanib tashxisni aniqlashga harakat qiladi va aniq genetik tashxis qo'yish uchun maslahatning maqsadini ko'rsatib TGMga yo'llanma beradi. O'z navbatida genetik shifokor ham klinik tashxisni aniqlash uchun mutaxassis-shifokorlarga murojaat qilishi mumkin. Tashxisni aniqlash uchun genetik tahlilning hamma usullaridan foydalaniladi.

2-bosqichda kasal bolaning tug'ilishi xatari darajasi (prognoz) aniqlanadi.

3-bosqichda — genetik vrach ma'lum xulosaga keladi. Xulosa yozma ravishda tayyorlanadi.

4-bosqichda genetik-shifokor maslahatga kelgan shaxsga o'z xulosasi ma'nosini tushuntirib maslahat beradi va aniq bir karorga kelishiga yordam beradi.

Tibbiy-genetik maslahat o'tqazishda **prenatal tashxis** (tug'ilguncha tashxis) usullari juda katta ahamiyatga ega.

Irsiy kasalliklar profilaktikasida asosiy usul — homila rivojlanishining ilk bosqichlarida (homiladorlikni 20-haftasigacha) erta tashxis qo'yish (prenatal diagnostika) va og'ir irsiy kasalliklar aniqlansa ularni eliminatsiyalashdir (teratanaziya).

Prenatal diagnostikani tashkillashtirishda quyidagi sharoitlar bo'lishi shart.

1. Qo'llaniladigan muolajalar ona va pusht sog'lig'iga zarar yetkazmasligi lozim.

2. Muolajalar o'tkazilganidan keyin yoki vaqt o'tganidan so'ng asoratlar xatari iloji boricha kam bo'lishiga harakat qilish kerak.

3. Prenatal diagnostika ikki bosqichda o'tkazilishi kerak. Birinchi bosqichda homila rivojlanishida genetik xatar yuqori bo'lgan ayollarni aniqlash, ikkinchi bosqichda esa prenatal diagnostikani o'tkazish.

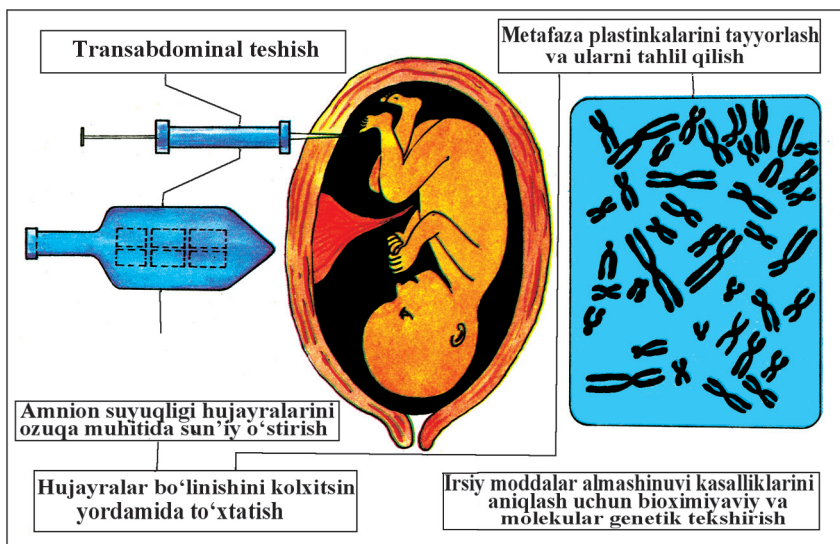
4. Mutahassislar laboratoriya analizlari va muolaja standartlariga qat'iy amal qilishlari, bajarilayotgan ishlari sifatini doim nazorat qilib borishlari, homiladorlik qanday yakunlanganligi va qo'yilgan tashxisdagi xatolarni statistik analizlarini amalga oshirib borishlari lozim.

Prenatal diagnostika usullari quyidagi 3 ta guruhga bo'linadi:

1. Skrining (inglizcha **screen**-elakdan o'tkazish, tanlab olish) usullari bilan irsiy yoki tug'ma kasalliklari bo'lgan bolani tug'ush xatari yukori bo'lgan ayollar ajratib olinadi. Bu usullar kam xarajat va keng qo'llanilishi mumkin bo'lishligi lozim.

2. Noinvaziv usullar deganda jarrohlik muolajasisiz amalga oshiriladigan usullar tushuniladi. Bu usulga asosan **ultratovush tekshirishlar (UTT)** kiradi. Radiografiya va rentgenografiya usullari hozirgi davrda qo'llanilmaydi. UTT homiladorlikning 17–22-haftalarida (eng optimal davr) o'tkaziladi. Bu usul tug'ma rivojlanish nuqsonlarini aniqlashga imkon beradi. UTTni skrining maqsadida ham, aniqlovchi usul sifatida ham ishlatiladi.

3. Invaziv usullar maxsus jarrohlik muolajalari orqali amalga oshiriladi. Ularga xorionbiopsiya, platsentobiopsiya, amniotsentez, to'qimalar biopsiyasi, kordotsentez, fetoskopiya usullari kiradi (*44-rasm*).



44-r a s m. Amniotsetez usuli bosqichlarining sxematik tasviri.

Tibbiy-genetik maslahat natijasi aniq bo'lgandan keyin genetik shifokor maslahat berilayotgan oila a'zolariga irsiy xatarni tushuntiradi, ularga farzand ko'rish mumkinligi yoki yo'qligi haqida maslahat beradi.

Tibbiy-genetik maslahatni faol ravishda o'tkazish maqsadga muvofiqdir. Bunday hollarda shifokor kasalning qarindoshlarini, kasallikka shubhali shaxslarni faol ravishda aniqlab, ularni tekshirishi lozim. Irsiy kasallikka moyil shaxslar aniqlanganda shifokor oldini olish choralarini tavsiya etishi zarur. Quyidagi jadvaldan tibbiy-genetik maslahat vazifalari va u kimlarda o'tkazilishini o'rganing (21–22 jadvallar).

21-j a d v a l

Tibbiy-genetik maslahat (T.G.M.)

Maqsadi: Kasal bola tug'ulishining oldini olish.

- Vazifalari:
- Kelajak avlod sog'lig'i prognozini aniqlash
 - Ota-onalarga genetik xatar mohiyatini tushuntirish, farzand ko'rish mumkinligiga maslahat berish
 - Shifokotlarga aniq irsiy tashxis qo'yishga yordam berish
 - Dispanser nazorati o'tkazish, kasalning qarindoshlari orasida xatar guruhlarini aniqlash
 - Aholi o'rtasida tibbiy-genetik bilimlarni targ'ib qilish

T.G.M.ga kimlarga yo'llanma beriladi:

- Proband yoki qarindoshlari tug'uladigan bola sog'lig'i prognozini bilmoqchi bo'lsa
- Tashxisni aniq qo'yish zaruriyati tug'ilganda
- Kasal bola tug'ulishi kutilganda
- Oila a'zolarida irsiy kasallar bo'lsa
- Bolaning jismoniy va ruhiy rivojlanishi orqada qolsa
- Tug'ma nuqsonlar kuzatilganida
- Oilada bepustlik kuzatilganida
- Bola tushish holatlari kuzatilganda
- Dorilarni ko'tara olmaslik holatlarida

22-j a d v a l

Odamning ayrim dominant va retsessiv belgilari quyidagicha

	Dominant belgi	Retsessiv belgi
Ko'z	Katta Qora Uzoqdan ko'rish Normal ko'rish Rangni normal ajratib olish Uzun kipriklar	Kichik Kulrang yoki ko'k Normal ko'rish Yaqindan ko'rish Daltonizm Kalta kipriklar
Quloq	Quloq yumshog'i normal, keng	Quloq yumshog'i yopishgan tor
Yuzning boshqa belgilari	Lab qalinligi Tishning turtib chiqqanligi Kurak tishlar orasida yoriq mavjudligi Tilni naycha qilib buka olish Pastki lab qalinligi Tish bilan tug'ilish	Labning yumshoqligi Norma Norma Tilni naycha qilib buka olmaslik Norma Tishsiz tug'ilish
Sochlar	Qora Malla emas Jingalak To'liqinsimon Erkaklarda kallik Norma Tananing sertukliligi Qalin qosh	Rangli Malla To'liqinsimon Silliq Norma Ayollarda kallik Kamtuklik Norma
Teri	Qora Qalin Sepkis	Oq Yupqa Sepkis yo'q
Qo'llar	O'naqaylik 6 yoki 7 barmoq mavjudligi Ko'rsatkich barmoq jimjiloqdan uzoq (erkaklarda)	Chapaqaylik 5 barmoqlik Ko'rsatkich barmoq jimjiloqdan uzoq (ayollarda)
Boshqa belgilari	Kariyesga moyillik Pakanalik Qonning normal ivishi Normal pigmentatsiya Tovush — bas	Sog'lom tishlar Novchalik Gemofiliya (X-ga bog'liq) Albinizm Tovush — tenor

Mustaqil tayyorlanish uchun topshiriqlar

1. Odamlarda qanday nikoh tiplarini bilasiz?
2. Inbred nikohlarning tibbiy-genetik oqibatlarini tushuntiring.
3. Autbriding nikohlarning tibbiy-genetik oqibatlarini tushuntiring.
4. TGMning vazifalarini tushuntirib bering.
5. TGMning asosiy bosqichlari qanday amalga oshiriladi?
6. Faol va nafaol TGM haqida nimalarni bilasiz?

Test topshiriqlari

1. *Ikkalasida ham bragidaktiliya belgisi bo'lgan (dominant belgi) er-xotindan sog'lom bola tug'ulish ehtimoli qanday?*
 A) 25% B) 50% C) 75%
 D) sog'lom bola tug'ulish ehtimoli yo'q
 E) 100%.
2. *Qarindoshlar orasidagi nikohlar qanday ataladi?*
 A) Panmiksiya B) Inbriding C) Autbriding
 D) Musbat-assortativ E) Manfiy assortativ
3. *Qanday nikohlarda geterozigotalar ko'payadi?*
 A) Inbriding B) Autbriding
 C) Panmiksiya D) Musbat-assortativ nikohlarda
 E) Manfiy assortativ nikohlarda
4. *Monozigot egizaklarda qarindoshlik koeffitsienti qanchaga teng:*
 A) $1/4$ B) $1/2$ C) 1 D) $1/8$ E) $1/16$.

VII B O B

Seleksiya va biotexnologiya asoslari va usullari

Seleksiya — inson uchun foydali xususiyatlarga ega bo'lgan yangi o'simliklar navlarini, hayvonlar zotlarini, mikroorganizmlar shtammlarini keltirib chiqarishga yoki mavjudlarini yanada takomillashtirishga asoslangan fandir.

Navlar, zotlar va shtammlar insonlar tomonidan yaratilgan, ma'lum genofondga, morfologik, fiziologik va mahsuldorlikka ega bo'lgan o'simliklar, hayvonlar, mikroorganizmlar populyatsiyasidir.

Seleksiya va biotexnologiyadan insonlar qadimgi zamonlardan beri foydalanib kelishgan (masalan, insonlar hayvonlarni xonakilashtirish, o'simliklarni madaniylashtirishda, non yopishda, vinochilikda).

20-asrning ikkinchi yarmidan boshlab seleksiya va biotexnologiya tez sur'atda rivojlana boshladi va insoniyat rivojlantirishiga juda katta hissa qo'shuvchi omillarga aylandi.

28-§. Seleksiya fanining vazifalari

1. O'simliklar navlari, xayvonlar zotlari, mikroorganizmlar shtammlari mahsuldorligini oshirish.

2. Seleksiya maqsadida foydalanishi mumkin bo'lgan o'simliklar, hayvonlar va mikroorganizmlar xilma-xilligini o'rganish.

3. Duragaylanish va mutagenezda irsiy o'zgaruvchanlik qonuniyatlarini o'rganish.

4. Organizmlar rivojlanishida muhitning rolini aniqlash.

5. Sun'iy tanlash usullarini takomillashtirish.

6. Kasalliklarga va iqlim sharoitlariga chidamli navlar va zotlarni yaratish.

Seleksiyaning nazariy asosi genetika xisoblanadi. Seleksiyada evolyutsion ta'limot, molekulyar biologiya, molekulyar genetika, biokimyo, hujayra biologiyasi va boshqa fanlar yutuqlaridan ham keng foydalaniladi.

Seleksiyaning asosiy metodlari:

1. **Tanlash;**

2. **Duragaylash;**

3. **Mutagenez;**

4. **Hujayra injeneriyasi;**

5. **Gen injeneriyasi.**

Hujayra injeneriyasi va gen injeneriyasi XX asrning ikkinchi yarmida qo'llanila boshlagandi va biologiya fanining yangi sohasi biotexnologiya fanining asosini tashkil qildi.

Biotexnologiya — bu insonlar uchun foydali va zarur bo'lgan mahsulotlarni, mikroorganizmlarni, o'simliklar va hayvon hujayralari va to'qimalari yordamida sanoat miqyosida olishdir.

Seleksiya asosida Ch. Darvin tomonidan ishlab chiqilgan sun'iy tanlash yotadi.

Insonlar qadim zamonlardan oq sun'iy tanlashdan onisiz foydalanib kelishgan. Ular o'zlari tushunmagan jolda hayvonlar va o'simliklarning foydali belgiga ega bo'lganlarini saqlab qolib, boshqalarini ovqat uchun ishlatishgan.

Metodik tanlashda inson ongli ravishda o'zi uchun foydali bel-

giga ega organizmlarni tanlab oladi va ulardan yangi nav va zotlarni keltirib chiqarishda foydalaniladi.

Sun'iy tanlashning ikki xili mavjud:

1. Yoppasiga yoki yalpi tanlash;
2. Individual tanlash.

Yalpi tanlash — foydali belgili organizmlar guruhi ajratib olinadi. Bunday organizmlar irsiy jihatdan xilma-xil bo'lgani uchun ko'payish jarayonida avlodlarda ajralish kuzatiladi. Shuning uchun tanlash bir necha avlod davomida olib boriladi.

Individual tanlashda — foydali sifatga ega ayrim shaxslar tanlab olinadi. Ularning o'simliklarda o'z-o'zidan changlantirish, hayvonlarda yaqin avlodlarni chatishtirish (inbriding) yo'llari bilan sof liniyalarni keltirib chiqariladi.

Sof liniyalar — seleksiya uchun foydali belgilarga ega bo'lgan irsiy jixatdan bir xil (gomozigot) organizmlar guruhlaridir.

Duragaylanish ikki xil bo'ladi:

1. **Yaqin qarindoshlar orasida** — retsessiv genlarning gomozigot holda o'tishiga (gomozigotizatsiya) olib keladi.

2. **Begonalar orasida** — har xil shakllardagi foydali belgilar genlarini bir organizmda to'planishga imkon beradi.

Inbridingda (inglizcha inbreeding, in — ichida, breeding — ko'paytirish) — gomozigotalar chastotasi ortib boradi. Natijada ko'p marta takrorlanuvchi inbriding avlodlar xususiyatlarining tobora yomonlashib, kuchsizlashib borishida olib keladi.

Yuqorida biz odamlar orasida yaqin qarindoshlar orasidagi inbriding nikohlarning zararli tomonlarini, irsiy kasalliklar, bolalar o'limi ortib borishini aytib o'tgan edik.

Autbriding (inglizcha out — tashqari, breeding — ko'paytirish) duragaylash ham ikki xil bo'lishi mumkin.

1. **Tur ichida** — bir turga kiruvchi navlar va zotlarni duragaylash.

2. **Chetdan (uzoqdan) duragaylash** — har xil turga va avlodga kiruvchi organizmlarni duragaylash.

Autbriding natijasida geterozigotalanish kuzatiladi. Olingan duragaylar o'z xususiyatlari jixatidan ota-onalardan ustunlikka ega bo'ladi. Bunday holatlarda **geterozis** yoki duragay kuchi effekti kuzatiladi. Chunki geterozigot holatidagi duragaylarda zararli retsessiv allellar ta'siri kuzatilmaydi.

Geterozis effektidan makkajo'xori, bodring, qand lavlagisi kabi

madaniy o'simliklarning foydali navlarini olishda foydalaniladi. Parrandachilikda tovuqlarni liniyalaro duragaylash natijasida geterozis jo'jalar — broylerlar olinadi. Lekin geterozis effekti keyingi avlodda kamayib ketadi.

Insonlar orasida autbriding (begonalar orasida) nikohlar geterozigotalikni oshirgani uchun populyatsiyaning tibbiy-genetik holatini yaxshilashga imkon beradi.

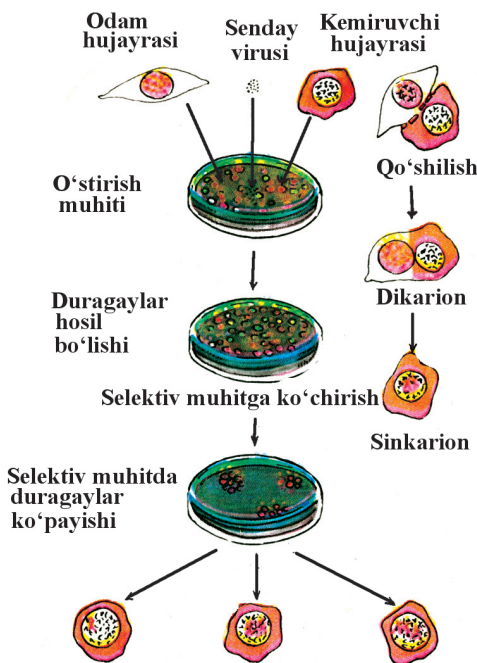
Chetdan duragaylash ancha qiyinchilik bilan amalga oshiriladi. Chunki bunda irsiy nomoslikni maxsus metodlar bilan bartaraf etishga to'g'ri keladi. Gametogenez jarayonlari buzilgani uchun turlararo duragaylar bepusht bo'ladi. Lekin bunday duragaylarda xo'jalik uchun foydali belgilar namoyon bo'lishi mumkin. Masalan, ot va eshakni chatishtirish natijasida olingan xachirlar bepusht bo'lishiga qaramasdan chidamli, kuchli va uzoq yashash qobiliyatiga ega bo'ladi. Bir o'rkachli va ikki o'rkachli tuyalar duragaylari — norlar ham juda chidamli bo'ladi. Ko'rsatilgan an'anaviy seleksiya usullari organizm genotiplari orasidagi farqlar tufayli ancha qiyinchiliklarni keltirib chiqaradi.

Hozirgi davrda tez sur'atlar bilan rivojlanayotgan hujayra va gen injeneriyasi usullari yangi, hatto tabiatda uchramaydigan irsiy belgilarga ega organizmlarni yaratishga imkon beradi.

Hujayra injeneriyasi. Hujayra injeneriyasi hujayralar va to'qimalarga sun'iy ozuqa muhitlarida o'stirishga asoslangan. Bunday sun'iy o'stirilgan hujayralardan duragay hujayralar (**gibridomalar**) olishda, inson uchun foydali mahsulotlarni sintezlashda foydalaniladi.

Har xil to'qimalar yoki har xil organizmlar hujayralarini maxsus metodlar yordamida ishlov berib sun'iy o'stirilganda yangi duragay hujayrani yaratish mumkin. Duragay hujayralarning xususiyatlari ota-onalar xususiyatlaridan farq qilishi, yoki ularning har ikkalasining xususiyatlarini o'zida mufassamlantirishi mumkin. Masalan, rak hujayralari bilan limfotsitlarni sun'iy o'stirish natijasida olingan gibridomalar rak hujayralariga o'xshab tinimsiz bo'linib ko'payishi, limfotsitlarga o'xshab antitelolarni sintezlash xususiyatiga ega bo'ladi (*45-rasm*).

Gen injeneriyasi — kerakli genlarni bir organizmdan ikkinchisiga ko'chirib o'tkazish usulidir. Bu usul bilan yangi genotipga ega organizmlar yaratiladi, organizmlar orasidagi irsiy farqga qaramasdan yangi genetik konstruksiyalar yaratishga imkon beradi. Bu usul olimlar bashoratiga ko'ra juda istiqbolli usul bo'lib, insonlarga



45-r a s m. Somatik hujayralarni duragaylash sxemasi.

kelajakda organizmlar irsiyatini yaxshilashga, foydali biologik faol moddalarini sintezlashga imkon beradi. Ammo bu usulning ham ayrim kamchiliklari mavjud, gen injeneriyasi usuli bilan insonlar uchun o'ta xavfli organizmlar yaratilishi, bular esa insoniyat uchun juda katta xatar keltirib chiqarishi mumkin.

Mavzuni mustahkamlash uchun savollar

1. Seleksiya fani nima o'rganadi?
2. Seleksiyaning asosiy vazifalarini sanab bering.
3. Metodik va ongsiz tanlashning farqi nimada?
4. Yalpi va individual tanlashning farqini tushuntiring.
5. Autbridingda geterozis hodisasining mohiyatini tushuntiring.
6. Inbridingning irsiy mohiyatini tushuntiring.
7. Nima uchun turlararo duragaylar bepust bo'ladi?
8. Biotexnologiyaning mohiyatini tushuntiring.
9. Hujayra injeneriyasi, gibridomalar haqida qanday tushunchalarga egasiz?

10. Gen injeneriyasining mohiyatini, uning muammolari va istiq-bollarini tushuntiring.

29-§. O‘simliklar seleksiyasi

Madaniy o‘simliklarning kelib chiqish markazlari. Seleksiya ish-larining samarasi duragaylash uchun tanlab olingan dastlabki mate-rialning irsiy xilma-xilligiga bog‘liq. Shuning uchun ham selek-sionerlar yovvoyi o‘simliklarning xilma-xilligidan foydalanadilar. Seleksiyada bunday yondashishning ahamiyatini buyuk genetik va seleksioner Nikolay Ivanovich Vavilov birinchi marta ta’kidlagan edi. Uning rahbarligida planetamizning turli regionlariga ilmiy eks-peditsiyalar tashkil qilindi va madaniy va yovvoyi o‘simliklarning xilma-xil namunalari to‘plandi.

O‘tkazilgan ekspeditsiyalar natijasida 160 mingdan ortiq o‘sim-liklarning turlari va navlari to‘plandi. Bu to‘plangan boy material-dan seleksionerlar o‘z ilmiy va amaliy ishlarida foydalandilar. Hozirgi vaqtda bu kolleksiya 320 mingdan ortiq namunalarni o‘z ichiga oladi.

O‘simliklarning planetaning har xil regionlarida tarqalishini analiz qilish natijasida N. I. Vavilov (46-rasm) madaniy o‘simlik-larning tarqalish qonuniyatlarini aniqladi, eng qadimgi dehqonlik markazlarini kashf qildi (47-rasm) va natijada madaniy o‘simliklar-ning quyidagi 8 ta kelib chiqish markazlarini ajratib berdi:

1. *Sharqiy Osiyo (Xitoy) markazi* – choy, soya, tariq, nasha kabi ko‘plab o‘simliklar vatani.

2. *Janubiy Osiyo (Hindiston) tropik markazi* – sholi, shakar qamish, choy, apelsin, limon, bodring kabi o‘simliklar vatani.

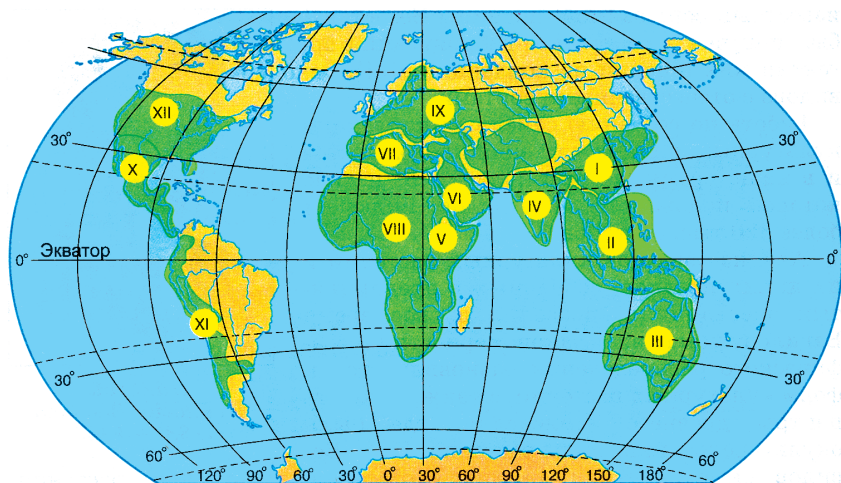
3. *O‘rta Osiyo (Janubi g‘arbiy Osiyo) markazi* – bug‘doy, suli, qovun, arpa, g‘o‘za, sabzi, uzum va boshqa o‘simlik-lar vatani.

4. *Old Osiyo markazi* – yumshoq bug‘doy, suli, arpaning vatani.

5. *O‘rtayer dengizi markazi* – karam, lavlagi, sholg‘om, turp, qattiq bug‘doy, zig‘ir, sabzi kabi o‘simliklar vatani.



46-r a s m. Nikolay
Ivanovich Vavilov
(1887–1943).



47-r a s m. Madaniy o'simliklarning kelib chiqish markazlari: I — Sharqiy Osiyo (Xitoy); II — Janubiy Osiyo (Hindiston); III — Avstraliya; IV — O'rta Osiyo (Janubi g'arbiy Osiyo); V — Habashiston; VI — Old Osiyo; VII — O'rta Yer dengizi; VIII — Afrika; IX — Yevropa — Sibir; X — Markaziy Amerika; XI — Janubiy Amerika; XII — Shimoliy Amerika.

6. *Habashiston markazi* — qattiq bug'doy, qo'qon jo'xori, kofe, tarvuz o'simliklari vatani.

7. *Markaziy Amerika markazi* — makkajo'xori, kakao, qovoq, paxta, tamaki vatani.

8. *Janubiy Amerika markazi* — kartoshka, anjir, yeryong'oq, qalampir vatani.

Olimlarning keyingi o'tkazilgan tadqiqotlari natijasida yana quyidagi markazlar aniqlandi: **Avstraliya, Afrika, Yevropa — Sibir, Shimoliy Amerika.**

O'zbekistonda madaniy o'simliklar, ayniqsa g'o'za kolleksiyasini yaratish sohasidagi ishlar. G'o'za seleksiyasi va urug'chiligi, o'simlikshunoslik, genetika institutlarida olib borilmoqda. Faqat g'o'za kolleksiyasining o'zida 9000 ga yaqin navlar, yarim yovvoyi va yovvoyi shakllari mavjud. Bu kolleksiyani yaratishda O'zbekiston olimlaridan G. S. Zaytsev, F. M. Mauyer, D. V. Ter-Avanesyan, A. A. Abdullayevlar katta xissa qo'shganlar.

O'simliklar seleksiyasining nazariy asoslaridan biri N. I. Vavilov tomonidan yaratilgan *irsiy o'zgaruvchanlikning gomologik qatori* qonunlaridir (bu to'g'rida avvalroq batafsil ma'lumotlar keltirilgan).

Toshkent milliy universiteti genetiklari Akademik J. A. Musesayev rahbarligida g'ozaning juda ko'p foydali belgilariga ega bo'lgan gomozigotali liniyalari yaratilgan bo'lib, bu kolleksiyadan g'ozaga seleksiyasini rivojlantirishda keng foydalaniladi.

Bu qonundan samarali foydalanish natijasida seleksionerlar bug'doy, arpa, makkajo'xori kabi o'simliklarning har xil foydali xo'jalik ahamiyatiga ega bo'lgan navlarini keltirib chiqardilar. Qonunni faqat o'simliklar uchungina emas, balki hayvonlar va mikroorganizmlarda ham qo'llash mumkinligi aniqlandi. Masalan, odamda uchraydigan ko'p irsiy belgilar va kasalliklar hayvonlarda ham uchraydi (avvalgi mavzularga qarang).

30-§. O'simliklar seleksiyasining asosiy metodlari

Tanlash va duragaylash usullari seleksiyasining asosiy usullaridir.

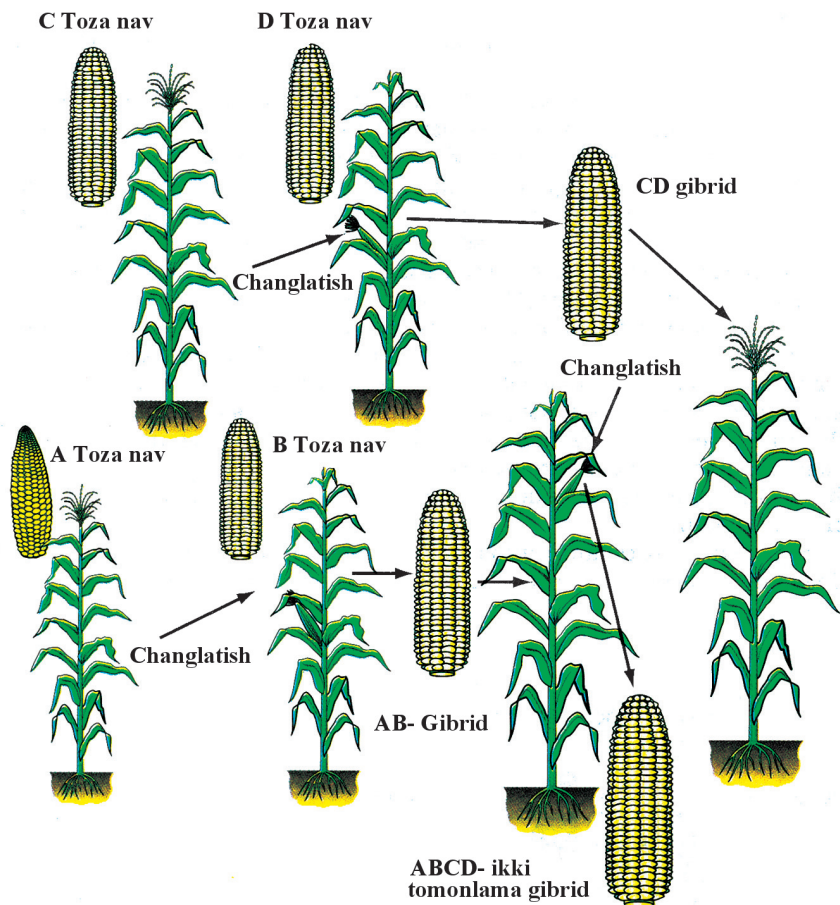
Yalpi va individual tanlash natijasida avval mavjud bo'lmagan yangi narsa yaratilmaydi, faqat populyatsiyada uchraydigan foydali sifatlarga ega bo'lgan o'simliklar ajratib olinadi. Bu usul yordamida o'simliklarning ko'plab navlari yaratilgan.

Duragaylash metodini qo'llab, olingan duragaylarni keyinchalik tanlash natijasida bug'doy, kungaboqar, sabzavot va mevalarning ko'p serhosil navlari yaratilgan. Duragaylash metodini amalga oshirishda geterozis hodisasidan keng foydalaniladi (48-rasm).

Tur ichidagi formalarni duragaylash o'simliklar seleksiyasining asosiy metodlaridan biridir. O'zbekistonda ekiladigan madaniy o'simliklar, jumladan g'ozaning ko'p navlari shu usul bilan yaratilgan.

Jug'rofiy uzoq formalarni duragaylash usuli yordamida bir turga mansub, lekin har xil ekologik sharoitlarda, hududlarda o'stiriladigan o'simliklar chatishtiriladi. G'ozaga seleksiyasida Janubiy Amerikadan keltirilgan g'ozaga navlarini O'zbekistonda yaratilgan g'ozaga navlari bilan duragaylash natijasida professor A. I. Avtonomov sifatli tolali, kasalliklarga chidamli 10964, 2850 ingichka tolali g'ozaga navlarini yaratdi.

Akademik Sodiq Mirahmedov Meksikadan keltirilgan viltga chidamli *Gossipium xirzutum* turiga kiruvchi meksikanum yovvoyi g'ozasi bilan O'zbekistonda ekiladigan serhosil, tezpishar, viltga chidamsiz S-4727 g'ozaga navini o'zaro duragaylash natijasida viltga chidamli «Toshkent-1», «Toshkent-2», «Toshkent-3» g'ozaga



48-r a s m. Duragay makkajo'xorini yaratishda geterozis hodisasidan foydalanish.

navlarini yaratdi va O'zbekistonda paxtachilikni rivojlantirishga katta hissa qo'shdi.

Turlararo duragaylash natijasida poliploidiya hodisasidan foydalaniladi. Hozirgi vaqtda sun'iy poliploidiya metodi keng qo'llanilmoqda. Har xil mutagen moddalar ta'sirida (masalan, kolxitsin yordamida) poliploid formalar olinadi. Ulardan seleksiya uchun foydali belgilarga egalari tanlab olinadi. Poliploid o'simliklar serhosil, kasalliklarga chidamli bo'lishi mumkin. Turlararo duragaylash usuli yordamida akademik S. S. Kanash *Gossypium xirzutum* va *Gossypium xerbatsium* turlariga mansub navlarda g'o'zaning 8202, 114-1 kabi kasalliklarga chidamli navlarini yaratdi.

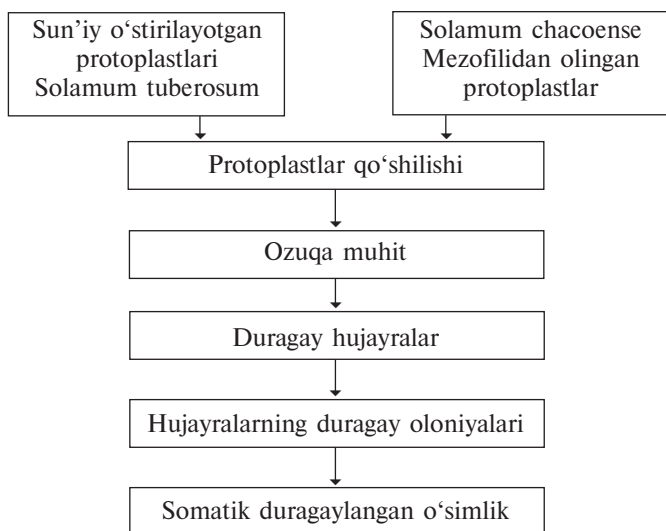
Uzoqdan duragaylash va radiatsion mutagenез usullari yordamida g'ozaning foydali belgilariga ega bo'lgan navlari yaratilgan. O'zbekistonda radiatsion mutagenез hodisasidan foydalanib akademiklar Nabijon Nazirov va Oston Jalilovlar g'ozaning serhosil AN-402, Samarqand-3, Yulduz kabi serhosil navlarini yaratdilar.

Ximiyaviy mutagenез ham madaniy o'simliklarning ko'plab serhosil va boshqa foydali xususiyatlarga ega navlarini yaratishga imkon beradi.

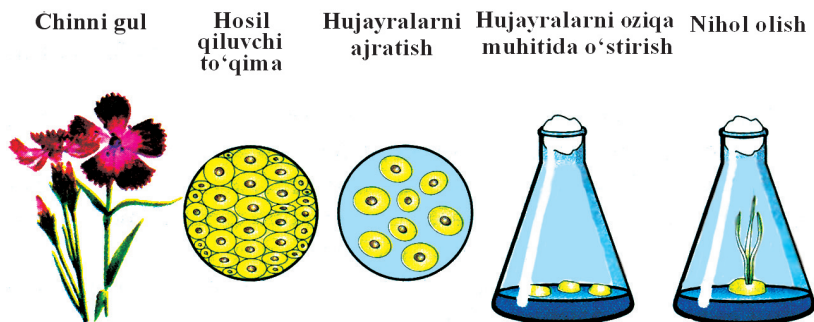
Hujayra injeneriyasi usullari hozirgi davrda o'simliklarning yangi navlarini keltirib chiqarishda keng qo'llanilmoqda. Bunda somatik hujayralar duragaylanadi. Duragaylash uchun protoplastlardan foydalaniladi. Protoplastlar (yunoncha protos – birlamchi, plastos – hosil bo'lgan) qobig'i bo'lmagan, faqat hujayra membranasini bo'lgan hujayralardir.

Bu usul bilan kartoshkaning madaniy turi *Solanum tuberosum* va yovvoyi turi *Solanum Chacoense* duragaylash natijasida otalarga nisbatan oraliq xususiyatlarga ega, lekin poyalari chidamli duragaylar olindi (49-rasm).

To'qimalarni sun'iy o'stirish yordamida vegetativ ko'payish metodi o'simliklar seleksiyasida tobora keng qo'llanilmoqda (50-rasm).



49-r a s m. Kartoshka somatik duragayini olish sxemasi.



50-r a s m. To'qimalarni sun'iy o'stirish.

Mavzuni mustahkamlash uchun savollar

1. Madaniy o'simliklar kelib chiqishi markazlarini sanab bering va ular qanday o'simliklar vatani ekanligini aytib bering.
2. O'simliklar seleksiyasida qanday usullar qo'llaniladi?
3. Irsiy o'zgaruvchanlikning gomologik qatori qonuni seleksiyada qanday ahamiyatga ega?
4. Poliploidiya nima uchun asosan o'simliklar seleksiyasida qo'llaniladi?
5. O'zbekistonda g'o'za seleksiyasi to'g'risida nimalarni bilasiz?
6. Qanday usul yordamida turlararo duragaylar bepushtligini bar-taraf qilish mumkin?

31-§. Hayvonlar seleksiyasi Hayvonlar seleksiyasi metodlari

Hayvonlar seleksiyasida ham asosan o'simliklar seleksiyasidagi kabi metodlardan foydalaniladi. Ammo bu usullarni qo'llashda hayvonlar uchun xos bo'lgan ayrim xususiyatlar bilan hisoblash-ligiga to'g'ri keladi.

Hayvonlar faqat jinsiy yo'l bilan ko'payadi, ularning nasli ko'p bo'lmaydi.

Shuning uchun ham seleksionerlar seleksiya uchun dastlabki material tanlaganda ko'p belgilar ota-onalarda namoyon bo'lmasligini e'tiborga olishi zarur (masalan, erkak organizmlarda sutning yog'liligi, tuxum qo'yuvchanlik ko'rsatkichlari).

Hayvonlar seleksiyasida ularning faqat **interyer** (ichki qiyofasini aniqlovchi) belgilariga emas, balki **eksteryer** (tashqi qiyofasini aniqlovchi) belgilariga xam e'tibor berish kerak.

Hayvonlar seleksiyasi ongsiz ravishda, bundan 10 ming yillar avvalroq, hayvonlarni xonakilashtirish jarayonidan boshlangan.

Xonakilashtirish jarayonida hayvonlarga stabillashtiruvchi tanlashning ta'siri tobora kamayib borgan va aksincha o'zgaruvchanlik ortib borgan. Inson o'zi tushunmagan holda xonakilashtirilayotgan hayvonlarning foydali belgilari ko'proq saqlanib qolishiga sabab bo'lgan.

32-§. Hayvonlar seleksiyasining asosiy yo'nalishlari

1. *Hayvonlar yuqori mahsuldor va konkret yashash muxitiga yaxshi moslashgan bo'lishi lozim.*

2. *Hayvonlar mahsuldorligining sifat ko'rsatkichlarining ortishiga (sutning yog'liligi, go'shtdor hayvonlarda go'sht, yog', suyak mutanosibligi, mo'yna va junning sifati va boshqalar) erishish.*

3. *Kam xarajat talab qiluvchi, tez ko'payuvchi zotlarni keltirib chiqarish.*

4. *Kasalliklarga chidamliligini orttirish.*

Duragaylash va individual tanlash hayvonlar seleksiyasining asosiy metodlaridan hisoblanadi. Hayvonlarda nasl kam bo'lgani uchun yalpi tanlash qo'llanilmaydi.

Hayvonlar seleksiyasida **inbriding** (qarindoshlar orasida) va **autbriding** (begonalar orasida) duragaylash qo'llaniladi.

Inbriding duragaylash natijasida **gomozigotalik** ortib ketadi, chidamlilik va moslanuvchanlik kamayadi, bepushtlik ko'payadi.

Shunday bo'lishiga qaramasdan inbriding hayvonlar seleksiyasida qo'llaniladi.

Zot doirasida birnecha liniyalar ajratib olinadi va inbriding duragaylanadi. Keyin har xil liniyalar, hatto zotlar o'zaro duragaylanadi.

Inbriding va autbridingni ketma-ket qo'llash natijasida mashhur seleksioner M. F. Ivanov cho'chqalar va qo'ylarning qimmatli zotlarini keltirib chiqardi. Hayvonlar seleksiyasida **geterozis** ham keng qo'llaniladi (broyler jo'jalarni olishda).

Poliploidiya usuli hayvonlar seleksiyasida deyarli qo'llanilmaydi. Istisno ravishda ipak qurtining poliploid duragaylarini olish akademik B. L. Astaurov tomonidan muvaffaqiyatli yo'lga qo'yilganligini takidlash lozim (ipak qurti partenogenez yo'li bilan ko'payadi).

Avvalgi mavzularda ba'zi hollarda turlararo duragaylash amal-

ga oshirilishi, lekin ulardan olingan duragaylar bepusht bo'lishi ko'rsatilgan edi. Masalan, ot bilan eshakni duragaylash (xachir), bir o'rkachli tuya bilan ikki o'rkachli tuyani duragaylash (nor), yakni yirik qoramol bilan duragaylash inson tomonidan qadim zamonlardan beri qo'llanib kelinadi.

Ayrim hollarda uy hayvonlarini ularning yovvoyi ajdodlari bilan duragaylash ijobiy natija berishi mumkin. Masalan, mayin junli merinos qo'ylarini yovvoyi arxar qo'chqorlari bilan duragaylash natijasida mayda junli arxarmerinos qo'ylar yaratildi. Yirik shoxli qoramolni o'rkachli zebu bilan duragaylash natijasida sudor qoramol olindi.

Hayvonlar seleksiyasida sun'iy urug'lantirish (qimmatli belgilarga ega bo'lgan erkak hayvonning spermasini urg'ochi hayvonning jinsiy yo'llariga kiritib otalantirish) va poliembrioniya (bitta zigotadan bir necha embrion hosil qilish va ularni bepusht urg'ochi xayvon bachadoniga kiritib rivojlantirish).

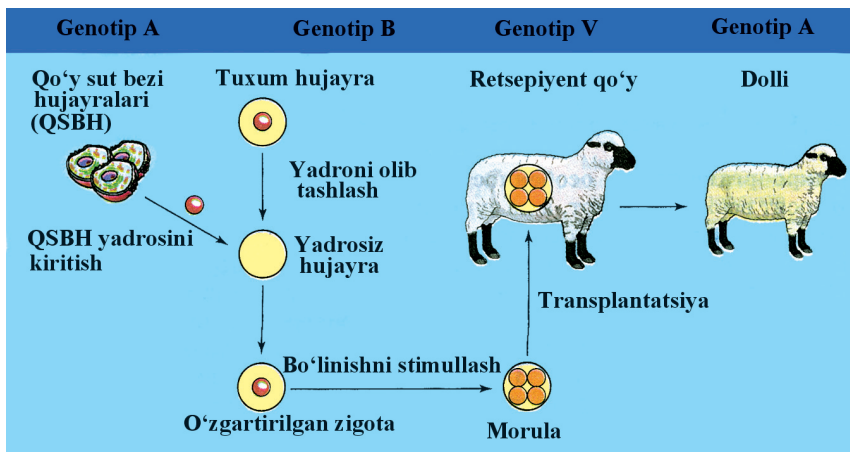
Sun'iy urug'lantirish va poliembrioniya usullarini mahsuldor hayvonlardan ko'p nasl olishni tezlashtirishga imkon beradi.

Hujayra injeneriyasi hayvonlar seleksiyasida istiqbolli usul bo'lishi mumkin. 1997-yilda Angliyada qo'yni **irsiy klonlashtirish** tajribasi muvaffaqiyatli amalga oshirildi. Bu tajribada avval qo'yning sut bezidan somatik hujayrasini ajratib olindi. Tuxum hujayradan yadrosi olib tashlandi va unga somatik hujayra yadrosi kiritildi. Hosil bo'lgan diploid zigotani elektroshok yordamida maydalanishga rag'batlantirildi va maydalanayotgan homilani re-tsepiyent qo'y bachadoniga kiritildi. 148 kundan keyin tug'ilgan qo'zichoqni Dolli deb atashdi (*51-rasm*).

Bu tajriba somatik hujayra yadrosida informatsiya to'liq saqlanadi degan Gerdon qoidasini yana bir marta tasdiqladi. Ammo Dollining tez qarishi kuzatildi va olimlarda hayvonlarni klonlashtirishning maqsadga muvofiqligi to'g'risida shubhalarni keltirib chiqardi.

Mavzuni mustaxkamlash uchun savollar

1. Hayvonlar seleksiyasining o'ziga xosligi to'g'risida nimalarni bilasiz?
2. Nima uchun hayvonlar seleksiyasida yalpi tanlash usuli deyarli qo'llanilmaydi?
3. Nima uchun inbriding va autbriding duragaylashdan birga foydalaniladi?



51-r a s m. Qo'yni irsiy klonlashtirish sxemasi.

4. Geterozis hodisasi hayvonlar seleksiyasida qanday hollarda qo'llaniladi?

5. Uzoq formalarni duragaylash hayvonlar seleksiyasida qo'llaniladimi? (Misol keltiring).

6. Poliembrioniya nima? Uning foydali ahamiyatini bilasizmi?

7. Genetik klonlashtirishning amaliy va nazariy ahamiyatlari to'g'risida nimalarni bilasiz?

33-§. Mikroorganizmlar seleksiyasi

Mikroorganizmlarga bakteriyalar, tuban mikroskopik zamburug'lar va o'tlar kiradi. Mikroorganizmlardan tibbiyotda dori preparatlari tayyorlashda, biologik faol moddalar, ozuqa qo'shimchalar, bakterial o'g'itlar olishda, non yopishda, vino tayyorlashda, ko'plab sut mahsulotlarni olishda foydalaniladi.

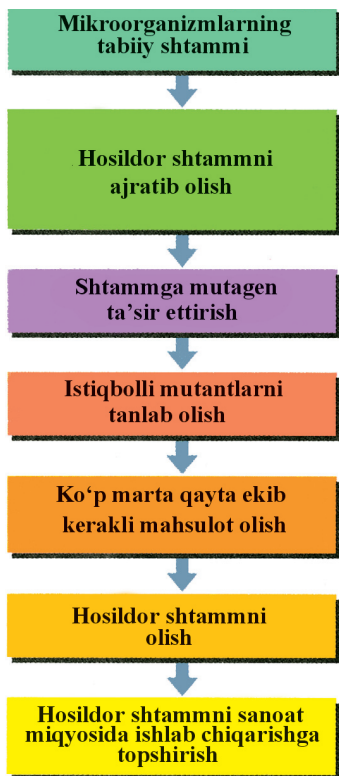
Shuning uchun mikroorganizmlarning yuqori mahsulli shtammlarini yaratish seleksiyasiga katta ahamiyat beriladi.

Mikroorganizmlar seleksiyasi o'simliklar seleksiyasiga nisbatan birmuncha o'ziga xosliklarga ega:

1. Juda kichik xajmdagi ozuqa moddalar solingan apparaturalarda qisqa vaqt ichida milliardlab mikroorganizmlarni ko'paytirish mumkin.

2. Mikroorganizmlar ko'pchiligi gaploid holda bo'lganligi uchun ulardagi mutatsiyalar birinchi avloddayoq yuzaga chiqadi.

Mikroorganizmlar seleksiyasi usullari yuqori tuzilgan eukariot-



52-r a s m. Mikroorganizmlar seleksiyasining soddalashtirilgan sxemasi.

lar seleksiya usullaridan ancha farq qiladi.

Asosiy metodlardan biri sun'iy mutageniz va klonlarni (irsiy jixatdan bir xil hujayralar) tanlash usulidir.

Yovvoyi shtamlardan foydali xususiyatga ega shtamlar ajratib olinadi. Keyingi bosqichda sun'iy mutageniz yo'li bilan har xil mutatsiyalar kelib chiqishi tezlashtiriladi. Mutageniz sifatida ionlashtiruvchi, ultrabinafsha nurlaridan, ximiyaviy moddalardan foydalaniladi. Mikroorganizmlarning har 1 million shaxsidan o'rtacha olganda 1 mutatsiya paydo bo'ladi. Mikroorganizmlar juda tez ko'paygani uchun ulardan mutatsiyalar olish uncha qiyin emas.

Hujayralarning bir xil populyatsiyasini olishga erishish uchun tanlab olingan klonlar ko'p marta qayta ekiladi.

Mahsuldor shtamlar olingandan keyin ularni ko'paytirishga kirishiladi (52-rasm).

Bunday usulni qo'llash natijasida seleksionerlar dastlabki shtamlarga nisbatan ancha mahsuldor bo'lgan shtamlarni yaratishga muvaffaq bo'ladilar.

34-§. Gen injeneriyasi

Molekulyar biologiya va molekulyar genetika fanlarining rivojlanishi yangi usullar ishlab chiqilishi natijasida gen injeneriyasi vujudga keldi. Gen injeneriyasining paydo bo'lishi an'anaviy seleksiya fanida uchraydigan kamchiliklarni bartaraf qilishga imkon yaratdi.

Gen injeneriyasi oldindan belgilangan dastur asosida yangi genetik konstruksiyalarni yaratishga asoslangan yo'nalishdir.

Bu usul yordamida organizmlardan kerakli genlar ajratib olinadi va bu genlar maxsus murakkab usullar yordamida mikroorga-

nizmlarga kiritiladi va bu genlarning shu mikroorganizmlarda funksiyalarni amalga oshirilishiga erishiladi. Gen injeneriyasi usuli juda murakkab va ko'p xarajat talab qiladi. Hozirning o'zidayoq gen injeneriyasi tadqiqotlari tobora keng qo'llanilmoqda va ayrim muvaffaqiyatli natijalarga erishilmoqda. Uning yordamida tibbiyotda muhim ahamiyatga ega bo'lgan preparatlar, insulin, o'sish gormoni, interferon ishlab chiqarilmoqda.

Shunday qilib hozirgi davrda sun'iy kiritilgan genlar faoliyat ko'rsatayotgan transgen organizmlar yaratilmoqda.

Gen injeneriyasining asosiy bosqichlari quyidagilardan iborat:

1. *Kerakli genni olish.*
2. *Olingan genni vektor molekula bilan bog'lash.*
3. *Genni vektor yordamida xo'jayin hujayraga kiritish.*
4. *Gen kiritilgan hujayralarni tanlash va ulardan amaliyotda foydalanish.*

Genni asosan uch xil usulda olish mumkin.

1. *Genni tabiiy manbalardan ajratib olish.*
2. *Genni kimyoviy sintez yordamida olish*
3. *Genni fermentativ sintez orqali olish.*

Gen olishning birinchi bosqichi gen injeneriyasi rivojlanishining dastlabki bosqichlarida qo'llaniladi.

Buning uchun har xil to'qima hujayralaridan DNK ajratib olinadi va restriktaza fermentlari yordamida ayrim qismlarga ajratiladi. Restriktazalar DNK molekulasini ma'lum joylaridan kesuvchi fermentlardir. Keyin bu ajratilgan qismlarni vektor molekulalariga qo'shib, retsiyent hujayralarga kiritiladi va ular orasidan kerakli gen bo'lganlarni tanlab olib klonlashtiriladi.

Genni sun'iy sintezlash uchun uning strukturasi o'rganilgan (sekvenirlangan) bo'lishi kerak. Birinchi marta sun'iy gen 1969-yilda G. Korana tomonidan olindi. 1976-yilda G. Korana o'z shogirdlari bilan ichak bakteriyasining genini sintezladi va bu genni retsiyent bakteriyaga kiritib funktsiya bajarishini ta'minladi.

Sobiq Ittifoqning har xil institutlari laboratoriyalarida somatotropin, bradikinin, angiotenzin va neuropeptidlar sintezlay oladigan ichak bakteriyasi shtamlari olindi.

Kimyoviy sintez yo'li bilan kichik molekulali genlarni sintezlash mumkin.

Murakkab genlarni fermentativ sintez yo'li bilan olish mumkin.

Murakkab genlarni olishda *teskari transkripsiya* usulidan foydalaniladi. Bu usulni amalga oshirishda avval kerakli genning informatsion RNKsi ajratib olinib, *teskari transkriptaza (revertaza)* fermenti yordamida iRNK komplementar bo'lgan DNK zanjiri sintezlanadi. Olingan DNK molekulasini *komplementar DNK (k – DNK)* deyiladi. Olingan DNK molekulasini bakteriyada funksiya bajaradi va kerakli oqsilni sintezlay oladi.

Fermentativ sintez yo'li bilan insulin geni olinib, uni ichak bakteriyasiga kiritildi va ichak bakteriyasi insulin sintezladi.

Genni olingandan yoki sintezlangandan keyin uni vektor molekular bilan bog'lanadi.

Buning uchun maxsus bakterial fermentlar – ***restriksiyalovchi endonukleazalardan*** foydalaniladi. Bu fermentlar bakteriyalarning tabiiy himoya sistemalari hisoblanadi. Bakteriyalarda restriktazalar yoki DNK molekulalarni ma'lum joylardan qirqib, parchalab tashlash xususiyatiga ega. DNK qismlarini qayta ulaydigan fermentlarni ***ligazalar*** deyiladi.

Shunday qilib restriktaza fermenti yordamida vektor molekula DNKsini har xil joylardan qirqib, ligaza fermenti yordamida kerakli gen bilan ulanib ***rekombinant molekular*** hosil qilinadi.

Vektor molekular retsiپیent hujayra ichiga kirib, uning genomi bilan birlasha olish xususiyatiga ega bo'lishi lozim.

Gen injeneriyasining uchinchi etapida rekombinant molekular retsiپیent hujayralarga kiritiladi.

Vektor molekular sifatida plazmidalar, faglar, viruslar, transpozonlardan foydalaniladi.

Gen injeneriyasining to'rtinchi etapida retsiپیent hujayralar tanlanib ulardan amaliyotni kerakli oqsillar, gormonlar va biologik faol moddalarni sintezlashda foydalaniladi.

Rekombinant molekulalarni retsiپیent hujayralarga kiritish natijasida xavfli belgilarga ega organizmlarni keltirib chiqarish mumkin. Masalan, AQSHda gen injeneriyasi laboratoriyalaridan birida stafillokokkning genlarini ichak tayoqchasiga kiritilishi natijasida ham ichak tayoqchasining, ham stafillokokkning xususiyatlarini o'zida saqlovchi o'ta xavfli duragay shtamm keltirib chiqarildi (ichak tayoqchasi inson ichagining normal mikroflorasi tarkibiga kiradi). Bunday xavfli shtammlar dori preparatlarga chidamli bo'lishi mumkin.

Buning oldini olish maqsadida, xavfli mikroorganizmlar gen injeneriyasi yo'li bilan yaratilib, tabiatda tarqalib ketmasligi oldini

olish maqsadida 1974-yilda AQSHda g'alqaro kongressda ehtiyot choralari ishlab chiqilgan va mikroorganizmlar seleksiyasi, gen injeneriyasi bilan shug'ullanuvchi davlatlar bu xalqaro kelishuvga imzo chekkanlar.

Mustaqil tayyorlanish uchun savollar

1. Mikroorganizmlar seleksiyasining o'ziga xosliklari
2. Mikroorganizmlar seleksiyasining asosiy usullari.
3. Gen injeneriyasining asosiy bosqichlarini aytib bering.
4. Gen injeneriyasi uchun zarur genlar qanday usullar bilan olinadi?
5. Kimyoviy sintez yo'li bilan qanday genlarni olish mumkin?
6. Fermentativ sintezning mohiyatini tushuntiring.
7. Vektor molekulalar nima?
8. Rekombinant molekulalar nima?
9. Mikroorganizmlar seleksiyasining xavfli muammolarini bilasizmi?

35-§. Biotexnologiya, yutuqlari va istiqboli

Biotexnologiya — bu xalq xo'jaligi uchun zarur bo'lgan mahsulotlarni mikroorganizmlar, o'simliklar va hayvon hujayralari yordamida sanoat miqyosida olishdir.

Biotexnologiya so'zi faqat XX asrning 70-yillarida paydo bo'lishiga qaramasdan insonlar o'z amaliyotlarida — non yopishda, vino, pivo va sut mahsulotlarini tayyorlashda qadim zamonlardan beri foydalanib kelishgan. Ajdodlarimiz bu jarayonlar mohiyatini tushunmasa ham yillar davomida bu texnologiyalarni tobora takomillashtirib borishgan.

Biotexnologiya jarayonlarining biologik mohiyati XIX asrdagina fransuz olimi Lui Paster tadqiqotlari natijasida aniqlana boshlandi. XX asrning ikkinchi yarmida sitologiya, hujayra biologiyasi, bioximiya, molekulyar biologiya va molekulyar genetika fanlarining erishgan muvaffaqiyatlari biotexnologiyaning tez rivojlanishiga turtki bo'ldi.

Mikroorganizmlarning yuqori mahsulli shtammlarini seleksiyalash biotexnologik jarayonlar samaradorligini oshirdi.

Biotexnologiyaning o'ziga xosligi shundaki bu jarayonlarda ilmiy-texnik protsess yutuqlari bilan bir qatorda tabiiy manbalardan keng foydalaniladi.

Biotexnologiya jarayonlari quyidagi bosqichlardan tashkil topgan:

1. *Jarayon uchun zarur obyektlarni tayyorlash*
2. *Ularni sun'iy o'stirish*
3. *Tozalash*
4. *Modifikatsiyalash*
5. *Olingan mahsulotlardan foydalanish*

Bu murakkab jarayonda juda ko'p soha mutaxassislari: genetiklar, molekulyar biologlar, sitologlar, bioximiklar, virusologlar, mikrobiologlar, injener-texnologlar, jihozlar konstruktorlari qatnashadi.

Biotexnologiyaning istiqbollari.

Ko'p mamlakatlarda ovqat mahsulotlari yetishmaydi. Shu tufayli asosiy muammolardan biri o'simliklar va hayvonlar mahsuldorligini oshirishdir.

Biotexnologlar hosildor o'simlik navlarini yaratishdan tashqari ularni zararkunandalardan himoya qilishning biotexnologik yo'llarini ishlab chiqmoqdalar. *Zararkunandalarga qarshi kurashning biologik usullari yo'lga qo'yilmoqda.*

O'simliklar hosildorligini oshirishda xar xil bakteriyalardan tayyorlangan *biologik o'g'itlar* ishlab chiqarish katta ahamiyatga ega.

Masalan, azotfiksatsiyalovchi bakteriyalar tuproqni faqat azot bilangina emas, vitaminlar, fitogormonlar, bioregulyatorlar bilan boyitadi.

Yomg'ir chuvalchaglari yordamida *biogumus* olish keng yo'lga qo'yilmoqda.

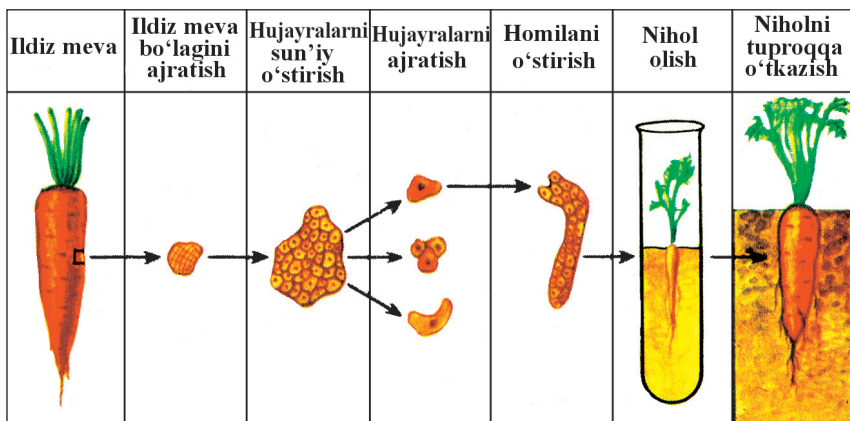
Biogumus tuproq eroziyasini kamaytiradi, uning hosildorligini oshiradi, ekologik vaziyatni yaxshilaydi.

Keyingi yillarda biogumusdan hayvon oqsillari manbai sifatida foydalanish, uni har xil hayvonlar ovqat ratsioniga qo'shib berish yo'lga qo'yilmoqda.

O'simliklarning vegetativ ko'payishiga asoslangan *to'qimalarni sun'iy o'stirish* usuli istiqbolli o'simlik navlari tez ko'paytirishiga, viruslar bilan zararlanmagan ko'chatlarni yetishtirishda keng qo'llanila boshlandi (53-rasm).

Mikroorganizmlarda ozuqa oqsil olish qishloq xo'jalik hayvonlarining mahsuldorligini oshirishda katta ahamiyatga ega. Masalan, 1 tonna achitqi 5–7 tonna bug'doyni tejashga imkon beradi.

Ayniqsa, tibbiyotda biotexnologiya keng qo'llanila boshlandi.



53-r a s m. To'qimani sun'iy o'stirish yo'li bilan o'simlik olish.

Biotexnologik jarayonlar yordamida antibiotiklar, fermentlar, aminokislotalar, gormonlar ko'p miqdorda ishlab chiqarilmoqda.

Masalan, o'sish gormoni avval hayvonlar to'qimalaridan olinar edi. Oz miqdorda gormon olish uchun juda ko'p miqdorda hayvon mahsuloti zarur edi va shu tufayli juda qimmatga tushar edi. Biotexnologik jarayon arzon va samarali o'sish gormonini olishga imkon yaratdi.

Qandli diabetni davolashda ishlatiladigan insulin gormoni ham hayvonlar oshqozon osti bezidan ajratib olinar edi. Bunday usulda olingan gormon ko'pincha yaxshi samara bermas, ko'p asoratlar kelib chiqishiga sabab bo'lar edi. Hozirgi davrda insonning insulin genini olish yo'lga qo'yilgan. Bu gen gen injeneriyasi orqali ichak bakteriyasiga kiritilib inson insulin geni olinmoqda. Shunday qilib bakteriyalar inson insulinini gormonini sintezlab bermoqda.

Monoklonal antitelolarni sintezlovchi gibridomalar yaratilishi kasallarga tashxis qo'yish va davolash imkoniyatlarini kamaytir-moqda. Ayniqsa yomon o'sma kasalligini endi boshlanayotganda aniqlashda va davolashda monoklonal antitelolarning istiqboli juda balanddir.

Vaksinalar biotexnologik jarayonlar bilan yaratilmoqda, bu esa yuqumli kasalliklarning oldini olishda juda katta ahamiyatga egadir.

Biotexnologiya usullaridan biri **hujayra injeneriyasi** hayvonlar seleksiyasidan keng qo'llanilmoqda. Biotexnologiyadan ekologik toza yoqilg'i olish istiqboli ham muhimdir. Sanoat va qishloq

xo'jalik chiqindilarini biotexnologiya yo'li bilan qayta ishlash natijasida biogazlar olinmoqda. Masalan, 1t go'ngdan 500m³ biogaz olish mumkin, bu esa 350l benzinning o'rnini bosishi mumkin, shu bilan birga qayta ishlash jarayonida go'ngning sifati yaxshilanadi.

Biotexnologiyaning qo'lga kiritgan yutuqlari va kutilayotgan natijalar tobora keng qo'llanilishi kutilmoqda. Shu bilan birga biotexnologiya usuli bilan olingan mahsulotlarning inson organizmiga ta'sirini chuqur o'rganish talab qilinadi.

Hozirgi davrda ko'p mamlakatlarda gen injeneriyasi transgen organizmlar olish, insonning klonlashtirishga bag'ishlangan ilmiy tadqiqotlarning qonuniy asoslarini ishlab chiqish ustida izlanishlar olib borilmoqda. Bu tadqiqotlar insonga xavf tug'dirishiga yo'l qo'ymaslik zarur, biotexnologiya yutuqlari inson farovonligi uchun xizmat qilishi shart.

Mustaqil tayyorlanish uchun savollar

1. Biotexnologiyaning mohiyati kelib chiqishi to'g'risida nimalarni bilasiz?
2. Biotexnologiyaning o'ziga xosligini tushuntirib bering.
3. Biotexnologik jarayon bosqichlarini bilasizmi?
4. Biotexnologik jarayonlarda qanday holatlar ishtirok etadi?
5. Biotexnologiyaning yutuqlarini aytib bering.
6. Biotexnologiyaning istiqbollari to'g'risida nimalarni bilasiz?
7. Biotexnologiya tadqiqotlariga ko'p olimlar va jamoat arboblari xavfsirab qarashlari sabablarini bilasizmi?
8. Transgen organizmlarni olish, odamlarni klonlashtirish muammolari istiqboli va negativ tomonlarini o'rtoqlaringiz bilan muhokama qiling.

Genetik atamalar lug'ati

Aberratsiyalar — irsiy informatsiyaning yo'qolishiga (deletsiyalar), ikkilanishiga (duplikatsiyalar), yangi ketma-ketliklar hosil bo'lishiga (inversiyalar) yoki uning bir qismining boshqa xromosomaga o'tishiga (translokatsiya) olib keluvchi xromosoma mutatsiyalari. Ular xromosoma ichida (deletsiyalar, duplikatsiyalar, inversiyalar) yoki xromosomalararo (translokatsiyalar) bo'lishi mumkin va mutagen omillar ta'sirida kelib chiqadi.

Avtopoliploidiya — poliploidiya shakllaridan biri bo'lib, ayni turning genomi ko'payishi natijasi hisoblanadi: $3n$ — triploidiya, $4n$ — tetraploidiya, $5n$ — pentaploidiya, xromosomalar to'plami juft ($4n$, $6n$, $8n$) poliploidlar nasl qoldirishi mumkin, toq ($3n$, $5n$, $7n$) to'plamlilar esa steril bo'ladi. Avtopoliploidiya o'simliklar seleksiyasida keng qo'llaniladi.

Avlodboshi samarasi — dastlabki kichik bo'lgan populyatsiyada qandaydir nodir genning ko'p tarqalishi. Bu hodisa shu genni saqlovchining ko'p avlod qoldirganida kuzatiladi. Masalan porfiriya geni Janubiy Afrikadagi koloniyalarga qo'shni va ota-ona populyatsiyalariga nisbatan ko'p tarqalgan. Chunki bular populyatsiyasi Afrikaga Angliyadan ko'chib kelgan kichik guruhlarining ko'payishidan hosil bo'lgan.

Allel — genning holatlaridan biri. Allel genlar gomologik xromosomalarning bir xil lokuslarida joylashadi va alternativ belgilarni namoyon qiladi. Allel genlar lotin alfavitining bir xil harflari bilan belgilanadi. Meyoz jarayonida bu genlar gametalarga taqsimlanadi (gametalar sofliqi qonuni). Bitta lokusning ko'p marta mutatsiylanishi ko'p allellikka olib keladi. ABO qon guruhlari tizimi — ko'p allellikka misol bo'ladi.

Allopoloidiya — xromosomalar gaploid to'plamining har xil turlar yoki avlodlar genomi qo'shilishi natijasida ko'payishi. Bunday duragaylar meyo buzilishi sababli odatda nasl qoldirmaydi. Ba'zi holatlarda o'simliklarda bunday duragaylar nasl qoldirishi mumkin.

Alopetsiya — sochning to'liq yoki qisman, vaqtincha yoki doimiy to'kilishi.

Amniosintez — prenatal diagnostika maqsadida pushtning amnion bo'shlig'idan amnion suyuqligini olish muolajasi.

Amplifikatsiya — (**Genlar amplifikatsiyasi**) — rRNKni kodlashtiruvchi genlarning ko'p nusxalarini hosil bo'lishi. Qisqa vaqt-

da ko'p oqsil sintezlanishi lozim bo'lgan hujayralarda uchraydi. Masalan, ootsitlardagi genlar amplifikatsiyasi zigotaning tez maydalanishini ta'minlaydi.

Amfidiploid yoki allotetraploid — turlararo gibridlashtirish natijasida hosil bo'lgan organizm. U xromosomalarning 2 tadan diploid to'plamiga ega (har bir ota-onadan $2n$ oladi). O'simliklar seleksiyasida ko'p uchraydi.

Aneuploidiya (geteroploidiya) — hujayralarda xromosomalarining balanslashmagan (muvozanatlashmagan) to'plamining mavjudligi. Poliploidiya (yoki gaploidiya) dan o'laroq bunda ayrim xromosomalar soni o'zgaradi: $2n - 1 =$ monosomiya, $2n + 1 =$ trisomiya, $2n + 2 =$ tetrasomiya. Uning sababi — hujayralar bo'linishida xromosomalar ajralmay qolishidir. Odamda aneuploidiya xromosoma kasalliklariga yoki yomon sifatli o'smaga sabab bo'ladi.

Anemiya (o'roqsimon hujayrali) — gemoglobin molekulasidagi glutamin kislotasini kodlashtiruvchi tripletning mutatsiyalanishi natijasida kelib chiqadigan gen kasalligi. Buning natijasida 6 — o'rinda valin aminokislota joylashib HbA o'rniga HbS hosil bo'ladi. HbS polimerlashib, eritrotsitlarning o'roqsimon shaklga kirishiga sabab bo'ladi. HbS HbS gomozigotalar bolalikda kamqonlikdan nobud bo'ladi, geterozigotalarda (HbA HbS) kamqonlik faqat kislorod miqdori kam sharoitlardagina (masalan baland tog'larda) namoyon bo'ladi. Bu allellarning o'zaro ta'siri chala dominantlik tipida amalga oshadi. Geterozigotalar qonida taxminan 60% HbA 40% HbS aniqlanadi. Kasallik ko'proq bezgak keng tarqalgan joylarda uchraydi, chunki geterozigotalar gomozigotalarga qaraganda afzallikka ega bo'ladi. (HbA HbS — li shaxslar bezgakdan o'ladilar). Valin bezgak plazmodiyasining eritrotsitda ko'payishiga zararli ta'sir qiladi deb taxmin qilinadi. O'zbekistonda o'roqsimon kamqonlikning chastotasi qarindoshlar orasidagi nikohlar chastotasiga bog'liq. Agar qarindoshlar genotipi HbA HbS bo'lsa bolalarning 25% Hb, S HbS genotipi bilan tug'ilishi mumkin.

Anoftalmiya — bitta yoki ikkala ko'z soqqasi yo'qligi.

Anensefaliya — bosh miyaning to'liq yoki qisman bo'lmasligi.

Antikodon — tRNKning o'rta qismidagi 3 ta nukleotid qism (triplet) bo'lib, iRNKning kodoniga mos keladi. Kodon va antikodon komplementar bo'lsa tRNK olib kelgan aminokislota ribosomaning katta birligida qoldiradi va sintezlanayotgan zanjiriga ulanadi.

Antigen — ayni organizm uchun genetik jig'atdan yot

bo'lgan modda. Kimyoviy tabiatiga nisbatan ular oqsil, glikoproteid yoki polisaxarid bo'lishi mumkin. Viruslar, mikroorganizmlar hatto organizmning o'z hujayralari ham antigen bo'lishi mumkin. O'z hujayralari antigen bo'lib qolsa autoimmun kasallik kelib chiqadi.

Araxnodaktiliya — odatdan tashqari uzun va ingichka barmoqlar.

Autosoma — jinsiy hujayralardan boshqa hamma xromosomalar.

Autbridng — qarindosh bo'lmagan shaxslar orasidagi nikohlar. Populyatsiyada tasodifiy olingan har qanday juftlarga nisbatan qarindoshlik darajasi kamroq bo'lgan shaxslar orasidagi nikohlar. Bunday nikohlar avlodlarda geterozigotalikni oshiradi.

Axondroplaziya — uzun, naysimon suyaklar o'sishining susayishi bilan xarakterlanadigan autosoma — dominant kasallik. Kasallikda bosh va gavda o'lchamlari me'yorida bo'lsa ham qo'l, oyoqlar juda kalta bo'ladi. Ularda nasl qoldirish xususiyati ancha sustlashadi. Populyatsiyada kasallik chastotasi asosan yangi mutatsiyalar hisobiga o'zgarmaydi.

Belgi — ma'lum gen tomonidan aniqlanadigan va ma'lum muhit sharoitida yuzaga chiqadigan morfologik, biokimyoviy va fiziologik sifat.

Bivalent — meyozda kon'yugatsiyalashayotgan 2 ta gomologik xromosoma. Meyozda bivalentlar soni xromosomalar gaploid to'plamiga teng. Har bir xromosoma 2 ta xromatididan iborat bo'lganligi uchun bivalentlar — xromatidalar tetradasidir va profazaning diplotenasidayoq yaqqol ko'rinib turadi.

Birikish guruhi — bitta xromosomaga joylashgan genlarning birikkan holda irsiylanishi. Har xil xromosomada joylashgan genlar esa mustaqil irsiylanadi. Birikish guruhlarining soni xromosomalarning gaploid to'plamiga bog'liqdir.

Braxidaktiliya — barmoqlar kaltaligi.

Vitiligo — terining har xil joylarda depigmentatsiyasi.

Vektor — avtonom replikatsiyalanuvchi plazmida, bakteriofag. Vektor yot DNK yoki RNKni o'ziga biriktirib replikatsiyalanadi.

Gametalar soffligi qonuni — gametalarga 2 ta allel genlardan bittasining o'tishi, o'sha gameta ikkinchi alleldan sof ekanligini ta'kidlovchi qonun. Ikkinchi allel meyoz natijasida boshqa gametaga o'tadi.

Gen ekspressiyasi — DNKda kodlashgan informatsiyaning

oqsil biosintezi, transkripsiya va translyatsiya jarayonlarida ro'yobga chiqishi.

Genetik monitoring — odam populyatsiyalarida mutatsion jarayon jadalligini uzoq vaqt davomida kuzatish tizimi, bu usul bilan har xil avlodlarda mutatsiyalar jadalligi solishtirib o'rganiladi.

Genetik yuk — real va ideal populyatsiya individlari o'rtasida moslanuvchanlikdagi farqlar. Odam populyatsiyalarida genetik yuk irsiy kasalliklar sifatida namoyon bo'ladi. Tabiiy populyatsiyalarda genetik yuk mutatsiyalar va rekombinatsiyalar natijasi bo'lib, irsiy o'zgaruvchanlik rezervini hosil qiladi, turning ekologik kelajagini ta'minlaydi.

Genetik kod — irsiy axborotning DNK (retroviruslarda RNK) zanjirida nukleotidlar ketma-ketligi sifatida yozilish tizimi. Kod triplet holatida bo'ladi, bitta aminokislota to'g'risida axborot uchta qo'shni nukleotid orqali belgilanadi.

Genokopiya — har xil allellar mutatsiyasining bir xil fenotip yuzaga chiqarishi. Genokopiyalarning sababi — bitta belgining har xil genlar tomonidan nazorat qilinishi, belgini namoyon qiluvchi oqsillarning bosqichma-bosqich sintezlanishidir. Odamda irsiy karlikning har xil shakllari 3 ta autosoma va bitta X — ga birikkan genlarning mutatsiyalari natijasida kelib chiqadi. Irsiy kasalliklar geterogenligi asosida genokopiyalar yotadi, bu esa avlod prognozini aniqlashda qiyinchiliklar keltirib chiqaradi. Masalan, ota-onasi kar bo'lgan oilada kasallikning genetik tabiati har xil bo'lsa sog'lom bolalar tug'ilishi mumkin.

Genom mutatsiyalari — hujayra xromosomalari sonining o'zgarishiga bog'liq bo'lgan mutatsiyalar. Quyidagi genom mutatsiyalari bor:

- 1) poliploidiya (avto va allopoliploidiya);
- 2) geteropoliploidiya.

Genom — gaploid to'plamdagi (r) xromosomalar yig'indisi. Genom turni xarakterlaydi, genotip esa — individumni. Diploid organizmlarda genom gametalarning xromosomalarini ifodalaydi va genetik tahlil birligi sifatida foydalaniladi.

Genotip — organizmning genetik konstitutsiyasi, uning diploid to'shgamidagi hamma allellar yig'indisi. Ko'pincha genotip termini tor ma'noda, 1,2,3.... belgilar allellari yig'indisini ifodalash uchun qo'llaniladi. Masalan, ko'k ko'zli odamning genotipi — aa. Har xil genotipli shaxslarning fenotipi bir xil bo'lishi mumkin. Masalan, qora ko'zli odam Aa yoki AA genotipli bo'lishi mumkin.

Genealogik tahlil — genealogiya (avlodlar shajarasi) usuli asosida irsiylanish qonuniyatlarini tahlil qilish, Bu belgilarni (kasalliklarni) tahlil qilish uchun probandning avlod-ajdodlari tekshiriladi. Tibbiyot genetikasi maslahatlarida keng qo'llaniladi, belgini (kasallikning) oilaning boshqa a'zolarida, shu jumladan kelajak avlodda rivojlanish ehtimolini prognoz qilishga imkon beradi.

Genlar dreyfi (genetik — avtomatik jarayonlar) — tasodifiy omillar ta'sirida kichik populyatsiyalarda genlar chastotasining o'zgarishi. Odatda populyatsiyalarda irsiy o'zgaruvchanlik kamayishiga olib keladi, qarindosh — urug'lar orasidagi nikohlar ortib ketganida kuchayadi. Bunda populyatsiyada selektiv ahamiyati bo'lmagan genlar saqlanib qolishi va ko'payishi mumkin. Genlar dreyfi demlar va izolyatlar kabi kam sonli populyatsiyalarda ayniqsa kuchli namoyon bo'ladi.

Genlarning differensial faolligi — bir xil xromosomalar to'plamiga ega bo'lgan hujayralarda har xil genlarning faol bo'lishi. Shuning uchun ham turli hujayralarda turli oqsillar sintezlanadi. Hujayralarda genlar faolligining boshqarilishi transkripsiya — translyatsiya darajalarida amalga oshiriladi. Replikatsiya darajasida regulyatsiyalanish natijasida hujayrada har xil vaqtda turli miqdorda gen nusxalari hosil bo'ladi. Masalan, genlar amplifikatsiyasida rRNK genlarining ko'plab nusxalari hosil bo'ladi.

Genlar dozasi — gaploid to'plamdagi ma'lum gen nusxalari soni. Genlar dozasi oogenezda amplifikatsiya natijasida duplikatsiyada, trisomiyalarda ko'payadi, deletsiyada esa kamayadi.

Geterozis — duragaylarning hayot qobiliyatlari ko'rsatkichlarining ota-onalariga nisbatan yuqori ko'tarilishi. Geterozisning samarasi faqat ayrim belgilarga nisbatan namoyon bo'ladi (boshqa belgilarga nisbatan hatto depressiya kuzatilishi mumkin) va keyingi avlodlarda yo'qolib ketadi. Geterozisni tushuntirish uchun bir qancha gipotezalar taklif etilgan (masalan o'ta dominantlik gipotezasi). Geterozis qishloq xo'jaligida katta ahamiyatga ega.

Geterozigota — bitta genning har xil allellariga ega bo'lgan organizm (Aa).

Bunday organizm ikki xil (A va a) gametalar hosil qiladi va avlodda belgilar ajralishi kuzatiladi.

Geterogametali jins — geterosomalarga nisbatan har xil tipdagi gametalarni hosil qiluvchi organizm. Odamda erkaklar geterogametali jinsdir.

Gemofiliyalar — qon ivish jarayonining buzilishiga bog'liq

bo'lgan kasalliklar. Ularning bir shakli X — ga birikkan retsessiv kasallik bo'lib, antigemofiliya globulini (VIII — omil) yetishmasligi, ikkinchisi esa plazma tromboplastin komponenti (IV — omil) yetishmasligidan kelib chiqadi. Gemofiliyaning boshqa autosomal orqali irsiylanuvchi shakllari ham mavjuddir.

Gemizigota — bir nechta allelning faqat bir nusxasiga ega organizm (XhY — gemofiliyaga nisbatan gemizigot erkak). Odatda ular geterogametali jinsning jinsiy xromosomalariga joylashgan genlarga nisbatan uchraydi. Odamlarda ular erkaklar bo'ladi. Shuning uchun ham erkaklarning fenotipida retsessiv belgi yuzaga chiqadi. Natijada geterosoma genlari tomonidan yuzaga chiqadigan retsessiv kasalliklar ayollarga nisbatan erkaklarda ko'proq chastotada uchraydi.

Genlar dozasi kompensatsiyasi — X xromosomaga joylashgan genlar guruhining faolligini ifoda qilish shakllaridan biri. Odamda ayol jinsi gomogametali bo'lib 2 ta X xromosomasi mavjud. Ulardan biri embriogenezning 16 — sutkasida nafaollanadi. Shu tufayli erkaklarda va ayollarda genlar dozasi tenglashadi. (Layon gipotezasi). Ikkala X xromosomada genlar faol bo'lganida erkaklar va ayollar hamda ko'plab muhim belgilar orasida juda katta farqlar kuzatilishi mumkin bo'lar edi.

Geteroxromiya (kamalak pardada) — kamalak parda har xil qismlarning notekis ranglanishi.

Gipertrixoz — tanada tuklarning qalin o'sishi.

Ginandromorf — har xil jinsning xromosomalarini saqlovchi hujayralarni o'zida saqlovchi organizm. Bu — mozaitsizmning bir ko'rinishidir. Ginandromorfizmning shakllanish mexanizmi: zigotaning maydalanishida geterogametali jinsning jinsiy xromosomalaridan birining yo'qotilishi, har xil xromosomalar to'plamiga ega 2 sinkariondan zigotaning hosil bo'lib, undan bitta organizm rivojlanishi. Ginandromorfizm oldingi — orqa (oldingi qism bir jinsning xromosomalar to'plamiga, orqa qism esa ikkinchi jinsning to'plamiga ega), lateral va mozaik (tananing ayrim qismlari qolgan hamma qismiga nisbatan boshqacha to'plamga ega) bo'lishi mumkin.

Gibridologik tahlil — duragaylanish natijasida belgilarning bir qancha avlodlarda irsiylanish qonuniyatlarini o'rganish.

Golandrik irsiylanish — Y xromosomaga joylashgan gen belgilarining otadan o'g'illarga berilishi. Masalan, quloq suprasining gipertrixoz xuddi shunday irsiylanadi.

Gomologik xromosomalar — kattaligi, shakli, genlari bir xil bo'lgan juft xromosomalar.

Gomozigota — bitta genning bir xil allellariga ega bo'lgan organizm (aa yoki AA). Bunday organizmlar bir xil gametalarni (a yoki A) hosil qiladi va avlodda belgilar ajralishi kuzatilmaydi.

D vitaminiga bog'liq raxit — gipokalsiyemiya va gipofosfatemiya hamda raxitning fenotipik belgilari bilan xarakterlanuvchi irsiy kasallik.

Deletsiya — xromosoma aberratsiyalaridan bir turi, xromosoma qismlaridan birining uzilib, yo'qolishi. Xromosomaning oxirgi qismi yo'qotilsa — *defishensi* deyiladi. Agar defishensi xromosomaning ikkala qismida kuzatilsa, bu qismlar bir-biriga yopishib, halqasimon xromosomani hosil qilishi mumkin. Uzilib tushgan qismlar ko'pincha keyingi bo'linishlarda yo'qotiladi. Ammo uzilgan qism boshqa nogomologik xromosomaga birikib genlar yo'qotilmasdan, boshqa bog'lanish guruhlar tarkibiga birikishi mumkin. Bunday xromosoma aberratsiyalari translokatsiya deyiladi.

Diskordantlik — egizaklarda tor reaksiya normasiga ega belgilardagi farqlar. Egizaklar zigotaligini aniqlashda foydalaniladi va % bilan ifodalanadi.

Dominantlik — geterozigota holatidagi allellar juftidan birining ikkinchisi ustidan ustun kelishi. Dominantlikning bir necha shakli mavjud.

1. To'liq dominantlik — bunda geterozigotada faqat dominant allelning fenotipi yuzaga chiqadi (qizil rang).

2. To'liqmas (oraliq dominant) — bunda A (qizil) a — (oq) ning ta'sirini to'liq to'sa olmaydi, hosil bo'lgan belgi oraliq xarakterga ega (Aa — pushti rang) bo'ladi.

3. O'ta dominantlik — bunda dominant allel geterozigota (Aa) holatida gomozigota (AA) holatidagiga nisbatan kuchliroq namoyon bo'ladi.

DNK polimeraza — replikatsiyani katalizlovchi ferment.

Duplikatsiya — xromosoma aberratsiyalarining bir xil bo'lib, uning qismlaridan birining ikki hissa ortishi. Duplikatsiya krossingoverning me'yorida kechishiga xalaqit beradi. O'z navbatida duplikatsiya notekis krossingover natijasida kelib chiqishi mumkin.

Yevgenika — odamning genetik maqomi va uni yaxshilash haqidagi ta'limot bo'lib, uning asoschisi F. Galton hisoblanadi. Salbiy yevgenika «irqiy gigiyena», irsiy kasallarni sterilizatsiyalash

kabi tushunchalar bilan salbiy ahamiyatlarga ega bo'lgan yo'nalishdir.

Jins — organizmning jinsiy ko'payishda ishtirok etishga va irsiy axborotni gametalar orqali avlodlarga o'tkazishga imkon beruvchi xususiyatlar yig'indisi.

Jinsiy xromatin — giperpiknozlashgan va nafaol holatdagi X xromosoma yadro membranasiga yopishgan to'q bo'yaluvchi tanacha, xromatin tanachasi soni X xromosomalar sonidan bitta kam bo'ladi. Jinsiy xromatinni aniqlash orqali X xromosomalar soni o'zgarishiga bog'liq irsiy kasalliklarni, shaxsning genotipik jinsini aniqlash mumkin.

Jinsiy xromosomalar (geterosomalar) — urg'ochi va erkak jinslarda farqlanuvchi xromosomalar. Ularga joylashgan genlar jinsiy belgilarga ham, somatik belgilarga ham (daltonizm, gemofiliya) ta'sir qiladi.

Jinsga tobe belgilar — genlari har qanday xromosomalarda joylashishi mumkin bo'lgan, lekin yuzaga chiqishi jinsga bog'liq bo'lgan belgilar. Masalan, kallik geni geterozigota holatida ayollarda yuzaga chiqmaydi, erkaklarda esa geterozigotalarda kallik yuzaga chiqadi.

Joylashish samarasi — gen ta'sirining uning atrofidagi allellarga bog'liqligi. Shuning uchun ham xromosoma aberratsiyalarida joyi o'zgargan genning faolligi o'zgarishi mumkin.

Idiogramma — diploid to'plamdagi xromosoma to'plamining xromosomalar o'lchami va qismlarini solishtirish asosida tuzilgan umumiy lashtirilgan sxematik ifoda.

Izolyatsiya — panmiksiyaga xalaqit beruvchi to'siqlarning paydo bo'lib populyatsiyada kichik guruhlarni alohidalanishiga olib keladigan jarayon.

Izolyat — shaxslar soni 1500 gacha bo'lgan odamlar populyatsiyasi. Insoniyatning yaqin o'tmishida geografik izolyatlar keng tarqalgan edi. Hozirgi davrda izolyatlar mavjudligining asosiy sabablariga, diniy, etnik va boshqa ijtimoiy to'siqlar kiradi. Bu to'siqlar ahamiyati tobora kamayib, kichik populyatsiyalarning yiriklashishi jarayoni kuzatilmoqda.

Immunogenetika — immunologiya va antropogenetika asosida shakllangan fan bo'lib, immunitetning irsiy asoslarini, to'qima antigenlarining xilma-xilligini hamda irsiylanishini va to'qimalar mos kelish-kelmasligini o'rganadi. Tibbiyot genetikasida autosoma

kasalliklar mexanizmini, irsiyatga moyil kasalliklarni o'rganishda katta ahamiyatga ega.

Inversiya — xromosoma ichidaga aberratsiyalardan biri bo'lib, bunda xromosomaning (yoki genning) bir qismi uzilib, 180° ga aylanib, yana qaytadan o'z joyiga joylashadi. Inversiya natijasida nukleotidlar ketma-ketligi o'zgaradi. Birikish guruhi o'zgarmaydi, faqat allellar ketma-ketligi o'zgaradi. Shunday bo'lishiga qaramasdan bu hodisa krossingoverga xalaqit beradi va evolyutsiyada tur hosil qiluvchi omillardan biri bo'lib xizmat qiladi.

Intron — polipeptid yoki RNK strukturasi haqida axborot tutmaydigan nukleotidlar ketma-ketligi. Intronlar mavjudligi splaysingga sabab bo'ladi, bunda intronlar kesib tashlanib, ekzonlar qayta ulanadi. Intronlar mutatsiyasi yuzaga chiqmaydi va bu mutatsiyaning zarari sezilmaydi.

Inbriding — qarindoshlik darajasi yaqin bo'lgan organizmlarning chatishishi. Odamda eng yaqin inbriding — inest nikohlardir (qonun tomonidan taqiqlangan, birinchi darajali qarindoshlar orasidagi nikohlardir). Qarindoshlarda umumiy ajdoddan olgan bir xil genlarning mavjudligi tufayli inbriding inbred depressiyaga sabab bo'ladi. Bunda zararli genlarga nisbatan gomozigotalanish kuzatilganligi uchun hayot faoliyati va ko'payuvchanlik susayadi. Lekin seleksiyada «sof liniyalar»ni olish uchun inbridingdan keng foydalaniladi. Inbridingning salbiy natijalarini tushunish qarindosh-urug'lar orasidagi nikohlarning oldini olish uchun tavsiyalar ishlab chiqishga imkon beradi.

Irsiylanish — ko'payish jarayonida irsiy moddaning bir avlod-dan ikkinchisiga o'tkazilishi. Genlar joylashishiga qarab eukariotlarda yadro (autosoma yoki geterosoma) va sitoplazmatik (mitoxondriya, plastida) irsiylanish kuzatiladi. Viruslar va prokariotlar uchun o'ziga xos irsiylanish xarakterlidir.

Irsiylanuvchanlik — belgining namoyon bo'lishida irsiyat ahamiyatining ko'rsatkichi. Irsiylanuvchanlik irsiylanuvchanlik koeffitsienti orqali ifodalanadi va kuzatilayotgan o'zgaruvchanlikning qancha qismi genotipga bog'liqligini ko'rsatadi. Irsiylanuvchanlik koeffitsientlarini bilish seleksiyada katta ahamiyatga ega.

Irsiy kasalliklar — mutatsiyalar natijasida kelib chiquvchi avlodlarga o'tadigan kasalliklar.

Irsiy kasalliklarning genetik geterogenligi — ko'p uchraydigan surunkali multifaktorial kasalliklarda klinik polimorfizmning mavjudligi. Klinik polimorfizmning sababi bitta kasallikning har xil

etiologik shakllar sifatida namoyon bo'lishidir. Ular har xil mutatsiyalar natijasi bo'lgani uchun har xil irsiylanadi, lekin fenotipik (klinik) ko'rinishlari o'xshash bo'lishi mumkin.

Irsiyat — irsiylanish jarayoni orqali organizmlarning avlodlar almashinishi davomida moddiy va funksional uzluksizlikni ta'minlovchi xususiyat.

Kariogramma — bitta hujayraning tizimlashtirilgan va aniq tuzilgan to'plami. Gomologik xromosomalar aniqlanib, o'lchami va sentromerasining joylashishiga qarab (Parij nomenklaturasi asosida) joylashtirib chiqiladi, ma'lum harflar (A, B, C, D, E, F, J) yoki raqamlar bilan belgilanadi. Ko'pincha bu termin idiogrammaning sinonimi sifatida ishlatiladi.

Kariotip — xromosoma to'plami belgilarining yig'indisi (soni, shakli, o'lchami) bo'lib, har bir tur uchun o'ziga xos bo'ladi.

Kartalashtirish — genetik kartalarni tuzish xromosomadagi genlarning joyini va ular orasidagi masofalarni aniqlash. Genlar orasidagi masofa ular orasidagi krossingover foizi bilan aniqlanadi. Genlar orasidagi masofa birligi morganida deyiladi, u esa genlar orasidagi 1% krossingoverga teng. Odamda genetik karta tuzish uchun somatik hujayralarni duragaylash va genealogiya usullaridan foydalaniladi. Hozirgi vaqtda X xromosomada 3000 taga yaqin genlar, autosomalarda esa 30000 dan ortiq genlar kartalashtirilgan.

Kasalliklarga irsiy moyillik — tashqi muhit omillari ta'sirida organizmning reaksiya normasining o'zgarishi. Agar muhit omili mos keluvchi genotipli organizmga ta'sir qilsa, moyillik kasallikka aylanishi mumkin. Masalan, diabetga moyilligi bo'lgan odam oson hazm bo'luvchi uglevodlarni iste'mol qilsa qonda uglevod miqdori tezda va uzoq vaqt davomida ko'tariladi. Ko'p vaqt davomida uglevodlarni iste'mol qilish esa moslanish mexanizmlari buzilishiga va diabet kelib chiqishiga sabab bo'ladi. Diabetga moyilligi bo'lmagan odamlarda esa uglevodlarni ko'p iste'mol qilish diabetga olib kelmaydi.

Kodon — aminokislotani kodlashtiruvchi DNK yoki iRNKning yonma-yon joylashgan uchta nukleotidlari (triplet). Genetik kod 64 tripletli kodondan tashkil topadi (bu esa 20 aminokislotani belgilash uchun yetib ortadi). 3 ta kodon hech qanday ma'noni anglatmaydi, ularni nonsens kodonlar deyiladi.

Kodominantlik — geterozigotalarda har ikkala allelning belgini

namoyon qilishda qatnashishi (masalan JAJB – IV qon guruhini aniqlaydi).

Kolinearlik – gendagi nukleotidlar joylashishi bilan, shu gen kodlashtiradigan polipeptiddagi aminokislotalar joylashishidagi parallelizm.

Kombinativ o'zgaruvchanlik – avlodlarda ota-ona genlarining yangi kombinatsiyalari tufayli kelib chiqadigan irsiy o'zgaruvchanlik.

Komplementarlik – noallel genlarning o'zaro ta'sir shakllaridan biri bo'lib, bunda bitta gen ikkinchisining ta'sirini to'ldirib, yangi belgi yuzaga chiqadi. Odamlarda soch pigmentatsiyasi ikki xil noallel gen komplementar ta'siri natijasida aniqlanadi.

Konkordantlik – egizaklarning qandaydir belgiga nisbatan o'xshashligi. Monozigotalar va dizigotalarda konkordantlik va diskordantlikni solishtirish egizaklar usulining asosini tashkil qiladi. Bu usul yordamida belgi (kasallik) rivojlanishida muhit va irsiyatning munosabatli rolini aniqlash mumkin.

Krossingover – 1 meyoz profazasida gomologik xromosomalarning qismlari bilan almashinishi (natijada genlar va belgilarning yangi kombinatsiyalari kelib chiqadi).

Lokus – xromosomaning genetik kartasida ma'lum genning joylashgan o'rni.

Mendellashuvchi belgilar – G.Mendel qonuniyatlariga asosan irsiylanadigan diskret belgilar. Bunday belgilarga odamlarda qo'l yoki oyoq barmoqlari soni, ko'z rangi, ko'rish o'tkiriligi, sepkilning mavjudligi va boshqalar misol bo'la oladi.

Meyoz – gametalarning yetilish usuli, yetilmagan jinsiy hujayraning bo'linishi natijasida xromosomalar miqdorining ikki hissa kamayishi. Meyoz natijasida xromosomalarning gaploid to'plamga (r) ega bo'lgan yetuk jinsiy hujayralari hosil bo'ladi va jinsiy ko'payishda har bir turning xromosomalari sonining doimiyligi saqlanadi.

Mitoz – eukariotlar uchun xos jarayon. Mitoz tufayli qizlik hujayralar teng va bir xil irsiy axborotni oladi va har bir hujayra $2n$ to'plamga ega bo'ladi.

Migratsiya – bitta populyatsiya genofondiga boshqa populyatsiyaning genotiplarining qo'shilishi. Buning natijasida dastlabki populyatsiyaning genetik strukturasi o'zgarishi mumkin.

Modifikatsiya – fenotipik o'zgaruvchanlikning bu shakli tashqi muhit omillari ta'sirida kelib chiqadi, genotip o'zgarmaydi, shu-

ning uchun ham irsiylanmaydi. Modifikatsiyalarni o'rganish muhit va irsiyatning rolini aniqlashda katta ahamiyatga ega. Zararli modifikatsiyalar — morfozlar kuchli muhit omillari ta'sirida kelib chiqadi, ba'zan mutant genning fenotipini eslatadi (fenokopiyalar). Avlod prognozini aniqlashda fenokopiyalarni gen mutatsiyasidan ajratish muhim ahamiyatga egadir.

Mozaik — har xil genotipli hujayralardan tashkil topgan organizm, masalan 46,XX/45,XO — Shereshevskiy-Terner sindromi bo'yicha mozaikdir.

Mobil genlar (adashgan genlar) — hujayra genomida joyini o'zgartira oladigan DNK qismlari. Ular evolyutsiyada katta ahamiyatga egadir.

Monosomiya — xromosomalarning diploid to'plamida 2 ta gomologik xromosomalardan birining yetishmasligi ($2n - 1$, masalan 45, XO).

Mutagen — mutatsiyalar chastotasini oshiruvchi fizik, kimyoviy, yoki biologik omil.

Mutant — mutatsiyani tashuvchi hujayra yoki organizm.

Mutatsiya — yangi belgi yoki xususiyatning kelib chiqishiga sabab bo'luvchi gen, xromosoma yoki genom darajada irsiy axborotning o'zgarishi. Generativ mutatsiyalar jinsiy hujayralarda kuzatiladi, irsiylanadi, somatik mutatsiyalar somatik hujayralarda kuzatiladi, faqat o'sha hujayra avlodlarida irsiylanadi.

Nonsens kodonlar — ma'nosiz kodonlar, informatsiya saqlamaydigan terminator kodonlar. Bu kodonlar oqsil polipeptid zanjiri sintezining tugallanishi uchun signal hisoblanadi.

Nukleosomalar — xromosomaning gistonlar va DNKdan tashkil topgan strukturalari. Qo'shni nukleosomalar bir-birlari bilan qisqa DNK qismi orqali birikadi. DNKning giston tanachalariga o'ralishi DNK bispirali uzunligini 7 martagacha qisqartiradi va DNKning o'sha qismida transkripsiyaga imkon bermaydi, 1 gen 6 ta nukleosomani o'z ichiga olishi mumkin.

Ontogenezda jinsning differensiatsiyalanishi — shaxsning ontogenezida jinsiy belgilarning rivojlanish jarayoni. Har xil jinsli organizmlarda (shu jumladan odamlarda) zigota ayrim jinsga mansub xromosomalar to'plamiga ega bo'lsa ham jinsiy jihatdan indifferent (farqsiz) bo'ladi, chunki gonadalar har ikkala jins tomonga rivojlanish imkoniyatiga ega. Jins differensiatsiyasi jinsiy gormonlar ta'sirida amalga oshadi, avval jinsiy kurtaklar, keyin gonadalar rivojlanadi. Shuning uchun ham jins ontogenezda qayta aniqlanishi mumkin. Odam jinsini belgilanishida gormonlar ta'siri ham kattadir. Masalan 46, XY genotipda fenotip ayollarga xos bo'lishi

mumkin (Morris sindromi), chunki bunda nishon hujayralarida androgenlarning retseptorlari bo'lmaydi.

Onkogenlar — hujayraning yomon sifatli o'zgarishiga sabab bo'luvchi genlar.

Ontogenetika (fenogenetika) — individual rivojlanishning irsiy asoslarini o'rganuvchi genetikaning bo'limi.

Operator — repressor oqsil bilan spetsifik birikib, operon transkripsiyasini ifoda qiluvchi operonning oldingi qismi.

Operon — bitta yoki bir nechta strukturaviy genlar va regulyator elementlardan tashkil topuvchi transkripsiya birligi.

Oraliq irsiylanish — dominant va retsessiv allellarning bir xil yuzaga chiqishi, masalan, Aa — mikroftalmiya (A — ko'z soqqasi-ning me'yoriy o'lchami geni, a — anoftalmiya geni). Bunday irsiylanish chala dominantlik deb ham ataladi (dominant allel retsessiv allelni to'liq bo'g'ib qo'ymaganligi uchun).

Panmiksiya — populyatsiyada har xil genotipli shaxslarning tasodifiy erkin chatishishi. Haqiqiy panmiksiya faqat ideal populyatsiyalarda amalga oshishi mumkin. Ammo ko'p sonli odam populyatsiyalarida ham shartli ravishda panmiksiya kuzatilishi mumkin.

Partenogenez «qizlik ko'payish» — jinsiy ko'payish shakllaridan biri bo'lib, urg'ochi gameta otalanmasdan ko'payishi.

Penetrantlik — gen ta'sirining fenotipik yuzaga chiqishining miqdoriy ko'rsatkichi, foizlar bilan ifodalanadi. Masalan penetrantlik 50% bo'lsa mazkur gen 100 shaxsdan 50 tasida namoyon bo'ladi. Penetrantlikning bir ko'rinishi jinsga tobe va bog'liq belgilarning namoyon bo'lishidir.

Plazmogenlar — ona liniyasi orqali irsiylanuvchi — sitoplazma genlari (mitoxondriya, plastidalar genlari).

Plazmon — sitoplazmada joylashgan hujayraning irsiy informatsiyasi.

Plazmidalar (yepisomalar) — qisqa DNKdan tashkil topgan, mustaqil reduplikatsiyalanadigan qo'shimcha halqasimon xromosomalar. Bakterial hujayralarda ularning mavjudligi antibiotiklar va sulfanilamidlarga chidamlilikni ta'minlaydi. Ayrim plazmidalarning bakteriya nukleoidlari tarkibiga birika olish xususiyatlari genlarni ko'chirib o'tkazishda (transgenoz) vektor sifatida foydalanishga imkon beradi.

Pleyotropiya — bitta genning ko'p belgiga ta'sir qila olish xususiyati — genning ko'p tomonlama ta'siri. Uning klassik misoli

Marfan sindromidir. Pleyotropiya birlamchi va ikkilamchi bo'lishi mumkin.

Polimeriya — bir nechta genning bitta belgiga ta'siri. Polimeriyaning ta'siri 2 xil bo'lishi mumkin:

1. Kumulyativ — har bir gen ta'siri qo'shilishi (odamda teri pigmentatsiyasi).

2. Nokumulyativ — bunda belgining yuzaga chiqishi uchun polimer genlardan birining mavjudligi kifoya qiladi.

Polimer genlar — belgining namoyon bo'lishiga bir xil fenotipik ta'sir ko'rsatuvchi noallel genlar. Lotin alfavitining bir xil harflari bilan ifodalanadi (allel bo'lmasa ham): A_1, A_2, a_1, a_2 va shunga o'xshash.

Poliploidiya — xromosomalar gaploid to'plamining butunligicha ko'payishi bilan xarakterlanadigan genom mutatsiyasi ($2r$ — Zr — triploidiya $4r$ — tetraploidiya). Uning sababi hujayraning bo'linishi vaqtida xromosomalarning ajralmay qolishidir. Poliploidiyani sun'iy hosil qilish ham mumkin. Odamlarda bunday mutatsiyalar embriogenezdayoq o'limga sabab bo'lishi mumkin (chunki muhim tizimlar anomaliyalari kuzatiladi).

Politeniya — DNK molekulasining ajralmasdan ko'p marta ikkilanishi gigant xromosomaning hosil bo'lishiga olib keladi. Bunday politen xromosomalar aberratsiyalarni o'rganishda va genlar kartasini tuzishda qulay obyekt hisoblanadi.

Populyatsiya — bitta arealda yashovchi, panmiksiya orqali birlashgan, bitta turga kiruvchi shaxslar guruhi. Evolyutsiyaning sintez nazariyasiga ko'ra — populyatsiya evolyutsiyaning elementar birligi, unga evolyutsiyaning elementar omillari ta'sir ko'rsatadi.

Populyatsion polimorfizm — populyatsiyada har xil genotiplar mavjudligi (ularning eng kam uchraydiganining chastotasi 1% dan kam bo'lmaydi, shuning uchun ham ularni yangi mutatsiyalar bilan tushuntirib bo'lmaydi). Muvozanatlashgan, moslashuvchan va o'tkinchi polimorfizmlar mavjud. Polimorfizm biokimyoviy darajada ham namoyon bo'lishi mumkin (har xil izofermentlar tizimi). Polimorfizmga tipik misol qilib ABO, MN qon guruhdarini keltirish mumkin.

Populyatsiyaning geterozigotaligi — populyatsiyada geterozigot genotipli shaxslar mavjudligi bo'lib, populyatsiyaning moslashuv plastikligini, o'zgargan sharoitda populyatsiyaning yashovchanligini ta'minlaydi. Geterozigotalar yashovchanligi ancha yuqori bo'ladi va ularda geterozis samarasi kuzatiladi.

Polidaktiliya — kaft yoki panjada barmoqlar soni ortiqligi.

Progeriya — organizmning muddatdan ilgari qarishi.

Prenatal diagnostika — homilada irsiy kasalliklarni aniqlash usuli. Ultratovush tekshirishlari, amniotsentez, kordotsentez, xori-on biopsiyasi orqali amalga oshiriladi. Irsiy kasalliklar profilaktikasining eng samarali usullaridan biri.

Proband — genealogik tahlil uchun ma'lumotlar to'playdigan shaxs.

Prokariotlar — differensiatsiyalashgan yadroga ega bo'lmagan bir hujayrali organizmlar (bakteriyalar, ko'k-yashil suv o'tlari).

Protsessing — pre — iRNKning yetuk iRNKga aylanish jarayoni. Protsessingda intronlar uzilib, ekzonlar bir-birlari bilan ulanadi (splaysing).

Pseudogenlar — polipeptid sintezida qatnashmaydigan, faol genlarning nusxalari.

Reaksiya normasi — modifikatsion o'zgaruvchanlik chegarasi, bitta genotipning har xil muhit sharoitida har xil fenotipni yuzaga chiqara olish qobiliyati. Reaksiya me'yori moslashuvli ahamiyatga egadir. Bola ota-onasidan belgini emas, balki ma'lum reaksiya me'yoriga ega genni nasl qilib oladi. Masalan, odam organizmi qonda kislorodning parsial bosimiga qarab ma'lum miqdorda eritrotsitlarni hosil qilishi mumkin.

Reversiya (teskari mutatsiya) dastlabki genotipning tiklanishiga olib keluvchi mutatsiya a—A.

Reparatsiya xatoliklari — reparatsiya jarayonida fermentning mutant qismini emas, unga komplementar normal qismning buzilishi natijasida kelib chiqadigan mutatsiya. Keyin esa qo'sh mutant bispiral sintezlanadi. Bunday mutatsiyalarga pigmentli kserodermiya misol bo'la oladi.

Repressiya — gen faolligining bo'g'ib qo'yilishi.

Repressor — repressiyani amalga oshiruvchi oqsil.

Retroviruslar — irsiy axboroti RNKda kodlashgan virus.

Retsessivlik — geterozigotalarda (Aa) allellardan birining (a) fenotipik yuzaga chiqmasligi.

Retsiprok chatishtirish — chatishtirilayotgan juftlarning har birining birinchi holatda ona organizmi, ikkinchi chatishtirishda esa ota organizmi sifatida olinishi:

1. Aa x aa; 2. aa x Aa.

Sayt — krossingoverda qatnashuvchi va mutatsiyada o'zgaruvchi genning bir qismi.

Sibslar — aka-uka, opa-singillar, bitta ota-ona farzandlari.

Sindaktiliya — kaftda va oyoq panjasida qo'shni barmoqlarning qisman yoki to'liq birikkanligi.

Speyserlar — eukariotlarda — genlarning orasidagi, prokariotlarda esa promotor va struktura genlarini ajratuvchi DNKning kichik qismlari.

Somatik hujayralar — ko'p hujayrali organizmning jinsiy hujayradan boshqa har qanday hujayralari.

Sof liniyalar — uzoq davom etuvchi inbriding natijasida olingan bir xil genotipli hayvonlar, o'simliklarda esa o'z-o'zidan changlanish natijasida olinadi.

Tanlash — ayrim genotiplarning saqlanib ko'payishi va boshqalarining esa eliminatsiyalanishi. Tanlash jadalligi kriteriyasi tanlash koeffitsienti (S) ayrim genotiplarning boshqa genotiplarga nisbatan moslanuvchanligini ifodalaydi.

Teskari transkripsiya — iRNK molekulasidan revertaza (teskari transkriptaza) fermenti yordamida DNK sintezlanishi. Retroviruslarda uchraydi. Gen injeneriyasida, genlarni sintezlashda foydalaniladi.

Telomer — xromosoma yelkasining oxirgi qismi, u uzilganda «yopishuvchi oxirgi qism» hosil bo'ladi.

Terminator — transkripsiya oxirida kelib uni to'xtatadigan nonsens kodonlar.

Transgenoz — genetik injeneriyaning bir usuli, genni vektor (plazmida) yordamida bir genomdan ikkinchisiga ko'chirish.

Transduksiya — virus yordamida DNK fragmentining donor bakteriyadan retsiipient bakteriyaga ko'chirilishi.

Transkripsiya — informatsiyaning DNKdan iRNKga ko'chirilishi. DNK matritsadan iRNK sintezlanishi.

Translokatsiya — xromosoma aberratsiyalaridan biri, genlar joyining o'zgarishi.

Translyatsiya — informatsiyani iRNKdan polipeptidga ko'chirish, ribosomada iRNK matritsasi asosida polipeptid sintezlanishi, nukleotidlar tilini aminokislotalar tiliga «tarjima qilish».

Transpozitsiya — gen (genlar)ning bitta xromosomada joyini o'zgartirishi. Agar joyi o'zgaruvchi DNK qismi kichik bo'lsa — insersiya, katta bo'lsa — transpozitsiya deyiladi.

Transformatsiya (genetik) — retsiipient hujayraning irsiy apparatiga donor hujayra DNKsining bir qismi qo'shilishi natijasida irsiy informatsiya o'zgarishi.

Trisomiya — genom mutatsiyasi, bunda diploid to'plamdagi bitta yoki bir nechta xromosoma 2 tadan emas 3 tadan bo'lib qoladi.

Fenotip — genotipning muhit bilan o'zaro ta'siri natijasida yuzaga chiqadigan, organizmning hamma xususiyatlari va belgilari yig'indisi. Fenotip organizmning hamma genetik informatsiyasini aks ettirmaydi, har xil muhit sharoitlarida bitta genotip har xil namoyon bo'lishi mumkin (reaksiya meyori).

Fenokopiya — tashqi muhit ta'sirida yuzaga chiqadigan, genotip o'zgarishiga o'xshash fenotipik o'zgarishlar. Masalan homiladorlikning ilk bosqichlarida onaning qizilcha bilan kasallanishi natijasida yuzaga chiqadigan chaqaloqdagi katarakta irsiy kataraktaga o'xshash fenokopiyadir.

Fokomeliya — qo'l-oyoq proksimal qismlarining bo'lmasligi yoki juda sust rivojlanganligi.

Xiazma — 1 meyoz profazasida xromosomalar ajrala boshlashida, krossingover natijasida hosil bo'ladigan shakllar.

Xromatin — interfaza yadrosida bo'yaladigan modda, dezoksiribonukleoproteidning dispersiyalashgan holati.

Xromosoma — bo'linayotgan yadroning to'q bo'yaluvchi strukturasini, interfaza xromatinining spirallashishi, o'ralishi natijasida shakllangan, kondensatsiyalashgan dezoksiribonukleoproteid.

Xromomer — xromosomaning kuchli spirallashishi natijasida yo'g'onlashgan qismi 1 meyoz profazasining paxitenasida yaxshi ko'rinadi. Xromomerlarning har bir xromosomada joylashishining o'ziga xosligi xromosomalarni bir-biridan ajrata olishga imkon beradi.

Xromosoma pufflari — politen xromosomalarning despiralizatsiyalashgan faol qismlari. Ontogenez davomida pufflar soni va joylashishi o'zgarib turadi. Bu joylarning o'zgarishi genlarning differensial faollashishining tipik misolidir.

Xromatida — interfazada xromosoma DNKsining replikatsiyasi natijasida paydo bo'ladigan struktura. Har bir xromosoma 2 ta mutloq bir xil bo'lgan (opa-singil) xromatidalarga ega. Gomolog xromosomalar esa allellari bilan farqlanuvchi (opa-singilmas) xromatidalarga ega. Masalan, bitta xromosoma ABCD, uning gomologi esa abcd allellariga ega bo'ladi. Opa-singilmas xromatidalarining krossingover natijasida allellar tarkibi o'zgaradi: ABcd va abCD

Ximera — to'qimalari har xil kelib chiqishiga ega bo'lgan orga-

nizmlar, shuning uchun ham ularning hujayralari har xil genotip-ega (ota-ona hujayralari genotipiga mos ravishda) bo'ladi.

Xardi — Vaynberg qonuni — panmiksiyali populyatsiyaning genetik barqarorligi qonuni. Bu qonun ko'p sonli, migratsiya, mutatsiyalar, tabiiy tanlash ta'siri kuzatilmaganda amalga oshadi, qonun populyatsiyada monogen irsiylanuvchi belgining allellari va genotiplari chastotasini aniqlashga imkon beradi.

Sistron — funksiyasiga nisbatan gen sinonimi sifatida ishlatiladigan tushuncha.

Ekzon — eukariotlarning oqsil birlamchi strukturasi kodlashtiruvchi genning informativ qismi.

Ekspressivlik — belgining fenotipik yuzaga chiqish darajasi, to'liqmas ekspressivlik xatar darajasini va kasallikning avlodga yuzaga chiqishini kamaytiradi. Bu xususiyatni prognoz tuzishda esda saqlash lozim.

Endomitoz (*endo* — ichki, *mitoz* — bo'linish) — xromosoma reduplikatsiyasidan keyin hujayra bo'linmaydigan va yadroda xromosomalarning poliploid to'plami hosil bo'ladigan jarayon.

Episoma (*epi* — keyin, ustki, *soma* — tanacha) xromosoma bilan bog'lanmagan hujayraning irsiy omili. Bakteriyalar episomalari boshqa mikroorganizmlarga o'tib, yirik plazmida bo'lishi, plazmidalar esa episomaga aylanishi mumkin. Shuning uchun ham sitoplazmada joylashgan, lekin yadro bilan bog'lanmagan irsiy elementlarni ko'pincha episomalar deb ataladi.

Epistaz — noallel genlarning o'zaro ta'sir shakllaridan biri bo'lib, bunda bitta allel (epistatik) ikkinchi noallel (gipostatik) genning ta'sirini bo'g'ib qo'yadi. Dominant ($A > B$), retsessiv ($aa > B$) va juft retsessiv ($aa > B$; $bb > A$) epistazlar uchraydi. Epistazda fenotipik ajralish $12 : 3 : 1$, $13 : 3$ (dominant) yoki $9 : 3 : 4$ (retsessiv) kuzatiladi.

Esherixiyalar — odam va hayvonlarning yo'g'on ichagida yashaydigan enterobakteriyalar avlodi. Bunday bakteriyalardan biri — esherixiya koli genetik obyekt sifatida keng qo'llaniladi.

MUNDARIJA

Kirish	3
I b o b. 1-§. Genetika fani va uning qisqacha yaratilishi tarixi	4
II b o b. Irsiyat qonuniyatlarining yaratilishi	8
2-§. Mendelning birinchi qonuni (birinchi avlod bir xilligi)	8
3-§. Mendelning ikkinchi belgilarning ajralish qonuni	12
4-§. Mendelning uchinchi qonuni	13
5-§. Tahliliy chatishtirish	20
III b o b. Irsiyatning xromosoma nazariyasi	22
6-§. Jinsga bog'liq belgilarning nasldan naslga o'tishi	25
7-§. Genlarning o'zaro ta'siri	31
8-§. Noallel genlarning o'zaro ta'siri	41
9-§. Genlarning epistaz ta'siri	44
10-§. Genlarning polimer ta'siri	48
11-§. Pleyotropiya. Sitoplazmatik irsiyat	52
IV b o b. O'zgaruvchanlik	56
12-§. Modifikatsion o'zgaruvchanlik	57
13-§. Irsiy o'zgaruvchanlik	64
14-§. Genom mutatsiyalari	65
15-§. Xromosoma mutatsiyalari	66
17-§. Mutatsiyalarning evolutsiyada ahamiyati	70
18-§. Irsiy o'zgaruvchanlikning gomologik qatori N. I. Vavilov qonuni	71
19-§. Irsiy o'zgaruvchanlikning gomologik qatori	71
V b o b. Odam genetikasi (antropogenetika) Odam genetikasini o'rga- nish usullari	75
20-§. Genealogiya va egizaklar usullari	76
21-§. Sitogenetika, immunogenetika va biokimyoviy usullar	86
22-§. Dermatoglifika, populyatsion statistika, molekulyar — genetika usullari	102
VI b o b. Irsiy kasalliklar	117
23-§. Genom kasalliklari	117
24-§. Xromosoma kasalliklari	119
25-§. Gen kasalliklari	122
26-§. Insoniyatning irsiy xavfsizligi muammolari	125
27-§. Tibbiy genetik maslahat	131
VII b o b. Seleksiya va biotexnologiya asoslari va usullari	136
28-§. Seleksiya fanining vazifalari	137
29-§. O'simliklar seleksiyasi	141
30-§. O'simliklar seleksiyasining asosiy metodlari	143
31-§. Hayvonlar seleksiyasi. Hayvonlar seleksiyasi metodlari	146
32-§. Hayvonlar seleksiyasining asosiy yo'nalishlari	147
33-§. Mikroorganizmlar seleksiyasi	149
34-§. Gen injeneriyasi	150
35-§. Biotexnologiya, yutuqlari va istiqboli	153
Genetik atamalar lug'ati	157