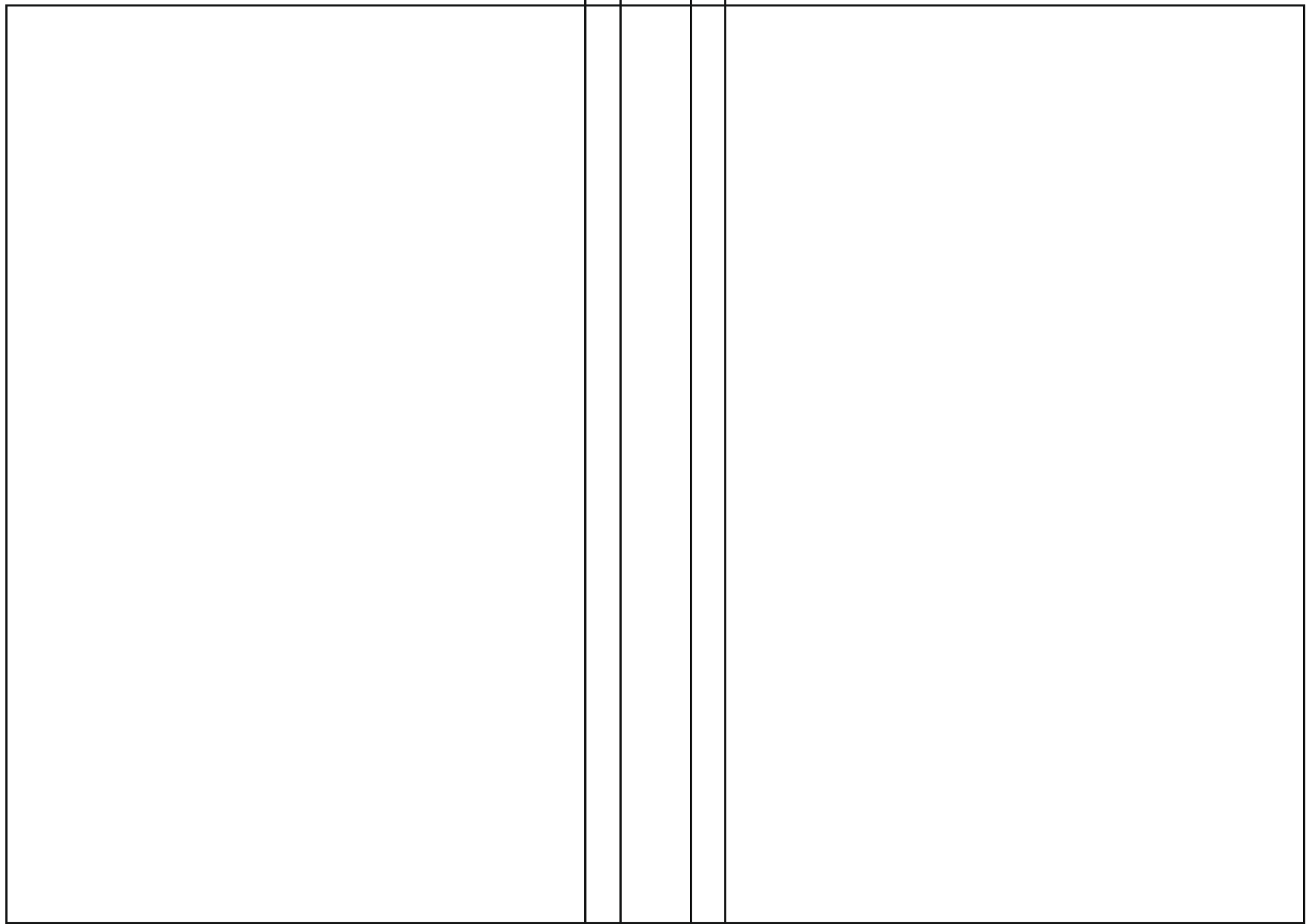


B.X.Amanov, A.Q.Bo`ronov

# GENETIKA VA EVOLYUTSION BIOLOGIYA (I-qism)





boshlagan va taxminan 20 000 yil oldin gen almashinuvini to'xtatgan. Sharqiy gorillalar uzoq muddatli populyatsiyaning qisqarishini boshdan kechirgan bo'lishi mumkin, hozirda juda past darajadagi genetik o'zgarishlarga ega, bu ularning tur sifatida uzoq muddatli omon qolishiga tahdid soladi. So'nggi yillarda olimlar DNKning asosiy ketma-ketligiga taalluqli bo'lmagan DNK va xromosoma tuzilishidagi o'zgarishlar genlarni ifodalashda muhim rol o'ynashini aniqladilar. Epigenetik o'zgarishlar deb ataladigan bu o'zgarishlar tashqi ko'rinishimizga, xulq-atvorimizga va sog'lig'imizga ta'sir qiladi va hozirda intensiv tadqiqotlar jadallik bilan olib borilmoqda. Boshqa tadqiqotlar shuni ko'rsatdiki, RNK gen funksiyasining ko'p jihatlarida asosiy o'rinni egallaydi. 1990 yillarning oxirida kichik interferent RNKlar va mikroRNKlar deb ataladigan kichik RNK molekulalarining kashfiyoti bu molekulalar genlar ifodasi va rivojlanishida markaziy rol o'ynashini tan olishga olib keldi. CRISPR/Cas9 deb nomlangan kuchli yangi usul tirik hujayralardagi DNK ketma-ketliklarini aniq tahrirlash uchun kichik RNKlarning boshqa guruhidan foydalanadi. Ushbu yangi tizim hozirda tadqiqotda ham, biotexnologiyada ham keng qo'llanilmoqda.

Genetik olimlar yaqinda achitqi hujayralarida butunlay sun'iy xromosomani loyihalash va sintez qilish imkoniyatiga ega bo'lishdi. Ushbu xromosomani o'z ichiga olgan hujayralar xuddi tabiiy xromosomaga ega bo'lgan hujayralar kabi o'sishi aniqlandi. Proteomika sohasida DNK ketma-ketligi haqidagi ma'lumotlardan foydalangan holda oqsillarning tuzilishi va funksiyalarini modellashtirish uchun kompyuter dasturlari ishlab chiqilmoqda. Bu ma'lumotlarning barchasi bizga ko'plab biologik jarayonlar va evolyutsiya munosabatlarini yaxshiroq tushunish imkonini beradi. Yangi genetik ma'lumotlarning oqimi genetik ma'lumotlarni saqlash, olish, taqqoslash va tahlil qilish uchun murakkab kompyuter dasturlarini doimiy ravishda ishlab chiqishni talab qiladi. Bu ehtiyoj molekulyar biologiya va informatikani birlashtirgan bioinformatika sohasini keltirib chiqardi.

**B.X.Amanov, A.Q.Bo`ronov**

**GENETIKA VA EVOLYUTSION BIOLOGIYA  
(I-qism)**

**Chirchiq-2023  
«Zebo prints»**

**O'ZBEKISTON RESPUBLIKASI**  
**OLIY VA O`RTA MAXSUS TA`LIM VAZIRLIGI**  
**CHIRCHIQ DAVLAT PEDAGOGIKA UNIVERSITETI**

**B.X.Amanov, A.Q.Bo`ronov**

**GENETIKA VA EVOLYUTSION BIOLOGIYA**  
**(I-qism)**  
O`quv qo`llanma

**Chirchiq-2023**  
**«Zebo prints»**

ketlashtirishning yangi, tezkor usullari qo'llanildi. Yaqinda 2600 dan ortiq islandiyaliklar uchun butun genom ketma-ketligi olindi, bu millatning genetik xilma-xilligi haqida batafsil ma'lumot beradi. Qadimgi suyaklardan olingan DNK tahlili shuni ko'rsatdiki, 30 ming yil muqaddam Yer yuzida bir necha xil turdagi odamlar yashagan. Qishloq xo'jaligida muhim belgi-xususiyatlarga ta'sir qiluvchi genlarni aniqlash uchun zamonaviy genetik usullar qo'llanilmoqda, masalan, qoramollarning katta-kichikligi, parrandalarni xonakilashtirish, poyga otlarida tezlik va makkajo'xori barglarining shakli kabilar. Hozirda DNK tahlili jinoyatchilarni aniqlash va hukm qilish yoki gumonlanuvchilarning aybsizligini isbotlash uchun muntazam foydalaniladi.

Genlarni aniqlash va tahlil qilish uchun qo'llaniladigan yangi usullarning kuchi odamlarda miyokard infarktining (yurak xuruji) genetik tadqiqotlari orqali ko'rsatiladi. Shifokorlar uzoq vaqtdan beri yurak xuruji oilalarda avloddan avlodga o'tishini tan olishgan, ammo xavfning oshishiga hissa qo'shadigan o'ziga xos genlarni topish yaqin vaqtgacha qiyin bo'lgan. Xalqaro genetiklar jamoasi 10 ta mamlakatdagi 26 ming kishining DNKsini tekshirdilar, bunda yurak xuruji xavfi ortishi bilan bog'liq bo'lishi mumkin bo'lgan DNKdagi yagona nukleotidli farqlar (bir nukleotidli polimorfizm yoki SNP deb ataladi) aniqlandi. Ushbu tadqiqot va boshqa tekshiruvlar koronar arteriya kasalligi va erta yurak xurujlari xavfiga ta'sir qiluvchi bir nechta genlar ekanligi aniqlandi. Ushbu aniqlangan ma'lumotlar yurak xurujiga moyil bo'lgan odamlarni aniqlash va xurujning oldini olish uchun erta harakatlarga imkon beradi. SNP tahlillari ko'z rangi va balandlikdan glaukoma va saratongacha bo'lgan barcha turdagi belgilarga ta'sir qiluvchi genlarni aniqlashga yordam beradi.

Organizmlar orasidagi ketma-ketlik farqlari haqidagi ma'lumotlar ham evolyutsiya haqida yangi tushunchalar manbai hisoblanadi. Misol uchun, yaqinda olimlar bir nechta gorillalarning butun genomlarini, shu jumladan sharqiy va g'arbiy turdagi individlarni ketma-ketlashtirdilar. Tadqiqot shuni ko'rsatdiki, sharqiy va g'arbiy populyatsiyalar taxminan 150 000 yil oldin ajralib chiqq

Genetik olimlar 1940-yillarga kelib mikroorganizmlar, ya'ni bakteriya va viruslardan foydalanishni boshladilar; bu organizmlarning tez ko'payishi va oddiy genetik tizimlari ularning genlarini tashkil topishi va tuzilishini batafsil o'rganish imkonini berdi. Taxminan o'sha paytda, DNK genetik ma'lumotlarning bazasi ekanligi haqida dalillar to'plangan. Jeyms Uotson (1928 yilda tug'ilgan) va Frensis Krik (1916-2004), Moris Uilkins (1916-2004) va Rozalind Franklin (1920-1958) bilan birga 1953 yilda molekulyar genetik erasini boshlab bergan holda DNKning uch o'lchovli tuzilishini tasvirlab berishdi.

1966 yilga kelib DNKning kimyoviy tuzilishi va oqsillarning aminokislotalar ketma-ketligini aniqlaydigan tizim ishlab chiqildi. Molekulyar genetikadagi yutuqlar 1973 yilda birinchi rekombinant DNK tajribalariga olib keldi, bu turli manbalardan genetik materialni jamlash texnikasini taqdim etdi va genetik tadqiqotlarda yana bir inqilobni amalga oshirdi. Valter Gilbert (1932 yilda tug'ilgan) va Frederik Sanger (1918-2013) 1977 yilda DNKni ketma-ketlik usullarini ishlab chiqdilar. Polimeraza zanjiri reaksiyasi (PCR), kichik miqdordagi DNKni tezda kuchaytirish usuli Kari Mullis (1944 yilda tug'ilgan) va boshqalar tomonidan 1983 yilda ishlab chiqilgan. PCR keyinchalik molekulyar biologiyada eng ko'p qo'llaniladigan vositalardan biriga aylandi.

1990 yilda Amerika Qo'shma Shtatlarida birinchi marta gen terapiyasi inson genetik kasalligini davolash uchun qo'llanildi va Inson Genomi Loyihasi ishga tushirildi. 1995 yilga kelib, erkin yashovchi organizmning birinchi to'liq DNK ketma-ketligi – *Haemophilus influenzae* bakteriyasi aniqlandi va eukaryotik organizmning birinchi to'liq ketma-ketligi (achitqi) bir yildan so'ng ma'lum qilindi. Inson genomi ketma-ketligining taxminiy loyihasi 2000 yilda ma'lum qilingan va ketma-ketlik asosan 2003 yilda yakunlandi va genetikada yana bir yangi davrni olib keldi.

**Genetikaning eng yuqori nuqtasi.** Genetika biologik tadqiqotlarda birinchi o'rinda turadi. Ko'plab turlarning genomlarini, ya'ni chayonlardan tortib qo'ygacha, yoki forel balig'i genomini ketma-ketlashtirish uchun DNKni ketma-

УДК 575  
ББК 28.7  
А-58

**B.X.Amanov, A.Q.Bo'ronov / Genetikava evolyutsion biologiya (I-qism)/**  
O'quv qo'llanma. – Chirchiq: «Zebo prints», 2023. – 264 bet.

#### **Annotatsiya**

O'quv qo'llanma 5110400-biologiyani o'qitish metodikasi mutaxassisligi (sohasi, ixtisosligi) bo'yicha oliy o'quv yurtlarida ta'lim olayotgan talabalar uchun 04.10.2019 yildagi 892-sonli O'zbekiston Respublikasi Oliy va o'rta maxsus ta'lim vazirligi tasdiqlagan buyruq na'munaviy dasturga binoan kvalifikatsiya (malaka) talablariga muvofiq holda tayyorlangan.

Genetika sohasidagi so'nggi yutuqlar bayon etilgan. Genetika fanining ahamiyati, rivojlanish tarixi, metodlari va tarmoqlari, irsiyat va o'zgaruvchanlik qonunlari, irsiyat va o'zgaruvchanlikni molekulyar asoslari, odam genetik jihatdan o'rganish qiyin bo'lgan ob'ekti ekanligi, odam irsiyatini o'rganish metodlari, odamda normal va patologik belgilarni irsiylanishi, hulq-atvor belgi-xususiyatlarining irsiylanishini o'rganish asosida bilimlarni mustahkamlash uchun savol va topshiriqlar bilan to'ldirilgan.

Ushbu o'quv qo'llanma bakalavr talabalari bundan tashqari magistr, o'qituvchilar, genetik va selekstioner ixtisosliklari boyicha tadqiqot olib borayotgan izlanuvchilar uchun ham foydalidir.

Taqrizchilar:

O'zR FA Genetika va o'simliklar eksperimental biologiyasi instituti Donli ekinlar genetikasi, seleksiya va urug'chiligi laboratoriyasi mudiri, biologiya fanlari falsafa doktori, katta ilmiy xodim D.E.Qulmamatova

Toshkent viloyati Chirchiq davlat pedagogika instituti Tabiiy fanlar fakulteti Biologiya kafedrası dotsenti, biologiya fanlari nomzodi K.A.Mutalov

ISBN 978-9943-9396-3-9

© B.X.Amanov. va b, 2023  
©«Zebo prints», 2023

## Kirish

Ilm-fan bu tabiat hodisalarini sinchiklab kuzatish, bu hodisalar haqida mulohaza yuritish, ularning sabablari va oqibatlari to'g'risida sinovdan o'tkazish g'oyalari shakllantirishni o'z ichiga olgan murakkab harakatlar yig'indisidir. Globallashuv jarayonida zamonaviy biologiya fani tez sur'atlar bilan rivojlanib borayotganligi bugungi kunda genetikasertarmoq sohaga aylandi, ya'ni mikroorganizmlar genetikasi, o'simliklar genetikasi, hayvonlar genetikasi va odam genetikasi ajralib chiqdi. Mamlakatimizda ham ilm-fanga davlat darajasida e'tibor qaratilmoqda. Jumladan, O'zbekiston Respublikasi Prezidentining 2020 yil 12 avgustdagi "Kimyo va biologiya yo'nalishlarida uzluksiz ta'lim sifatini va ilm-fan natijadorligini oshirish chora tadbirlari" to'g'risidagi PQ-4805-sonli qarorida mamlakatimizda kimyo va biologiya fanlarini rivojlantirish, ushbu yo'nalishlarda ta'lim sifati va ilm-fan natijadorligini oshirish "Ilm, ma'rifat va raqamli iqtisodiyot yili" Davlat dasturining ustuvor vazifalari qatorida belgilangan. Shundan kelib chiqqan holda biologiya fanining nazariy va amaliy ahamiyatini oshiradigan zamonaviy molekulyar biologiya, gen muhandisligi, genomika, proteomika va bioinformatika tarmoqlari paydo bo'ldi.

Genetika fanining ahamiyati, irsiyat va o'zgaruvchanlik qonunlari, irsiyat va o'zgaruvchanlikni molekulyar asoslari, odam genetik jihatdan o'rganish qiyin bo'lgan ob'ekti ekanligi, odam irsiyatini o'rganish usullari, odamda normal va patologik belgilarni irsiylanishi, hulq-atvor belgi, xususiyatlarning irsiylanishi va o'zgarishi masalalarini, avlod shajarasini tahlil qilib, profilaktik choralari haqida nazariy ilmiy bilimlar asosida malakalarni shakllantirish vazifasini bajaradi.

Mustaqil yurt farzandlari sog'lom tug'ilishi va barkamol avlod bo'lib yetishishi ko'p jihatdan turli qatlamdagi insonlar, ayniqsa, yoshlar o'rtasida genetik bilimlarni tarqatish, genetik dunyoqarashini oshirish bilan chambarchas bog'liqdir. Ushbu masalani ijobiy hal etishda biologiya sohasida faoliyat olib borayotgan o'qituvchilar muhim rol o'ynaydi. Bo'lajak yosh pedagog kadrlarga zamonaviy biologiyani mukammal bilish zarurligiga e'tibor qarartish zarur.

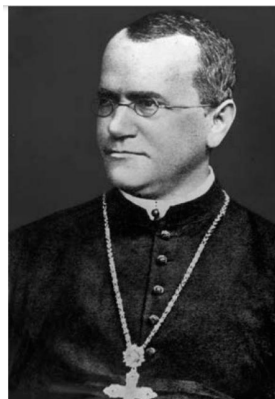
hujayralari (urug') bilan birlashib, zigota deb ataladigan yagona hujayralarni hosil qiladi va ular yangi o'simliklarga aylanadi. Gametalar hosil bo'lishida gen nuxsalarining ikkitadan bittaga qisqarishi va urug'lanish vaqtida ikkita nusxaning keyinchalik tiklanishi Mendel kashf etgan irsiyat qoidalariga asoslanadi.

G.Mendel irsiy belgi-xususiyatlarni tashish mumkin bo'lgan omillar borligini ta'kidladi. Turli xil allellari bir o'simlikda duragaylash yo'li bilan birlashtirilishi mumkin va keyin gametalarni ishlab chiqarish jarayonida bir-biridan ajratilishi mumkin. Shuning uchun o'simlikda allellarning birgalikda mavjudligi ularning yaxlitligini buzmaydi. G.Mendel, shuningdek, turli genlarning allellari bir-biridan mustaqil ravishda irsiylanishini aniqladi. Bu kashfiyotlar 1866 yilda G.Mendel yashagan va ishlagan shahardagi ilmiy jamiyatning Bryunn Tabiat Tarixi Jamiyati jurnalida nashr etildi, lekin maqola ko'p e'tiborga olinmadi va Mendel boshqa ishlarni davom ettirdi. 1900 yilda uning vafotidan o'n olti yil o'tgach, maqola nihoyat e'tiborga tushdi va shu asosda genetika fani paydo bo'ldi. Qisqacha aytganda, Mendel boshlab bergan duragaylash usuli ko'plab organizmlar uchun qo'llanildi va sezilarli muvaffaqiyatga erishildi. Albatta, har bir natija Mendel tamoyillariga to'liq mos kelmaydi. Istisno holatlar inobatga olindi va organizmlar to'liqroq o'rganilgach, genlarning xatti-harakati va belgi-xususiyatlariga oid yangi tushunchalar paydo bo'ldi.

1902 yilda G.Mendelning irsiyat nazariyasi qabul qilingandan so'ng, Valter Satton (1877-1916) irsiyat birliklari bo'lgan genlar xromosomalarda joylashganligi taklifi bilan chiqdi.

Tomas Xant Morgan (1866-1945) 1910 yilda birinchi mutant drozofila meva pashshasini topdi va transmissiya genetikasining ko'plab tafsilotlarini ochish uchun drozofila meva pashshasidan foydalangan. Ronald A. Fisher (1890-1962), Jon B.S.Xolden (1892-1964) va Syuol Rayt (1889-1988) 1930-yillarda Mendel genetikasi va evolyutsiya nazariyasini birlashtirib populyatsiya genetikasiga asos soldi.

Mendel no'xatda bir nechta belgilarni o'rgangan. Genlarning har biri turli belgi-xususiyat bilan bog'liq edi. Jumladan, o'simlikning balandligi yoki gul rangi yoki urug'ning tuzilishi kabi. Mendel bu genlar turli shakllarda mavjudligini aniqladi, biz ularni hozir allellar deb ataymiz. Masalan, o'simlik balandligi genining bir shakli no'xat o'simligining 2 metrdan baland bo'lib os'ishiga mas'ul; bu genning yana bir shakli ularning o'sishini taxminan yarim metrgacha cheklaydi.



**1-rasm. G.Mendel**

G.Mendel o'simliklarining bir nechta turlari bilan tajribalar o'tkazdi va hatto asalarilar bilan ham ba'zi tajribalar o'tkazdi. Biroq, uning eng katta muvaffaqiyati no'xat o'simligi bilan bo'lgan. U 1864 yilda no'xat bilan o'tkazgan tajribalarini yakunladi. 1865 yilda Mendel tajriba natijalarini mahalliy Tabiat Tarixi Jamiyatiga taqdim etdi va keyingi yili ushbu jamiyat ishlarida batafsil hisobot shaklidagi maqola qilib e'lon qildi. Afsuski, bu maqola 1900yilgacha tushunarsiz holda e'tibordan qolib ketdi, va so'ngra u uch botanik – Gollandiyada Gyugo de Vris, Germaniyada Karl Korrens va Avstriyada Erik fon Chermak-Seysenegg tomonidan qayta kashf qilindi. Bu odamlar o'zlarining irsiyat nazariyalarini tasdiqlovchi ma'lumotlar uchun ilmiy adabiyotlarni qidirar ekan, ular bu mavzuni Mendel 35 yil oldin batafsil va sinchkovlik bilan tahlil qilganligini aniqladilar. Mendelning g'oyalari, ayniqsa ingliz biolog Uilyam Beytsonning targ'ibot harakatlari tufayli tezda ommalshib ketdi. Mendel kashfiyotlarining bu g'olibi irsiyatni o'rganishni tasvirlash uchun yangi atamani taklif qildi: “genetika” yunoncha "tug'ilish" degan ma'noni anglatadi.

G.Mendel no'xat o'simliklarida har bir genning ikkita nusxasi borligini taklif qildi. Ushbu nusxalar bir xil yoki boshqacha bo'lishi mumkin. Ko'payish jarayonida nusxalardan biri tasodifiy ravishda har bir jinsiy hujayra yoki gametaga kiritiladi. Urg'ochi jinsiy hujayralari (tuxumlari) urug'lantirilganda erkak jinsiy

Ushbu o'quv qo'llanmada genetika sohasidagi yutuqlar bayon etilgan. Jumlada, so'nggi yillarda chop etilgan xorijiy adabiyotlardan foydalanilgan. Shundan kelib chiqqan holda, xorijiy tillarda nashr etilgan turli xil adabiyotlardan keng foydalanishga, genetikadagi yangidan-yangi atamalarni tushuntirib berishga va uni chuqur o'rganishga imkoniyat yaratadi.

Mazkur o'quv qo'llanmada ayrim kamchilik va nuqsonlar uchrashi mumkin. Shuning uchun ushbu lug'atda bildirilgan barcha fikr-mulohazalar uchun mualliflar oldindan minnatdorchilik izhor etadi.



## **MAVZU: KIRISH. GENETIKA FANINING PREDMETI VA VAZIFALARI VA METODOLOGIK ASOSLARI.**

**Genetikaning biologiyadagi o'рни.** Genetikani tushunish hamma odamlar uchun muhim bo'lsa-da, biologiya sohasi talabalari uchun bu juda ham muhimdir. Genetika biologiyaning ajralmas hisoblangan tamoyillaridan birini ochib beradi: barcha organizmlar bir qator umumiy xususiyatlarga ega bo'lgan genetik tizimlardan foydalanadilar. Genetika, shuningdek, boshqa ko'plab biologik fanlarni o'rganish uchun asosdir. Jumladan, evolyutsiya jarayonida vaqt o'tishi bilan sodir bo'ladigan genetik o'zgarishdir, shuning uchun evolyutsiyani o'rganish genetikani tushunishni talab qiladi. Barcha tirik organizmlarda rivojlanish biologiyasi asosan genetikaga tayanadi: to'qimalar va organlar genlarning tartibga solinadigan ifodasi orqali rivojlanadi. Hattoki taksonomiya, ekologiya va hayvonlarning xulq-atvori kabi fanlar ham genetik usullardan tobora ko'proq foydalanmoqda. Biologiya yoki tibbiyotning deyarli har qanday sohasini o'rganish genlar va genetik usullarni batafsil tushunmasdan to'liq deb bo'lmaydi.

Ma'lumki, mango daraxtlarining urug'lari unib mango o'simliklariga aylanadi, yoki itlar boshqa hayvonlarning yosh bolalarini emas, balki faqat kuchukchalar tug'adi. Insonlar insonni dunyoga keltiradi. Nasllarning ota-onalik xususiyatlarini meros qilib olish tendentsiyasi "irsiyat" deb ataladi va irsiyat fanini va ota-onalar va ularning avlodlari o'rtasidagi o'zgaruvchanlikni boshqaradigan sabablarni o'rganadigan fan "Genetika" deb ataladi. Genetika, shuningdek, bir xil ota-onaning ikki avlodi nima uchun bir-biridan farq qiladi, nega ba'zi odamlarning teri rangi qora, boshqalari esa oq rangda, degan savollarga javob berishga harakat qiladi. Boshqacha qilib aytganda, nima uchun bir xil turdagi shaxslar o'rtasida farq bor. Ushbu darsda irsiyat va bir xil turdagi shaxslar o'rtasidagi o'zgaruvchanlik sabablari ko'rib chiqiladi. Shuningdek, u jinsni aniqlash turlarining asoslarini, odamlarda qon guruhlarini irsiylanishi, irsiy kasalliklarni aniqlash uchun diagnostika usullarini o'z ichiga oladi va amniyosentez sifatida inson genomi haqida tushuncha beradi.

yadrosida irsiy ma'lumot mavjudligini to'liq ma'lumotni 1885 yilga kelibgina olishdi.

XIX asrning eng nufuzli biologlaridan biri Charlz Darvin (1809–1882) tabiiy seleksiya yo'li bilan evolyutsiya nazariyasini ilgari surdi va o'z g'oyalari 1859-yilda "Turlarning kelib chiqishi haqida" gi ishida nashr qildi. Darvin irsiyat evolyutsiyaning asosi ekanligini anglagan holda kaptarlar va boshqa organizmlar bilan keng ko'lamli genetik chatishtirishlar va kuzatuvlar o'tkazdi. Biroq, u hech qachon irsiyatning mohiyatini tushunmagan va bu tushunchaning yetishmasligi uning evolyutsiya nazariyasidagi katta kamchiligi bo'ldi.

XIX asrning oxirgi yarmida sitologlar urug'lanishda yadroning roli borligini ko'rsatdilar. O'sha asrning oxiriga yaqin Avgust Veysman (1834-1914) orttirilgan belgi-xususiyatlarning irsiylanishi haqidagi tushunchaga nihoyat asos soldi. U 22 ta ketma-ket avlod sichqonlarining dumlarini kesib tashladi va avlodlarda dum uzunligi uzun bo'lib qolishini ko'rsatdi. Veysman germlazma nazariyasini taklif qildi, bu nazariya reproduktiv organlardagi hujayralar tuxum va spermatozoidlarga o'tadigan genetik ma'lumotlarning to'liq to'plamini olib yurad.

Germlazma nazariyasi - reproduktiv organlardagi hujayralar genetik ma'lumotlarning to'liq to'plamini olib yurishi haqidagi nazariya hisoblanadi.

Genetika fani XX asrda rivojlangan bo'lsa-da, uning kelib chiqishi XIX asrda yashagan Gregor Mendelning ilmiy tajribalariga asoslanadi. Gregor Mendel cherkov bog'ida o'stirgan no'xatning turli belgilarining irsiylanishini o'rgandi. U duragaylash usulidan foydalangan. Gregor Mendelningduragaylash usuli turli belgilarga ega bo'lgan o'simliklarni chatishtirishni o'z ichiga olgan. Masalan, past bo'yli o'simliklar baland bo'yli o'simliklar bilan chatishtirilib, belgi-xususiyatlar nasldan naslga qanday irsiylanishini o'rgangan. Mendelning sinchkovlik bilan o'tkazgan tahlillari unga namunalarni aniqlashga imkon berdi, bu esa u o'rgangan belgilar uchun mas'ul bo'lgan irsiy omillar mavjudligini taxmin qilishga olib keldi. Hozirda biz bu omillarni genlar deb ataymiz.



Irsiyatning yana bir dastlabki tushunchasi - bu naslning belgi-xususiyatlari ota-ona belgi-xususiyatlarining aralashmasi ekanligini ko'rsatadigan aralash irsiyat tushunchasi edi. Bu fikr ko'k va sariq pigmentlar aralashib yashil bo'yoq hosil qilgani kabi, genetik materialning o'zi ham aralashib ketishini taklif qildi; shuningdek, aralashgandan keyin genetik farqlarni kelajak avlodlarda ajratib bo'lmaydi, xuddi yashil bo'yoqni ko'k va sariq pigmentlarga bo'lib bo'lmagani kabi. Ba'zi belgi-xususiyatlar aralash irsiyatni namoyon qilish uchun paydo bo'ladi; ammo, biz bugungi kunda individual genlar aralashmasligini tushunamiz.

Aralash irsiyat. Ikkala ota-onaning belgilari aralashmasiga nasl ega ekanligini ko'rsatadigan irsiyatning dastlabki tushunchasi

**Genetika fanining yuksalishi.** 1676 yilda N.Gryu (1641-1712) o'simliklar jinsiy yo'l bilan ko'payadi, dedi. Ushbu asosida, bir qator botaniklar o'simliklarni chatishtirish va duragaylar yaratish bo'yicha tajriba o'tkaza boshladilar, jumladan Gregor Mendel (1822-1884) irsiyatning asosiy tamoyillarini kashf etdi. Mendelning ilmiy hamjamiyatda nashr etilganidan keyin 35 yil o'tgach keng ma'lum bo'lmagan xulosalari bizning irsiyat haqidagi zamonaviy tushunchamizga asos soldi va u bugungi kunda genetikaning otasi sifatida tan olingan.

1800-yillarda sitologianing rivojlanishi (hujayralarni o'rganish) genetikaga kuchli ta'sir ko'rsatdi. Robert Braun (1773-1858) hujayra yadrosini (1833 yil) tasvirlab bergan. Boshqalar ishiga tayangan holda Matias Yakob Shleyden (1804-1881) va Teodor Shvann (1810-1882) o'z davrida hujayra nazariyasi (1839 yil) sifatida tanilgan kontseptsiyani taklif qilishgan. Bu nazariyaga ko'ra, hamma hayotiy organizmlar hujayralardan iborat, hujayralar faqat oldindan mavjud bo'lgan hujayralardan paydo bo'ladi, hujayra esa tirik organizmlarda tuzilish va funksiyalarning asosiy birligidir. Irsiyatga qiziqqan biologlar hujayralarni ko'paytirish jarayonida nima sodir bo'lishini bilish uchun hujayralarni tekshirishni boshladilar. Valter Flemming (1843-1905) yilda xromosomalarning bo'linishini (1879 yil) kuzatdi va mitozning ajoyib tavsifini nashr etdi. Biologlar hujayra

Zamonaviy jamiyatlar asosiy ilm-fanlar bo'yicha tadqiqotlar natijasida paydo bo'ladigan texnologiyaga juda bog'liq. Bizning ishlab chiqarish va xizmat ko'rsatish sohasimiz ommaviy ishlab chiqarish, tezkor aloqa va ajoyib ma'lumotlarni qayta ishlash texnologiyalari asosida qurilgan. Turmush tarzimizga ham ushbu texnologiyalarga bog'liq. Ko'proq fundamental darajada, zamonaviy jamiyatlar oziq-ovqat va sog'liqni saqlashni ta'minlash uchun texnologiyaga tayanadi. Biz genetika ushbu muhim ehtiyojlarga qanday hissa qo'shayotganini allaqachon ko'rganmiz. Biroq, genetika jamiyatga boshqa yo'llar bilan ham ta'sir qiladi.

Hozirgi vaqtda genetik tadqiqotlar natijasida olingan kashfiyotlar biotexnologiya sanoati sohasida son-sanoqsiz biznes ishlab chiqarishlariga tashabbus ko'rsatdi. Farmatsevtika va diagnostika testlarini sotuvchi yoki DNK profillash kabi xizmatlarni taqdim etuvchi kompaniyalar butun dunyo bo'ylab iqtisodiy o'sishga hissa qo'shdilar. DNK ketma-ketligi individlarda farq qiladi va bu farqlarni tahlil qilish orqali har bir individni yagona ekanligini aniqlash mumkin. Bunday tahlillar hozirda ko'plab vaziyatlarda - otalikni aniqlash, aybdorlarni fosh qilish va aybsizlarni aybdan oqlash, merosga bo'lgan da'volarni tasdiqlash, o'lganlarning shaxsini aniqlashda muntazam qo'llaniladi. DNK tahliliga asoslangan dalillar hozirda butun dunyo bo'ylab sud zallarida odatiy holga aylangan.

**Genetik xilma-xillik, evolyutsiya va DNK.** Yerdagi hayot juda ko'p shakl va xususiyatlarda mavjud bo'lib, deyarli barcha mavjud muhitni egallaydi. Hayot ham moslashish bilan tavsiflanadi: ko'plab organizmlar o'zlarini joylashgan muhitga juda yaxshi moslashadi. Hayotning tarixi - bu hayotning yangi shakllarining paydo bo'lishi, eski shakllarining yo'qolishi va mavjud shakllarining o'zgarishi yilnomasidir. O'zlarining ulkan xilma-xilligiga qaramay, tirik organizmlar muhim umumiy xususiyatga ega: ularning barchasi bir xil genetik tizimlardan foydalanadi. Har qanday organizm uchun genetik ko'rsatmalarning to'liq to'plami uning genomidir va barcha genomlar nuklein kislotalarda - DNK yoki RNKda

kodlangan. Genomik ma'lumotni kodlash tizimi ham barcha tirik organizmlar uchun umumiydir: genetik ko'rsatmalar bir xil formatda va kamdan-kam istisnolardan tashqari, kod so'zlari bir xil bo'ladi. Xuddi shunday, genetik ma'lumotni nusxalash va kodni tushunish jarayoni hayotning barcha shakllari uchun juda o'xshash. Ushbu umumiy xususiyatlar yerdagi barcha hayot 3,5 milliard yoki 4 milliard yil oldin paydo bo'lgan bir xil ajdoddan kelib chiqqanligini ko'rsatadi. Biolog Richard Dokins hayotni o'tmish va hozirgi barcha organizmlarni bog'laydigan, vaqt o'tishi bilan o'tadigan DNK daryosi sifatida tasvirlaydi.

Barcha organizmlarning o'xshash genetik tizimga ega bo'lishi, bitta organizmning genlarini o'rganish boshqa organizmlarga tegishli bo'lgan tamoyillarni ochib berishini anglatadi. Misol uchun, bakterial DNKning replikasiyasini (nusxalanishi) o'rganish inson DNKsining replikasiyasiga taalluqli ma'lumotni bera oladi. Bu, shuningdek, genlar ko'pincha begona hujayralarda ishlashi mumkinligini anglatadi, bu esa genetik muhandislikni (injeneriya) amalga oshirishga imkon beradi. Afsuski, genetik tizimlarning o'xshashligi OITS (orttirilgan immun tanqisligi sindromi) kabi kasalliklar uchun ham asos bo'lib, bunda virusli genlar inson hujayralarida - ba'zida dahshatli quvvat bilan ishlashga qodir.

Hayotning xilma-xilligi va moslashuvlari evolyutsiyaning mahsulidir bo'lib bu shunchaki vaqt o'tishi bilan genetik o'zgarish demakdir. Evolyutsiya ikki bosqichli jarayondir: birinchi navbatda, irsiy farqlar tasodifiy ravishda paydo bo'ladi, so'ngra alohida farqlarga ega bo'lgan individuallar ulushi ortadi yoki kamayadi. Shunday qilib, genetik o'zgaruvchanlik barcha evolyutsion o'zgarishlarning asosi bo'lib, oxir-oqibat biz bilgan barcha hayotning asosi hamdir. Hozirgi vaqtda organizmlar o'rtasidagi evolyutsion munosabatlarni aniqlash uchun molekulyar genetika usullari (texnikalari) muntazam ravishda qo'llaniladi; masalan, neandertallar qoldiqlari DNKsining yaqinda o'tkazilgan tahlili neandertallar va zamonaviy odamlar o'rtasidagi munosabatlarga oid yangi ma'lumotlarni berdi, bunda neandertallar va zamonaviy odamlarning ajdodlari

e'tibor berishgan. Yunon faylasuflari pangenezis kontseptsiyasini ishlab chiqdilar, unda keyinchalik gemmullar deb ataladigan o'ziga xos zarrachalar ma'lumotni tananing turli qismlaridan reproduktiv a'zolarga olib boradi va ular homiladorlik paytida embrionga o'tadi. Garchi noto'g'ri bo'lsa-da, pangenezis tushunchasi juda ta'sirli bo'lgan va 1800-yillarning oxirigacha saqlanib qolgan.

Pangenezis - zarrachalar irsiy ma'lumotni tananing turli qismlaridan reproduktiv organlarga o'tkazishini taklif qiladigan irsiyatning dastlabki kontseptsiyasi tushuniladi.

Pangenezis tushunchasi qadimgi yunonlarni orttirilgan belgi-xususiyatlarning irsiylanishi haqidagi tushunchani ilgari surishiga olib keldi, unga ko'ra, inson hayoti davomida orttirilgan belgi-xususiyatlar va shu shaxsning irsiy ma'lumotlariga singib ketadi hamda avloddan-avlodga o'tadi; masalan, qunt bilan o'qish orqali musiqa qobiliyatini rivojlantirgan odamlardan musiqa qobiliyati tug'ma bo'lgan bolalar tug'ilishini taklif qilishgan. Jan-Batist Lamark (1744-1829) bu g'oyaning tarafdori bo'lib, uni o'zining biologik o'zgarishlar nazariyasiga kiritdi.

Orttirilgan belgi-xususiyatlarning irsiylanishi. Orttirilgan belgi-xususiyatlarning avlodlarga o'tishini olg'a surgan irsiyat haqidagi dastlabki tushunchalar qadimgi Rimliklar inson irsiyatini tushunishga ozgina hissa qo'shgan, ya'ni ular hayvonlar va o'simliklarni ko'paytirishning bir qancha usullarini muvaffaqiyatli ishlab chiqqanlar; ularning texnikasi irsiyatning umumiy tushunchasiga emas, balki sinov va xatolikka asoslangan edi. Keyingi 1000 yil ichida genetika tushunchasiga ozgina yangi ma'lumotlar qo'shildi. Orttirilgan belgi-xususiyatlarni irsiylanish tushunchasi endilikda qabul qilinmaydi, ammo u XX asr davomida mashhur bo'lib qoldi..

Irsiyat haqidagi tushunchamizdagi qo'shimcha o'zgarishlar XVII asrda sodir bo'ldi. Gollandiyalik ko'zoynak ishlab chiqaruvchilari 1500-yillarning oxirida oddiy mikroskoplarni birlashtira boshladilar, bu Robert Gukga (1635-1703) 1665 yilda hujayralarni kashf qilish imkonini berdi. Mikroskoplar tabiatshunoslarga hayotning yangi va hayajonli manzaralarini taqdim etdi.

Egizaklar metodi bilan organizmdagi belgi xossalarning rivojlanishida genlar va tashqi muhit omillarining qay darajada ko'rsatgan ta'siri o'rganiladi.

Molekulyar genetik metod bilan irsiyat va o'zgaruvchanlikning moddiy asoslari bo'lgan nuklein kislotalarning, xususan, dezoksiribonuklein – DNK va ribonuklein - RNK kislotalarning tuzilishi va funksiyasi aniqlanadi.

Populyatsion statistik metod populyatsiyalardagi irsiyatni o'rganishda qo'llaniladi. U populyatsiyalardagi dominant va retsessiv allellarni takrorlanish darajasini populyatsiyalardagi tabaqalanish va qarindoshlik darajasini aniqlash bilan shug'ullanadi.

Filogenetik metod genlar allellari chastotalari uchrashiga asosan organizmlar yoki ularning populyatsiyalari o'rtasidagi genetik qarindoshlik darajasini, ularning kelib chiqish shajarasini o'rganadi.

**Irsiyatdan ilk bora foydalanish va tushunchalarning paydo bo'lishi.** Qadimgi davrlarda odamlarning irsiyat tamoyillarini tushunganliklari va qo'llaganliklarining birinchi dalili taxminan 10-12 ming yil avval boshlangan o'simliklar va hayvonlarni xonakilashtirishda uchraydi; ilk dehqonchilik qishloqlari Yaqin va O'rta Sharqda 11-11,5 ming yil oldin paydo bo'lgan. Birinchi xonakilashtirilgan organizmlarga bug'doy, no'xat, yasmiq, arpa, itlar, echkilar va qo'ylar kiradi. 4000 yil oldin, seleksion naslchilikning genetik usullari Yaqin va O'rta Sharqda allaqachon qo'llanilgan. Ossuriyaliklar va Bobilliklar meva hajmi, rangi, ta'mi va pishish vaqti bilan farq qiladigan bir necha yuz xurmo navlarini yaratgan. Xuddi shu davrda Osiyo, Afrika va Amerikada qishloq xo'jaligi ekinlari, boshqa ekinlar va uy hayvonlari rivojlangan. Qadimgi yozuvlar shuni ko'rsatadiki, ilk odamlar o'zlarining irsiyatlarini ham bilishgan. 2000 yil oldin mavjud bo'lgan hindularning muqaddas yozuvlarida ko'plab xususiyatlar otadan meros bo'lib, aka-uka va opa-singillar o'rtasidagi farqlar ona tomonidan paydo bo'lishi aytilgan.

Irsiyat haqidagi ba'zi dastlabki tushunchalar noto'g'ri edi, lekin insonning irsiyatga bo'lgan qiziqishini va xususiyatlarning irsiylanishini tushuntirishga urinishlarni aks ettiradi. Qadimgi yunonlar insonning ko'payishi va irsiyatiga jiddiy

taxminan 30-40 ming yil oldin o'zaro chatishtirilganligini ko'rsatdi. Genetika va genetik o'zgaruvchanlikni o'rganish hayotning o'tmishi, hozirgi va kelajagini tushunish uchun juda muhimdir.

Har bir DNK molekulasi juda kichik, ammo barcha hujayralar genetik ma'lumotni o'z ichiga olganligi sababli, dunyoda juda ko'p miqdorda DNK mavjud. Olimlarning hisob-kitoblariga ko'ra, biosferadagi DNKning umumiy miqdori  $5.3 \times 10^{31}$  megabaza juftligini (millionlab asos juftlari) tashkil etadi, umumiy og'irligi taxminan 50 milliard tonnani tashkil qiladi. Dunyo DNKsining axborot mazmunini saqlash uchun har biri dunyodagi eng kuchli to'rtta superkompyuterning o'rtacha saqlash sig'imiga ega bo'lgan 10 21 kompyuterni talab qiladi.

Olimlar hozirda DNK tahlili orqali dunyoning biologik xilma-xilligini kataloglashtirmoqda va o'lchamoqda. Misol uchun, Tara kemasi bortida bo'lgan tadqiqotchilar uch yarim yillik sayohatlari davomida dengiz suvidan DNKni ajratib olish orqali dunyo okeanlarini organizmlar uchun o'rgandilar. Ular 35 ming ta dengiz suvi namunalarini yig'ishdi va har biridan DNK ajratib olishdi. Keyin DNK ketma-ketligi va tahlili natijasida 150 ming ta genetik jihatdan bir-biridan farq qiluvchi eukariotlar turlari mavjudligi aniqlandi. Ushbu eukariotlarning aksariyati yangi kashf etilgan bir hujayrali organizmlar edi. Tadqiqotchilar, shuningdek, 5000 ta virusni aniqladilar, ulardan faqat 39 tasi ilgari fanga ma'lum edi.

**Genetikani bo'linishi.** Genetikani o'rganish uchta asosiy bo'limdan iborat: transmissiya genetikasi, molekulyar genetikasi va populyatsiya genetikasi. Klassik genetikasi sifatida ham tanilgan transmissiya genetikasi irsiyatning asosiy tamoyillarini va xususiyatlarning nasldan naslga o'tishini o'z ichiga oladi. Bu bo'lim xromosomalar va irsiyat o'rtasidagi bog'liqlikni, xromosomalarda genlarning joylashishini va gen xartasini o'rganadi. Bu erda asosiy e'tibor individual organizmga qaratiladi - individ o'z genetik tarkibini qanday meros qilib olishi va genlarini keyingi avlodga qanday o'tkazishiga qaratiladi.

Klassik genetikasi(transmissiya genetikasi).Genetikaning asosiy belgi-xususiyatlar qanday irsiylanishi va o'zgaruvchanligini o'z ichiga olgan

genetikaning sohasi hisoblanadi. Mikroorganizmlar genetikasining tadqiqot ob'ekti bo'lib tuban eukariot organizmlar, bakteriyalar, viruslar hisoblanadi.

Odam genetikasi - odam populyatsiyalarida irsiyat va o'zgaruvchanlik hodisalarini, tashqi muhit sharoitlarining ta'sirida belgilarning irsiylanishi, ularning o'zgarishi xususiyatlarini tadqiq qiladi.

Hayvonlar genetikasi - umurtqasiz va umurtqali hayvonlardagi belgi-xossalarning irsiylanishini o'rganadi.

O'simliklar genetikasi – asosan yopiq urug'li o'simliklarda belgi, xossalarning avloddan-avlodga berilish qonuniyatlarini ochish bilan shug'ullanadi.

Molekulyar genetikaning genning kimyoviy tabiatiga taalluqlidir: genetik ma'lumot qanday kodlanishini, replikatsiyasi va ifodalanishini o'rganadi. U hujayradagi replikatsiya, transkripsiya va translatsiya jarayonlarini (uning yordamida genetik ma'lumot bir molekuladan ikkinchisiga o'tkaziladi) va genlarni tartibga solish (irsiy ma'lumotlarning ifodalanishini nazorat qiluvchi jarayonlar)ni o'z ichiga oladi. Molekulyar genetikada asosiy e'tibor gen va uning tuzilishi, tashkil etilishi va funktsiyasiga qaratiladi. Immunologik genetikada esa antigen omilning irsiylanishi va immune reaksiyalarining genetik sabablari, qonuniyatlarini tadqiq qiladi.

Sitogenetika - odam, hayvon va o'simlik xromosomalarining tashqi va ichki tuzilishini o'rganish bilan shug'ullanadi.

Tibbiyot genetikasining vazifalari odam irsiy kasalliklarini tashxis qilish, davolash va profilaktika usullarini ishlab chiqishdan iborat. Radiatsion genetikada rentgen, gamma nurlanish tirik organizmlarga ko'rsatgan ta'sirini o'rganadi.

Filogenetika - organizmlar va ular populyatsiyalari o'rtasidagi genetik qarindoshlik darajasini, evolyutsion divergensiya va tur paydo bo'lish genetikasini o'rganadi. Populyatsion genetikaning predmeti bo'lib hayvon va o'simlik populyatsiyalarida genlar va genotiplar, ularning evolyutsion boshlang'ich omillari: mutatsiyalar, genlar dreyfi, migratsiyalar, tanlanish ta'sirida o'zgarishini o'rganish hisoblanadi.

Pedagogik genetikaning mavzusi oliy nerv faoliyati bilan bog'liq bo'lgan aql-idrok, nutq kabi xususiyatlarning genetik asoslarini tadqiq etishdan iborat. Pedagogik genetikada irsiy imkoniyatlari turlicha bo'lgan bolalarda ta'lim-tarbiya'ni qanday olib borish to'g'risida tavsiyalar ishlab chiqadi.

Populyatsiyalarning genetik tarkibini va ularning genofondining vaqt o'tishi bilan qanday o'zgarishini o'rganish sohasi. Populyatsiya genetikasi populyatsiyalarning genetik tarkibini (bir xil turdagi individlar guruhlarini) va bu tarkibning geografik va vaqt o'tishi bilan qanday o'zgarishini o'rganadi. Evolyutsiya genetik o'zgarish bo'lganligi sababli, populyatsiya genetikasi asosan evolyutsiyani o'rganadi. Populyatsiya genetikasida asosiy e'tibor populyatsiyada mavjud bo'lgan genlar guruhiga qaratiladi.

Genetikani o'rganishning ushbu uchta bo'limlarga bo'linishi qulay va an'anaviy o'rganish usulidir, ammo biz nafaqat ular bir-birini to'ldirishini, balki ularning har biri xromosoma genetikasi, biokimyoviy genetik, miqdoriy genetik va yana boshqa bir qancha maxsus sohalarga bo'linishini bilishimiz kerak. Shu bilan bir qatorda, genetikani o'rganish organizm (o'simlik yoki hayvon, va mikroorganizmlar genetikasi) bo'yicha ham bo'linishi mumkin va bu organizmlarning har biri transmissiya, molekulyar va populyatsiya genetikasi darajasida o'rganilishi mumkin. Zamonaviy genetikada juda keng soha bo'lib, o'zaro bog'liq bo'lgan ko'plab kichik bo'limlarni o'z ichiga oladi.

Boshqa tabiiy fanlar singari genetik ham o'z tadqiqot metodlariga ega. Bularga quyidagi metodlar kiradi:

Duragaylash metodi orqali ayrim belgi-xossali ota-ona organizmlarni chatishtirish natijasida olingan duragaylarning bir qancha avlodlarida rivojlanishi o'rganiladi. Olingan natijalarning muqarrarligi matematik statistika metodi orqali aniqlanadi.

Sitogenetik metod yordamida xromosomalar o'zgarishi bilan aloqador bo'lgan organizmning irsiyati va o'zgaruvchanligi o'rganiladi. Binobarin sitogenetika irsiyat va o'zgaruvchanlikning sitologik asoslarini tadqiq etadi.

davomida nukleotidlarning noto'g'ri juftlashganda xatolarni tuzatishi mumkin. Agar xatolik ro'y bersa, bu nukleotid o'sha zahotiy oq fermentning nukleazali faolligi hisobiga parchalanadi, yangi nukleotidlar to'g'ri juftlashganda esa uning mavjud bo'lgan DNK fragmentiga biriktiradi.

RNK-tomizg'i DNK-polimeraza III ning ta'siridan keyin maxsus ribonukleaza H yoki DNK polimeraza I yordamida to'liq xalos bo'ladi. RNK-tomizg'i egallagan oldingi joyda DNK-polimeraza I yordamida DNK zanjiri o'sa boshlaydi. Sintezlangan DNK fragmentlari (Okazaki fragmentlari)ning birikishi 3'→5' yo'nalishida DNK-ligaza yordamida amalga oshadi.

Keyingi tekshirishlar DNK sintezining initsiatsiyasi yana ham murakkab ekanligini ko'rsatdi. Praymazaning ta'siri oldidan kamida 5 ta oqsildan iborat kompleks hosil bo'lishi zarur ekanligi aniqlandi. Bu oqsillardan biri ATF energiyasidan foydalanib, DNK zanjiri bo'ylab harakatda bo'ladi, ya'ni praymazaning faollanishi uchun zarur bo'ladi, deb gumon qilinadi. Replikatsiyaning o'zi birin-ketin keladigan bir qancha bosqichlardan iborat. Bu bosqichlarning hammasi juda katta tezlikda, oliy darajada aniq o'tadi. DNK ning qo'sh spirali zich o'ralgan tuzilma va kodlaydigan asoslar burama ichida bo'lganidan replikasiya qiladigan fermentlar matritsaning nukleotidlar qatorini "o'qishi" uchun ona DNK sining zanjirlari hech bo'lmasa, kalta bir bo'lagida yechilgan bo'lishi lozim.

Qo'sh zanjir o'rimining yechilishi va ikkala zanjir yangidan qo'shilib ketmasligi uchun ularni bir-biridan ma'lum masofada tutib turish vazifasini bir nechta maxsus oqsillar bajaradi. Xelikaza (helix – burama, spiral so'zidan olingan) nomli fermentlar DNK ning replikativ ayri yaqinidagi qisqa bo'laklarni yechib beradilar; buning uchun 2 molekula ATF gidrolizidan hosil bo'ladigan energiya kerak. ajralgan zanjirlar qaytadan qo'shilib ketmasligi uchun DNK-bog'lovchi oqsillar, replikasiya jarayonida zanjirlarning juda tez yechilishida uzilib ketmasligi uchun giraza (guration – aylanish so'zidan olingan), eukariotlarda topoizomeraza va yana bir qator fermentlar va oqsillar, matritsa va initsiatorlar qatnashadi.

Ketma-ketlik yanada qulayroq bo'la boshlaganda, DNK ketma-ketligi bo'yicha sa'y-harakatlarning diqqat markazi turli turlarning genomlaridan turlar ichidagi individual farqlarga o'tadi. Yaqin kelajakda har bir inson, ehtimol, o'zining butun genom ketma-ketligining nusxasiga ega bo'ladi, bu turli kasalliklarni yuqtirish xavfini baholash va ular paydo bo'lganda ularni davolashni moslashtirish uchun ishlatilishi mumkin. Qishloq xo'jaligida genetikadan foydalanish - an'anaviy naslchilikda ham, genetik muhandislikda ham – ekinlar va hayvonlarning mahsuldorligini oshirib kelmoqda, bu esa dunyo aholisini oziq-ovqatga bo'lgan talabini qondirishda yordam beradi. Genetikaning tobora kengayib borayotgan ko'lami muhim axloqiy, ijtimoiy va iqtisodiy muammolarni keltirib chiqaradi.

Genetika tarixining bu qisqacha sharhi, ekinlarni birinchi marta xonakilashtirishdan tortib to hozirgi butun genom ketma-ketligigacha, keng qamrovli bo'lishga mo'ljallanmagan; aksincha, u genetikadagi yutuqlarning jadal sur'atlarini his qilishni ta'minlash uchun mo'ljallangan.

#### **Mustahkamlash uchun savollar**

1. Genetika fanini o'rganish nechta bo'limdan iborat?
2. Genetika fanining tadqiqot metodlari va ularning vazifalari?
3. Irsiyat haqidagi dastlabki fikrlarni ayting?
4. Genetika faniga asos solgan olimlar va ularning nazariyalari haqida nimalarni bilasiz?
5. Genlarni aniqlash va tahlil qilishning zamonaviy usullari to'g'risida nimalarni bilasiz?

**MAVZU: GEN, GENOM, VA GENETIK TAHLIL HAQIDA  
TUSHUNCHA. GENETIK AXBOROT VA UNING DNK  
MOLEKULASUDA JOYLASHISHI.**

**Gen – irsiyatning asosiy birligi.** Gen - bu odatda ma'lum bir polipeptidni kodlaydigan nukleotid juftligi ketma-ketligidir. Genni ta'riflashning aniq usuli ko'pincha biologik jarayonga qarab o'zgaradi. Eng oddiy darajada, biz genni genetik xususiyatni kodlaydigan ma'lumotlar birligi deb hisoblashimiz mumkin. Genlar nima ekanligini va ular qanday ishlashi haqida ko'proq bilib olganimizdan so'ng, biz ushbu ta'rifni kengaytiramiz. Xususiyatni belgilaydigan gen allellar deb ataladigan bir nechta shakllarda mavjud bo'lishi mumkin. Misol uchun, mushuklarda teri rangi uchun gen qora mo'ynani kodlaydigan allel yoki olovrang mo'ynani kodlaydigan allel sifatida mavjud bo'lishi mumkin.

Gen (yun. genos - urug', kelib chiqish) - irsiyatning elementar birligi va moddiy asosi. Gen organizm belgi va xususiyatlarini nasldan naslga o'tkazish funksiyasini bajaradi. Gen tushunchasini genetikaga daniyalik olim V. Iogansen (1909) kiritgan. Gen DNK (ba'zi viruslarda RNK) molekulasining bir qismi bo'lib, tirik hujayra oqsillaridan birining tuzilishini belgilab beradi va shu oqsillar orqali ayrim belgi yoki xossalarning rivojlanishini ta'minlaydi. Organizmning turga xos va individual xususiyatlari to'g'risidagi jami genetik axborot, ya'ni genlar yig'indisi - genotip deb ataladi.

Barcha organizmlar, jumladan bakteriya va viruslarning irsiyati gendagi nukleotidlarning DNKda joylashishi tartibiga va ularning soniga bog'liq. Yuksak rivojlangan organizmlarda gen maxsus nukleoproteid tuzilmalar - xromosomalar tarkibiga kiradi. Genning asosiy funksiyasi ferment va oqsillar sintezini hujayra RNKsi ishtirokida belgilab berishdir. Uning bu funksiyasi kimyoviy tuzilishiga bog'liq. Genning tuzilishi o'zgarganda hujayralardagi muayyan biokimyoviy jarayonlar buziladi, natijada mavjud jarayonlar yoki belgilar kuchayadi, susayadi yoki yo'qolib ketadi. Masalan, inson ko'zining qora yoki moviy, atirgulning qizil

2. "Tomizg'i" DNK ga bog'liq RNK polimeraza – odatda transkripsiyada ishtirok etadigan fermentlar – RNK-polimerazalarning alohida varianti bo'lib, replikativ vilkadagi DNK ning komplementar qismida RNK "tomizg'i" ("praymer") hosil qiladi. RNK-tomizg'ining sintezi 5' uchidan 3' uchiga qarab boradi. RNK da nukleotidlarning kelish tartibini DNK – matritsa belgilab beradi, nukleotidlarning 5'→ 3' fosfodiefir bog'lari yordamida bog'lanishi RNK-polimeraza ishtirokida amalga oshadi.

3. DNK-polimerazalar. Prokariotlarda I, II va III turdagi DNK-polimeraza shakllari ma'lum. Ularning hammasi 2 turdagi faollikka ega: polimeraza va nukleaza. Polimerazali faollik dezoksiribonukleotidlar orasidagi 5'→ 3' fosfodiefir bog'larining hosil bo'lishida, nukleazali faollik esa fosfodiefir bog'larining gidrolizida namoyon bo'ladi.

DNK polimeraza I replikatsiyada RNK-tomizg'ini parchalaydi va uning o'rnida DNK ning komplementar qismini sintezlaydi. DNK-polimeraza II juda past polimerazali faollikka ega, uning replikatsiyadagi vazifasi aniqlanmagan. DNK-polimeraza III replikatsiyaning asosiy fermenti bo'lib, DNK qo'sh zanjirining ajralgan zanjirida yangi DNK ning komplementar qismini 5'→ 3' yo'nalishda sintezlaydi.

4. Ribonukleaza H. Replikatsiyaning borishida RNK-tomizg'i gidrolizida DNK-polimeraza I bilan birga ishtirok etadi.

5. DNK-ligazalar (biriktiruvchi fermentlar). Yangi sintezlangan DNK qismlarini bir-biri bilan bog'lovchi vazifasini bajaradigan bir nechta fermentlar aniqlangan. DNK-ligazalar NAD<sup>+</sup> dan adenilil manbai sifatida foydalanib 3'→ 5' fosfodiefir bo'g'larini hosil qiladi.

Endi mana shu guruhga DNK-polimeraza III yordamida bittadan dezoksiribonukleotidlar ulanishi bilan DNK sintezi 5'→ 3' yo'nalishda davom etadi (zanjir elongatsiyasi), RNK-DNK gibridli zanjiri hosil bo'ladi. Bunda DNK-polimeraza III DNK ning qisqa fragmentlari (Okazaki fragmentlari)ni replikativ ayrining boshqa ona zanjiridan sintezlaydi. DNK-polimeraza III sintez borishi

bilan) va G bilan S ning juftlashishini ta'minlaydi. Shu sababli har bir yangi polinukleotid zanjirida nukleotidlar qolipga mos tushadi.

Replikatsiyaning molekulyar asoslari. Nazariy jihatdan DNK replikatsiyasining bir nechta variantlari (usullari) bo'lishi mumkin:

1) konservativ usulda DNK ning bola qo'sh spirali ona DNK zanjiridan ajralmaydi;

2) yarim konservativ usulda ona DNK zanjiri ajralib ularning har biridan bola DNK ning komplementar zanjiri hosil bo'ladi;

3) dispersiv usulda ona DNK bir necha joyidan uziladi va undan DNK ning yangi zanjirlari hosil bo'ladi.

1957 yilda Meselson va Stal tirik organizmlarda DNK replikatsiyasi yarim konservativ mexanizm bo'yicha borishini aniqlashdi. DNK replikatsiyasi uchun quyidagi sharoitlar zarur:

1) DNK ning yangi zanjiri uchun struktura materiali sifatida dezoksiribonukleozidtrifosfatlar (dATF, dGTF, dSTF, dTTF) bo'lishi kerak;

2) DNK ning qo'sh zanjiri ochilishi kerak;

3) tomizg'i hosil bo'lishi kerak;

4) DNK yangi polinukleotidli zanjirining sintezi va tomizg'i hosil bo'lishida ishtirok etuvchi fermentlar bo'lishi kerak.

Jarayonning har bir bosqichi maxsus fermentlar ishtirokida boradi.

1. Ajratuvchi oqsillar DNK ning qo'sh zanjirini komplementar asoslari o'rtasidagi vodorod bog'larini uzadi. Natijada qo'sh zanjir ochilib, alohida zanjirlarga ajraladi (tashqaridan bu "zamok" ning ochilishiga o'xshaydi). DNK ning ochilgan qismi replikativ vilka deb aytiladi. Uning hosil bo'lishida bir yo'la 200 molekulagacha ajratuvchi oqsillar ishtirok etadi, shuning uchun replikativ vilkaning har bir shoxchasida yangi DNK sintezi boshlanishi mumkin hamda 2000 gacha juftlashmagan asoslardan iborat bo'ladi. Ajratuvchi oqsillarning ta'sir mexanizmi to'liq o'rganilmagan, bunda balki DNK zanjirining ajralishi uchun ATF energiyasi sarflanishi mumkin.

yoki oq rangi, paxta tolasining uzun yoki qisqa bo'lishi va hokazolar. Hayvonlarining mahsuldorligi va ekinlarning hosildorligi, shuningdek tirik mavjudotlarda boshqa turli morfologik, fiziologik, biokimyoviy belgi va alomatlarning yuzaga kelishi hamda tegishli xususiyatlarga ega bo'lishi maxsus genlarning ta'siriga bog'liq.

Organizmida belgilar ko'p, ularning rivojlanishini ta'min etuvchi genlar soni yanada ko'p, chunki aksariyat belgilarning rivojlanishini ko'p genlar ta'min etadi. Masalan, insonda 10000 ga yaqin gen mavjud. Gen mutatsiyalar natijasida o'zgarishi mumkin. Bir juft nukleotidning boshqa bir juft nukleotid bilan almashinishi, nukleotidlarning kamayishi, ikki baravar ortishi yoki o'rin almashinishi ana shunday o'zgarishga sabab bo'ladi. Mutatsiya tufayli organizmlarda fenotipik tafovutlarni keltirib chiqaradigan gen, ya'ni allellar paydo bo'ladi, ular o'zining biror ta'siri jihatidan boshqasiga qaraganda ustun turishi (dominant allele), biror ta'sirotni yuzaga chiqarmaydigan bo'lishi (resessiv allele) mumkin.

Tabiiy sharoitda, inson ishtirokisiz, atrof muhit omillari ta'sirida organizmlarda irsiy o'zgaruvchanlik, ya'ni spontan mutatsiya kelib chiqadi. Bunday irsiy o'zgaruvchanlik organizmlar evolyutsiyasi jarayoni uchun manba bo'ladi. Sun'iy sharoitda radiatsiya nurlari va kimyoviy moddalar ta'sir ettirish usuli bilan irsiy o'zgaruvchanlikni tezroq va ko'plab olish mumkin. Mutagenizning bu xilini eksperimental yoki induksion mutageniz deb ataladi. Uning kashf etilishi genetikaning muhim yutug'i bo'lib, seleksiyada katta amaliy ahamiyat kasb etadi.

Organizm va hujayraning irsiy xossalari tegishli genlarga bog'liq. Ular orasidagi munosabatlar juda murakkab bo'lib, bir belgining paydo bulishiga bir necha gen ta'sir ko'rsatishi (polimeriya) yoki ko'pgina belgilarning paydo bo'lishi bitta genga bog'liq bo'lishi ham mumkin (genetik kod, irsiyatning xromosoma nazariyasi).



Drozofil meva pashshasida transpozonlar butun genomning 15-20% ni tashkil qiladi. O'simliklarda transpozonlar genomning asosiy qismini egallaydi. Makkajo'xorida transpozonlar butun genomning 85% ni tashkil qiladi. 2012-yilda 96 ta odam kasalliklari ro'yxatga olingan. Buning sababi genetik mobil elementlarning **de novo** kirishi natijasidir. Alu-takrorlar xromosoma aberratsiyasini keltirib chiqaradi. Mana shu xromosom aberratsiyasi natijasida 50 dan ortiq kasalliklar kelib chiqishiga sabab bo'ladi. Psevdogenlar – struktur genlarning funktsiya bajarmaydigan analogi hisoblanadi. Oqsillarni kodlash qobiliyatini yo'qotgan xujayrada ekspressiya bo'lmaydi. Psevdogen oddiy funksional genlardan kelib chiqqan, mutatsiya natijasida ekspressiya qobiliyatini yo'qotgan (stop kodonlarning paydo bo'lishi, o'qish doirasining siljishi va shu kabilar). Retropsevdogenlarning soni o'rtacha miqdorda funksional genlardan ko'proq.

Viruslar - odam genomining 1% ga yaqini retroviruslardir (endogen retroviruslar). Bu genlar odatda egasiga foyda keltirmaydi, ba'zi xolatlarida istisno bo'lishi mumkin. Masalan, 43 million yil oldin odam va maymunlar ajdodlari genomida retrovirus genlari paydo bo'lgan, ular virus qobig'ining hosil bo'lishida xizmat qilgan. Odamlarda va maymunlarda bu genlar yo'ldosh (platsenta) ishlashida qatnashadi. Ko'p miqdordagi retroviruslar odam ajdodlari genomiga 25 million yillar oldin ko'chib o'tgan. Odam genomini o'rganish bo'yicha ilmiy tadqiqotlar–ya'ni, odam genomi xartasini tuzib chiqish ishlari AQSH da 1984 yilda rejalashtirilgan.

XX asrning 70 yillari boshlarigacha odam genetik kartalari tuzish juda sekin darajada rivojlangan. Odamning birinchi geni (rangni ajrata olmaslik geni) 1911 yilda X-xromosomasida kartalashtirilgan. Birinchi Autosom geni 1968 yilda kartalashtirilgan. 1973 yilga kelib odam xromosomasida 64 ta gen kartalashtirilgan. 1994 yilda esa 5000 struktur genlar va 60000 dan ziyod DNK marker ketma-ketliklari kartalashtirilgan. 1996-yilga kelib qisqa tandem dinukleotid ketma-ketliklaridan tashkil topgan yuqori informativ polimorf

Transkripsiya to'g'ri – DNK dan RNK ga va teskari – RNK dan DNK ga bo'lishi mumkin. Teskari transkripsiya birinchi bo'lib onkornavirus deb ataluvchi shish hosil qiladigan RNK li viruslarda aniqlangan bo'lib, ular xo'jayin-hujayraning DNK sida teskari transkripsiya yo'li bilan joylashib oladilar. Virus RNK sining nusxasi - DNK ning begona qismi hujayrada shishli transformatsiyaga olib keladi. Balki, teskari transkripsiya faqat hujayraning shishli transformatsiyasida emas, ularning me'yoriy hayot faoliyatida yoki differentsiyallanish jarayonida ham ahamiyatga ega bo'lishi mumkin. Teskari transkripsiya mRNK dan boshqa barcha turdagi RNK lar uchun bo'lishi mumkin.

3. Genetik axborotning makromolekulalarning turli sinflari o'rtasida, ya'ni mRNK dan oqsilga o'tkazilishi translyatsiya yoki tarjima deb aytiladi. Genetik axborot ko'chirilishining bu turida nuklein kislotalarda yozilgan axborotni oqsillar sintezida aminokislotalar tartibiga o'tkazilishidir. Bunda faqat mRNK translyatsiya qilinadi. rRNK va tRNK translyatsiyada yordamchi vazifasini bajaradi. Translyatsiya faqat to'g'ri – mRNK dan oqsilga tomon bo'ladi va u orqaga qaytmaydi.

Hozirgi zamon biologiyasining asosiy talabi DNK RNK ni yaratadi, RNK oqsilni, DNK ning o'zi axborot xazinasi, u oqsil biosintezida bevosita ishtirok etmaydi. Demak, genlar ta'sirida ikki turdagi makromolekulalar birlamchi mahsulot sifatida hosil bo'ladi. Bular avvalo oqsil va RNK ning rRNK, tRNK va minor RNK kabi ba'zi turlaridir.

Genetik axborot uzatilishining hamma turlari matritsa (qolip) mexanizmiga asoslangan. Bu esa ularning har biri uchun qolip zarurligini bildiradi. Replikatsiyada DNK ning bir zanjiri (viruslarda RNK), transkripsiyada – DNK ning bir qismi (to'g'ri transkripsiya yoki teskari transkripsiya, translyatsiyada esa – mRNK, ya'ni faqatgina nuklein kislotaga qolip bo'lishi mumkin. Qolip hujayradagi genetik axborotning juda aniqlik va tejamkorlik bilan o'tkazilishini ta'minlaydi. Nuklein kislotali qolipdan mos keluvchi aniq nusxani olish nukleotidlarning azotli asoslarini to'g'ri komplementarligini, ya'ni unga asosan A bilan T (RNK da U

shuningdek G-S juftida nukleotidlarning biri go'yo ikkinchisini to'ldiradi. Bunga komplementarlik deyiladi. RNK ham DNKga o'xshash polinukleotid bo'lib, uning tarkibiga to'rtta azot asoslardan: adenin, guanin, sitozin, uratsil, uglevodlardan – ribozalar kiradi. DNKdan farqli ravishda RNK bir zanjirli tuzilishga ega. U hujayrada iRNK, tRNK va rRNK ko'rinishida namoyon bo'ladi.

Genetik axborotning ko'chirilishi, ya'ni irsiy xususiyatlarning uzatilishi tirik organizmlarning noyob xossasi hisoblanadi. Genetik axborotning saqlanishi va uzatilishi nuklein kislotalarning vazifalari hisoblanadi. Yadro xromosomalari va organizm hujayrasining mitoxondriya va xloroplastlaridagi DNK da joylashgan genetik dastur bir xil. Ularning ixtisoslashuvidagi farqlar hujayra rivojlanishi davomida genetik axborotning taqsimlanishida namoyon bo'ladi. Shuning uchun yetilgan, differentsiallangan hujayralar, masalan miya to'qimasi, jigar hujayralari bir-biridan molekulyar komponentlari to'plami bilan farqlanadi.

Turli xil organizmlarda aniqlangan genetik axborot ko'chirilishining 3 xil usulini ta'kidlash mumkin:

1. Replikatsiya – nusxa olish yoki ikki hissa ko'payish. Bu fundamental jarayon hujayralarning bo'linishi, nasliy belgilarning avlodlarga o'zgarmay uzatilishidan iborat. Bunda genetik axborotning o'tkazilishi nuklein kislotalarning bir sinfida, ya'ni DNK dan DNK ga yoki ayrim viruslarda RNK dan RNK ga bo'lib amalga oshadi.

2. Genetik axborotni nuklein kislotalarning turli sinflari o'rtasida – DNK dan RNK ga o'tkazilishi transkripsiya yoki ko'chirib olish deb aytiladi. Replikatsiyadan farqli ravishda transkripsiyada DNK molekulasida joylashgan axborot to'liq o'tkazilmaydi, uning ayrim qismlarigina ko'chiriladi. Transkripsiya natijasida hamma turdagi RNK lar: asosiy (mRNK, tRNK, rRNK) va minor RNK lar hosil bo'ladi.

Bundan kelib chiqadiki, DNK sistronlari faqat polipeptid zanjirining strukturasi to'g'risida emas, balki tRNK, rRNK va minor RNK strukturalari to'g'risida ham axborot saqlaydi.

hududlar 5264 analizi asosida odam genomining to'liq xaritasi yuzaga keldi; bu genetik markerlardan 2032 tasining o'rni aniqlandi va ular orasidagi o'rtacha masofa 1,6 sm ni tashkil etdi. DNKda minglab fragment nukleotidlar ketma-ketligi aniqlandi, DNK ketma-ketligini kompyuterda izlash imkoniyati ochildi va oqsil molekulasidagi aminokislota ketma-ketligi aniqlandi. Kompyuter algoritmi asosida genlarning soni aniqlangan, bu aniqlangan genlarning vazifasi odam genomida oqsillarni kodlaydi. Xalqaro konsorsium 31780 ta oqsil kodlovchi genlarni aniqlagan, Selera Genomiks firmasi esa 39114ta genlarni aniqlagan. 1988 yilda AQShda odam genomi strukturasi sekvenirlanishi yo'nalishida izlanishlar boshlangan. 1990–yilda Halqaro loyiha J.Uotson rahbarligida keng miqyosda amalga oshirila boshlangan. Shuningdek, bu yo'nalishdagi tadqiqotlarga 1988 yilda akademik A.A.Bayev (Rossiya) ham jalb qilingan. 1990yilda odam genomini o'rganish bo'yicha Halqaro tashkilot (HUGO) tashkil qilingan va unga akademik A.D.Mirzabekov rahbarlik qilishi belgilangan.

1990 yillarda odam genomini o'rganish yo'nalishida xalqaro loyiha bo'yicha ilmiy tadqiqotlar uchun 60 000 000 AQSH dollari qiymatida mablag' sarflangan, shuningdek 1996–1999 yillar davomida AQShda bu yo'nalishda har yili 200 000 000 – 250 000 000 AQSH dollari sarflanganligi qayd qilinadi. «Odam genomi» loyihasi (The Human Genome Project)–odam genomining to'liq holatda nukleotidlar ketma-ketligini aniqlash maqsadida 1990–yilda boshlangan. Bu yo'nalishdagi asosiy ilmiy tadqiqotlar AQSH, Angliya, Kanada davlatlari olimlari tomonidan amalga oshirilishi qayd qilinadi. Turli davlat qatnashchilari odam genomini o'rganish uchun 23 juft xromosomalarning hammasini o'zaro bo'lib oldilar. Ish tahminan 2005 yil, 15 yilda tugatildi 1998 yilda AQShda Kreyg Venter tomonidan odam genomi strukturasi bo'yicha olingan ma'lumotlarni patentlash g'oyasi ilgari surilgan, biroq 2000 yilda AQSH hukumati tomonidan bu yo'nalishda olingan ilmiy tadqiqotlar natijalari oshkoralik tavsifga ega bo'lishi va hamma uchun foydalanish qulayligi ta'minlanishi maqsadga muvofiqligi qayd qilingan. Shu sababli, hozirgi vaqtda Internet tarmoqlarida

«UCSC Genome Browser» kabi odam genomi haqidagi ma'lumotlar joylashtirilgan brauzerlar funktsiya bajarishi tashkil qilingan. Genomni o'qish yildan yilga o'sib boraverdi. Agar dunyo bo'ylab birinchi yil bir necha million nukleotid jufti o'qilgan bo'lsa, 1999-yil shaxsiy amerika «Celera» firmasi Dj.Venter boshchiligida 10 mln. nukleotid juftini bir sutkada rasshifrovka (kengaytirildi) qildi. Xalqaro dasturning asosiy maqsadi odam genomdagi barcha genom DNK nukleotid ketma-ketligini aniqlash, genlarni identifikatsiya qilish va genlarning joylashgan o'rnini aniqlash (kartalashtirish).

“Odam genomi“ dasturi asosiy vazifalari quyidagi bosqichlarni o'z ichiga oladi: Birinchi bosqichda o'rtacha 2 mln.dan ortiq bo'lmagan asoslarning (1mln asos 1megabaza-1Mb ga teng, base-asos inglizchadan olingan) batafsil genetik xaritasini tuzish va genlar orasidagi masofani belgilashni tamomlash. Ikkinchi bosqichda xar bir xromosomaning qisqacha taxminiy fiziologik xaritasini tuzish (0,1Mb o'lchamli). Uchinchi bosqichda alohida klon bo'yicha xarakterlanagan butun genomning yuqori aniqlikdagi fiziologik kartasini olish (klon 5 Kb ni o'z ichiga oladi). To'rtinchi bosqichda odam genomi umumiy DNK sining to'liq birlamchi strukturasi (sekvensini) aniqlanishga ajratilgan. (1 asos o'lchamda) Beshinchi bosqich oxirgi bosqich bo'lib, topilgan nukleotidlar ketma-ketligi asosida organizmdagi hamma genlarning joylashgan o'rnini va ularning funksional axamiyatini aniqlash. «Odam genomi» loyihasi (The Human Genome Project) bo'yicha ilmiy tadqiqotlar natijalari dunyoning yetakchi ilmiy jurnallarida nashr qilingan. The Human Genome Project natijalari yakunida ishlab chiqilgan odam genomi strukturasi qog'oz varianti London muzeyida saqlanadi.

Boshqa eukariot organizmlar genomiga taqqoslaganda odamda genomida immun tizimiga javob beruvchi genlar keng tarqalgan, nerv tizimimni rivojlantiruvchi faktorlar, miyelin oqsillari, signal molekullari, potensial boshqariluvchi ion kanallar va sinaptik retseptorlar oqsili, sitoskletning tuzilishida vezikulalar harakatida, xujayra ichki va tashqi signalizatsiyasi taminlanishida gomeostazni rag'batlantiruvchi tizimlar yaxshi rivojlangan. Odamda

## **MAVZU: GENETIK XILMA-XILLIK. DNK REPLIKATSIYASI VA REKOMBINATSIYASINING MOLEKULYAR MEKANIZMI.**

Genetik xilma-xillikning umumiy soni genotiplarning genetik tarkibidagi xususiyatlar, u turlarning sonidan tortib, ichidagi farqlarga qadar keng tarqaladi. Genetik xilma-xillik populyatsiyalarning o'zgaruvchan muhitga moslashish usuli bo'lib xizmat qiladi. Ko'proq o'zgaruvchanlik bilan, populyatsiyadagi ba'zi bir shaxslar o'zgaruvchanliklarga ega bo'lish ehtimoli katta allellaratrof-muhit uchun mos bo'lgan. Ushbu shaxslar o'sha allelni tug'ish uchun omon qolish ehtimoli ko'proq. Ushbu shaxslarning muvaffaqiyati tufayli aholi ko'proq avlodlar davomida davom etadi.

DNK tabiatan biologik polimer hisoblanadi. DNK molekulasi dezoksiribonukleotidlarning monomer yig'indilarining ketma-ketligidan tuzilgan. Nukleotid tarkibida geterosiklik azot asoslari (purin yoki pirimidinli), uglevoddezoksiriboza va fosfor kislota qoldig'i uchraydi. Ko'pchilik dezoksiribonukleotidlarning tarkibiga purin hosilalari - adenin va guanin, pirimidin hosilalari - sitozin va timin asoslari kiradi. DNK zanjiridagi nukleotidlar o'rtasidagi bog'lanish fosfor kislotasining difir hosilasining qo'shni dezoksiriboza qoldiqlarining gidroksillari (3' va 5') o'rtadagi bog'lar hisobiga amalga oshadi ya'ni DNK polimer zanjiri dezoksiriboza va fosfatli qoldiqlar ketma-ketligidan iborat. Bu zanjir dezoksiriboza qoldig'iga yonbosh radikal purin va pirimidin asoslari qo'shilgan bo'ladi. DNK molekulasi ikki nukleotid zanjirlarining ikkilangan zanjir ko'rinishida birlashgan bo'lib, bunda ikki zanjirning purin va pirimidin asoslari zanjirning ichki bo'shlig'ida joylashadi va bir-biri bilan vodorod bog'lari bilan bog'lanadi.

DNK ning ikkala zanjiri nukleotidlar tarkibi jihatidan bir-biridan farq qilsa ham, bir zanjirdagi nukleotidlar tarkibi ikkinchi zanjirdagi nukleotidlar tarkibiga qat'iy bog'liq. Bir zanjirda A (adenin) joylashgan bo'lsa, uning qarshisidagi ikkinchi zanjirda T (timin) bo'ladi; bir zanjirda G (guanin) joylashgan bo'lsa, ikkinchi zanjirda hamisha S (sitozin) bo'ladi. Shunday qilib A-T juftida,

molekulasida DNK dan uglevod dezokriboza o'rniga riboza, azotli asos timinning o'rniga uratsil bo'lishi hamda bitta zanjirli ekanligi bilan farq qiladi. iRNK DNKdagi oqsil tuzilishi haqidagi axborotni oqsil sintez bo'ladigan ribosomaga tashib keltiradi. Oqsil sintezida transport RNK (tRNK) ham ishtirok etadi. Bu RNK sitoplazmadagi aminokislotalarni ribosomaga yetkazib beradi. Oqsil sintezida ishtirok etadigan uchinchi molekula - bu ribosomal RNK (rRNK) hisoblanadi. Oqsil sintezida iRNK molekulasidagi nukleotidlar tartibi shaklida yozilgan Genetik axborot aminokislotalarning oqsil molekulasida joylanishi tartibiga o'tkazilishi translyatsiya (tarjima qilish) jarayoni deb ataladi.

#### **Mustahkamlash uchun savollar**

1. D. Uotson va F. Krik DNK ning strukturaviy modelini kashf etilishi bo'yicha ma'lumot bering?
2. Genomni ta'riflang?
3. Transpozonlar nima?
4. Genetik axborotni ta'riflang?
5. RNK ning oqsil sintezidagi fazifalari tushunturing?

juda katta miqdorda genlar transkripsiyada va translatsiyada ishtirok etadi. Shu 2000 genlarning ichida 900 tasi oqsillar oilasiga mansub ularning tarkibida rux barmoqlari saqlaydi.

Odam genomi 28000 nukleotid juftlaridan iborat bo'lib shundan 8 ekzon, uni kodlovchi 1340 ketma-ketlik nukleotid juftlaridan iborat. Bu gen 447 ta aminokislotani kodlaydi. Odam genomidagi eng katta genom- muskul oqsili geni bo'lib distrofin (2,4 106 n. j.) tashkil topgan. Sklet muskullarining egiluvchanligini susaytirishiga javobgar bo'lgan fibrilyar oqsili titin, u 27000 aminokislota qoldig'idan iborat. Uning geni 234 ekzondan iborat. Odam genomidagi oqsil kodlovchi genlarning ichida titin oqsilini kodlovchi genda eng ko'p ekzonlar topilgan. Odam genomi eukariot organizmlar ichida eng murakkabi hisoblanadi. DNKning ketma-ketligi bir turdan ko'proq mRNKlarni kodlashi mumkin. Odam genomini o'rganish – bevosita genlarning funksiyasiga aniqlik kiritish va turli xil kasalliklarni gen terapiya usulida davolash uslublarini ishlab chiqish imkoni beradi. Masalan, 2008 yilda odam organizmida hayot kechiruvchi mikroflora tur tarkibini o'rganishga qaratilgan – «Odam mikrobiomi» (NMR) Halqaro loyihasi ishlab chiqilgan va bu yo'nalishdagi ishlar davom ettirilmoqda. Aynan, «mikrobiom» atamasi 2001 yilda odam organizmida hayot kechiruvchi mikroorganizmlar genomini tavsiflash maqsadida fanga kiritilgan. Jumladan, hozirgi vaqtda odam organizmida ovqat hazm qilish tizimida hayot kechiruvchi mikroflora genomini o'rganish bo'yicha yirik ilmiy markaz sifatida – «MetaHIT» Yevropa konsorsiumi faoliyat olib bormoqda.

Odam genomini o'rganish molekulyar tibbiyotda irsiy va irsiylanmaydigan kasalliklarni tashxis, davolash va profilaktikasi uchun katta ahamiyat kasb etadi. Odam genomini o'rganishning ahamiyati shundan iboratki tibbiyot nuqtayi nazaridan eng muhim bo'lgan yomon sifatli o'smalar, gipertoniya va ateroskleroz kabi kasalliklarni irsiylanishi uchun ma'sul genlarni aniqlashdan iborat. Odam genomi nukleotidlari ketma-ketliklarini o'rganish yo'anlishida amalga oshiriluvchi ilmiy tadqiqotlar asosida, turli xil kasalliklar, jumladan irsiy kasalliklarning

genetik asosini aniqlash va amaliy nuqtayi nazardan, gen terapiya usullarini ishlab chiqish imkoni tug'ildi.

Gen ontologiyasi. Biologiyaning zamonaviy yo'nalishlari biotexnologiya, genlar injenerligi, genomika, bioinformatika kabi yo'nalishlarining rivojlanishi fanda yangi "gen ontologiya" terminining yuzaga kelishiga sabab bo'ldi. Gen ontologiyasi predmetlariga mikroorganizmlar, o'simliklar, hayvonlar va inson genlari ularning mahsulotlari ma'lumotlar bazasi va ularning annotatsiyalari kiradi.

Gen ontologiya loyihasi molekulyar va xujayra biologiyasida bir necha domenlarni ichiga oladi va genlar, gen mahsulotlari va ketma-ketliklar bo'yicha ma'lumotlarini tushunishda jamoatchilik foydalanishi uchun keng imkoniyatlar ochib beradi. Ko'pgina model organizmlarning ma'lumotlar bazalari va genom annotatsiyasi guruhlarini yaratishda gen ontologiyasidan foydalaniladi va ularning annotatsiyasida gen ontologiya manbalari o'rni beqiyosdir. Konsortium gen ontologiya - bu "gen ontologiyasi" loyihasida faol ishtirok etayotgan bir qator biologik ma'lumotlar bazalari va tadqiqot guruhlaridir. Bu turli xil model organizmlar uchun bir qancha ma'lumotlar bazalari, jami oqsillar ma'lumotlar bazasi, "gen ontologiyasi" dasturiy ta'minot ishlab chiquvchilar va muharrirlar guruhini o'z ichiga oladi.

Genom (nem. genom) -xromosomal (unda joylashgan genlar bilan birga) gaploid to'plami tushunilad, ya'ni individ genetik tuzilishining asosiy elementlari majmui. Genom terminini fanga nemis biologi G.Vinkler (1920) kiritgan. Gaplofazadaha bir hujayra bitta genomga, diplofazada esa ikkita genomga ega bo'lib, zigota hosil bo'lishida ularning biri erkak, ikkinchisi urg'ochi gametalardan o'tgan bo'ladi. Genom asosiy genetik va fiziologik sistemalarni o'zida namoyon qilib, uning genetik jihatdan mukammalligi normal gameta va zigotalarning hosil bo'lish zaminidir. Hayotchan, ammo qisman hosildor poliploid formalar kamida bir juft gomologik genomga ega bo'lishi shart; qolgan xromosomal bo'yicha turli chetlanishlar bo'lishi mumkin, bu esa rivojlanishga deyarli ta'sir ko'rsatmaydi. Agar kon'yugatsiyalanuvchi (gomologik xromosomalarning yaqinlashuvchi)

ko'proq. Buning sababi odam genomida alternativ splaysing keng tarqalganligidir. Odam va boshqa sut emizuvchi organizmlar telomerida tandem takrorlar (GGGTTA) ketma-ketlikdan tashkil topgan.

Transpozonlar - organizmda uchraydigan DNK qismi bo'lib, o'z joyini o'zgartirish qobiliyatiga ega. Ular genom doirasidagina ko'payaa oladi. Transpozonlar "sakrovchi genlar" nomi bilan mashhur, ular genetik mobil elementlarning bir vakili hisoblanadi. Transpozonlar genomning kodlanmaydigan qismiga kiradi. DNK nukleotidlar ketma-ketligi asosida oqsil tarkibidagi aminokislotalar ketma-ketligi haqidagi informatsiyani tashimaydi. Shunga qaramay mobil elementlarning bir qancha sinflari tarkibida fermentlar ketma-ketligi haqidagi ma'lumot bo'ladi. Bu fermentlar transpozon xarakatlanishini transkripsiya va katalizatsiya qiladi. Masalan, DNK transpozonlar va DDP1 - transpozaza, BORS1 va BORS2 fermentlarini kodlaydi. Xar xil organizmlarda transpozonlar turli xil darajada tarqalgan. Masalan, odamlarda transpozonlar DNK ketma-ketligining 45% ni tashkil qiladi.

Genetik axborot - oqsilmolekulasining tuzilishi haqidagi axborotning DNK (dezoksiribonuklein kislota)da nukleotidlarning birin-ketin kelish tartibi shaklida kimyoviy tilda yozilishi. Genetik axborotni realizatsiya qilinishi replikatsiya va transkripsiya holida amalga oshadi. Replikatsiyajarayonida DNK oqsi sintezida bevosita ishtirok etmaydi. Ona hujayra bo'linayotganida DNK ham ikkiga ajraladi. Har bir zanjir qarshisida komplementarlik asosida ikkinchi DNK zanjiri hosil bo'ladi. DNK replikatsiyasi deb ataladigan bu jarayon irsiy belgilarning nasldan naslga o'zgarmay o'tishini ta'minlaydi.

Genetik axborot amalga oshishining ikkinchi bosqichi oqsil sintezini boshqaruvchi uch xil RNK(ribonuklein kislota) molekulasining sintez qilinishidan iborat. Bu jarayon transkripsiya (ko'chirib yozish) deyiladi. RNKning barcha turlari yadroda sintezlanadi.

Informatsion RNK (iRNK) translyatsiya jarayonida DNK zanjirlarining birida hosil bo'lib, uning ayrim bo'lagidan aniq nusxa ko'chirib oladi. RNK

tabiiy DNK molekulari qo'sh zanjirli va to'g'ri chiziqli holda uchrasada, biroq, ular juda katta mol. m.ga ega bo'lgan molekulani kichik xmda joylash uchun buklanish, halqa, superspiral va boshqa shakllarni olishi mumkin. Ayrim viruslar DNK si bir zanjirli bo'ladi.

Prokariotlar hujayrasida DNK bitta xromosomada mujassamlashgan bo'lib, mol. m.si 10' dan ortiq va uz. taxminan 1 mm ga teng. EukariotlarhujayrasidagiDNK asosan yadroda de-zoksinukleoprotein (DNP) shaklda bo'lib, xromosoma yoki xromatinning asosiy tarkibiy qismi hisoblanadi. Yadrodan tashqari DNK mitoxondriy va xloroplast tarkibida ham uchraydi.

*Odamgenomi*– bu odamorganizmito'qimahujayralaridamavjudbo'lganirsiy (genetik) material umumiy yig'indisi hisoblanadi. Odam genomi hujayra yadrosi va shuningek, mitoxondriyalartarkibidajoylashgan 23 juft xromosomalardan tashkilotgan. Bundaxromosomalarning 22 juft iaautosomal va birjuftijinsiyxromosomalardan (XvaYxromosomal) tashkilotganOdamningxarbirosomatikxujayrayadrosida 23 juftxromosomabo'lib: harbiroxromosomadabirmolekulaDNKjoylashadi. Odamdabittaxujayradagi 46 molekulaDNKuzunligitaxminan 2 metr, nukleotidjuftlarisoni 6,4 mlrd. OdamtanasidagihamaxujayralarumumiyDNKuzunligi (taxminan  $5 \times 10^{13}$ ) 1011kmnitashkiletadi, buqaribyerdanquyoshgachabo'lganmasofadan 1000 martako'proqdir. Odamda genlarning soni 30ming dan 40 ming oralig'ida. Odam genomi loyihasi bo'yicha amalga oshirilgan tadqiqotlar davomida odam genomi tarkibida 20 000 – 25 000 faol holatdagi genlar aniqlangan. Odam genomi tarkibida 28 000 atrofidagi genlar tavsiflangan.

Irsiyat va o'zgaruvchanlikni muayyan genetik apparat faoliyati taminlaydi. Hozirgi davrda genetik apparat tuzilishi 3 bosqichga ajratiladi: gen, xromosoma va genom. Genomning tuzilishi va faoliyatining asosiy prinsiplari to'liq DNK molekulari xususiyatlari bilan belgilanadi. Xromosomalarda genlar bir tekis joylashmagan. Xar bir xromosoma ko'p va kam gen uchastkalaridan tashkil topgan.Odam genomidagi genlar boshqa oddiy organizmlarga qaraganda ancha

xromosomalardagi genlarning chiziqli joylashishi aynan o'xshash bo'lsa, u holda ikkala genom mutlaqo o'xshash (gomologik) bo'ladi. Chala gomologik genomda duplikatsiya (xromosoma uchastkasining ikki hissa ortishi) hamda deleniya (xromosoma uchastkalarining yetishmasligi) natijasida yuz beradigan resiprok translokatsiya (xromosomaning ikki uchastkasi o'zaro o'rin almashadi) va inversiya (xromosoma uchastkasi holatining o'zgarishi) tufayli barcha yoki ayrim kon'yugatsiyalanuvchi xromosomalarning qisman aynan o'xshashligi kuzatiladi. Segmentli aynan o'xshashlik bilan xromosoma kon'yugatsiyasining tipi va darajasi, shuningdek urug'lanish miqdori aniqlanadi. Euploidiya (bir butun genom normal sonining ortishi) va aneuploidiya (xromosomal sonining xromosomaning karrali normal gaploid to'plamiga teng bo'lmagan holdagi o'zgarishi) genomli mutatsiyalarda olib keladi.

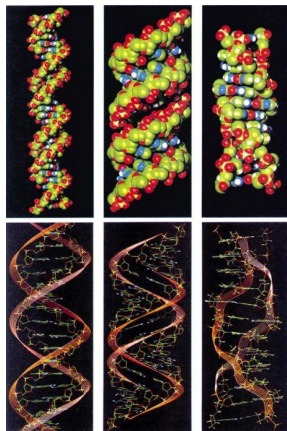
Mendel tajribalarinig qayta kashf etilishi o'simliklar, hayvonlar va mikroorganizmlardagi irsiyat bo'yicha ko'plab tilmiy izlanishlarni boshlab berdi. Har bir insonni o'ylantirayotgan asosiy savol "gen nima?" bo'ldi. XX asrning o'rtalarida bu savolga yakuniy javob berildi. Genlar **nuklein kislotalar** deb ataladigan murakkab molekullardan iborat ekanligi ko'rsatib berildi.

Nuklein kislotalar **nukleotidlar** deb ataladigan elementar bloklar/qismlar qurilishidan iborat. Har bir nukleotid uchta komponentdan iborat:

- 1) shakar molekulari;
- 2) kislotali kimyoviy xususiyatlarga ega fosfat molekulari;
- 3) ozgina asosiy kimyoviy xususiyatlarga ega bo'lgan azot tarkibli molekula.

Ribonuklein kislotalari yoki RNKning tarkibidagi qand riboza; deoksiribonuklein kislotalari yoki DNKda u dezoksiribozadir. RNK yoki DNK tarkibida bir nukleotid boshqasidan azot tarkibli asosi bilan ajralib turadi. RNKda to'rt xil asoslar mavjud: adenin (A), guanin (G), sitozin (C) va urasil (U); DNKda ular A, G, C va timin (T) bo'lib keladi. Shunday qilib, DNKda ham, RNKda ham to'rt turdagi nukleotidlar mavjud va ulardan uchtasi ikkala turdagi nuklein kislotalar molekulari tomonidan taqsimlanadi.

Dezoksiribonuklein kislota (DNK) - nuklein kislotalarining bir turi. Tarkibida dezoksiriboza, azot asoslaridan adenin (A), guanin (G), sitozin (S) va timin (T) hamda fosfat kislota bo'ladi. Barcha tirik organ izmlar hujayrasida uchraydi va ko'pchilik viruslar tarkibiga kiradi. Tirik organizmlarda irsiy belgilarni saklash va nasldan-naslga o'tkazish vazifasini bajaradi.



## 2-rasm. DNK ni umumiy ko'rinishi.

Nuklein kislotalarni o'rganishdagi katta yutuq 1953 yilda Jeyms Uotson va Frensis Krik nukleotidlarning DNKda qanday tashkil etilganligini aniqlaganlarida yuz berdi. Uotson va Krik nukleotidlar bir-biri bilan zanjirda bog'langanligini aniqlashgan. Bog'lanishlar bir nukleotidning fosfati va boshqa nukleotidning shakari o'rtasidagi kimyoviy o'zaro ta'sir natijasida hosil bo'ladi. Azot tarkibli asoslar bu o'zaro ta'sirlarda ishtirok etmaydi. Shunday qilib, nukleotidlar zanjiri asoslar biriktirilgan fosfat-shakar magistraldan iborat bo'lib, umurtqasimon asosdagi har bir shakarga bittadan asos to'g'ri keladi. Zanjirning bir uchidan ikkinchi uchigacha asoslar shu aniq zanjirga xos chiziqli ketma-ketlikni hosil qiladi. Ushbu asoslar ketma-ketligi bir genni boshqasidan ajratib turadigan narsadir. Uotson va Krik DNK molekulalari nukleotidlarning ikkita zanjiridan iborat degan fikrni ilgari surdilar (2-rasm). Bu zanjirlar ma'lum bir asoslar juftligi o'rtasida vodorod aloqalari deb ataladigan nozik kimyoviy tortishishlar bilan birlashtiriladi; A bilan T juftlik hosil qiladi, G esa C bilan juftlashadi. Bu asoslarni juftlashtirish qoidalari tufayli ikki zanjirli DNK molekulasidagi bir nukleotid zanjirining ketma-ketligini boshqasidan oldin taxmin qilish mumkin. Shu ma'noda, DNK molekulasining ikkita zanjiri bir-birini to'ldiradi.

Ikki zanjirli DNK molekulasi ko'pincha **dupleks** deb ataladi. Uotson va Krik DNK dupleksining ikkita zanjiri bir-biriga spiral konfiguratsiyada o'ranganligini aniqladilar. Bu spiral molekulalar juda katta bo'lishi mumkin. Ba'zilari yuz millionlab nukleotid juftlarini o'z ichiga oladi va ularning u uchidan bu uchigacha uzunligi 10 santimetrdan oshadi. Agar ularning g'ayrioddiy nozikligi (santimetrning yuz milliondan bir qismi) bo'lmaganida, biz ularni uskunalar yordamisiz ko'z bilan ko'rishimiz mumkin edi. RNK, xuddi DNK singari, zanjirda bir-biri bilan bog'langan nukleotidlardan iborat. Biroq, DNKdan farqli o'laroq, RNK molekulalari odatda bir zanjirli bo'ladi. Ko'pgina organizmlarning genlari DNK dan iborat, ammo ba'zi viruslarda ular RNK dan iborat.

DNK ning nukleotidli tarkibi, ya'ni uning birlamchi strukturasi har bir organizm uchun o'ziga xos va qat'iy individual bo'lib, biologik informatsiyaning kod shaklda (qarang genetik kod) yozilishidir. DNK ning genetik ahamiyatini dastlab O. Everi (1944, AQSH) shogirdlari bilan birga aniqlagan.

DNK tarkibidagi nukleotidlarning o'zaro munosabati ma'lum qonuniyatlarga bo'ysunadi. Bu qonuniyatlar E. Chargaff (1950, AQSH) tomonidan aniqlangan. Bu kridaga asosan DNK dagi purin asoslarining yig'indisi pirimidin asoslarining yig'indisiga teng bo'lib, bunda A ning miqdori T miqdoriga va G ning miqdori S miqdoriga teng .

D. Uotson va F. Krik (1953) DNK ning strukturaviy modelini kashf etishdi. Bu modelga ko'ra, DNK molekulasi qo'sh spiral hosil qiluvchi ikkita polinukleotid zanjirdan tashkil topgan va har ikkala zanjir bir umumiy o'qqa ega. Zanjirning bir o'rami orasidagi masofa 34 A ga teng va 10 ta nukleotid krldi-g'idan tashkil topgan. Polinukleotid zanjirlarning pentozafosfat guruhlarini spiralning tashqi tomonida, azot asoslari esa ichki tomonida joylashgan. Polinukleotid zanjirlar bir-biriga nisbatan teskari yo'nalgandir. DNK ning bir zanjiridagi nukleotidlarning ketma-ketligi, ikkinchi zanjirdagi nukleotidlarning ketma-ketligini ta'minlaydi yoki ular komplementar (to'ldiruvchi) hisoblanadi. Nuklein kislotalarning strukturaviy va funksional tuzilishida universal prinsip hisoblanadi. Ko'pchilik



uchraydi; shunday qilib, *I* geni “*ko'p shaklga ega*” degan yunoncha so'zlardan kelib chiqqan holda *polimorf* deb aytiladi.

Qon guruhlaridagi genotiplar, fenotiplar va ularning uchrash chastotalari				
Genotip				
$I^A I^A$ or $I^A I^i$	A	+	–	41
$I^B I^B$ or $I^B I^i$	B	–	+	11
$I^A I^B$	AB	+	+	4
$ii$	O	–	–	44

### 10-rasm. Qon guruhleri.

**Allel qatorlar.** Bir qator ko'p allellar o'rtasidagi funktsional munosabatlarni gomozigotalar orasidagi chatishtirishlar orqali geterozigota birikmalar hosil qilish orqali o'rganish mumkin. Masalan, quyonlardagi *c* genining to'rtta alleli bir-biri bilan qo'shilib, olti xil geterozigotalarni hosil qiladi:  $c^h c$ ,  $c^{ch} c$ ,  $c^+ c$ ,  $c^{ch} c^h$ ,  $c^+ c^h$ , va  $c^+ c^{ch}$ . Bu geterozigotalar allellar orasidagi dominantlik munosabatlarini o'rganish imkonini beradi (11-rasm). Yovvoyi tipdagi allel qatordagi barcha boshqa allellar ustidan butunlay dominantdir; *chinchilla* alleli *himolay* va *albinos* allellari ustidan qisman dominant, *himalayan* alleli esa *albino* alleli ustidna to'liq dominantdir. Bu dominantlik munosabatlarini  $c^+ > c^{ch} > c^h > cdeb$  umumlashtirish mumkin.

Dominat allellarning teri rangiga ta'siriga paralleldir. Buni boshqacha qilib tushuntirsak, *c* geni mo'ynada qora pigment hosil bo'lish bosqichini boshqaradi. Yovvoyi turdagi allel bu jarayonda to'liq ishlaydi, butun tanada rangli tuklar hosil qiladi. *Chinchilla* va *himolay* allellari qisman ishlaydi, ba'zi rangli tuklar hosil qiladi, *albinos* alleli esa umuman ishlamaydi. Funktsional bo'lmagan allellar *nol* yoki *amorfik* deyiladi (yunoncha "shaklsiz" so'zidan); ular deyarli har doim butunlay retsessivdir. Qisman funktsional allellar *gipomorfik* (yunoncha "shaklda" degan so'zdan) deyiladi; ular ko'proq funktsional bo'lgan allellarga, jumladan (odatda) yovvoyi turdagi allellarga nisbatan retsessivdir.

Shuningdek, qisqa ajralish va birikishlar DNK-giraza fermenti yordamida sodir bo'ladi. U xelikazaga replikatsiya uchun DNK ni qayta aylantirishga yordam beradi. Zanjirlarning yoyilishida har bir qo'sh asosning ajratilishi uchun ikki molekula ATF – gidroliz energiyasi sarf bo'ladi. Umuman, DNK ning yoyilishi DNK replikatsiyasining eng qiziqarli va eng murakkab muammolaridan biridir.

1969 yilda yapon olimi Reydji Okazaki har ikkala zanjir bir vaqtda replikatsiya qilinganda bir zanjir uzluksiz, ikkinchi yangi zanjir esa kalta fragmentlar shaklida sintezlanishini kashf etdi. Uzluksiz sintezlanadigan zanjir “boshlovchi”, uzilib sintezlanadigani “kechikkan” zanjir deb ataladi. So'ngra Okazaki fragmentlarining sintezi uchun tomizg'i sifatida RNK ning kichik bo'lakchalari kerak ekanligi ma'lum bo'ldi, chunki DNK-polimerazaning o'zi zanjirni initsiray olmaydi. Keyingi vaqtda har ikkala zanjirning ham kalta fragmentlar shaklida sintezlanishi isbotlandi.

Eukariotlar DNK sining replikatsiyasi. Eukariotlar xromosomasi va mitoxondriyasidagi DNK replikatsiyasi ham yarim konservativ usulda bo'ladi, faqat ulardagi jarayon ayrim xususiyatlari bilan farq qiladi. Sut emizuvchilar hujayralarida ham DNK replikatsiyasining o'sha fermentlari – ajratuvchi oqsillar, RNK-polimeraza, DNK-polimerazalar, ribonukleaza H, DNK-ligazalar aniqlangan. Ammo bu fermentlar o'zlarining molekulyar strukturalari va xossalari bilan prokariotlarning fermentlaridan farq qiladi. Masalan, sut emizuvchilar hujayrasining yadro va mitoxondriyasidagi DNK-polimerazalar nukleazali faollikka ega emas.

DNK reparatsiyasi. DNK bitta zanjirining buzilgan qismini to'g'rilanishi yoki reparatsiyasini chegaralangan replikatsiya sifatida qarash mumkin. Masalan, teri epitelial hujayrasining DNK zanjirini ultrabinafsha nurlar ta'sirida zararlaganda boradigan reparatsiya jarayoni ancha mukammal o'rganilgan.

Transkripsiyaning molekulyarasoslari. Genetik axborotning oqimi genlar ekspressiyasi deb ataladi: u birinchi navbatda genlar transkripsiyasi – RNK ning hosil bo'lishiga olib keladi. Transkripsiya jarayonida asosan ayrim gen va genlar

guruhi ko'chirib yoziladi, replikasiyada esa ona DNK to'la kodlanadi. RNK ning hamma turlari ham yadroda sintezlanadi. DNK matritsasida kechadigan hamma sintezlar DNK da yozilgan axborotga muvofiq amalga oshadi. RNK ning barcha turlari tRNK, rRNK va mRNK sintezlanishida asoslarning komplementar bo'lishiga binoan DNK asoslarining tartibi RNK asoslarining tartibini belgilaydi. Matritsa sifatida ikki zanjirli DNK eng afzaldir, lekin bir zanjirli DNK ham matritsa sifatida xizmat qila oladi.

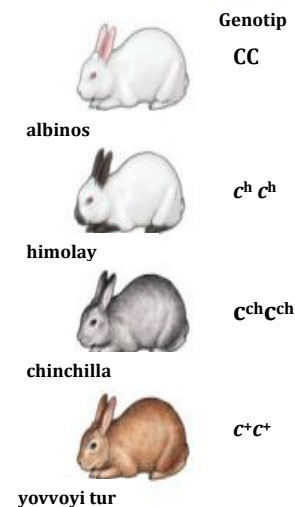
Transkripsiyada xromatin DNK sida yozilgan axborotning bir qismidan RNK nusxasi sifatida foydalaniladi. DNK ning faol bo'lmagan qismlari xromatinning globulyar nukleosomalar tarkibiga, faol qismlari esa nukleosomalar orasidagi fragmentlar yoki "ochilgan" to'g'ri nukleosomalar tarkibida bo'ladi.

Transkriptoning har bir qismi turli xil vazifalarni bajaradi. Bir guruh qismlar axborot saqlovchi, boshqalari esa – axborot saqlamaydigan guruhlariga bo'linadi. Axborot saqlovchi qismlarga polipeptid zanjiri yoki matritsali bo'lmagan RNK (rRNK va tRNK) strukturalari to'g'risida axborot saqlovchi; axborot saqlamaydiganlari esa boshqa vazifalarni bajaradi va genetik axborotni o'zida saqlamaydi. Yuksak tuzilgan eukariotlar transkriptonida axborot saqlamaydigan qismi asosiy qismni egallaydi. Transkriptondagi struktura genlari ikki turda bo'lishi mumkin: uzluksiz va bo'lingan. Eukariotlardagi struktura genlarining ko'pchiligida genetik axborot uzlukli – bo'lingan holda yozilgan bo'ladi.

Struktura genlarida axborot saqlovchi struktura genlari ekzonlar, axborot saqlamaydiganlari esa intronlar deb ataladi. Intronlar ekzonlar uchun qo'shimcha regulyator vazifasini bajarishi mumkin.

Transkripsiya natijasida hosil bo'lgan RNK ga transkript deb aytiladi. Transkript – transkriptoning promotordan terminatorgacha bo'lgan komplementar nusxasi. Transkripsiya uchun quyidagi sharoitlar bo'lishi kerak:

Mutant allellarning aksariyati retsessivdir. Biroq, ba'zida mutant allel dominant ham bo'ladi, bu holda gen o'zi bilan bog'liq fenotipi bilan nomlanadi. Masalan, sichqonlardagi gen dum uzunligini boshqaradi. Ushbu genning kashf etilgan birinchi mutant alleli geterozigotalarda dumning qisqarishiga olib keldi. Bu dominant mutant dum uzunligi uchun T bilan belgilandi. Ushbu genning barcha boshqa allellari va ular juda ko'p - dominant yoki retsessiv bo'lishiga qarab katta yoki kichik harflar bilan belgilangan; turli xil allellar bir-biridan yuqorigi belgilar bilan ajralib turadi.



**9-rasm. Quyonlarda teri rangini boshqaradigan genlar.**

Ko'p allellarning yana bir misoli inson qon turlarini o'rganishda kuzatiladi. Yuqorida muhokama qilingan M, N va MN qon turlari kabi A, B, AB va O qon guruhlari qon namunasini turli zardoblar bilan tekshirish orqali aniqlanadi. Bir zardob A antigenini, boshqasi B antigenini aniqlaydi. Hujayralarda faqat A antigeni mavjud bo'lganda, qon A guruhiga; faqat B antigeni mavjud bo'lsa, qon B guruhiga kiradi. Agar ikkala antigen ham mavjud bo'lsa, qon AB guruhiga va antigen bo'lmasa, qon O guruhiga kiradi. A va B antigeni uchun qon guruhini aniqlash M va N antigenlari uchun qon turini aniqlashdan butunlay mustaqildir.

A va B antigenlarini ishlab chiqarish uchun mas'ul bo'lgan gen I harfi bilan belgilanadi. U uchta allelga ega:  $I^A$ ,  $I^B$ , va  $i$ .  $I^A$  alleli A antigen ishlab chiqarishni,  $I^B$  alleli esa B antigenini ishlab chiqarishni belgilaydi. Biroq,  $i$  alleli antigeni aniqlamaydi. Oltita mavjud genotiplar orasida to'rtta fenotiplar farqlanadi – A, B, AB va O qon guruhlari (10-jadval). Ushbu tizimda  $I^A$  va  $I^B$  allellari kodominantdir, chunki har biri  $I^A I^B$  geterozigotalarida teng ifodalanadi va  $i$  allel  $I^A$  va  $I^B$  allellarga nisbatan retsessivdir. Bu uchta allel inson populyatsiyalarida sezilarli chastotalarda

ustigabelgi (superskript) bilan ifodalanishi maqsadga muvofiq, bunda L harfi qon turini kashf etgan Karl Landshtaynerga sharafiga olingan. Shunday qilib, M alleli LM va N alleli LN ko'rinishida bo'ladi. 7-rasmda LM va LN allellari tomonidan hosil qilingan uchta mavjud genotiplar va ular bilan bog'liq fenotiplar ko'rsatilgan.

**Ko'p allellar.** G.Mendelning genlar ikkitadan ko'p bo'lmagan allel holatida bo'lishi haqidagi tushunchasi uch, to'rt yoki undan ortiq allelga ega genlar kashf etilganda o'zgartirilishi kerak edi. *Ko'p allelga* ega bo'lgan genga oddiy misol quyonlarda teri rangini boshqaradigan genning mavjudligidir (9-rasm). Kichkina c harfi bilan belgilangan rangni aniqlovchi gen to'rtta allelga ega, ulardan uchasi yuqori belgi bilan ajralib turadi: c (*albinos*),  $c^h$  (*himolay*),  $c^{ch}$  (*chinchilla*), va  $c^-$  (yovvoyi tur). Gomozigotali holatda har bir allel teri rangiga o'ziga xos ta'sir ko'rsatadi. Yovvoyi populyatsiyadagi quyonlarning ko'pchiligi  $c^+$  alleli uchun gomozigot bo'lganligi sababli, bu allel *yovvoyi tur* deb ataladi. Genetikada yovvoyi tipdagi allellarni gen harfidan keyin yuqori belgi va plyus belgisi bilan ifodalash odatiy holdir. Kontekst aniq bo'lsa, harf ba'zan tushirib qoldiriladi va faqat plyus belgisi qo'yiladi; shunday qilib,  $c^+$  oddiygina + sifatida qisqartirilishi mumkin.

c genining boshqa allellari *mutantlardir* - quyon evolyutsiyasi paytida paydo bo'lgan yovvoyi tipdagi allelning o'zgartirilgan shakllari. *Himolay* va *chinchilla* allellari yuqorigi harflar bilan belgilanadi, ammo *albinos* alleli oddiygina c harfi bilan belgilanadi (rangsizlik uchun, albinos holati uchun yana bir ibora).

1) transkripsiya amalga oshadigan DNK bo'lagi bir zanjirli matritsa hosil bo'lishi uchun ajralgan holda bo'lishi kerak (RNK sintezida DNK ning faqat bitta zanjiri matritsa bo'lib xizmat qiladi);

2) RNK sintezlanishi uchun ATF, GTF, UTF va STF ribonukleozidtrifosfatlar bo'lishi kerak;

3) DNK matritsasi asosida RNK ni sintezlovchi transkripsiyaning maxsus fermentlari DNK ga bog'liq RNK-polimerazalar bo'lishi kerak.

DNK transkripsiyasining mexanizmi. Transkripsiya uch bosqichdan iborat: initsiatsiya, elongatsiya va terminatsiya, ya'ni boshlang'ich, uzayish va tugash.

Transkripsiyaning boshlanishi DNK ga bog'liq RNK-polimerazaning yuqori darajada mos keluvchi promotor qismiga birikishidan boshlanadi. Promotor transkripsiyaning start nuqtasi hisoblanadi. Prokariotlarning RNK-polimerazasi 5 ta turli xil subbirliklardan iborat. Ulardan 4 tasi kor-ferment (lat. cor – yurak) deb ataluvchi agregat hosil qiladi va ular RNK dagi nukleotidlar orasida fosfodiefir bog'larini hosil qiladilar.

5-subbirlik  $\sigma$ -faktor (sigma faktor) yoki  $\sigma$ -subbirlik deb atalib, kor-fermentdan osonlik bilan ajraladi. Bu  $\sigma$ -subbirlik promotor bilan bo'g'lanib, transkripsiyaning start nuqtasini tanlaydi. Ammo transkripsiya joyida DNK ning qo'sh spiralini nima ajratishi tushunarsiz. Balki, bu vazifani ham RNK-polimeraza bajarishi mumkin yoki replikatsiyadagi singari ajratuvchi maxsus oqsillar ham bo'lishi mumkin.

Eukariotlarda 3 ta RNK-polimerazalar bor: I, II va III. Bu oqsillar bir nechta subbirliklardan tashkil topgan bo'lib, bir-biridan transkripsiyada namoyon bo'ladigan o'ziga xosligi bilan farq qiladi. RNK-polimeraza I rRNK, RNK-polimeraza II tRNK, RNK-polimeraza III esa mRNK ning o'tmishdoshini sintez qilishda ishtirok etadi.

RNK-polimerazalar har doim zanjirni faqat  $5' \rightarrow 3'$  yo'nalishda uzaytirishadi, shuning uchun  $5'$ -uchki tomon har doim trifosfat (FFF),  $3'$ -uchki tomoni esa erkin gidroksil guruhi tutadi. RNK hamma zanjirlarining sintezi

fffA dan yoki fffG dan boshlanadi, chunki ular turli transkriptonlarning boshlang'ich asoslari bilan juftlashish uchun mos keladi.

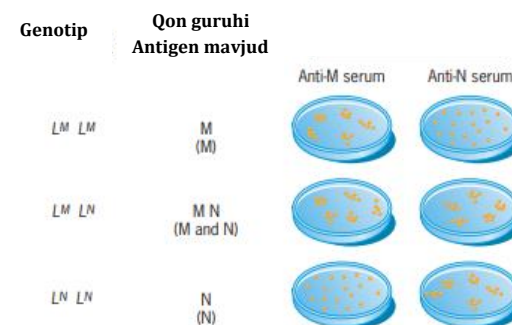
Transkripsiyaning uzayishi (elongatsiyasi) RNK-polimerazaning DNK matritsasi bo'ylab siljishi natijasida amalga oshadi. Navbat bilan keluvchi har bir nukleotid DNK-matritsada komplementar asos bilan juftlashadi, RNK-polimeraza esa uni fosfodiefir bo'g'lari bilan RNK ning o'suvchi zanjiriga "mahkamlaydi". Uzayish tezligi taxminan 1 sekundda 40-50 ta nukleotidni birikishidan iborat.

Transkripsiyaning tugashi DNK ning to'xtash xabarini beruvchi nukleotidlar ketma-ketligiga RNK-polimeraza yetganda ro'y beradi. Aniqlanishicha, transkriptdagi bunday to'xtash xabarini beruvchi poli (A) ketma-ketligi bo'lishi mumkin, chunki transkriptning 3'-uchida ularga komplementar poli (U) ketma-ketligi aniqlanadi. Tugash bosqichining yana bir maxsus omili – maxsus oqsil ajratib olingan. U transkriptonning tugatuvchi ketma-ketligi bilan o'zaro ta'sirlashib, transkripsiyani uzadi. Terminatorlar hisobiga RNK faqat ma'lum bir uzunlikda hosil bo'ladi.

Transkripsiya oxiriga borganda sintezlangan RNK DNK dan ajraladi. Transkripsiyaning birlamchi mahsuloti bo'lgan RNK DNK transkriptonining komplementar holda to'liq nusxasi bo'lib hisoblanadi.

Demak, yangi sintezlangan RNK da axborot saqlaydigan va saqlamaydigan qismlar bo'ladi. DNK transkriptonidagi axborot saqlamaydigan va ma'lum bir vazifani bajaradigan qismlar RNK ga kerak emas va transkripsiyaning o'ziga xos "keraksiz mahsulotlari" hisoblanadi. Ular RNK ga transkripsiya jarayoni uzluksiz bo'lishi uchun o'tkazilgan. Birlamchi transkriptlarni axborot saqlamaydigan yukdan ozod etish va RNK molekulasining faqat axborot saqlaydigan qismlarini qoldirish lozim. Shu sababdan birlamchi transkript RNK-o'tmishdoshi deb aytiladi. Transkripsiya natijasida asosan RNK ning uch turdagi o'tmishdoshlari hosil bo'ladi:

Immunitet tizimi tomonidan ishlab chiqarilgan bu omillar antigenlarni juda aniq taniydi. Shunday ekan, masalan, anti-M deb ataladigan bitta zardob inson qon hujayralarida faqat M antigenini taniydi; anti-N deb ataladigan boshqa zardob bu hujayralardagi faqat N antigenini taniydi (8-rasm). Ushbu zardoblardan biri qon turini aniqlash testida o'ziga xos antigenni aniqlaganida, hujayralar *aglutinatsiya* deb ataladigan reaksiya ostida birlashadi. Shunda, turli zardoblar bilan hujayralarni aglutinatsiya qilish uchun sinovdan o'tkazgan holda, tibbiy texnolog qaysi antigenlar mavjudligini aniqlay oladi va shu bilan qon guruhini aniqlaydi.






**8-rasm. Antigen qonning zardob qismidan olingan omillar bilan reaksiyaga kirishish qobiliyati.**

M va N antigenlarini ishlab chiqarish qobiliyati ikkita allelga ega bo'lgan gen bilan belgilanadi. Bitta allel M antigenini ishlab chiqarishga imkon beradi; ikkinchisi N antigenini ishlab chiqarishga imkon beradi. M allel uchun gomozigotlar faqat M antigenini, N allel uchun gomozigotlar esa faqat N antigenini hosil qiladi. Biroq, bu ikki allel uchun geterozigotalar ikkala turdagi antigenlarni ishlab chiqaradi. Bu ikkala allel geterozigotalarning fenotipiga mustaqil ravishda hissa qo'shganligi sababli, ular *kodominant* deb ataladi. Kodominantlik allel funksiyasining mustaqilligi mavjudligini anglatadi. Hech bir allel boshqasiga nisbatan dominant yoki qisman dominant emas. Shuning uchun oldingi barcha misollarda bo'lgani kabi allellarni katta va kichik harflar bilan ajratish o'rinli bo'lmaydi. Buning o'rniga, kodominant allellar gen belgisi

2. **Ajralish tamoyili:** Geterozigotada gametalarning shakllanishi jarayonida ikki xil allel bir-biridan ajralib turadi. Bu tamoyil genetik o'tkazuvchanlik haqidagi bayonotdir. Allel, agar u geterozigotada boshqa allel bilan bo'lsa ham, keyingi avlodga to'g'ridan-to'g'ri irsiylanadi. Bu hodisaning biologik asosi meyozi davrida gomologik xromosomalarning juftlashishi va keyinchalik ajralishi hisoblanadi.

**To'liq bo'lmagan dominantlik va kodominantlik.** Allel dominant hisoblanadi, agar u geterozigotalarda gomozigotalardagi kabi bir xil fenotipik ta'sirga ega bo'lsa - ya'ni Aa va AA genotiplari fenotipik jihatdan farqlanmaydi. Biroq, ba'zida geterozigota o'zi bilan bog'liq bo'lgan gomozigotalarning fenotipidan farq qiladi. *Antirrhinum majus* gulida gul rangi bunga misoldir. Oq va qizil navlari rangni aniqlovchi genning turli allellari uchun gomozigotdir; ular chatishtirilganda, ular pushti gullarga ega bo'lgan geterozigotalarni hosil qiladi. Shuning uchun qizil rang (W) uchun allel oq rang (w) alleli ustidan *to'liq bo'lmagan yoki qisman dominant* deb aytiladi. Aniqroq tushuntirilsa – bu turlardagi pigmentatsiyaning intensivligi rang geni tomonidan ko'rsatilgan mahsulot miqdoriga bog'liq (7-rasm).

Agar W alleli ushbu mahsulotni ko'rsatsa va w alleli ko'rsatmasa, WW gomozigotlari Ww geterozigotalariga qaraganda ikki baravar ko'p mahsulotga ega bo'ladi va shuning uchun aniqroq va to'qroq rang ko'rsatadi. Geterozigota fenotipi ikki gomozigotaning fenotiplari o'rtasida bo'lganida, bu yerda bo'lgani kabi, qisman dominant allel ba'zan *yarim dominant* (lotincha "yarim" so'zidan - shuning uchun yarim dominant) deb ataladi.

Fenotip	Genotip
 qizil	WW
 och qizil	Ww
 oq	ww

7-rasm. To'liq bo'lmagan dominantlik.

Oddiy dominantlik printsiptidan yana bir istisno, geterozigota bog'langan gomozigotalarning har birida topilgan xususiyatlarni ko'rsatganda yuzaga keladi. Bu asosan *antigenlar* deb ataladigan hujayradagi maxsus moddalarni tekshirish orqali aniqlanadigan inson qon turlari bilan sodir bo'ladi. Antigen qonning zardob qismidan olingan omillar bilan reaksiyaga kirishish qobiliyati bilan aniqlanadi.

1) mRNK ning o'tmishdoshi yoki tarkibida mRNK bo'ladigan geterojen yadro RNK si (pre-mRNK) bo'lib, sitoplazmada oqsil sintezi uchun matritsa bo'ladi;

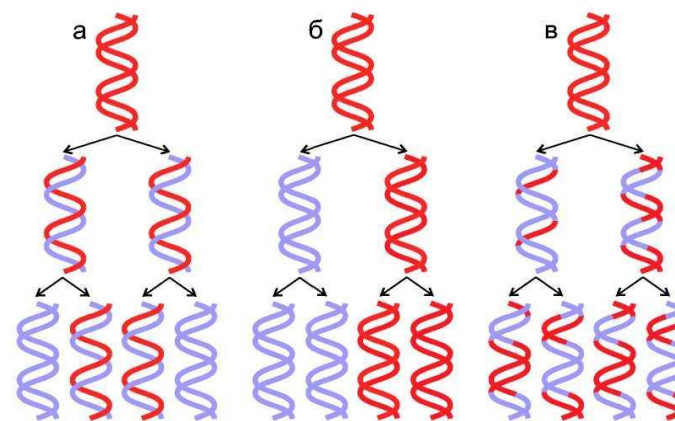
2) rRNK ning o'tmishdoshi (pre-rRNK);

3) tRNK ning o'tmishdoshi (pre-tRNK).

Hamma pre-RNK lar to'g'ri zanjir shaklida bo'lib, halqada o'ralmagan. Odatda ular ma'lum bir vazifani bajaradigan RNK molekulasidan uzunroq bo'ladi.

Eukariotlar yadrosida RNK ning hamma o'tmishdoshlari oqsillar bilan bog'lanib ribonukleoproteid hosil qiladilar

Genetika fanida asosiy masalalardan biri mitotik siklning davrida xromosomalar paydo bo'lishini o'rganish bo'lsa, ikkinchisi bu hodisaning molekulyar mexanizmini aniqlashtirishdir. Xromosomalar biosintezining molekulyar mexanizmidan asosiy o'rinni DNK replikatsiyasi ya'ni ikkiga bo'linishi egallaydi. DNK sintezini o'rganish shuni ko'rsatadiki, bu jarayon ko'p hujayrali organizmlarda interfaza bosqichida bo'lib o'tadi. DNK molekulasining replikatsiyasi to'g'risida uch xil faraz ilgari surilgan. Bular konservativ – turg'un, polikonservativ – yarim turg'un va dispersion farazlardir.



3-rasm. DNK replikatsiyasining har xil usullari:

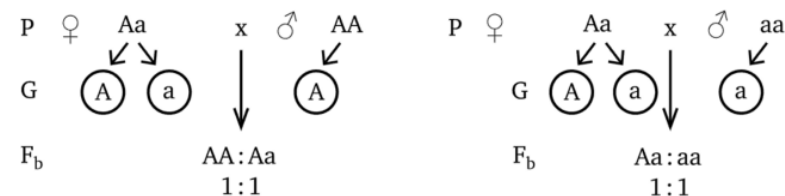
1-konservativ (turg'un); 2-polikonservativ (yarim turg'un); 3 – dispersion. Konservativ farazga ko'ra replikasiya davrida DNK molekulasidagi qo'sh spiral o'zgaraydi, shu holatda u o'ziga aynan o'xshash molekulani sintezlaydi. Binobarin ikki DNK molekulasining biri eski, ikkinchisi to'lig'icha yangi bo'ladi. Yarim konservativ faraz bo'yicha replikasiya davrida DNK molekulasining qo'sh zanjiri bir-biridan ajralib ikkiga bo'linadi va har bir zanjir komplementar zanjirining hosil bo'lishi uchun matritsa vazifasini o'taydi. Natijada hosil bo'lgan ikkita DNK qo'sh zanjirining biri eski, ikkinchisi yangi bo'ladi. Replikasiyaning dispersion usulda DNK molekulasining ikkilanish jarayonida hosil qiluvchi zanjirlar uzilib parchalanadi. Shundan so'ng har bir DNK fragmenti o'ziga o'xshash fragmentni hosil qiladi va ular o'zaro birlashib yangi DNK molekulasining tiklanishiga sababchi bo'ladilar. Yuqorida bayon etilgan fikrlar DNK replikasiyasi bo'yicha berilgan rasmlarda o'z ifodasini topgan (5-rasm).

Genetik ma'lumotlar nuklein kislotalarning molekulyar tuzilishida kodlangan bo'lib, ular ikki turga bo'linadi: dezoksiribonuklein kislotasi (DNK) va ribonuklein kislotasi (RNK). Nuklein kislotalar - nukleotidlar deb ataladigan takrorlanuvchi birliklardan tashkil topgan polimerlar; har bir nukleotid shakar, fosfat va azotli asosdan iborat. DNKdagi azotli asoslar to'rt xil: adenin (A), sitozin (C), guanin (G) va timin (T). Ushbu asoslarning ketma-ketligi genetik ma'lumotni kodlaydi. DNK ikkita komplementar nukleotid zanjiridan iborat. Ko'pgina organizmlarda genetik ma'lumotlar DNKda tashiladi, biroq bir nechta viruslar genetik ma'lumotlarini RNKda olib yuradilar. RNKning to'rtta azotli asoslari - adenin, sitozin, guanin va urasil (U).

Rekombinatsiya (re. va lot. combination - birikish) (genetikada) - tirik organizmlarda genetik materialning qayta taqsimlanishi. Rekombinatsiya natijasida evolyusion o'zgarishlar uchun muhim ahamiyatga ega bo'lgan kombinativ o'zgaruvchanlik yuzaga chiqadi. Rekombinatsiya barcha tirik organizmlar: viruslardan boshlab, yuksak usimliklar va hayvonlargacha xos bo'lgan universal biologik mexanizm hisoblanadi. Rekombinatsiya eukariot organizmlarda jinsiy

uchun teng imkoniyatga ega bo'lishini tushundi. Bundan tashqari, u gametalarning aralash populyatsiyasi bo'lgan tasodifiy urug'lanishlar – yarmi dominant allelni va yarmi retsessiv allelni tashuvchi – ikkala alleli retsessiv bo'lgan ba'zi zigotalarni hosil qilishini aniqladi. Shunday qilib, u duragay o'simliklar avlodlarida retsessiv xususiyatning qayta paydo bo'lishini aniqladi.

**Takroriy va tahliliy chatishtirish.** Birinchi avlod duragayini gomozigota holdagi dastlabki ota yoki ona organizmi bilan chatishtirishga **takroriy chatishtirish** yoki **bekcross** deyiladi. Takroriy chatishtirish natijasida olingan avlod  $F_b$  bilan belgilanadi. Demak, takroriy chatishtirishda  $Aa \times AA$  yoki  $Aa \times aa$  sxemada o'tkaziladi. Dominant belgili organizmlar genotipi gomozigota yoki geterozigota ekanligini aniqlashtirish uchun **tahliliy chatishtirish** olib boriladi. Bunda tahlil qilinayotgan organizm retsessiv belgili organizm -aa bilan chatishtiriladi. Agar bunday chatishtirishdan olingan  $F_b$  duragay bir xil belgili bo'lsa, u holda chatishtirishda qatnashgan dominant belgili organizm gomozigota, mabodo  $F_b$  da ham dominant belgili, ham retsessiv belgili organizmlar rivojlansa, u holda chatishtirishda qatnashgan dominant belgili organizm geterozigota hisoblanadi.



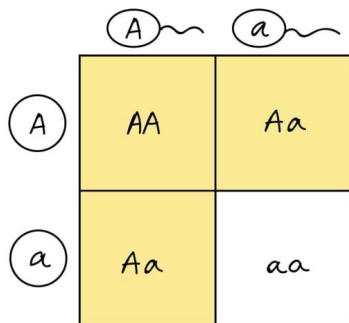
### 6-rasm. Tahliliy chatishtirish.

Mendelning ushbu va boshqa monoduragay chatishtirishlari tahlilini u kashf etgan ikkita asosiy tamoyilni hisobga olib umumlashtiramiz:

1. **Dominantlik tamoyili.** Geterozigota holatda bir allel boshqasining mavjudligini yashirishi mumkin. Bu tamoyil genetik funktsiya haqida bayonotdir. Ba'zi allellar bitta ko'rinishda mavjud bo'lsa-da, fenotipni nazorat qilishlari aniq.



deyiladi. Qolgan yarmi 2/4 duragay (Aa) F<sub>3</sub> da belgilar bo'yicha ajralish beradi ularni **geterozigota** deyiladi. Bayon etilgan mulohazalarga asosanib no'xatning uzun bo'yli va kalta bo'yli changchi va urug'chi o'simliklarini chatishtirishdan olingan birinchi, ikkinchi avlod duragaylar quyidagicha yoziladi:



#### 5<sup>b</sup>-rasm. Pannet katagi.

G.Mendel bu chatishtirishlarda kuzatgan muntazam raqamli munosabatlar uni yana bir muhim xulosa qilishiga olib keldi: genlar juft bo'lib keladi. G.Mendelning ta'kidlashicha, u o'z tajribalarida qo'llagan ota-ona shtammlarining har biri genning ikkita bir xil nusxasini olib yuradi – zamonaviy terminologiyada ular *diploid va gomozigotlar* deb yuritiladi. Biroq, gametalarni ishlab chiqarish jarayonida Mendel bu ikki nusxani bittaga qisqartirishni taklif qildi; ya'ni meyoza paydo bo'lgan gametalar genning faqat bitta nusxasini olib yuradi – zamonaviy terminologiyada ular *haploidlar*dir.

G.Mendel urug' va tuxum hujayra qo'shilishidan zigota hosil qilish uchun birlashganda diploid gen soni tiklanishini aniqlay oldi. Bundan tashqari, u tushundiki, agar urug' va tuxum hujayra genetik jihatdan har xil o'simliklardan kelib chiqsa – xuddi G.Mendelning chatishtirishlarida bo'lgani kabi – duragay zigota ikkita turli xil allellarni, biri onadan, ikkinchisi otadan meros qilib oladi. Bunday nasl *geterozigota* deb ataladi. G.Mendel geterozigotada mavjud bo'lgan turli xil allellarning biri dominant, ikkinchisi retsessiv bo'lsa ham, birga yashashi kerakligini va bu allellarning har biri geterozigota ko'payishida gametaga kirish

jarayon yordamida, prokariotlardakon'yugatsiya, transformatsiya va traneduksiya, viruslarda qo'shma infeksiya orqali sodir bo'ladi. Rekombinatsiya meyoza gomologik xromosomalarning ajralishi yoki DNK molekulalarining o'zaro ta'siri natijasida DNK bir qismining bir molekuladan ikkinchisiga o'tishi orqali amalga oshiriladi. Rekombinatsiya DNK molekulalari urtasida o'zaro qismlar almashinuvidan (ritseprok Rekombinatsiya) yoki molekula bir qismining boshqa molekulaga o'tib qolishidan (ritseprok bo'lmagan rekombinatsiya) iborat. Rekombinatsiya somatik va jinsiy hujayralarda kuzatiladi.

Genetik rekombinatsiya-bu nuklein kislot molekulari fragmentlar bilan almashinadigan va yangi molekula hosil qiluvchi jarayon. Bu DNKda juda keng tarqalgan, ammo RNK ham rekombinatsiya uchun substrat hisoblanadi. Mutatsiyadan so'ng rekombinatsiya genetik o'zgaruvchanlikni yaratishning eng muhim manbai hisoblanadi..

DNK turli biokimyoviy jarayonlarda ishtirok etadi. Replikatsiya paytida u ikkita yangi DNK molekulalarini yaratish uchun shablon bo'lib xizmat qiladi. Transkripsiyada bu promoter tomonidan nazorat qilinadigan muayyan hududlardan RNK molekulalarini ishlab chiqarish imkonini beradi.

Genetik rekombinatsiyani o'rganish jarayoni. 1970-yillarda olimlar ma'lum nukleotid birikmalarida DNKni parchalagan fermentlar sinfini topdilar. Ushbu fermentlar cheklov fermenti deb nomlanadi. Ushbu kashfiyot boshqa olimlarga DNKni turli manbalardan ajratib olishga va birinchi sun'iy r-DNK molekulasini yaratishga imkon berdi. Boshqa kashfiyotlar keyin paydo bo'ldi va bugungi kunda DNKni rekombinatsiya qilish uchun bir qator usullar mavjud.

Bir nechta olimlar ushbu rekombinant DNK jarayonlarini rivojlantirishda muhim rol o'ynagan bo'lishsa-da, Stenford universitetining biokimyo bo'limida Deyl Kayzer qo'l ostida aspirant bo'lgan Piter Lobban odatda rekombinant DNK g'oyasini ilgari surgan birinchi kishi deb hisoblanmoqda. Stenforddagi boshqalar ishlatilgan asl texnikani ishlab chiqishda yordam berishgan.

Rekombinatsiyaning ahamiyati. Rekombinatsiya replikatsiya jarayonida va



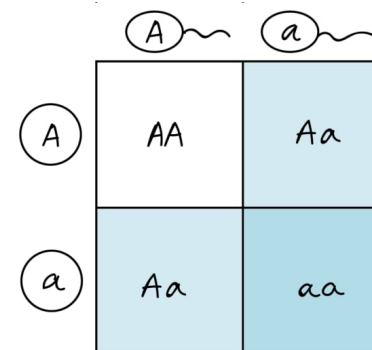
undan keyin DNK ma'lumotlarining ishonchliligini kafolatlaydi. Rekombinatsiya bu juda uzoq makromolekulda yangi chiziqlar yaratish jarayonida DNKning zararlanishini aniqlaydi.

#### Mustahkamlash uchun savollar

1. DNK zanjirida nukleotidlar komplementar joylashuvini tushuntiring?
2. RNKning turlari. Ularning tuzilishi va funksiyasini izohlang?
3. Okazaki fragmentini ta'riflang?
4. Transkripsiyadan replikasiya nimalar bilan farq qiladi?
5. mRNKning birlamchi strukturasi va mRNKning translyatsiya jarayonidagi ahamiyati tushuntiring?

irsiy omilga, changchi o'simlik ham A va a irsiy allellarga ega gametalarni hosil qiladi.

Urug'lanish jarayonidan so'ngerkak va urg'ochi gametalardagi irsiy omillar qo'shilishi sxemasini osonlashtirish maqsadida angliyalik genetik **R.Pennet** maxsus **pennet katagini** joriy etdi. Katakning yuqori gorizontal qismiga changchi jinsining, chap yonboshdagi vertikal qismiga urug'chi jinsining gametalari, katakchalar ichiga esa gametalarning qo'shilish imkoniyatlari yozilsa tubandagi holat yuzaga keladi:



#### 5<sup>A</sup>-rasm. Pennet katagi.

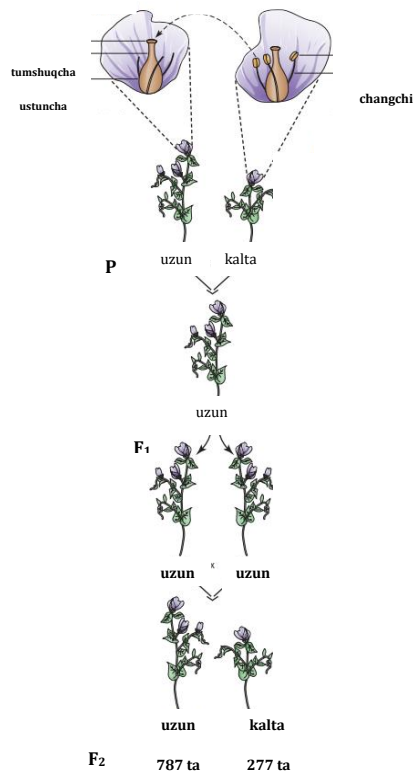
Chatishtirish natijasida olingan F<sub>2</sub>avlodda AA, Aa, Aa, aa irsiy genotiplarga ega o'simliklar rivojlanadi. "A" allel holati no'xat o'simligining baland bo'yiligini, "a" allel holati past bo'yiligini ifoda etgani sababli, duragaylarning 3/4 baland bo'yli, 1/4 qismi esa past bo'yli bo'ladi.

F<sub>2</sub> dagi AA – genotipli doni uzun bo'yli organizmlar o'zaro chatishtirilganda F<sub>3</sub> da faqat "toza" AA – genotipli uzun bo'yli organizmlar hosil bo'ladi. Aa-genotipli uzun bo'yli organizmlar o'zaro chatishtirilganda F<sub>3</sub> da 3:1 nisbatda ajralish (3 uzun bo'yli, 1 kalta bo'yli) sodir bo'ladi. F<sub>2</sub> dagi aa – genotipli doni kalta bo'yli organizmlar o'zaro chatishtirilganda F<sub>3</sub> da faqat "toza" aa – genotipli kalta bo'yli o'simliklar hosil bo'ladi. Shunday qilib F<sub>2</sub> dagi organizmlarni yarmi 2/4 "toza" (AA, aa) keyingi bo'g'inda ajralish bermaydi va ularni **gomozigota**

olim Vilgelm Iogannsen tomonidan fanga kiritildi; ularning dominant va retsessiv shakllari **allellar** deb ataladi - yunoncha "bir-birining" degan ma'noni anglatadi. Allellar genning muqobil shakllaridir.

Darhaqiqat, Mendel o'z bog'ida o'stirgan **1064** nasldan **787** tasi uzun bo'lyi va **277** tasi uzun bo'lyi o'simlik bo'ldi - bu nisbat taxminan **3:1** ni tashkil qildi.

Bu tajriba asosida Mendel duragaylar tashqi belgilari tuzilishi bilan bir xil bo'lsada o'simliklar irsiy omillari bo'yicha farqlanishi mumkin ekan, degan xulosaga keldi. Har bir navning allel tuzilishi uning **genotipi** deyiladi. Aksincha, har bir navning tashqi ko'rinishi - uzun bo'lyi yoki kaltalik belgisi - uning **fenotipi** deyiladi. Organizmlarda irsiy omillar juft holda bo'ladi, chunki ulardan biri ona organizmdan o'tgan bo'lsa, ikkinchisi ota organizmidan kelgan bo'ladi.



**4-rasm. G.Mendel tajribalarinin birida uzun va kalta bo'lyi no'xat o'simliklarini duragaylash.**

Chatishtirish chog'ida changchi va urug'chi gametalaridagi "A" va "a" allellar o'zaro qo'shilganligi sababli F<sub>1</sub> duragayida irsiy omillar "Aa" genotip holda namoyon bo'ladi. F<sub>1</sub> organizm rivojlanish davrida ularda yetishgan jinsiy hujayralar - gametalarini birida A, ikkinchisida esa a irsiy allellar uchraydi. Agar F<sub>1</sub> avlod duragaylari o'z-o'zi bilan chatishtirilsa, u holda urug'chi o'simligi A va a

**MAVZU: BIR GEN ALLELLARINING O'ZARO TA'SIRIDA BELGILARNING IRSIYLANISHI. CHALA VA KODOMINANTLIK. DIDURAGAYLARDA AJRALISHNING STATISTIK XARAKTERI.**

XIX asrning o'rtalarida Ch.Darvinning zamondoshi bo'lgan avstriyalik olim Gregor Mendel biologiyada yana bir ilmiy inqilobga asos soldi, bu oxir-oqibat mutlaqo yangi fan - genetikani yaratdi. G.Mendelning 1866 yilda "O'simliklarni duragaylash tajribalari" sarlavhasi ostida nashr etilgan g'oyalari organizmlarning xususiyatlari avloddan avlodga qanday meros bo'lib o'tishini tushuntirishga harakat qildi. Ko'p olimlar ilgari bunday fikrni tushuntirishga harakat qilishgan, ammo unchalik muvaffaqiyatli bo'lmagan.

Gregor Iogann Mendelning (1822-1884) hayoti XIX asrning o'rtalariga to'g'ri keldi. Uning ota-onasi o'sha paytda Markaziy Evropadagi Gapsburg imperiyasining bir qismi bo'lgan Moraviyada fermer edilar. Qishloq hayotidagi tarbiya uni o'simlik va chorvachilikka o'rgatgan, tabiatga qiziqish uyg'otgan. 21 yoshida Mendel fermani tark etdi va Bryun shahridagi katolik monastiriga kirdi (hozirgi Chexiya Respublikasining Bruno shahri). 1847 yilda u Gregor nomini olgan ruhoniy etib tayinlandi. Keyinchalik u mahalliy o'rta maktabda dars berdi, 1851-1853 yillarda Vena universitetida o'qish uchun o'ziga vaqt ajratdi. Bryunga qaytib kelgach, u o'z hayotini o'qituvchi rohib sifatida davom ettirdi va oxir-oqibat uni mashhur qilgan genetik tajribalarni boshladi.

Genetikada belgilarning irsiylanishini o'rganishda keng qo'llaniladigan usul duragaylash ya'ni muqobil belgilari bilan farqlanuvchi organizmlarni chatishtirish hisoblanadi. Chex tabiashunosi G.Mendeldan oldin ham tadqiqotchilar turli o'simlik va hayvonlarning bir-biridan belgilari bo'yicha farq qiluvchi shakllarini chatishtirganlar, biroq irsiyat qonunlarini ochishga muvaffaq bo'lmadilar. Irsiyat qonunlari birinchi marotaba G.Mendel tomonidan kashf qilindi. Olim irsiyat qonunlarini duragaylash usuli asosida kashf etdi. Quyidagi omillar Mendel muvaffaqiyatlarini ta'minlagan:

1. Chatishtirish uchun qulay bo'lgan no'xat o'simligini tanlanganligi va ular orasidan bitta, ikkita, uchta turg'un belgisi bilan farq qilgan shakllarni chatishtirib duragaylar olinganligi;

2. Kelgusida har bir duragay o'simlik naslini alohida ekib, ularda ota-ona belgilarini qanday rivojlanganligini aniqlanganligi;

3. Duragaylarni o'z-o'ziga chatishtirib ularning ikkinchi, uchinchi va keyingi avlodlarida ota-ona o'simliklarga o'xshash shakllarni miqdorini aniqlanganligi va ularni matematik-statistik metod bilan tahlil qilinganligi;

4. Tadqiqot natijalarini xulosalab, irsiyat qonunlarini ixtiro qilinganligi bilan asoslanadi.

G.Mendel muvaffaqiyatining sabablaridan biri shundaki, u o'zining tajriba materiallarini e'tibor bilan chuqur yondashgan holda tanlagan. No'xat o'simligi tajriba bog'larida yoki issiqxonada tuvaklarda osongina o'stiriladigan o'simlikdir.

No'xato'simligining gullari ikki jinlidir. Erkak organlar, ya'ni changchilar, tarkibida spermatozoid saqlovchi gulchanglar ishlab chiqaradi, tuxumdon urug'don deb ataladigan urg'ochi organlar esa urug'lar ishlab chiqaradi. No'xat ko'payishining o'ziga xos xususiyati shundaki, gul barglari mahkam yopilib, gulchanglarning tashqaridan kirib kelishi yoki chiqishiga to'sqinlik qiladi. Bu o'z-o'zini changlanishini ta'minlaydi, bunda bir guldagi erkak va urg'ochi gametalar bir-biri bilan birlashib, urug' hosil qiladi.

Natijada, no'xat belgilari nasldan naslga o'tadigan genetik o'zgarishlarni ko'rsatadigan yuqori darajadagi ko'payishga ega bo'ladi. Ushbu bir xillik tufayli biz bunday foydali belgilar haqiqiy irsiylanish natijasi deb aytamiz. Dastlab, Mendel no'xatning ko'plab keskin farq qiladigan namunalarni oldi, ularning har biri o'ziga xos xususiyat bilan ajralib turardi. Tanlab olingan bitta belgi bo'yicha ya'ni, o'simliklar 2 metr balandlikda, boshqasida esa faqat yarim metrni tashkil qilgan. Boshqa namuna yashil urug'larni, keyingisi esa sariq urug'larni hosil qildi. Mendel no'xat o'simliklarining belgi-xususiyatlari qanday qilib irsiylanishini aniqlash uchun bu qarama-qarshi xususiyatlardan foydalangan. Uning no'xat namunalari

o'rtasidagi yagona farqlarga e'tibor qaratishi unga bir vaqtning o'zida bir belgining irsiylanishini o'rganishga imkon berdi. Boshqa biologlar bir vaqtning o'zida ko'plab belgilarning irsiylanishini kuzatishga harakat qilishdi, ammo bunday tajribalar natijalari murakkab bo'lib chiqqanligi sababli ular irsiyatga oid biron bir asosiy tamoyilni aniqlay olmaydilar. G.Mendel bu biologlar muvaffaqiyatsizlikka uchragan joyda muvaffaqiyatga erishdi, chunki u o'z e'tiborini o'simliklar o'rtasidagi qarama-qarshi farqlarga, ya'ni bo'yi baland va past, urug'lari yashil va sariq va boshqa shu kabi farqlarga qaratdi. Bundan tashqari, u o'tkazgan tajribalarini diqqat bilan qayd etib bordi.

G.Mendel tajribalarini birida baland uzun va kalta bo'yli no'xat o'simliklarini chatishtirdi (4-rasm). Bitta turg'un belgisi bilan farqlanuvchi organizmlarni chatishtirishga monoduragay chatishtirishdeyiladi.





Chatishtirish natijasida hosil bo'lgan duragaylar keyingi yil ekildi va bir xil uzun bo'yli duragay o'simliklar hosil bo'ldi. G.Mendel chatishtirishni qanday bajarishidan qat'iy nazar, uzun bo'yli o'simliklar hosil bo'ldi (uzun bo'yli erkak kalta urg'ochi yoki kalta erkak uzun bo'yli urg'ochi bilan); shunday qilib, bu ikkita chatishtirish bir xil natijalarni berdi. Ammo bundan ham muhimi, G.Mendelning ta'kidlashicha, kaltalik belgisi chatishtirish natijasidagi avlodda yo'qolgandek tuyulardi, chunki barcha duragay o'simliklar uzun bo'yli edi. Ushbu uzun bo'yli duragaylarning irsiy tarkibini o'rganish uchun G.Mendel ularda o'z-o'zini chatishtirdi. U hosil bo'lgan F<sub>2</sub>avlodni tekshirganda, ular uzun va kalta bo'yli o'simliklardan iborat ekanligini aniqladi.

Belgini **muqobilligini** keltirib chiqaruvchi genlar juftiga **allelomorf** juftlik deyiladi. Har bir omil ikki xil holatga **dominant allel holat –A, retsessiv allel holat –a** bo'ladi. Modomiki shunday ekan, u holda chatishtirishda qatnashgan baland bo'yli no'xatning irsiy omil juftligi **AA**, past bo'li no'xatning irsiy omil juftligi esa **aa** ko'rinishida bo'ladi. Tabiiy ravishda sariq donli no'xatlarni gametalarida **“A”** omili, yashil no'xatning gametalarida **“a”** omili uchraydi. Bu omillar hozirda **genlar** deb ataladi, bu so'z 1909 yilda Daniyalik o'simlikshunos

**F<sub>2</sub> da belgilarning nisbatini 12:3:1 sxemada bo'lishi.** Agar chatishtirish uchun tanlangan ota-ona formalar ham fenotip, ham genotip jihatdan farq qilsalar, u holda F<sub>2</sub> da fenotiplar bo'yicha 12:3:1 nisbatda xilma-xillik hosil bo'ladi. Misol uchun yung rangi oq va qo'ng'ir urg'ochi va erkak itlarning chatishidagi birinchiva ikkinchi avlodini olsak. Birinchi avlodda erkak va urg'ochi itlar yungi oq rangdabo'ladi. Mabodo F<sub>1</sub> dagi erkak va urg'ochi itlar o'zaro chatishtirilsa, u holda F<sub>2</sub> dagi itlarning 12/16 oq yungli, 3/16 qora yungli, 1/16 qo'ng'ir yungli bo'ladi. Bu misoldadominant ingibitor gen bir vaqtning o'zida yungdagi qora rangni hosil etuvchi (A), hamda qo'ng'ir rangni hosil qiluvchi (a) gen ta'sirini bo'g'adi. Demakdominant ingibitor bir vaqtning o'zida belgiga ta'sir etuvchi ham dominant hamretsessiv genlarning faoliyatini to'xtatishi mumkin.

**Retssessiv epistazda** retsessiv genlar gomozigota holatda belgini bevositarivojlaniruvchi dominant genlar faoliyatini bo'g'adi. Retssessiv epistaz birtomonlama yoki ikki tomonlama bo'ladi. Bir tomonlama epistazda chatishtirishdaqatnashgan bir organizmning retsessiv ingibitor genlari gomozigota holatdaboshqa allel bo'lmagan dominant gen ta'sirini to'xtatadi. Retssessiv genlar gomozigota holatda chatishtirishda qatnashayotgan hamchangchi ham urug'chi organizmdagi allel bo'lmagan dominant gen faoliyatiga o'z ta'sirini ko'rsatishi mumkin. Bu hodisa **ikki tomonlama retsessiv epistaz** deb nomlanadi.

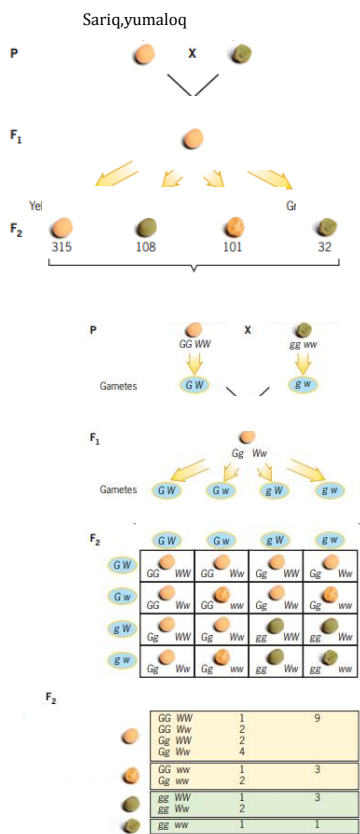
*Lathyrusodoratus*da gul rangining genetik nazoratini o'rgangan Beytson va Pennetning ishlarida keltirilgan. Bu o'simlikning gullari binafsha yoki oq rangga ega – agar ular tarkibida antosiyenin pigmenti bo'lsa, binafsha rang, agar ular bo'lmasa, oq rangda bo'ladi. Beytson va Pennet F<sub>1</sub> duragaylarini olish uchun oq gulli ikki xil navni chatishtirdilar, ularning barchasida binafsha rang gullar hosil bo'ldi. Ushbu duragaylar o'zaro chatishtirilganda esa, Beytson va Pennet o'simlikning F<sub>2</sub> duragayida 9 ta binafsha rang : 7 ta oq rang nisbatini oldilar. Ular natijalarni ikkita mustaqil assortimentli C va P genlar antosiyenin sintezida ishtirok etishini va har bir gen pigment ishlab chiqarishni bekor qiluvchi retsessiv allelga ega ekanligini taklif qilish bilan izohladilar (19-rasm). Ushbu gipotezani hisobga

Fenotip	Genotip
 yovvoyi tur	$c^+c$ $c^+c^{ch}$ $c^+c^h$
 Yorug' chinchila	$c^{ch}c$
 Yorug' chinchila tanasi uchlari qora	$c^{ch}c^h$
 himolay	$c^hc$

### 11-rasm. Quyondarda dominant allellarning teri rangiga ta'siri.

Diduragay chatishtirish. G.Mendel ikkita belgi bilan bir-biridan farqlanadigan o'simliklar ustida ham tajribalar o'tkazdi (12-rasm). U sariq, silliq donlar hosil qiladigan o'simliklar bilan yashil, burishgan donlar hosil qiladigan o'simliklarni chatishtirdi. Tajribaning maqsadi urug'ning ikkita belgisi, rangi va tuzilishi mustaqil ravishda irsiylanishini aniqlash edi. F<sub>1</sub> urug'larining hammasi sariq va silliq bo'lganligi sababli, bu ikki xususiyat uchun allellar ustun edi. F<sub>1</sub> urug'larini tasnifladi va ularni fenotip bo'yicha hisobladi.

Olingan F<sub>1</sub> duragaylarning hammasida donlar sariq rangli va silliq ekanligi ma'lum bo'ldi. Donning sariq rangi yashil rang, silliq shakli burishgan shakli ustidan dominant ekanligi ma'lum bo'ldi. F<sub>1</sub> avlod duragaylar o'z-o'zi bilan chatishtirilganda ulardan hosil bo'lgan ikkinchi avlodda to'rtta fenotipik sinflar: 9 sariq silliq : 3 sariq burishgan : 3 yashil silliq : 1 yashil burishgan ekanligi aniqlandi. Agar biz diduragaylardagi ikki xil belgining har birini alohida-alohida o'rgansak, u holda doni 12 sariq : 4 yashil, 12 silliq : 4 burishgan ekanligini ko'ramiz.



**12-rasm. Diduragay chatishirishda no'xatruun irsiylanishi.**

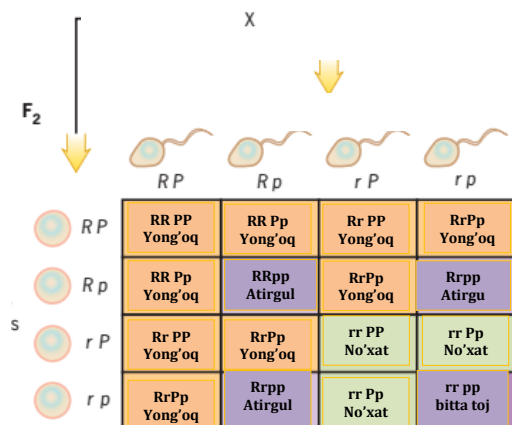
Demak ayrim belgilar bo'yicha xuddi monoduragaylardagidek F<sub>2</sub> da dominant belgining retsessiv belgiga bo'lgan nisbati 3:1ga teng. Bu o'z-o'zidan diduragaylardagi bir belgi ikkinchisiga tobe bo'lmagan, balki alohida-alohida irsiylanishidan dalolat beradi. Diduragaylardagi olingan natijalarni xulosalab, G.Mendel **uchinchi – belgilarning mustaqil holda irsiylanish qonunini** kashf etdi. Bu qonunning mohiyati organizmning bir juft belgilari uning boshqa juft belgilariga bog'liq bo'lmagan holda, mustaqil irsiylanishini bildiradi. Shunga ko'ra ikkinchi avlodda ota-ona belgilarini o'zida mujassamlashtirgan o'simliklardan tashqari, bir belgini changchi o'simlikdan, ikkinchi belgini urug'chi o'simlikdan

Sichqonlar yungioq, qora va aguti holatda bo'ladi. Aguti rangli sichqonlarda har bir yung tolasibo'ylab sariq rangli halqalar ko'zga tashlanadi. Yung asosi va uchida esa qorapigment bo'ladi. yung tolalarida pigmentlarning bunday zonar bo'lishi quyonlardaham kuzatiladi. Tadqiqotlarning ko'rsatishicha aguti sichqonlarda rangni bo'lishibir genga, pigmentni yung tolas bo'ylab taqsimlanishi boshqa allel bo'lmagangenga bog'liq. Qora yungli sichqonlarda pigment zonar tipda taqsimlanishiuchramaydi. Pigment tola uzunligi bo'yicha bir xil taqsimlangan bo'ladi. Oqsichqonlar yungida esa pigment bo'lmaydi.Qora yungli sichqonlar yungi oq rangdagi sichqonlar bilan chatishtirilganda F<sub>1</sub>avlodda sichqonlarning yungi aguti bo'ladi. F<sub>1</sub> aguti sichqonlarning erkak va urg'ochiformalari o'zaro chatishtirilganda F<sub>2</sub> sichqonlarining 9/16 yungi aguti tipda, 3/16sichqonlarning yungi qora, 4/16 sichqonlar yungi oq rangda bo'ladi. Chatishtirishuchun olingan sichqonlar qora yunglisining genotipi AAbb, oq yunglisiniki aaBB, F<sub>1</sub>avlod duragaylarining genotipi AaBb. F<sub>1</sub> avlod erkak va urg'ochi aguti sichqonlarnichatishtirishdan olingan F<sub>2</sub> avlod sichqonlarning genotipida A-B- genlari bo'lgantaqdirda ular yungi aguti tipida (9/16), qora 3/16 sichqonlarning genotipi A-bb, oqsichqonlarning 4/16 genotipi esa aaB- yoki aabb holatda bo'ladi.

**Epistaz.** Allel bo'lmagan genlarning o'zaro ta'sirini yana bir tipi epistazdir.**Epistazda** bir gen alleli ikkinchi allel bo'lmagan genning fenotipik namoyonbo'lishiga to'sqinlik qiladi. Epistaz genlarni o'zaro ta'sir turi belgilarning to'liqdominantligiga o'xshash sodir bo'ladi. Lekin dominantlikda bir genning ikki alleli,bir-birini ustidan masalan, A>a ustidan dominantlik qilsa, epistazda esa allelbo'lmagan ya'ni A>B yoki B>A, a>b yoki b>A ta'siri kuzatiladi. Ustunlik qiluvchigenlar **epistatik genlar** nomini olgan. Ularni **ingibitor** yoki **supressorlar** debataladi hamda I va S harflari bilan ifoda qilinadi. «Bo'g'ilgan» genlar **gipostatikgenlar** deb ataladi. Epiztaz genlarni o'zaro ta'siri ikki turga bo'linadi: Dominant epistaz; Retsessiv epistaz. Dominant epistazda ingibitor genlar sifatida dominant genlar qatnashadi.

(atirgulsimon va yong'oqsimon tojlilar chatishtirilishi); (d) bitta tojli, leggorlar.

Leggorn zoti ikkala retsessiv allel uchun ham gomozigot bo'lishi kerak. Beytson va Pennetning ishi ikkita mustaqil assortimentdagi genlarning belgiga ta'sir qilishi mumkinligini ko'rsatdi. Ikkita gendan allellarning turli xil birikmalari, ehtimol, biokimyoviy yoki hujayra darajasida ularning mahsulotlari o'rtasidagi o'zaro ta'sir tufayli turli xil fenotiplarni keltirib chiqardi.



18-rasm. Turli zotli xo'rozlarda tojlarda komplementarlik ta'sir.

F<sub>2</sub> da belgilarning nisbatini 9:6:1 sxemada bo'lishi. G'o'za o'simligida antotsian rang ikki allel bo'lmagan gen tomonidan boshqariladi ota-ona shakllar antotsian rang har-xil darajada bo'lganda, ularning duragaylashdan olingan F<sub>1</sub> o'simliklari antotsian rang bo'yicha o'ta to'q bo'ladi, F<sub>2</sub> o'simliklari bu belgi bo'yicha 3 fenotipik snifga ajraladi, nisbatlari 9:6:1 ajralish ro'y berdi.

F<sub>2</sub> da belgilarning nisbatini 9:3:4 sxemada bo'lishi. Ayrim holatlardachatishirishda qatnashayotgan individlarning bir dominant allel geni faol bo'libbelgiga ta'sir ko'rsatishi, ikkinchi allel bo'lmagan dominant gen esa gomozigotaholatdagi retsessiv allel bilan birga belgiga ta'sir ko'rsatmasligi mumkin. Bungamisol tariqasida sichqonlarda yung rangini irsiylanishini olamiz.

olgan duragaylar paydo bo'ladilar. F<sub>2</sub> da dastlabki changchi va urug'chi belgilarining yangi kombinatsiyalari: doni sariq sirti burishgan va doni yashil sirti silliq shakllar hosil bo'ladi. Bunday yangi shakllarni hosil bo'lishiga **kombinativ o'zgaruvchanlik** deyiladi. Endi duragaylarning genotipini tahlil qilishga o'tamiz. G.Mendel donning sariq rangini A alleli, yashil belgisini a alleli bilan ifoda qilganining shohidi bo'ldik. Tabiiy ravishda alfavitda A harfidan keyin B keladi. Shuni e'tiborga olgan holda G.Mendel no'xat donining silliqligini B alleli, burishganligini b alleli bilan ifodalaydi.

**Belgilarning oraliq irsiylanishi.** Agar chatishtirish uchun olingan diduragaylarning dominant belgilari to'liq emas, oraliq holda irsiylansa, ularning ikkinchi avlodida genotipik va fenotipik sinflar o'xshash 1:2:2:4:1:2:1:2:1 nisbatda bo'ladi. Buni biz g'o'zaning poyasi, barglari qizil (q), tolasi malla (m) bo'lgan o'simlik bilan poyasi, barglari yashil (ya), tolasi oq (o) bo'lgan xillarini chatishtirganda ko'rishimiz mumkin (13-rasm).

Fen. q.m. ya. oq  
PGen. AABB x aabb  
gam AB ab  
Fen. or. n. or. n.

F <sub>1</sub> Gen AaBb x AaBb					
F <sub>2</sub>					
♂	♀	AB	Ab	aB	Ab
AB	AB	q.m.	q.n.	or. m.	or. n.
Ab	AB	AABB	AaBb	AaBB	AaBb
aB	Ab	q.n.	q.oq.	or. n.	or. oq
Ab	aB	AABb	Aabb	AaBb	Aabb
aB	aB	or. m.	or. n.	ya. m.	ya. n.
aB	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	Ab	or. n.	or. oq	ya. n.	ya. oq
ab	ab	AaBb	Aabb	aaBb	Aabb

13-rasm. Belgilarning oraliq irsiylanishi.

Pennet kataklaridagi genotipik va fenotipik sinflar majmui tubandagicha bo'ladi:

1. AABB – 1 q.m. - qizil malla

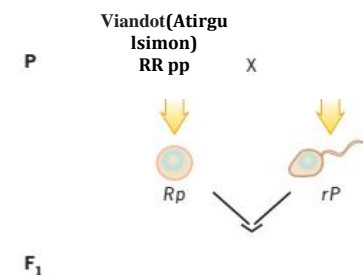
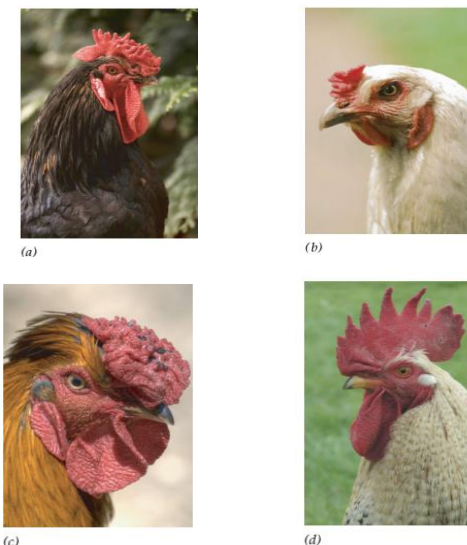


2.  $AABb$  – 2 q.n. - qizil novvotrang
3.  $AaBB$  – 2 op.m. - oraliq malla
4.  $AaBb$  – 4 op.n. - oraliq novvotrang
5.  $AAbb$  – 1 q.oq. - qizil oq
6.  $Aabb$  – 2 op.oq. - oraliq oq
7.  $aaBB$  – 1 ya.m. - yashil malla
8.  $aaBb$  – 2 ya.n. - yashil novvotrang
9.  $aabb$  – 1 ya.oq. - yashil oq.

Diduragaylar ikkinchi avlodining ayrim belgilari ya'ni poya va barg ranglari yoki tola rangi bo'yicha alohida-alohida tahlil qilsak, u holda poya, bargi qizil rangdagi o'simliklar 4/16, poya, bargi oraliq holda bo'lgani 8/16, poyasi, barglari yashil formalar 4/16 ni tashkil etadi. Tolaning rangi ham shu singari xilma-xillik beradi. Duragaylarning 4/16 malla, 8/16 novvotrang, 4/16 oq tolalidir. Binobarin har ikki belgi 1:2:1 nisbatda xilma-xillikni hosil etadi. Bu duragaylarning ikkinchi avlodidagi belgilarning xilma-xilligi monoduragaylarning  $F_2$  (1:2:1) kvadrati ekanligini shohidi bo'lamiz.

**Poliduragay chatishtirish.** Genetikada uch, to'rt va undan ko'p turg'un belgilari bilan tafovut qiladigan shakllarni chatishishidan hosil bo'lgan organizmlar **poliduragay** deb nomlanadi. Masalan, no'xatning doni sariq, silliq, gultoji bargi qizil bo'lgan navi doni yashil, burishgan, gultojibargi oq rangda bo'lgan navi bilan chatishtirilsa  $F_1$  duragaylarning doni sariq, sirti silliq, gultojibarglari qizil rangda bo'ladi. Don rangini ifodalovchi allellarni A-a, shaklini ifodalaydigan allellarni B-b, gultojibargining rangini C-c deb belgilansa, u holda chatishtirishdan olingan duragay o'simligining genotipi  $AaBbCc$ , retsessiv belgili o'simlikning genotipi  $aabbcc$  holatda bo'ladi. Agar  $F_1$  duragaylarni no'xatning doni yashil, usti burishgan va gultojibargi oq bo'lgan o'simlik bilan qayta chatishtirilsa va olingan duragaylarni fenotip jihatdan tahlil qilinsa, u holda  $F_1$  duragay 8 xil gameta hosil qiladi. Bular quyidagilardan iborat: ABC, ABc, AbC, Abc, aBC, aBc, abC, abc. Ularni retsessiv formali o'simlik bilan chatishtirilsa  $AaBbCc$ ,  $AaBbcc$ ,  $AabbCc$ ,  $Aabbcc$ ,  $aaBbCc$ ,  $aaBbcc$ ,  $aabbCc$ ,  $aabbcc$  genotipli o'simliklar olinadi. Ularning fenotiplari quyidagicha: sariq, silliq, qizil; sariq, silliq, oq; sariq, burishgan, qizil;

Agar bu duragaylar bir-biri bilan o'zaro chatishtirilsa, naslda barcha to'rt turdagi tojlar paydo bo'ladi: 9/16 yong'oqsimon toj ( $R- P-$ ), 3/16 atirgul toj ( $R- pp$ ), 3/16 no'xatsimon toj ( $rr P-$ ) va 1/16 bittali toj ( $rrpp$ ). Bittali tojturiga ega bo'lgan Leggorn zoti ikkala retsessiv allel uchun ham gomozigot bo'lishi kerak. Beytson va Pennetning ishi ikkita mustaqil assortimentdagi genlarning belgiga ta'sir qilishi mumkinligini ko'rsatdi. Ikkita gendan allellarning turli xil birikmalari, ehtimol, biokimyoviy yoki hujayra darajasida ularning mahsulotlari o'rtasidagi o'zaro ta'sir tufayli turli xil fenotiplarni keltirib chiqardi.



17-rasm. Turli zotli xo'rozlar va tojning ko'rinishlari. (a) Atirgulsimon, viandotlar; (b) no'xatsimon, braxmalar; (c) yong'oqsimon, duragay



II. Allel bo'lmagan genlarning o'zaro ta'siri. Bir gen allellarining o'zaro ta'siri o'z navbatida:

- a) genning dominant alleliniretsessiv alleliga ta'siri;
- b) ko'p tomonlama allelizm;
- v) kodominantlikka ajratiladi.

Genlarning komplementar ta'sirida ikki allel bo'lmagan gen ishtirok etganda ayrim allel bo'lgan genlar (A-a va V-v) har-birini mustaqil fenotipi bo'lishiga qarab, allel genlarning o'zaro ta'siriga qarab va retsessiv gomozigotni mustaqil fenotipiga qarab ikkinchi bo'g'inda ajralishning nisbatlari har-xil bo'lishi mumkin (9:7, 9:3:3:1, 9:1:2:1:2:1, 9:6:1, 9:3:4). Birinchi xolatda birinchi va ikkinchi allel bo'lmagan genlarni dominant allellari hamda bu genlarning retsessiv gomozigot holatidagi genotiplarda belgining fenotipi bir-xil. Faqat ikki allel bo'lmagan genlarning dominant allellari bir genotipda bo'lganda yangi fenotip nomoyon bo'ladi. F2 populyatsiyani 9/16 qismi (A-V- genotipda bo'lib) yangi fenotipni rivojlantiradi, qolgan 7/16 qismi (A-vv, aaV-, aavv), ota – ona fenotipida bo'ladi.

Tirik organizmlarda belgi-xususiyatlarga bir nechta genlar ta'sir qilishi mumkinligi haqidagi birinchi dalillarning ba'zilari Beytson va Pannet tomonidan tovuqlar bilan tajribalari olib borilganda aniqlangan. Beytson va Pannet o'tkazilgan tajribalar G.Mendelning maqolasi qayta kashf etilganidan ko'p o'tmay amalga oshirildi. Tovuqlarning xonaki zotlari turli xil toj shakllariga ega (17-rasm): viandotlarda "atirgul" tojlar bor, braxmalarda "no'xat" tojlar, leggornlarda esa "bittali" tojlar mavjud. Viandotlar va braxmalar o'rtasidagi chatishtirishlar "yong'oq" deb ataladigan yana bir turdagi tojga ega tovuqlar paydo bo'lgan. Beytson va Pannet tojning turi har biri ikkita allelga ega bo'lgan ikkita mustaqil assortimentli R va P genlari tomonidan aniqlanishini kashf qildilar. Viandotlar (atirgul tojli) genotipi RR pp, braxmalar (no'xatsimon tojli) rr PP genotipiga ega. Bu ikki nav orasidagi F<sub>1</sub> duragaylari RrPp bo'lib, fenotipik jihatdan "yong'oq" tojga ega bo'ladi.

sariq, burishgan, oq; yashil, silliq, qizil; yashil, silliq, oq; yashil, burishgan, qizil; yashil, burishgan, oq bo'ladi va ular 1:1:1:1:1:1:1:1 nisbatda xilma-xillik beradi.

Olingan natijani tubandagicha izohlaymiz:

Fen. s.t.q                      ya.b.oq  
PGen. AABBCc x aabbcc  
          |                                      |  
gam ABC                                      abc  
Fen. s.t.q                                      s.t.q  
F<sub>1</sub>Gen. AaBbCc x AaBbCc

♀\♂	ABC	Abc	AbC	Abc	aBC	aBc	abC	Abc
ABC	s.t.q. AABBCc	s.t.q. AABBCc	s.t.q. AABbCC	s.t.q. AABbCc	s.t.q. AaBBCC	s.t.q. AaBBCc	s.t.q. AaBbCC	s.t.q. AaBbCc
Abc	s.t.q. AABBCc	s.t.oq. AABBcc	s.t.q. AABbCc	s.t.oq. AABbcc	s.t.q. AaBBCC	s.t.oq. AaBBcc	s.t.q. AaBbCc	s.t.oq. AaBbcc
AbC	s.t.q. AABbCC	s.t.q. AABbCc	s.b.q. AabbCC	s.b.q. AabbCc	s.t.q. AaBbCC	s.t.q. AaBbCc	s.b.q. AabbCC	s.b.q. AabbCc
Abc	s.t.q. AABbCc	s.t.oq. AABbcc	s.b.q. AabbCc	s.b.oq. Aabbcc	s.t.q. AaBbCc	s.t.oq. AaBbcc	s.b.q. AabbCc	s.b.oq. Aabbcc
aBC	s.t.q. AaBBCC	s.t.q. AaBBCc	s.t.q. AaBbCC	s.t.q. AaBbCc	ya.t.q. aaBBCC	ya.t.q. aaBbCc	ya.t.q. aaBbCC	ya.t.q. aaBbCc
aBc	s.t.q. AaBBCc	s.t.oq. AaBBcc	s.t.q. AaBbCc	s.t.oq. AaBbcc	ya.t.q. aaBbCc	ya.t.oq. aaBBcc	ya.t.q. aaBbCc	ya.t.oq. aaBbcc
abC	s.t.q. AaBbCC	s.t.q. AaBbCc	s.b.q. AabbCC	s.b.q. AabbCc	ya.t.q. aaBbCC	ya.t.q. aaBbCc	ya.b.q. aabbCC	ya.b.q. aabbCc

14-rasm. Poliduragay irsiylanish.

Agar F<sub>1</sub> duragaylar o'zaro chatishtirilsa onalik o'simlikning 8 xil gametasi, otalik o'simlikning 8 gametasi bilan qo'shilishi oqibatida 64 xil zigota hosil bo'ladi. Ularning fenotipi: 27 ta doni sariq, silliq, guli qizil, 9 ta doni sariq, silliq, guli oq, 9 ta doni sariq, burishgan, guli oq, 9 ta doni yashil, silliq, guli qizil, 3 ta

doni sariq, burishgan, guli oq, 3 ta doni yashil, silliq, guli oq, 3 ta doni yashil, burishgan, guli qizil, 1 ta doni yashil, burishgan, guli oq bo'ladi.

G.Mendel shunga o'xshash tajribalarni boshqa belgilar kombinatsiyasi bilan ham o'tkazdi va har bir holatda genlar mustaqil ravishda ajralib turishini kuzatdi. Ushbu tajribalar natijalari uni uchinchi asosiy tamoyilga olib keldi:

Agar belgining genetik asoslari ma'lum bo'lsa, G.Mendel tamoyillari chatishtirishlarning natijasini taxmin qilish uchun ishlatilishi mumkin. Uchta umumiy jarayon mavjud, ikkitasi barcha avlod genotiplari yoki fenotiplarning tizimli ro'yxatiga tayanadi va uchinchi matematik tushunchaga tayanadi.

**Chiziqli usul.** Ikki yoki undan ortiq genni o'z ichiga olgan chatishtirishning natijasini taxmin qilishning yana biri - bu chiziqli usuldir. Biroq, gametalarni tizimli ravishda birlashtirib, naslni kvadratda sanab o'tish o'rniga, biz ularni o'sib boruvchi chiziqlar diagrammasida sanab o'tiladi. Misol tariqasida, bir-biridan mustaqil bo'lgan uchta gen uchun geterozigotali no'xat **oralik irsiylanishini** ko'rib chiqaylik – bitta gen o'simlik balandligini nazorat qiluvchi, yana biri urug' rangini nazorat qiluvchi va boshqasi urug'ning shakli boshqaradi. Bu **triduragay chatishtirish** - **DdGgWwDdGgWw** - u uchta monoduragay chatishtirishga bo'linadi - **DdDd**, **GgGg** va **WwWw** - chunki barcha genlar mustaqil ravishda taqsimlanadi. Har bir gen uchun fenotiplar 3:1 nisbatda paydo bo'lishini kutamiz. Bunda, masalan, **DdDd** 3 ta baland o'simlik: 1 pakana o'simlik nisbatini hosil qiladi. Chiziqli usuldan foydalangan holda, biz bu alohida nisbatlarni chatishtirishning avlodlari uchun umumiy fenotipik nisbatga birlashtira olamiz.

Biz bu usuldan ko'payadigan geterozigotli organizmlar va ko'payadigan gomozigotli organizmlar o'rtasidagi chatishtirish natijalarini tahlil qilish uchun ham foydalanishimiz mumkin. Ushbu turdagi chatishtirish **tahliliy chatishtirish** deb ataladi. Masalan, **DdGgWw** no'xat o'simliklari **ddggww** no'xat o'simliklari bilan chatishtirilsa, geterozigotali ota-onadagi uchta genning har biri dominant va retsessiv allellarni 1:1 nisbatda ajratishini hisobga olib, naslning fenotiplarini taxmin qilishimiz mumkin, bunda geterozigotali ota-ona bu genlarning faqat

## MAVZU: GENLARNING KOMPLEMENTAR VA EPISTATIK

### TA'SIRI.

XX asrning boshlarida genetiklar genlar qay tarzda ma'lum bir fenotiplarni uyg'otishi haqida noaniq fikrlarga ega edilar. Ular gen tuzilishi, funksiyasi yoki kimyoviy tarkibi haqida hech narsa bilishmagan va uni o'rganish usullarini ham ishlab chiqolmaganlar. Gen ta'sirining tabiati haqida ular taklif qilgan hamma narsa fenotiplarni tahlil qilish natijasida olingan edi. Ushbu tahlillar shuni ko'rsatdiki, genlar alohida-alohida harakat qilmaydi. Aksincha, ular atrof-muhit holatiga qarab va boshqa genlar bilan birgalikda harakat qilishadi. Ushbu tahlillar, shuningdek, ma'lum bir gen ko'plab turli belgilarga ta'sir qilishi mumkinligini ko'rsatdi.

Gen ham biologik, ham jismoniy muhitda ishlashi kerak. Jismoniy muhit omillarini o'rganish osonroq, chunki ma'lum bir genotiplarni laboratoriya sharoitida harorat, yorug'lik, oziqlanish va namlik ta'sirini baholash imkonini beradigan nazorat ostida o'stirish mumkin. Jumladan, *shibire* (*shi*) deb nomlanuvchi *Drosophila* meva pashshasi mutantini ko'rib chiqaylik. Oddiy oziqa muhiti 25 °C normal haroratida *shibire* pashshalari yashovchan va serpusht, ammo to'satdan zarbaga juda sezgir bo'ladi. *Shibires* yuqori oziqa muhiti chayqalganda, pashshalar - vaqtinchalik falajlanadi - suyuq oziqa muhitining tubiga tushadi. Darhaqiqat, *shibire* yaponcha "falaj" so'zini anglatadi. Biroq, agar *shibire* pashshalari suyuq oziqa muhiti bir oz yuqoriroq haroratda, 29 °C da joylashtirilsa, barcha pashshalar pastga tushadi va zarbasiz ham nobud bo'ladi. Shunday qilib, *shibire* mutatsiyasining fenotipi haroratga sezgirekan. Harorat 25 °C bo'lganda mutatsiya yashovchan bo'ladi, lekin 29 °C da u letal (nobud bo'ladigan) bo'ladi. Aniqroq aytganda, 25 °C da mutant gen qisman funktsional oqsil hosil qiladi, ammo 29 °C da bu oqsil umuman ishlamaydi.

**Genlarning o'zaro ta'sirlari.** Gen allellarining o'zaro ta'siri avvalo ikki guruhga bo'linadi.

I. Allel genlarning o'zaro ta'siri.

Shunday qilib, biz me'yoriy qiymatni bilsak,  $\chi^2$  test jarayoni bizni gipotezaning qandayligi to'g'risida qaror qabul qilishga olib keladi. Biroq, bu me'yoriy qiymat – va tegishli chastota taqsimotining shakli – tajribadagi fenotipik sinflar soniga bog'liq. Statistika  $\chi^2$  statistikasi bilan bog'liq ozodlik darajalariga ko'ra me'yoriy qiymatlarni jadvalga kiritdilar.  $\chi^2$  taqsimoti to'plamining ushbu indeksi fenotipik sinflar sonidan bittasini ayirish yo'li bilan aniqlanadi. Bizning har bir misolimizda  $4-1=3$  ozodlik darajasi mavjud. 3 ozodlik darajasi bilan  $\chi^2$  taqsimoti uchun me'yoriy qiymat 7,815 ga teng. G.Mendel ma'lumotlariga ko'ra, hisoblangan  $\chi^2$  statistigi 0,51 ni tashkil qiladi, bu me'yoriy qiymatdan ancha past va shuning uchun tekshirilayotgan gipotezaga hech qanday ta'siri yo'q. Biroq, DeFris ma'lumotlariga ko'ra, hisoblangan  $\chi^2$  statistigi 22,94 ni tashkil etadi, bu me'yoriy qiymatdan ancha katta. Bunda kuzatilgan ma'lumotlar genetik gipotezaga mos kelmaydi. Ajablanarlisi shundaki, DeFris 1905 yilda ushbu ma'lumotlarni taqdim etganida, u ularni genetik gipotezaga mos keladi deb baholadi. Afsuski, u  $\chi^2$  testini o'tkazmagan edi. DeFris, shuningdek, o'zining ma'lumotlari G.Mendel g'oyalarining to'g'riligi va keng qo'llanilishi uchun qo'shimcha dalil bo'lishini ta'kidladi – bu vaqtni olim noto'g'ri sababga ko'ra to'g'ri xulosaga kelgan yagona vaqt emas deb xulosa chiqaramiz.

#### Mustahkamlash uchun savollar

1. G.Mendelning birinchi, ikkinchi va uchinchi qonunlari qanday nomlanadi?
2. Monoduragay, diduragay va poliduragay chatishtirishlarni qanday tushunasiz?
3. To'liq bo'lmagan dominantlik va kodominantlikga ta'rif bering?
4. Ko'p allellikka misollar keltiring?
5. Genetikada Chiziqli usullardan foydalanishning ahamiyatini tushuntiring?

retsessiv allellarini uzatadi. Shunday qilib, bu chatishtirishdan olingan naslning genotiplari - va nihoyat fenotiplari ham – geterozigotali ota-ona qaysi allellarni o'tkazishiga bog'liq bo'ladi.

**Ehtimollik metodi.** Pnnet katagi va chiziqli usullar alternativ usul va tezroq usul bo'lgan *ehtimollik* tamoyiliga asoslanadi. G.Mendelning ajratish tamoyili tanga tashlashga o'xshaydi; geterozigota gametalarni hosil qilganda, yarmi bitta allelni, ikkinchi yarmi qolganlarini o'z ichiga oladi. Demak, ma'lum bir gametaning dominant allelni o'z ichiga olishi ehtimoli 1/2 ga, retsessiv allelni o'z ichiga olishi ehtimoli ham 1/2 ga teng. Bu ehtimolliklar geterozigot tomonidan ishlab chiqarilgan ikki turdagi gametalarning chastotalaridir. Ikki geterozigotni chatishtirish natijasini taxmin qilish uchun ushbu chastotalardan foydalana olamizmi? Bunday chatishtirishda gametalar tasodifiy ravishda keyingi avlodni hosil qilish uchun birlashtiriladi. Faraz qilaylik, chatishtirish AaxAa bo'lsin. Zigotaning AA bo'lishi tasodifi shunchaki birlashgan gametalarning har biri A, yoki  $(1/2) \times (1/2) = (1/4)$  ni o'z ichiga olishi ehtimolini anglatadi, chunki ikkila gameta mustaqil ravishda ishlab chiqariladi. Gomozigota aa ning mavjud bo'lish tasodifi ham 1/4 ni tashkil qiladi. Biroq, Aa geterozigotaning tasodifi 1/2 ni tashkil qiladi, chunki geterozigotani yaratishning ikkita usuli bor -A urug'dan va a spermadan kelib chiqishi mumkin yoki aksincha. Ushbu hodisalarning har birining sodir bo'lish imkoniyati chorak bo'lganligi sababli, avlodning geterozigota bo'lish ehtimoli  $(1/4) + (1/4) = (1/2)$  ga teng. Shuning uchun biz Aa x Aa juftlashuvdan genotiplarning quyidagi ehtimollik taqsimotini olamiz.

Dominantlik tamoyilini qo'llash orqali biz avlodning  $(1/4) + (1/2) = (3/4)$  ehtimolida dominant fenotipga ega va  $1/4$  ehtimolida retsessiv fenotipga ega degan xulosaga kelamiz.

Bunday oddiy vaziyat uchun chatishtirishning natijasini taxmin qilish uchun ehtimollik usulidan foydalanish kerak siz bo'lib tushishi mumkin. Biroq, murakkabroq vaziyatlarda bu eng amaliy yondashuv ekanligi aniq. Misol uchun, har bir mustaqil ravishda assortimentga ega bo'lgan to'rt xil gen uchun geterozigotli o'siml

iklarorasidagichatishtirishlarniko'ribchiqaylik. To'rtta retsessiv allel uchun naslning qaysi ulushi/qismi gomozigot bo'ladi? Bu savolga javob berish uchun biz genlarni birma-bir ko'rib chiqamiz. Birinchi gen uchun retsessiv gomozigotlar bo'ladigan avlodlarning bir ulushi/qismi ikkinchi, uchinchi va to'rtinchi genlar uchun bo'lgani kabi 1/4 ni tashkil qiladi. Shuning uchun mustaqil assortiment tamoyiliga ko'ra, to'rt marta retsessiv gomozigota bo'ladigan avlodlarning ulushi  $(1/4) \times (1/4) \times (1/4) \times (1/4) = (1/256)$ ga teng.

Albatta, ehtimollik usulidan foydalanish 256 ta yozuvli Pennett katagini diagrammalashdan ko'ra yaxshiroq yondashuvdir!

Endi yanada qiyinroq savolni ko'rib chiqaylik. To'rtta gen uchun naslning qaysi qismi gomozigot bo'ladi? Har qanday ehtimolliklarni hisoblashdan oldin, avvalo, qaysi genotiplar savolimizga javob bo'la olishini hal qilishimiz kerak. Har bir gen uchun dominant va retsessiv gomozigotlarning ikkita turi mavjud va ular birgalikda naslning yarmini tashkil qiladi. Shunday qilib, barcha to'rtta gen uchun gomozigot bo'ladigan naslning ulushi/qismi  $(1/2) \times (1/2) \times (1/2) \times (1/2) = (1/16)$  bo'ladi.









Ehtimollik usulining to'liq quvvatini ko'rish uchun biz yana bir savolni ko'rib chiqishimiz kerak. Faraz qilaylik, chatishtirish  $Aa Bb \times Aa Bb$  bo'lsin va biz naslning qaysi qismi kamida bitta gen uchun retsessiv fenotipni ko'rsatishini bilmogchimiz. Ushbu holatda uch xil genotiplar to'g'ri keladi:

(1)  $A- bb$  (chiziqcha  $A$  ni yoki  $a$  ni anglatadi),

(2)  $aa B-$  va

(3)  $aa bb$ . Demak, savolga javob ushbu genotiplarning har biriga mos keladigan ehtimollar yig'indisi bo'lishi kerak.  $A- bb$  uchun ehtimollik  $(3/4) \times (1/4) = (3/16)$ ,  $aa B-$  uchun  $(1/4) \times (3/4) = (3/16)$ , va  $aa bb$  uchun  $(1/4) \times (1/4) = (1/16)$ . Bularni birlashtirib, javob  $7/16$  ekan.

**Genetik gipotezni sinovdan o'tkazish.** Ma'lumki, ilmiy tadqiqot har doim tabiat hodisasini kuzatishdan boshlanadi. Kuzatishlar hodisa haqidagi fikrlar yoki savollarga olib keladi va bu g'oyalar yoki savollar keyingi kuzatishlar yoki

F <sub>2</sub>			
	315	313	0.01
	108	104	0.15
	101	104	0.09
	32	35	0.26
	<b>556</b>	<b>556</b>	<b>0.51 = <math>\chi^2</math></b>
	70	88.9	4.02
	23	29.6	1.47
	46	29.6	9.09
	19	9.9	8.36
	<b>158</b>	<b>158</b>	<b>22.94 = <math>\chi^2</math></b>

### 16-rasm. X kvadrat usuli ( $\chi^2$ ).

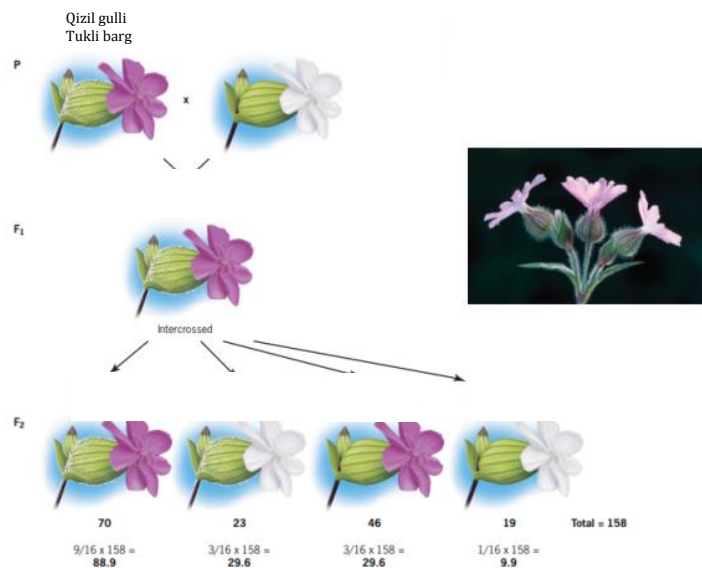
Me'yoriy qiymatni aniqlash uchun biz tasodifning  $\chi^2$  statistikasiga qanday ta'sir qilishini bilishimiz kerak. Vaqtinchalik asosiy genetik gipoteza haqiqat deb taxmin qiling. Endi tasavvur qiling-a, tajribani - diqqat bilan va to'g'ri - ko'p marotaba o'tkazib ko'ring va har safar  $\chi^2$  statistikasini hisoblang. Ushbu statistikaning barchasini har bir qiymat qanchalik tez-tez sodir bo'lishini ko'rsatadigan grafik shaklida yig'ish mumkin. Bunday grafikni chastota taqsimoti deb ataymiz. Me'yoriy qiymat taqsimotning yuqorigi 5 foizini kesib tashlaydigan nuqtadir. Faqat tasodifan  $\chi^2$  statistikasi bu qiymatdan vaqtning 5 foizidan oshadi. Shunday qilib, agar biz bir marta tajriba o'tkazsak,  $\chi^2$  statistikasini hisoblab chiqsak va statistikame'yoriy qiymatdan kattaroq ekanligini aniqlasak, biz kamroq natijalar to'plamini kuzatgan bo'lamiz – bu, ya'ni vaqtning 5 foizidan kamrog'ida sodir bo'ladi – yoki tajribaning amalga oshirilishi yo gipotezaning to'g'riligi bilan bog'liq muammo bo'ladi. Tajriba to'g'ri bajarilgan deb hisoblasak, biz gipotezani rad etishimiz kerak bo'ladi. Albatta, biz shuni tushunishimiz kerakki, ushbu tartib bilan biz vaqtning 5 foizida haqiqiy gipotezani rad etamiz.

Misol tariqasida, G.Mendel va DeFris tajribalari ma'lumotlarini ko'rib chiqaylik. Mendelning  $F_2$  ma'lumotlari asosiy gipotezaga mos kelardi, DeFrisning  $F_2$  ma'lumotlari esa hisob-kitob natijalarida ba'zi muammoli tafovutlarni ko'rsatdi (16-rasm).

$F_2$  dagi har bir fenotipik sinf uchun biz avlodlarning kuzatilgan va kutilgan soni o'rtasidagi farqni hisoblaymiz va bu farqlarni kvadratga olamiz. Kvadratga olish operatsiyasi to'rtta fenotipik sinflar orasida ijobiy va salbiy qiymatlarning bekor qiluvchi ta'sirini yo'q qiladi. Keyin har bir kvadratlangan farqni mos keladigan kutilgan nasl soniga bo'lamiz. Ushbu operatsiya har bir kvadratlangan farqni kutilgan raqamning katta-kichikligiga qarab o'lchaydi. Agar ikkita sinf bir xil kvadrat farqga ega bo'lsa, kutilgan kichikroq sonlari hisoblashga nisbatan ko'proq hissa qo'shadi. Nihoyat,  $\chi^2$  statistikasini olish uchun barcha shartlarni jamlaymiz. Mendel ma'lumotlari uchun  $\chi^2$  statistikasi 0.51, DeFris ma'lumotlari uchun esa 22.94 ni tashkil qiladi. Ushbu statistik ma'lumotlar har bir tajribadagi to'rtta fenotipik sinf bo'yicha kuzatilgan va kutilgan raqamlar o'rtasidagi tafovutlarni umumlashtiradi. Agar kuzatilgan va kutilgan raqamlar bir-biriga mos keladigan bo'lsa,  $\chi^2$  statistikasi kichik bo'ladi, chunki u G.Mendel ma'lumotlari bilan amalga oshadi. Agar ular jiddiy tafovutda bo'lsa,  $\chi^2$  katta bo'ladi, bu DeFris ma'lumotlari bilan sodir bo'ladi. Ravshanki, biz davomiylikdagi katta va kichik o'rtasidagi  $\chi^2$  ning qaysi qiymati tajriba yoki gipotezaga shubha tug'dirishini hal qilishimiz kerak. Bu me'yoriy qiymat kuzatilgan va kutilgan raqamlar o'rtasidagi tafovutlar tasodifiy bo'lishi mumkin bo'lmagan nuqtadir.

tajribalar o'tkazish orqali to'liqroq o'rganiladi. Yaxshi ishlab chiqilgan ilmiy fikr gipoteza deb ataladi. Kuzatishlar yoki tajribalar natijasida to'plangan ma'lumotlar olimlarga gipotezalarni sinab ko'rishni, ya'ni ma'lum bir gipotezani qabul qilish yoki rad etish kerakligini aniqlash imkonini beradi.

Genetikada biz odatda chatishtirish natijalari gipotezaga mos keladimi yoki yo'qligini hal qilishdan manfaatdormiz. Misol sifatida, G.Mendel o'zining diduragay chatishtirishidan no'xatning rangi va shaklini o'z ichiga olgan ma'lumotlarini ko'rib chiqaylik (15-rasm).  $F_2$  duragaylarda 556 ta no'xat tekshirildi va to'rtta fenotipik sinfga ajratildi. Ma'lumotlarga ko'ra, Mendel no'xat rangi va tuzilishi turli genlar tomonidan boshqariladi, genlarning har biri ikkita allelni ajratadi - biri dominant, ikkinchisi retsessiv - va ikkita gen mustaqil ravishda taqsimlanadi deb ta'kidlagan. Tajribadan olingan ma'lumotlar haqiqatan ham ushbu gipotezaga mos keladimi? Bu savolga javob berish uchun biz tajriba natijalarini gipotezaning taxmini bilan solishtirishimiz kerak. To'rtta fenotipik sinflar ichida kuzatilgan va kutilgan raqamlar o'rtasidagi tafovut juda kichik, shuning uchun biz ularni tasodifiy deb hisoblashimiz mumkin. Mendel o'z ma'lumotlarini tushuntirish uchun o'ylab topilgan gipoteza uning diduragay chatishtirish natijalariga mos keladi.



**15-rasm. Diduragay chatishtirish.**

Afsuski, genetik tajriba natijalari har doim ham Mendelniki kabi aniq gipoteza taxminlariga mos kelmaydi. Misol uchun, G.Mendel ishini qayta kashf etganlardan biri Gyugo DeFris tomonidan olingan ma'lumotlarni olaylik. DeFris o'zining tajriba bog'ida o'sadigan ikki uyli o'simlik gulining turli shakllarini chatishtirib ko'rdi. Bitta shaklning gullari qizil va barglari tukli bo'ldi; boshqasida gullar oq va barglari silliq bo'ldi. F<sub>1</sub> o'simliklarining barchasi qizil gullarga va tukli barglarga ega edi va ular o'zaro chatishtirilganda, to'rtta fenotipik sinfga bo'lingan F<sub>2</sub> o'simliklarini hosil qildilar (15-rasm). Bu chatishtirishlarning natijalarini tushuntirish uchun DeFris gul rangi va barglar turi ikki xil gen tomonidan nazorat qilinishini, har bir gen ikkita allelni ajratishini ta'kidladi - biri dominant, ikkinchisi retsessiv - va bu ikkita gen mustaqil ravishda ajralishini tasniflanadi, ya'ni u oddiygina G.Mendel gipotezasini ikki uyli o'simligida qo'llagan. Biroq, biz DeFris ma'lumotlarini G.Mendel gipotezasi taxminlari bilan solishtirganda, biz ba'zi

muammoli tafovutlarni ko'ramiz. Ushbu farqlar tajriba yoki gipoteza haqida savollar tug'diradigan darajada kattami?

**X kvadrat usuli (X<sup>2</sup>).** DeFrisning to'plagan ma'lumotlari va boshqa genetik ma'lumotlarni hisobga olib, bizga tajriba natijalarini asosiy gipoteza taxminlari bilan solishtirish uchun obyektiv tartib kerak bo'ldi. Ushbu tartib tasodifning tajriba natijasiga qanday ta'sir qilishi mumkinligini hisobga olishi kerak. Agar gipoteza to'g'ri bo'lsa ham, biz tajriba natijalari gipotezaning taxminiga to'liq mos kelishini kutmaymiz. Agar ular G.Mendel ma'lumotlari kabi bir oz og'ishsa, biz og'ishlarni tajriba natijasidagi tasodifiy o'zgarishlarga bog'laymiz.

Biroq, agar ular ko'proq darajada og'ishsa, biz nimadir noto'g'ri ekanligiga shubha qilamiz. Tajriba yomonroq bajarilgan bo'lishi mumkin - masalan, chatishtirishlar noto'g'ri bajarilgan yoki ma'lumotlar noto'g'ri yozilgan bo'lishi mumkin - yoki, ehtimol gipoteza shunchaki noto'g'ri bo'lishi mumkin. Kuzatishlar va kutishlar o'rtasidagi mumkin bo'lgan tafovutlar, shubhasiz, kichikdan kattagacha bo'lgan davomiylikka tayanadi va biz tajribaning bajarilishi yoki gipotezaning maqbulligiga shubha tug'ilishida ular qanchalik katta bo'lishi kerakligini hal qilishimiz kerak.

Ushbu tafovutlarni baholashning bir usuli *X-kvadrat (X<sup>2</sup>)* deb nomlangan statistik ma'lumotdan foydalanishdir. Statistika bu - ma'lumotlardan hisoblangan raqam - masalan, imtihon ballari to'plamining o'rtacha qiymati. *X<sup>2</sup>* statistikasi tadqiqotchiga irsiylanish tajribasidan olingan raqamlar kabi ma'lumotlarni ularning taxmin qilingan qiymatlari bilan solishtirish imkonini beradi. Agar ma'lumotlar taxmin qilingan qiymatlarga to'g'ri kelmasa, *X<sup>2</sup>* statistikasi me'yoriy raqamdan oshib ketadi va biz tajribani qayta ko'rib chiqishga, ya'ni texnikada xatolikni qidirishga yoki asosiy gipotezani rad etishga qaror qilamiz. Agar *X<sup>2</sup>* statistikasi bu raqamdan past bo'lsa, biz shartli ravishda taxminiy xulosaga kelamizki, tajriba natijalari gipoteza taxminlariga mos keladi. Shuning uchun *X<sup>2</sup>* statistikasi gipotezani tekshirishni oddiy, ob'ektiv tartibgacha qisqartiradi.



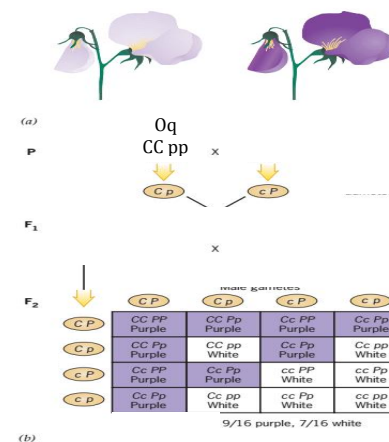
**C.B.Brijesning balans nazariyasi.** T.Morgan ko'z rangi uchun gen *Drosophila* ning X xromosomasida joylashganligi, bu genning irsiyatini ko'payish paytida X xromosomasining uzatilishi bilan bog'lash orqali ko'rsatib berdi. Biroq, yuqorida aytib o'tilganidek, uning shogirdlaridan biri C.B.Brijes irsiyat qoidalaridan istisnolar xromosoma harakati bilan ham izohlanishi mumkinligini ko'rsatib, xromosoma nazariyasini isbotladi. C.B.Brijes T.Morganning tajribalaridan birini kengroq miqyosda amalga oshirdi. U oq ko'zli urg'ochi *Drosophila* meva pashshasi bilan qizil ko'zli erkaklarni chatishtirib ko'rdi va ko'plab F<sub>1</sub> avlodlarini tekshirdi. Bridjesbir nechta triploid 3X+3A drozofila meva pashshalarini aniqladi. Bu triploid pashshalar hayotchang bo'lib normal diploid XY+2A erkak pashshalar bilan chatishganda jinsiy xromosomalari va autosomalari turli sonda va kombinasiyada bo'lgan 8 xil formalar hosil qildi: 1)3X:3A, 2)2X:2A, 3)[2X+y]:2A, 4)2X:3A, 5)[2X+Y]:3A, 6)XY:2A, 7)3X:2A, 8)XY:3A. Bunga asosiy sabab triploid urg'ochi pashsha gametogenezda xromosomalarni normal tarqalishini buzilishi oqibatida turli xromosoma to'plamli gametalar hosil bo'lishidir. Olingan 8 xil pashshalarni to'rtta guruhga ajratish mumkin:

- 1) Normal urg'ochi va erkaklar,
- 2) Interseks(germofrodit) – oraliq formalar,
- 3) O'ta erkak formalar(ular odatda bepust bo'ladi),
- 4) O'ta urg'ochi formalar (bepust).

K.Bridjes drozofila meva pashshasida jins X va Y xromosomalarning mavjudligi bilan emas, balki jinsiy xromosomalarning autosomalarga bo'lgan nisbati (X:A) bilan belgilanishini ta'kidladi. Agar bu nisbat **1** ga teng bo'lsa 3X:3A, 2X:2A, [2X+Y]:2A **normal urg'ochi**, agar bu nisbat **0,5** teng bo'lsa XY:2A **normal erkak**, agar nisbat **0,67** bo'lsa [2X+Y]:3A, 2X:3A **oraliq forma interseks**, agar nisbat **1,5** teng bo'lsa 3X:2A **o'ta urg'ochi**, agar nisbat 0,33teng bo'lsa XY:3A **o'ta erkak** organizmlar hosil bo'ladi. Jinsiy xromosomalarning autosomalarga bo'lgan nisbatini **jinsiy indeks** deyiladi. Shu tariqa drozofila meva

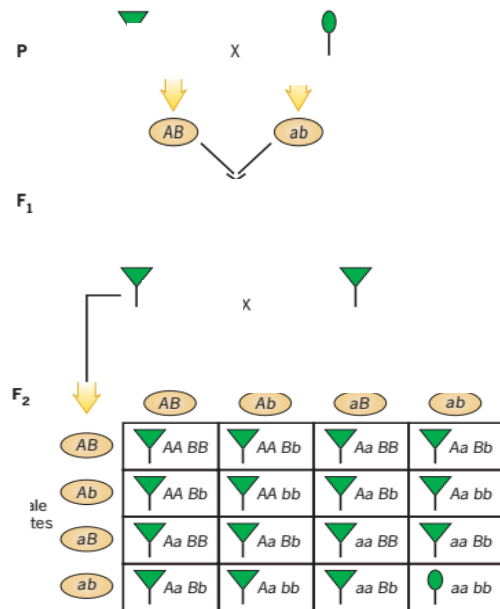
olgan holda, ota-ona navlari bir-birini to'ldiruvchi genotiplarga ega bo'lishi kerak: *cc PP* va *CC pp*. Ikki nav chatishtirilganda, ular binafsha gullarga ega bo'lgan *Cc Pp* juft geterozigotalarini hosil qildilar. Ushbu tizimda antosiyanin pigmentini sintez qilish uchun har bir gendan dominant allel zarur bo'ladi.F<sub>2</sub>duragayida o'simliklarning 9/16 qismi C- P- va binafsha gullari bor; qolgan 7/16 qismi retsessiv allellardan kamida bittasi uchun gomozigot va oq gullarga ega. Shunga e'tibor berish kerakki, juft retsessiv gomozigotalar, *cc pp*, fenotipik jihatdan bitta retsessiv gomozigotalardan farq qilmaydi. Beytson va Pennetning ishi retsessiv allellarning har biri boshqa genning dominant alleliga nisbatan epistatik ekanligini aniqladi.To'g'ri tushuntirish shundan iboratki, har bir dominant allel biokimyoviy prekursoridan antosiyanin sintezidagi bosqichni boshqaradigan ferment ishlab chiqaradi. Agar dominant allel bo'lmasa, uning biosintetik yo'ldagi bosqichi bloklanadi va antosiyanin ishlab chiqarilmaydi:

E'tibor bering, Beytson va Pennetning birinchi chatishtiruvi no'xatning ikkita oq gulli shtammlari o'rtasidagi allelizm uchun sinov edi. Har bir shtamm binafsha rangli pigment ishlab chiqarishda ishtirok etgan gendagi retsessiv mutatsiya uchun gomozigot edi.

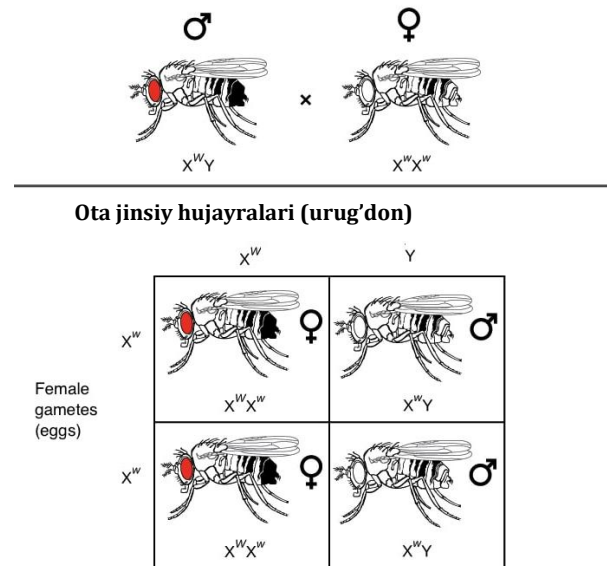


**19-rasm. *Lathyrus odoratus*da gul rangining genetik nazorati.**

Epistazning yana bir klassik tadqiqoti Jorj Shullusing tomonidan jag'-jag'(pastushya sumka), *Bursa bursa-pastoris* deb ataladigan begona o'tustida amalga oshirildi. Bu o'simlikning urug' pallalari uchburchak yoki tuxumsimon shaklga ega. Tuxumsimonurug' pallalar faqat o'simlik ikkita genning retsessiv allellari uchun gomozigot bo'lsa, ya'ni *aa bb* genotipiga ega bo'lsa hosil bo'ladi. Agar ikkala genning dominant alleli mavjud bo'lsa, o'simlik uchburchak pallalar hosil qiladi. Bu xulosaga dalil ikki xil geterozigotali o'simliklar orasidagi chatishtirishlardan kelib chiqadi.



bogliq bo'ladi. Bu urg'ochilarda *w* va *w* allellarning bo'linishi F<sub>2</sub> erkaklarining yarmining ko'zlari oq bo'lishining sababidir.



23-rasm. *Drosophila melanogaster* meva pashshasini chatishtirish.

T.Morgan o'z gipotezasi elementlarini tasdiqlash uchun qo'shimcha tajribalar o'tkazdi. Bitta tajribasida u ko'z rangi geni uchun geterozigot deb hisoblangan F<sub>1</sub> urg'ochilarini mutant oq ko'zli erkak pashshalar bilan chatishtirdi.

U kutganidek, har bir jinsdagi nasllarning yarmining ko'zlari oq, ikkinchi yarmining ko'zlari qizil bo'ldi. Boshqa bir tajribada u oq ko'zli urg'ochi pashshalarni qizil ko'zli erkak pashshalar bilan chatishtirdi. Bu safar barcha avlod urg'ochi pashshalarining ko'zlari qizil, barcha erkak pashshalarning ko'zlari oq edi. Bu avlodlarni o'zaro chatishtirganda, T.Morgan kutilgan bo'linishni kuzatdi, ya'ni har bir jinsdagi naslning yarmi oq ko'zli pashshalarga, ikkinchi yarmi esa qizil ko'zli pashshalarga ega edi. Shunday qilib, T.Morganning ko'z rangi genining X xromosomasi bilan bog'liqligi haqidagi gipotezasi qo'shimcha eksperimental sinovlarda tasdiqlandi.



**Genlarning xromosomalarga irsiylanishi bilan bog'liq eksperimental tajribalar.** Morganning tajribalari drozofila meva pashshasining qizil ko'zlari o'rniga oq ko'zlarga ega bo'lgan mutant erkak pashshani kashf etishi bilan boshlandi. Erkak meva pashshalarni yovvoyi turdagi urg'ochilar bilan chatishtirganda, barcha nasllarning ko'zlari qizil rangga ega bo'lib, oq rangdan qizil ranggacha resessiv ekanligini ko'rsatdi. Bu nasllar bir-biri bilan o'zaro chatishtirilganda, G.Morgan o'ziga xos bo'linish tartibini kuzatdi: avlod urg'ochi pashshalarning hammasida, lekin erkak pashshalarning faqat yarmida ko'zlari qizil edi, erkak pashshalarning ikkinchi yarmining ko'zlari oq edi. Ushbu tajriba ko'z rangining irsiylanishi jinsiy xromosomalarga bog'liqligini ko'rsatdi. T.Morgan ko'z rangini bildiruvchi gen Y xromosomada emas X xromosomasida bo'lishini, oq va qizil fenotiplar ikki xil allel, mutant allel  $w$  va yovvoyi allel  $w$  bilan belgilanishini aytib o'tgan. Birinchi chatishtirishdagi yovvoyi tipdagi urg'ochi pashshalar  $w$  allel uchun gomozigot hisoblanadi. Ularning jufti X xromosomasida mutant  $w$  allelni olib yuradi va Y xromosomasida allellardan hech biri yo'q deb taxmin qilinadi. Genning faqat bitta nusxasiga ega bo'lgan organizm **gemizigot** deb ataladi.

Chatishtirishdan olingan avlodlar orasida avlod o'g'illar onasidan X xromosomasini va otasidan Y xromosomasini meros qilib oladi; chunki onadan meros bo'lgan X  $w$  allelni olib yuradi, bu o'g'illarning ko'zlari qizil bo'ladi. Avlod qizlar, aksincha, ota-onaning har biridan X xromosomasini meros qilib oladi - onadan  $w$  bilan X va otadan ham  $w$  bilan X. Biroq,  $ww$  ga dominant bo'lganligi sababli, bu geterozigotli  $F_1$  urg'ochilarning ham ko'zlari qizil bo'ladi.  $F_1$  erkak va urg'ochilar o'zaro chatishtirilganda, naslning to'rtta genotipik sinflari hosil bo'ladi, ularning har biri jinsiy xromosomalarning turli kombinatsiyasini ifodalaydi. Urg'ochi XX pashshalarning ko'zlari qizil rangga ega, chunki kamida bitta  $w$  allel mavjud. Erkak XY pashshalarining ko'zlari qizil yoki oq rangga ega bo'lib, bu qaysi X xromosomasi geterozigotali  $F_1$  urg'ochilaridan meros bo'lib qolganligiga

**20-rasm. Jag'-jag' o'simligida urug'palla shaklining irsiylanishi. (a) jag'-jag', Bursa bursa-pastoris; (b) jag'-jag'da urug'palla shaklining juft nazorat genlarini ko'rsatuvchi chatishtiruvlar.**

Bunday chatishtirishlar 15 ta uchburchak : 1 tuxumsimon urug'palla nisbatda nasl hosil qiladi, bu bir genning dominant alleli ikkinchisining resessiv alleliga nisbatan epistatik ekanligini ko'rsatadi. Ma'lumotlar shuni ko'rsatadiki, urug'palla shakli ikki nusxadagi rivojlanish yo'llari bilan belgilanadi, ularning har biri uchburchak urug'palla hosil qilishi mumkin. Bitta rivojlanish yo'li A genining dominant allelini, ikkinchisi esa B genining dominant allelini o'z ichiga oladi. Prekursor moddasi ushbu yo'llarning har biri orqali uchburchak urug'lik pallasiga olib keladigan mahsulotga aylantirish mumkin. Ikkala yo'l ham gomozigotali resessiv allellar tomonidan to'sib qo'yilganda, uchburchak fenotipi to'xtatiladi va tuxumsimon urug'palla hosil bo'ladi.

Zamonaviy genetik tahlilning ko'p qismi metabolizm va rivojlanish kabi muhim biologik jarayonlarga bog'liq. Genlar orasidagi epistatik munosabatlarni o'rganish har bir genning ushbu jarayonlarda qanday rol o'ynashini aniqlashga yordam beradi.

#### **Mustahkamlash uchun savollar**

1. Genlarning allel va allel bo'lmagan xillari deganda nimani tushunasiz?
2. Komplementar ta'sir nima va unga misol keltiring?
3. Genlarning epistaz ta'siri nima va unga misol keltiring?
4. Qanday genlar epistatik va gipostatik genlar deyiladi?
5. Qanday genlar modifikator va ingibitor genlar deyiladi?

## **MAVZU: GENLARNING POLIMER TA'SIRI. PLEYOTROPIYA.**

Genlarning o'zaro ta'sirining polimeriya tipi, ya'ni polimeriya - bir belgining rivojlanishiga ikki va undan ortiq allel bo'lmagan genlarning bir xilda ta'sir ko'rsatishidan iborat. Bunday polimer genlar bir xil harf bilan belgilanib, bir-biridan indekslari orqali farq qiladi. Polimeriya holida nasldan-naslga o'tish kumulyativ va nokumulyativ tipda bo'ladi.

Kumulyativ polimeriyada fenotipda paydo bo'ladigan belgi dominant allellarning soniga bog'liq, nokumulyativ polimeriyada esa belgining rivojlanishi dominant allellarning soniga bog'liq emas.

Kumulyativ polimeriyaga misol qilib 1908 yilda shved olimi G. Nilson-Ele o'tkazgan tajriba natijasini keltiramiz. Polimeriyada allel bo'lmagan genlar bir yo'nalishda ta'sir ko'rsatganligi uchun ularni bir xil xarflar bilan belgilanadi va ularni allel bo'lmagan genlar indeksida ko'rsatiladi. Masalan  $A_1, A_2, \dots, a_1, a_2$  bu misolda  $A_1$  va  $A_2$  genlari bir-biriga allel bo'lmagan genlardir. Nilson Ele tajribalarida bug'doy doni po'stlog'ining qizil rangi bitta, ikkita, uchta allel bo'lmagan genlar ta'sirida rivojlanishi ma'lum bo'lgan. Agar bitta dominant gen bug'doy doni po'stlog'iga ta'sir ko'rsatsa  $F_2$  da 3:1, ikkita dominant allel bo'lmagan gen ta'sir etsa 15:1, uchta dominant allel bo'lmagan gen ta'sir etsa 63:1 nisbatda qizil donli rangli va oq donli formalar kuzatiladi.

Bug'doy doni po'stlog'ining qizil rangi 2 ta allel bo'lmagan dominant genlarga bog'liq deb faraz qilsak, u holda qizil donli bug'doy bilan oq donli bug'doy chatishtirilganda quyidagi natija olinadi. Agar genotipda  $A_1A_1A_2A_2$  bo'lsa don qizil, uchta dominant gen bo'lsa och qizil, ikkita dominant gen bo'lsa pushti, bitta dominant gen bo'lsa och pushti, genotipda dominant gen bo'lmasa  $a_1a_1a_2a_2$  bug'doy oq rangda bo'ladi. Genotipda dominant genlar qanchalik soni ko'p bo'lsa, rang shunchalik ko'proq namoyon bo'ladi, ya'ni dominant genlar soni ko'paygan sari ularni belgini namoyon bo'lishiga ulushlari qo'shilib boradi. Bug'doy doni

Ko'payish yoshiga kelib, erkaklarning ortiqcha qismi asosan kamaya boshlaydi va jinsiy nisbat 1:1 ga juda yaqin bo'ladi. X va Y xromosomalari **jinsiy xromosomalalar** deb ataladi. Genomdagi barcha boshqa xromosomalalar **autosomalalar** deb ataladi.

Jinsiy xromosomalalar XX asrning ilk yillarida amerikalik sitologlar C.E.Makklang, N.M.Stivens, V.S.Satton va E.B.Uilsonlarning ishlari orqali kashf etilgan. Ushbu kashfiyot Mendelizmning paydo bo'lishi bilan yaqin vaqtga to'g'ri keldi va G.Mendel tamoyillari va xromosomalarning meiotik harakati o'rtasidagi mumkin bo'lgan munosabatlar bo'yicha tadqiqotlarni rag'batlantirdi.

**Irsiyatning xromosoma nazariyasi.** 1910 yilga kelib ko'plab biologlar genlar xromosomalarda joylashganligiga shubha qilishdi, ammo ularda aniq dalillar yo'q edi. Tadqiqotchilar B xromosomasi bilan aniq bog'lanishi mumkin bo'lgan genni topishlari kerak edi. Bu maqsad gen mutant allel tomonidan belgilanishi va xromosoma morfologik jihatdan ajralib turishini talab qildi. Bundan tashqari, genlarni o'tkazish tushunchasi ko'payish paytida xromosomaning xatti-harakatlarini aks ettirishi kerak edi. Bu talablarning barchasi amerikalik biolog Xant Tomas Morgan meva pashshasi *Drosophila melanogaster*da ko'z rangining o'ziga xos mutatsiyasini aniqlaganida bajarildi. Morgan taxminan 1909 yilda pashshaning bu turi bilan tajriba o'tkaza boshladi. U genetik tadqiqotlar uchun juda mos edi, chunki u tez va mahsuldorlik bilan ko'paydi va laboratoriyada parvarish qilish uchun arzon edi. Shuningdek, u faqat to'rt juft xromosomaga ega edi, ulardan biri juft jinsiy xromosomalalar – urg'ochida XX va erkagida XY. X va Y xromosomalari morfologik jihatdan bir-biridan va autosomalarning har biridan ajralib turardi. Ehtiyotkorlik bilan o'tkazgan tajribalar orqali Morgan ko'z rangi mutatsiyasi X xromosomasi bilan birga irsiylanishini ko'rsata oldi, bu esa ko'zning B rangi uchun gen ushbu xromosomada joylashganligini aniqladi. Keyinchalik uning shogirdlaridan biri Kalvin Brijes bu irsiyatning xromosoma nazariyasi uchun aniq dalillarga ega bo'loldi.

**Ayrim tirik organizmlarda gaploid xromosomalar soni.**

Ayrim tirik organizmlar	Gaploid xromosomalar
<b>Oddiy eukariotlar</b>	
Achitqi zamburug'i ( <i>Saccharomyces cerevisiae</i> )	16
( <i>Neurospora crassa</i> )	7
Xlamidomonada ( <i>Chlamydomonas reinhardtii</i> )	17
<b>O'simliklar</b>	
Makkajo'xori ( <i>Zea mays</i> )	10
Yumshoq bug'doy ( <i>Triticum aestivum</i> )	21
Pomidor ( <i>Lycopersicon esculentum</i> )	12
Loviya ( <i>Vicia faba</i> )	6
Sekvoyadendron ( <i>Sequoia sempervirens</i> )	11
Arabidopsis ( <i>Arabidopsis thaliana</i> )	5
<b>Umurtqasiz hayvonlar</b>	
Meva pashsha ( <i>Drosophila melanogaster</i> )	4
Chivin ( <i>Anopheles culicifacies</i> )	3
Medusa ( <i>Asterias forbesi</i> )	18
Nematoda ( <i>Caenorhabditis elegans</i> )	6
Baqachanoq ( <i>Mytilus edulis</i> )	14
<b>Umurtqali hayvonlar</b>	
Odam ( <i>Homo sapiens</i> )	23
Shimpanzee ( <i>Pan troglodytes</i> )	24
Mushuk ( <i>Felis domesticus</i> )	36
Sichqon ( <i>Mus musculus</i> )	20
Xo'roz ( <i>Gallus domesticus</i> )	39
Qurbaqa ( <i>Xenopus laevis</i> )	17
Cho'rtan baliq ( <i>Esox lucius</i> )	25

XX urg'ochi faqat bitta turdagi X-ni hosil qiladigan tuxum ishlab chiqaradi. Agar urug'lantirish tasodifiy sodir bo'lsa, zigotalarning taxminan yarmi XX, qolgan yarmi XY bo'lar edi, bu esa kontseptsiyada 1:1 jinsiy nisbatga olib keladi. Biroq, odamlarda Y-ni hosil qiladigan sperma urug'lanish ustunligiga ega, chunki ular yengilroq va tezroq harakat qiladi va zigotik jinslar nisbati taxminan 1.3:1 ni tashkil qiladi. Rivojlanish jarayonida erkaklarning ko'pligi XX va XY embrionlarining differentsial yashovchanligi tufayli kamayadi va tug'ilishda erkaklar urg'ochilarga qaraganda bir oz ko'proq bo'ladi (jinsiy nisbat 1.07: 1).

po'stlog'ining rangini F<sub>2</sub> da namoyon bo'lishi fenotipik jihatdan 1:4:6:4:1 sxemada bo'ladi.

Agar belgining rivojlanishi uch xil dominant allel bo'lmagan genlarning ta'sirida amalga oshsa F<sub>2</sub> da fenotip 1:6:15:20:15:6:1 sxemada xilma-xillik beradi. Kommulyativ polimeriyada **transgressiya** hodisasi kuzatilishi mumkin. Transgressiya deyilganda ota-onadagi belgiga nisbatan duragaylarda biror-bir belgini o'ta rivojlanib yoki susayib ketishi tushuniladi. F<sub>2</sub> dagi hosil bo'lgan xilma-xil formalarni ichida barcha dominant genli A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>A<sub>3</sub>A<sub>3</sub> fomada ijobiy transgressiya, barcha retsessiv genli a<sub>1</sub>a<sub>1</sub>a<sub>2</sub>a<sub>2</sub>a<sub>3</sub>a<sub>3</sub>shaklda salbiy transgressiya kuzatiladi.

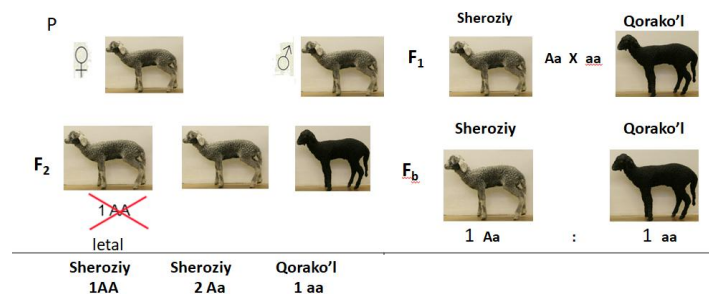
Bundan tashqari kumulyativ polimeriyada avlodlarda belgining har xil darajada rivojlanishi dominant genlar soniga qarab ko'p yoki kam bo'ladi. Nokumulyativ polimeriyada esa belgining rivojlanishi dominant genlar nechta bo'lishidan qat'i nazar bir xil bo'ladi. Masalan, odamning bo'yi, gavda hajmi, teri, soch rangi, polimer yo'li bilan irsiylanadi. Odam terisining qora rangi 3 juft dominant noallel, oq rangi esa 3 juft retsessiv noallel genlar ta'sirida rivojlanadi. Agar qora tanli afrikalik negr, yevropalik qizga uylansa, ularning bolalari - mulatlarning teri rangi jigarrang bo'ladi. Mabodo shunday mulat yigit oq tanli qizga uylansa, bolalarining 1/8 jigarrang, 3/8 och jigarrang, 3/8 bug'doy rang, bittasi oq tanli bo'ladi.

**Pleotropiya.** Fenotipga nafaqat ko'plab genlar ta'sir qilishi mumkin, balki bitta gen ko'plab fenotiplarga ta'sir qilishi ham haqiqatdir. Agar bitta gen fenotipning ko'p jihatlariga ta'sir qilsa, u yunoncha "ko'p burilishlar" degan so'zdan kelib chiqqan holda pleotropik deyiladi. Bunga odamlardagi fenilketonuriya geni misol bo'la oladi. Ushbu gendagi retsessiv mutatsiyalarning asosiy ta'siri miyada zaharli moddalarning to'planishiga olib keladi, bu esa aqliy zaiflashuvga sabab bo'ladi. Shuningdek, bu mutatsiyalar melanin pigmentining sinteziga to'sqinlik qiladi, sochlarning rangini ochartiradi; shuning uchun fenilketonuriyaga chalingan odamlarda ko'pincha och jigarrang yoki sariq sochlar bo'ladi. Biokimyoviy testlar,

shuningdek, fenilketonuriya chalingan bemorlarning qoni va siydigida oddiy odamlarda kam uchraydigan yoki yo'q bo'lgan birikmalar mavjud bo'ladi. Ushbu fenotipik ta'sirlar majmuasi ko'pchilik genlarga xos bo'lib, genlar tomonidan boshqariladigan biokimyoviy va hujayrali yo'laklar o'rtasidagi o'zaro bog'liqlik natijasida yuzaga keladi.

Genlarning bunday ta'sirida bir allel gen ma'lum bir belgini nazorat qilishi bilan bir qatorda boshqa allel bo'lmagan genlarni funktsional holatiga yoki ekspressiyasiga ijobiy yoki salbiy ta'sir ko'rsatishi mumkin.

Masalan qo'ychilikda kulrang (sheroziy tusni) rangni namoyon bo'lishini bir dominant gen boshqaradi. Bu genning retsessiv gomozigot holati qora rangning rivojlanishini tamin etadi. Dalillarga qaraganda bu genning dominant gomozigota holati (AA) qo'zichoqlarni oshqozon tizimini buzib letallikka (o'limga) olib keladi. Getrozigota (Aa) holatida esa hayyotilik saqlanib qoladi. Mo'ynachilikni davom ettirishda chorvodorlar sheroziy tusdagi qo'ylarni birinchi bo'g'in (Aa) ni, qora va qorako'l qo'chqorlar bilan chatishtirib letallikni bartaraf etish yo'lini genetiklar tavsiya etishgan. Bu uslub bekkros chatishtirish deb ataladi. F<sub>1</sub> geterozigot sheroziy qo'ylar retsessiv gomozigot qorako'l qo'zichoqlar bilan qayta chatishtiriladi.



### 21-rasm. Pleotropiya hoqisasi.

Pleotropiyaning yana bir misoli *Drosophilameva* pashshasida tukchalarning shakllanishiga ta'sir qiluvchi mutatsiyalari natijasida kelib chiqadi. Yovvoyi tipdagi pashshalarning boshi va ko'krak qafasida uzun, silliq qiyshaygan tukchalari

Ba'zi hayvonlar turlarida, masalan, chigirtkalarda urg'ochilar erkaklarnikiga qaraganda bitta ko'proq xromosomaga ega. Dastlab boshqa hasharotlarda kuzatilgan bu ortiqcha xromosoma **X xromosoma** deb ataladi. Bu turlarning urg'ochilari ikkita X xromosomaga ega, erkaklarda esa faqat bitta; shunday qilib, urg'ochilar sitologik jihatdan XX, erkaklar esa XO belgisi bilan belgilanadi, bu yerda "O" xromosoma yo'qligini bildiradi. Urg'ochilarda meyoziq paytida ikkita X xromosomalari juftlashadi va keyin ajralib chiqadi va bitta X xromosomasini o'z ichiga olgan tuxumlarni hosil qiladi. Erkaklarda meyoziq davrida yakka X xromosoma boshqa barcha xromosomalardan mustaqil ravishda harakat qiladi va urug' hujayraning yarmiga qo'shiladi, qolgan yarmi esa X xromosomasini olmaydi. Shuning uchun, urug' va tuxum hujayralar birlashganda ikki xil zigota hosil bo'ladi: XX urg'ochi va XO erkak. Ushbu turlarning har biri bir xil darajada bo'lganligi sababli, reproduktiv mexanizm bu turlarda erkaklar va urg'ochilarning 1:1 nisbatini saqlab qoladi.

Ko'pgina boshqa hayvonlarda, jumladan, odamlarda, erkaklar va ayollarda bir xil miqdordagi xromosomalarning mavjud. Bu sonli tenglik erkaklarda **Y xromosoma** deb ataladigan xromosoma mavjudligi bilan bog'liq bo'lib, u meyoziq paytida X bilan juftlashadi. Y xromosoma X xromosomadani morfologik jihatdan ajralib turadi. Odamlarda, masalan, Y xromosoma X dan ancha qisqaroq va uning sentromerasi uchlaridan biriga yaqinroq joylashgan. Odamning X va Y xromosomalari uchun umumiy material cheklangan bo'lib, asosan xromosomalarning uchlariga yaqin atrofdagi qisqa segmentlardan iborat. Erkaklarda meyoziq davrida X va Y xromosomalari bir-biridan ajralib, X va Y-ni hosil qiladigan ikki xil spermatozoidlarni hosil qiladi; bu ikki turning chastotalari taxminan teng.

genlarni aniqladilar. Bugungi kunda har uch sohadagi tadqiqotchilar bu genlar jinsiy rivojlanishni qanday boshqarishini aniqlashga astoydil harakat qilmoqdalar.

Xromosomalar XIX asrning ikkinchi yarmida nemis sitologi V.Valdeyer tomonidan kashf etilgan. Ko'p turli organizmlar bilan olib borilgan keyingi tadqiqotlar xromosomalar barcha hujayralar yadrolariga xos ekanligini aniqladi. Bular bo'linadigan hujayralarga ranglarni qo'llash orqali aniqroq ko'rinadi; bo'linish paytida xromosomadagi material kichik hajmga o'ralgan bo'lib, unga mustahkam tashkil etilgan silindr ko'rinishini beradi. Hujayra bo'linishlari orasidagi interfazada xromosomalar, hatto eng yaxshi ranglar bilan ham oson ko'rinmaydi. Interfaza xromosomalari bo'shashmasdan mustahkam o'ralgan bo'lib, yadro bo'ylab tarqalgan ingichka iplarni hosil qiladi. Bo'yoqlar qo'llanilganda, butun yadro bo'yaladi va individual xromosomalarni aniqlab bo'lmaydi. Ushbu tarqoq iplar tarmog'i **xromatin** deb ataladi. Xromatinning ba'zi qismlari boshqalarga qaraganda to'qroq bo'yaladi, bu esa tuzilmadagi asosiy farqni ko'rsatadi. Ochroq rangdagi qismlar **euxromatin** (yunoncha "to'g'ri" so'zidan), to'qroq qismlar esa **geteroxromatin** (yunoncha "turli" so'zidan) deb ataladi.

Bir tur ichida xromosomalar soni deyarli har doim asosiy sonning aniq ko'paytmalari shaklida bo'ladi. Jumladan, odamlarda 23 juft xromosomalar mavjud, ba'zi jigar hujayralarida asosiy raqamning to'rt marta (92) ko'p shaklida xromosomalar mavjud. **Gaploid** yoki asosiy xromosoma soni (**n**) *gaploid genom* deb ataladigan xromosomalar to'plamini belgilaydi. Ko'pgina somatik hujayralar ushbu to'plamdagi har bir xromosomadan ikkitasini o'z ichiga oladi va shuning uchun **diploiddir (2n)**. Har bir xromosomadan to'rttasi bo'lgan hujayralar **tetraploid (4n)**, har birida sakkiztasi bo'lgan hujayralar **oktoploid (8n)** va hokazo. Xromosomalarning asosiy soni turlarga qarab farq qiladi. Xromosoma soni organizmning kattaligi yoki biologik murakkabligi bilan bog'liq emas, aksariyat turlar genomlarida 10 dan 40 gacha xromosomalarni o'z ichiga oladi. Mitti osiyo bug'usi *Munjak* genomida bor-yo'g'i uchta xromosoma bor, qiqrquloq o'simligining ba'zi turlari esa yuzlab xromosomalarga ega.

bor. Qiyshaygantuk mutatsiyasi uchun gomozigotali pashshalar tanasining bu a'zolarida xuddi kuyib qiyshayib ketgandek kalta, buralgan tukchalar bor. Shunday qilib, tukchalarning to'g'ri shakllanishi uchun yovvoyi turdagi qiyshaygan tuk geni mahsuloti kerak. Bu sog'lom, unumdor urug' ishlab chiqarish uchun ham kerak. Biz bu haqiqatni bilamiz, chunki ma'lum qiyshaygan mutatsiyalar uchun gomozigot bo'lgan urg'ochi pashshalar butunlay bepusht bo'ladi, nimjon va shaklsiz tuxum qo'yadilar. Biroq, bu mutatsiyalar erkak pashshalar serpushtligiga salbiy ta'sir ko'rsatmaydi. Shunday qilib, qiyshaygan gen urg'ochi pashshalarda ham tukchalar, ham tuxumlarning shakllanishini va erkaklarda tukchalarning shakllanishini pleotropik tarzda boshqaradi.

**Pleyotropiya.** Noallel genlarning o'zaro ta'sir etish hodisasi har bir organizmning shaxsiy taraqqiyotida genotipning bir butunligini, genlarning bir-biri bilan uzviy aloqadorligini bildiradi. Shu bilan birgalikda gen bilan belgilar orasidagi uchinchi xil munosabati, ya'ni bir gen bir vaqtning o'zida ko'p belgilarga ta'sir etishi mumkinligidan dalolat beradi. Mana shunday genlarning ko'p tomonlama belgilarga ko'rsatgan ta'siri pleyotropiya deb nomlanadi.

Odamlarda pleyotropiya **albinizm hodisasida** ko'zga yaqqol tashlanadi. Odatda teri, soch, ko'zning rangli bo'lishi melanin pigmenti bilan aloqador. Melanin pigmenti terida, sochda qanchalik ko'p sintezlansa, ular shunchalik qoramtir rangda bo'ladi. Melanin pigmentining sintezlanishi ko'p bosqichli jarayon bo'lib, u fenilalanin aminokislotaning tirozinga aylanishi, undan esa melanin pigmentining sintez qilinishi bilan aloqador. Bu jarayonda fenilalanin 4-gidrosilaza tirozinaza fermentlari ishtirok etadi. Ana shu fermentlardan tirozinaza fermentining sintezida ishtirok etadigan gen mutatsiyaga uchragan taqdirda, bu ferment o'z faoliyatini bajara olmagan sababli, melanin pigmenti terida, sochda ham ko'zning kamalak pardasida ham hosil bo'lmaydi. Binobarin, albinizm: melanin pigmentini hosil etishgacha bo'lgan bosqichda melanin pigmentini sintez qilish uchun zarur moddani retsessiv genning gomozigota holatda bo'lishidir.



Odamlarda **Morfan kasalini** hosil etuvchi dominant gen uchraydi. Bu gen dominant holatda odamlarda bir vaqtning o'zida oyoqlarning, ayniqsa, qo'l barmoqlarining uzayishiga va ko'z gavharining xiralashishiga olib keladi.

Pleyotropiyaga yana bir misol: dastlab afrikaliklarda kuzatilgan **o'roqsimon anemiya** xastaligidir. Bu xastalik qondagi eritrotsitlarni yumaloq emas, balki o'roqsimon shaklda bo'lishi bilan aloqador. Bu gen allellari gomozigota holatda bo'lganda eritrotsitlar kislorod tashish xossasini yo'qotadi, natijada tug'ilgan bolalar havo yetishmaganligi tufayli tezda o'ladilar. Mazkur gen alleli geterozigota holatida o'roqsimon shakldagi eritrotsitlar qisman yuzaga keladi va kislorod tashishga unchalik putur yetmaydi. O'roqsimon anemiya alleli bo'yicha geterozigota bo'lgan shaxslar bezgak kasali bilan kam og'riydilar, ya'ni bu gen odamlarda bir tomondan zarar keltirsa (o'roqsimon anemiya), ikkinchi tomondan foydali belgi (bezgakka chidamlilik)ni keltirib chiqaradi.

#### **Mustahkamlash uchun savollar**

1. Polimeriya irsiylanishning necha xil tipi mavjud?
2. Polimeriya misol keltiring?
3. Transgressiya hodisasi nima ?
4. Odamlarda albinizm hodisasida qanaqa irsiylanishga misol buladi?
5. Kumulyativ va nokumulyativ polimeriya o'zaro farqlarini tushuntiring?

### **MAVZU: T.MORGANNING XROMOSOMA NAZARIYASI. XROMOSOMALARNING MOLEKULYAR STRUKTURASI. DNK NING XROMOSOMADA TAXLANISHI.**

**T.Morganning xromosoma nazariyasi.** Genlarning jinsni aniqlashda rol o'ynashi haqidagi kashfiyot ilgari bir-biridan farq qiladigan ikkita ilmiy fanlar – genetika - irsiyatni o'rganish va sitologiya - hujayralarni o'rganish fanlari o'rtasidagi tahlillar natijasida yuzaga keldi. XX asrning boshlarida bu fanlar ikki amerikalik olimlar Tomas Xant Morgan va Edmund Bicher Uilson o'rtasidagi do'stlik orqali birlashtirildi. Morgan genetik, Uilson esa sitolog edi. Sitolog sifatida Uilson xromosomalarning hatti-harakati bilan qiziqar edi. Ushbu strukturalar ko'plab turlarda, shu jumladan bizda ham jinsni aniqlash uchun muhim ahamiyatga ega dep topildi. Uilson ikki jins xromosomalardagi farqlarni birinchilardan bo'lib o'rgangan. Ehtiyotkorona va aniq tadqiqotlari natijasida u va uning hamkasblari bu farqlar jinsiy xromosomalarda deb ataladigan maxsus juft xromosomal bilan chegaralanganligini aniqlashdi. Uilson bu xromosomalarning meioz davridagi hatti-harakati jinsning irsiyatini hisobga olishini aniqladi.

Genetik sifatida Morgan genlarni aniqlash bilan qiziqdi. U o'z tadqiqotini meva pashshasi *Drosophila melanogasterga* qaratdi va tez orada erkaklar va urg'ochilarda turli xil fenotipik nisbatlarni beruvchi genni topdi. G.Morgan bu gen jinsiy xromosomalardan birida joylashgan deb faraz qildi va uning shogirdlaridan biri Kelvin Bridjs oxir-oqibat bu gipotezaning to'g'riligini isbotladi. G.Morganning genlar xromosomalarda joylashganligi haqidagi kashfiyoti katta yutuq edi. O'ziga xos genlar organizmning jinsini aniqlaydi, degan kashfiyot ancha keyinroq, boshqa ilmiy fan – molekulyar biologiya genetika va sitologiya bilan birlashgandan keyingina paydo bo'ldi.

Sitologlar, genetiklar va molekulyar biologlarning birgalikdagi sa'y-harakatlari natijasida jinsiy fenotip mavjud bo'lgan jinsiy xromosomalarga mos kelmaydigan noyob individuallarni o'rganish orqali jinsni aniqlovchi o'ziga xos

ta'siri deb atasa bo'ladi. Ingibitor genining ana shunday ta'siri tuzlgan variatsion qatorning uzilishiga olib keladi.

$F_1$ ,  $F_2$  L-74 x L-100, L-74 x L-303, L-74 x L-101, L-74 x L-500 kombinatsiya o'simliklarida tola chiqimining irsiylanish tahlili xulosasi shuni ko'rsatdiki, L-101, L-500 tizmalarida belgilar  $F_{12}$ ,  $F_{13}$  genlarning pleyotrop ta'sirida rivojlanishi yoki "haqiqiy genlari" bir tuklaanish genlari bilan bir bog'liqlik guruhda, juda yaqin masofada joylashgan bo'lib, gen ingibitorga (I) nisbatan retsessivdir. Shuning uchun,  $F_2$  o'simliklarning genotipida ingibitor geni dominant gomozigota holatida mutloq yalang'och chigitlar (AGS) rivojlanadi, geterozigot holatida esa chigit ustida juda oz miqdorda tola rivojlanadi.

L-74 x L-101  $F_2$  o'simliklari orasidan tola chiqimi bo'yicha yuqori foizli o'simliklarning paydo bo'lishi  $F_{13}$  genga nisbatan supressor (Su) genining dominant alellari ta'siri ded qarash mumkin. L-74 tizmasi genotipida tolaning rivojlanishini ta'min etuvchi oligogenlar retsessiv gomozigot holatida bo'ladi.  $F_1$  o'simliklarda tola chiqimi bo'yicha ustunlikning ko'rinishini  $F_{12}$  asosiy genning ingibitor (I) geni epistatik ta'siri deb qarash mumkin. L-303 tizmasida tola faqat  $F_{12}$  genning pleyotrop ta'siri ostida rivojlanadi.

#### Mustahkamlash uchun savollar

1. Chigit ustidagi tukchalarning jolashishiga qarab йфТВФН tuklanish xillari mavjud?
2. Supressor gen nima?
3.  $F_{11}$ ,  $F_{12}$  qanday genlar hisoblanadi?
4. Tola chiqimi qanday irsiylanadi?

#### MAVZU: GENLARNING KOMBINIRLANGAN TIPIDAGI TA'SIRIDA MIQDOR BELGILARNING IRSIYLANISHI. CHIGIT TUKLANISHI TIPLARINING IRSIYLANISHI. TOLA CHIQISHINING IRSIYLANISHI.

Genlarning kombinirlangan tipidagi ta'sir belgining fenotipik ko'rinishida ikki va undan ortiq genlar qatnashganida namoyon bo'ladi. Bunday poligenlar allellarning genotipdagi holatiga qarab yuqorida ko'rib chiqilgan allel bo'lmagan genlarning o'zaro ta'siridagi ko'rib chiqilgan o'zaro ta'sirlari namoyon bo'lishi mumkin.

Akademik J.A. Musaev bunday ta'sirni birinchi bor o'z shogirdlari bilan g'o'za o'simligining chigiti ustidagi tuk va tola irsiylanishida kashf etgan. *Gossypium* L. turkimidagi 50 dan oshiq turlarda tuk va tola bo'yicha xilma-xillik juda ham keng chigitni usti 100% tuksiz va har hil darajada tuklar rivojlanganni ko'ramiz. Bu xilma-xillikni g'o'zani *G.hirsutum* L. turida bu belgilarni genetik boshqarilishini o'rganish natijasida J.A. Musaev va uning shogirtlarini tadqiqotlari asosida quyidagicha tushuntirish mumkin. Bu turda chigit ustidagi tukchalarning geografik joylanishi va rivojlanishigi qarab J.A.Musaev va M.F.Abzalov qo'yidagi guruhlarga ajratishgan:

AGS – absolyut (mutloq) yalang'och, chigit ustida tukchalar va tola mutloq bo'lmaydi.

GS – yalang'och chigit, chigit ustida tukchalar bo'lmaydi, ammo ma'lum darajada rivojlangan tola bo'ladi.

MS – chigitni mikropila qismida tuk va tola rivojlangan bo'ladi. halaza va yon qismida tukchalardan holi, yalang'och bo'ladi, mikropila qismida tukchalarni rivojlanganlik darajasiga qarab ularni quyidagilarga ajratish mumkin:

- a)  $n=MS$  – chigit mikropilasi juda kam tukli –25%
- b)  $m=MS$  – chigit mikropilasi kam tukli – 50 %
- v)  $p=MS$  – chigit mikropilasi oraliq tukli 75 %
- g)  $n=MS$  – chigit mikropilasi normal tukli 100 %





mineral moddalar zahirasi to'planadi. Interfazada DNKning sintezlanishi S davr deb nomlanadi. Bu davr mobaynida DNK molekulasini ikki hissa ortadi, u 6-10 soat davom etadi. Natijada har bir xromosoma ikkitadan xromatidani hosil etadi. Interfazaning DNK sintezidan keyingi davr G<sub>2</sub> deb atalib, 3-4 soatgacha cho'ziladi, unda DNK sintezlanmasa ham RNK va oqsil sintezi amalga oshadi.

Hayvon hujayralarida telofaza oxirida va interfazaning boshlanishida sentriolalarning ikkiga bo'linishi ro'y beradi. Bu davrda yadro bo'yalganda to'rsimon tuzilishga ega bo'ladi, ulardan xromosomalar shakllanadi.

Mitoz bo'linishning birinchi bosqichi profaza (*pro - namoyon, phosis - davr*) bo'lib, bunda xromosoma iplari - xromatinlarning spirallashishi hisobiga xromosomalarni yo'g'onlashishi va kattalashishi kuzatiladi. Ular juft-juft xromatidalar holatida bo'lib yorug'lik mikroskopida ko'rinadi. Xromosomalardagi xromatidalar profazada tarqalmay sentromera orqali birikkan holda bo'ladi. Profazada sentriolalar bo'linib bir-biridan itarila boshlaydi. Profazaning o'rtasi yoki oxirida yadro qobig'i va yadrocha parchalanadi, bo'linish urchug'i shakllanadi. Natijada juft-juft xromatidalar sitoplazma va karioplazmaning umumiy massasida joylashadi. Bu bilan profaza tugallanadi.

Metafaza (*meta - keyin phosis - davr*) da xromatidalar zichlashib, yo'g'onlashib, hujayra markazi bo'ylab to'planadi. Xromatidalar sentromerasi ekvator tekisligida, qolgan qismi ekvator tekislikdan tashqarida joylashadi. Urchuq iplarining zichligi ortib, ular juft-juft xromatidalar shunday holatda tutashadi, bunda har bir sentromeraga ikki qutbdan axromatin iplari birikadi.

Anafaza (*ana - qayta phosis - davr*) bosqichi xromatidalaridagi sentromeralar bo'linib, yakka holatdagi xromatidalar qutblarga tarqaladi. Avval sentromera qismlari so'ngra xromatidalarini o'zi ham ajrala boshlaydi. har bir qutbda xromosomalar soni 11 ga tenglashadi va ular bo'linishdan oldingi hujayraning xromosoma soniga muvofiq bo'ladi.

Telofazada (*telos - tugallash phosis - davr*) xromosoma iplarining yoyilishi, ingichkalashishi, uzayishi kuzatiladi. Xromosomalarning har bir guruhi

pashshalarida jinsni aniqlashga **Bridjesning balans nazariyasi** deyiladi. Demak, Y xromosoma erkak drozofilalar indikatorlik rolini o'ynamaydi.

Balans nazariyasini ba'zi bir o'simlik jinsini aniqlashda ham qo'llash mumkin. Ikki uyli yaylov otqulog'ida Y xromosoma jinsga nisbatan befarq. Bu o'simlikda jins X xromosoma bilan autosomalarning o'zaro nisbatiga qarab belgilanadi. Odatda urug'chi o'simlikda 2A+XX, changchi o'simlikda 2A+XY bo'ladi. Mabodo autosomal soni X xromosomaga nisbatan ko'p bo'lsa 2X+3A u holda changchi, 4X+3A bo'lsa urug'chi o'simlik rivojlanadi.

*Drosophila* bilan olib borilgan bu dastlabki tadqiqotlar, birinchi navbatda T.Morgan va uning shogirdlarining ishi barcha genlar xromosomalarda joylashganligi va G.Mendel ko'payish jarayonida xromosomalarning axborotni o'tkazuvchanlik xususiyatlari tamoyillari bilan izohlanishi mumkin degan fikrni mustahkamladi. Irsiyatning xromosoma nazariyasi deb ataladigan bu g'oya biologiyaning eng muhim yutuqlaridan biri hisoblanadi. Yigirmanchi asrning boshlarida yaratilganidan beri, irsiyatning xromosoma nazariyasi irsiylanishning barcha tadqiqotlari uchun umumiy asosni yaratdi.

**Odamlarda jins bilan bog'liq genlar.** Xromosoma nazariyasining rivojlanishi *Drosophila* da oq ko'z mutatsiyasining kashf etilishiga bog'liq edi. Keyingi tahlillar shuni ko'rsatdiki, bu mutatsiya X bilan bog'liq genning retsessiv alleli edi. Garchi ba'zilarimiz genetika tarixidagi ushbu muhim epizodni ajoyib yutuq deb hisoblashimiz mumkin bo'lsa-da, T.Morganning oq ko'z mutatsiyasini kashf etishi unchalik ham ajablanarli emas edi. Bunday mutatsiyalarni aniqlash oson, chunki ular gemizigot erkaklarda darhol namoyon bo'ladi. Aksincha, autosomal retsessiv mutatsiyalar faqat ikkita mutant allel gomozigotda birlashtirilgandan keyingina namoyon bo'ladi - bu juda qiyin hodisa. Odamlarda ham shunday, X-bilan bog'liq retsessiv belgilar retsessiv autosomal belgilarga qaraganda osonroq aniqlanadi. X- bilan bog'liq belgini ko'rsatish uchun erkak faqat bitta retsessiv allelni meros qilib olishi kerak; biroq, urg'ochi ikkita allelni - ota-

onasining har biridan bittadan allelni meros qilib olishi kerak. Shunday qilib, X-bilan bog'liq belgilarni ko'rsatadigan odamlarning ko'pchiligi erkaklardir.

Ma'lumki, odamda 60 ga yaqin genlar X xromosoma bilan birikkan holda irsiylanishi aniqlangan. Gemofiliya, daltonizm, muskul distrofiyasi bunga yorqin misoldir. Qon ivimasligi – gemofiliya kasalligi asosan o'g'il bolalarda uchraydi. Ular yoshlik yoki o'spirinlik davrida vafot etadilar va ahyon-ahyonda nasl qoldiradilar. Kasallik avloddan-avlodga geterozigota ayollar orqali beriladi.

**Jinsiy xromosomalar va jinsni aniqlash.** Hayvonot olamida jinsiy aloqa, ehtimol, eng ko'zga tashlanadigan fenotipdir. Erkaklari va urg'ochilari alohida bo'lgan hayvonlar jinsiy dimorfikdir. Ba'zida bu demorfizm atrof-muhit omillari bilan belgilanadi. Masalan, toshbaqalarning bir turida jins harorat bilan belgilanadi. 30 °C dan yuqori haroratda inkubatsiya qilingan tuxumdan urg'ochilar, pastroq haroratda inkubatsiya qilingan tuxumdan esa erkaklar chiqadi. Ko'pgina boshqa turlarda jinsiy dimorfizm irsiy omillar bilan belgilanadi, bunda ko'pincha bir juft jinsiy xromosomalar ishtirok etadi.

**Drosophilada jinsni aniqlash.** *Drosophila* meva pashshasidagidagi Y xromosomasi - odamlardagidan farqli o'laroq - jinsni aniqlashda hech qanday rol o'ynamaydi. Aksincha, pashshaning jinsi X xromosomalarning autosomalarga nisbati bilan belgilanadi. Ushbu mexanizm birinchi marta 1921 yilda Brijes tomonidan g'ayrioddiy xromosoma tuzilishiga ega pashshalarni tahlil qilish orqali taqdim etilgan. Oddiy diploid pashshalar XX yoki XY bo'lgan juft jinsiy xromosomalarga va odatda AA deb ataladigan uchta juft autosomaga ega; bunda har bir A autosomalarning bitta gaploid to'plamini ifodalaydi. Murakkab tajribalarida Brijes anormal sonli xromosomalarga ega bo'lgan pashshalarni kashf qildi. U shuni kuzatdiki, X ning A ga nisbati 1,0 yoki undan ko'p bo'lsa, pashsha urg'ochi bo'ladi, agar nisbat 0,5 yoki undan kam bo'lsa, pashsha erkak bo'ladi. X:A nisbati 0,5 dan 1,0 gacha oraliqda bo'lgan pashshalar har ikkila jinsning xususiyatlarini o'zida rivojlantirgan va ularni Brijes *aralash jinslilar (interseks)* deb atagan. Ushbu pashshalarning hech birida Y xromosomasi jinsiy fenotipga

xromosomadan ikkinchi xromosomaga irsiy axborot, ya'ni genlar ko'p o'tadi. Shu sababli bakteriya xalqasimon xromosomasidagi genlar orasidagi masofa vaqt birliklari bilan ifodalanadi. Genetik xaritadan farqli ravishda sitologik xaritada genlarni xromosomadagi haqiqiy o'rni uzunlik birliklarida ifodalanadi. Birinchi bor sitologik xarita drozofila meva pashshasining so'lak bezlaridan olingan gigant xromosomalarida tuzilgan. Bu xromosomalarning genetik va sitologik xaritalari taqqoslanganda genlar joylanish izchilligi bir biriga mos ekanligi aniqlandi.

Mitoz va meyozi jarayonlari har bir hujayrada hujayra bo'linishi natijasida vujudga keladigan xromosomalarning to'liq to'plami mavjudligini ta'minlaydi. Mitoz - somatik (jinsiy bo'lmagan) hujayralarning bo'linishida xromosomalarning ajralishidir. Meyozi - jinsiy hujayralar bo'linishida xromosomalarning juftlashishi va ajralishi, gametalar (reproduktiv hujayralar) hosil bo'lishidir.

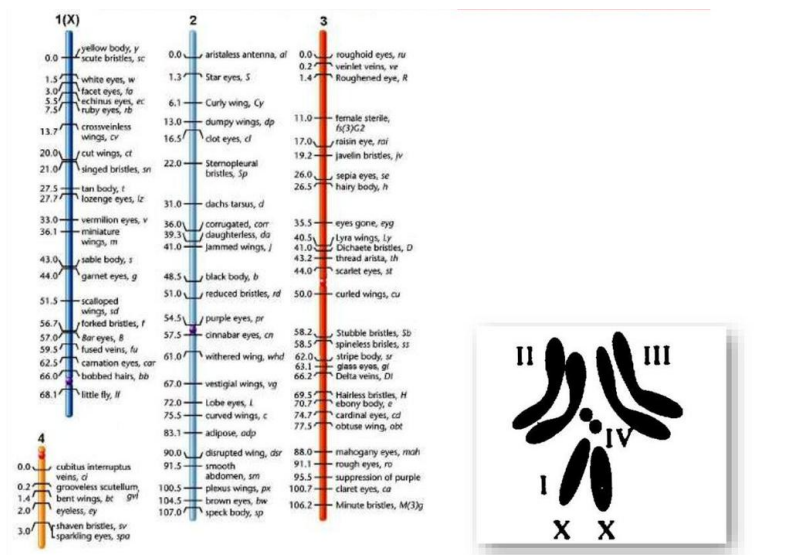
Ko'pgina genlar oqsillarning tuzilishini aniqlab, xususiyatlarni kodlaydi. Genetik ma'lumot avval DNKdan RNKga, so'ngra RNK oqsilning aminokislotalar ketma-ketligiga ko'chiriladi.

Mitoz bo'linish somatik hujayralarga xos bo'lib, ikki asosiy bosqich: yadroning bo'linishi (kariokinez) va sitoplazmaning bo'linishi (sitokinez)dan iborat. Mitoz uzluksiz jarayon bo'lib, hosil bo'lgan ikkala qiz hujayra o'rtasida irsiy axborotning barobar taqsimlanishi amalga oshadi. Bundan avval esa xromosomalarning ikkiga bo'linishi ro'y beradi.

Mitotik sikl 5 bosqichdan tashkil topgan. Bular: interfaza, profaza, metafaza, anafaza va telofaza. Ikkiga bo'linish o'rtasida hujayra yadrosi interfaza bosqichida bo'ladi. Interfaza tinch holatdagi yadro bosqichi deb atalishiga qaramasdan, aslidan yadroda bu davrda metabolik jarayonlar faol amalga oshadi, hujayra bo'linishga tayyorgarlik ko'radi. Interfazada har bir xromosoma bo'linib 2 tadan xromatidani hosil etadi.

Interfaza 3 davrga bo'linadi: mitozdan keyingi interfaza davr G<sub>1</sub>deb belgilanadi. Bu davr davomiyligi 10 soatdan bir necha sutkagacha cho'ziladi. Shu davrda yosh hujayra kattalashadi, hajm jihatdan ortadi. Unda ko'plab organik,

rudiment bo'lishi rudimentary – r, vertigial – v qanot,black – b tana, echinus - e ko'zning ingliz tilidagi oldingi harfi bilan ifodalanadi. Birinchi marotaba A.Stertevant genlar xromosomada birikkan holda bo'lganda X xromosomada turli mutatsiyali drozofilalarni chatishtirib F<sub>2</sub> da rekombinantlashgan duragay organizmlarning miqdoriga qarab xromosomadagi genlar joylashish izchilligini, bir gen bilan qo'shni gen orasidagi masofaga qarab bilish mumkin, degan xulosaga keldi.



28-rasm. Drozofila meva pashshasining genetik xaritasi.

**Bakteriyalarning genetik xaritasi** eukariotlarni genetik xaritasidan tubdan farq qiladi. Ma'lumki mikroorganizmlarda genlar rekombinantlashuvi bir tomonlama bo'ladi. Jumladan oshqozon tayoqchasi (*Escherichia coli*) bakteriyasida irsiy axborot almashinuvi bakteriyalar orasidagi kon'yugatsiya davrida bir tomonlama sodir bo'ladi. Bakteriyadagi xalqasimon yagona xromosoma kon'yugatsiya davrida ma'lum bir joydan uzilib ikkinchi bakteriyaga uzatiladi. Xromosomaning uzatilgan qismining masofasi kon'yugatsiya davrining vaqti bilan belgilanadi. Kon'yugatsiya qanchalik uzoq davom etsa shunchalik bir

hech qanday ta'sir ko'rsatmagan. Biroq, bu erkaklarning pushtdorligi uchun zarur edi.

**Boshqa jonzotlarda jinsni aniqlash.** *Drosophilada* ham, odamlarda ham erkaklar ikki xil gametalarni hosil qiladi, X – hosil qiluvchi va Y-hosil qiluvchilar. Shu sababli, ular **geterogametik jins** deb ataladi; bu turlarda urg'ochilar **gomogametik jinsdir**. Qushlar, kapalaklar va ba'zi sudralib yuruvchilarda bu holat aksinchadir. Erkaklar gomogametik (odatda ZZ bilan belgilanadi), urg'ochilar esa geterogametik (ZW). Biroq, Z-W jinsiy xromosoma tizimida jinsni aniqlash mexanizmi haqida ma'lumotlar kam. Asalarilarda jins jonzotning gaploid yoki diploid ekanligiga qarab aniqlanadi. Urug'langan tuxumdan rivojlanadigan diploid embrionlar urg'ochi bo'ladi; urug'lanmagan tuxumlardan rivojlanadigan gaploid embrionlar erkaklarga aylanadi. Ushbu urg'ochi reproduktiv shaklga (malika) o'tib boradi; u yetuk bo'ladmi yoki yo'qmi, uning lichinka sifatida qanday oziqlanganiga bog'liq. Ushbu tizimda malika o'zi qo'yadigan urug'lantirilmagan tuxumlar nisbatini tartibga solish orqali erkaklar va urg'ochilar nisbatini nazorat qilishi mumkin. Bu raqam kichik bo'lganligi sababli, naslning aksariyati bepusht bo'lsa-da, urg'ochi bo'lib, uya uchun ishchi bo'lib xizmat qiladi. Jinsni aniqlashning gaplo-diplo tizimida tuxumlar malikada meyoza orqali, sperma esa erkagida mitoz orqali hosil bo'ladi.

Ushbu tizim urug'lantirilgan tuxumlar diploid xromosoma soniga ega bo'lishini va urug'lanmagan tuxumlar gaploid soniga ega bo'lishini ta'minlaydi. Ba'zi arilarda jinsni aniqlashning gaplo-diplo usuli ham mavjud. Ushbu turlarda ba'zan diploid erkaklar ishlab chiqariladi, lekin ular doimo bepusht bo'ladi. *Braconhebetor* turidagi batafsil genetik tahlil shuni ko'rsatdiki, diploid erkaklar X deb nomlangan jinsni aniqlovchi lokus uchun gomozigotdir; diploid urg'ochilar bu lokus uchun har doim geterozigotadir. Ko'rinib turibdiki, *Bracon* dagi jinsiy lokusda ko'plab allellar bor; bir-biriga bog'liq bo'lmagan erkaklar va urg'ochilar o'rtasidagi chatishtiruvlar, shuning uchun deyarli har doim geterozigot diploid urg'ochilarni hosil qiladi. Biroq, juftliklar bir-biriga bog'liq bo'lsa, ularning

avlodlari jinsiy lokus uchun gomozigot bo'lish ehtimoli sezilarli darajada bo'ladi, bu holda ular bepusht erkaklarga aylanadi.

**Erkak *Drosophilada* X-bog'langan genlarning giperaktivatsiyasi.** *Drosophila* meva pashshasida X-bog'langan genlarning dozasi bilan balanslash erkaklarda bu genlarning faolligini oshirish orqali erishiladi. *Giperaktivatsiya* deb ataladigan bu hodisa erkaklarda X xromosomasining ko'p tomonlari bilan bog'langan va gen faolligining ikki baravar oshishiga olib keladigan turli xil oqsillar kompleksini o'z ichiga oladi. Agar bu oqsil kompleksi bog'lanmagan bo'lsa, urg'ochilarda bo'lgani kabi, X -bog'langan genlarning giperaktivatsiyasi sodir bo'lmaydi. Shu yo'l bilan, erkaklar va urg'ochilardagi X-bog'langan genlarning umumiy faolligi taxminan tenglashtiriladi.

#### Mustahkamlash uchun savollar

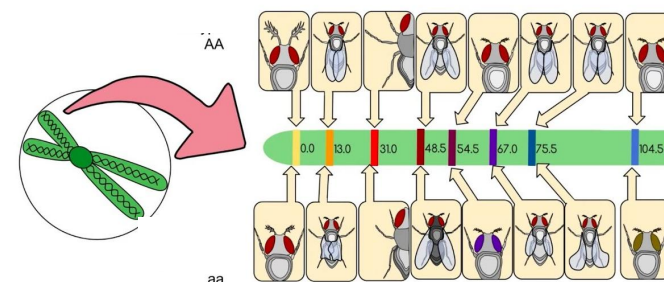
1. Xromosomalarning tashqi tuzilishini qaysi fazalarda yaxshi kuzatish mumkin?
2. Xromosomalarning uzunligi va diametri necha (mk) oralig'ida bo'ladi?
3. Geterogametik va gomogametik jinsni ta'riflang?
4. Proksimal va distal xromosomalarning qaysi qismlari?
5. Bridjesning balans nazariyasi tushuntiring?

daqiqadan so'ng, recE geni - 30 daqiqadan so'ng, argR geni - 70 daqiqadan keyin va boshqalar.

Prokaryotlarning genetikasini o'rganishda ushbu masala batafsil ko'rib chiqiladi.

Ma'lum birikish guruhga kirgan genlarning joylashish tasviri genetik xarita deyiladi. Birinchi marotaba genetik xarita 1911 yili A.Stertevant tomonidan X xromosomada tuzilgan. Genetik xarita tuzish nihoyatda murakkab jarayon bo'lib, hozircha drozofila, makkajo'xori, no'xat, pomidor, sichqon, neyrospora, ichak tayoqchasi bakteriyasi, odamning genetik xaritasi tuzilgan.

Genetik xarita tuzish uchun nihoyatda ko'p genlarni irsiylanish tipi o'rganiladi. Chunonchi, drozofila 4 ta birikish guruhidagi 500, makkajo'xorida 10 ta guruhga birikkan 400 genlar, uy sichqonida 15 guruhga birikkan 200 genlarni irsiylanish tiplari o'rganilgan. Genetik xaritada organizmning har bir birikish guruhi alohida tasvirlanadi va ularda joylashgan genlarning qisqartirilgan nomi, genlar orasidagi masofa krossingover foizlari natijalariga qarab belgilanadi.



**27-rasm. Drozofila meva pashshasida ko'zning o'zgarishi.**

Genlar orasidagi masofani ifodalashda xromosomaning bosh qismini lokusini nol deb olinib unga nisbatan genlarni krossingover foizlari hisoblanadi. Shuning uchun genetik xaritada genlarni lokusini krossingover miqdorida ifodalashda 50, 100 va undan ortiq raqamlar uchrashi mumkin. Yuqorida qayd etilganidek genetik xarita tuzganda belgilarni ifoda etuvchi genlarning bosh harfi yoziladi. Masalan, drozofila tanasining sariq bo'lishi yellow – y, qanotining

homolog esa bir xil genlarning retsessiv shakllari guruhini olib boradi. Agar dominant genlarga ega xromosoma doimiy ravishda individual lokuslarni yo'qotsa, u holda geterozigotada retsessiv xususiyatlar paydo bo'ladi. Retssessiv xususiyatlarning paydo bo'lish tartibi genlar joylashgan ketma-ketlikni ko'rsatadi.

AbC genlarining tartibi bilan, C genini ushlaydigan delesiya holatida, C geniga teng bo'lagini yo'qotgan kesilgan xromosoma bilan pashshalarda fenotipda c, b va A allellari paydo bo'ladi.

Umuman olganda, genetik (kesib o'tuvchi) va sitologik xaritalarni taqqoslashda ularning yozishmalarini ko'rsatib turibdi: o'tib ketish ulushi qancha genni ajratib tursa, ular orasidagi jismoniy masofa shunchalik katta bo'ladi. Shu bilan birga, ushbu ikki usul bilan aniqlangan masofalar orasidagi farqga ikki omil ta'sir qilishi mumkin. Birinchidan, bu o'tish qiyin yoki mavjud bo'lmagan joylar (masalan, heteroxromatik joylarda); ikkinchidan, agar genlar "jim" DNK zonasi bilan ajratilgan bo'lsa, jismoniy masofa genetikdan kattaroq bo'ladi. Ko'priklarning hisob-kitoblari shuni ko'rsatdiki, D. melanogasterning tuprik bezlari politen xromosomalari xaritasidagi har bir krossover birligi politen xromosomalarning uzunligi 4,2 mkm ga to'g'ri keladi. Ushbu uzunlik kamida ikki-uchta o'rtacha genga teng.

Prokaryot organizmlarda genetik xaritalarni tuzish xususiyatlari. Prokaryotlarda genetik xaritalarni qurish uchun konjugatsiya fenomenidan foydalaniladi - genetik materialni maxsus aylana DNK molekulalari (xususan, F-plazmid yordamida) yordamida bir hujayradan boshqasiga o'tkazish.

Muayyan genni qabul qiluvchi hujayraga o'tkazish ehtimoli uning F-plazmid DNKdan, aniqrog'i, F-plazmid DNKning replikatsiyasi boshlanadigan O nuqtadan chiqarilishiga bog'liq. Konjugatsiya vaqti qancha ko'p bo'lsa, ma'lum bir genni o'tkazish ehtimoli shuncha yuqori bo'ladi. Bu konjugatsiya daqiqalarida bakteriyalarning genetik xaritasini yaratishga imkon beradi. Masalan, *Escherichia colida* tr geni (treonin biosintezini boshqaruvchi uchta genning operoni) nol nuqtada (ya'ni to'g'ridan-to'g'ri F-plazmid DNK yonida) joylashgan, lak gen 8

## MAVZU: GENLARNING TO'LIQ VA TO'LIQSIZ BIRIKKAN HOLDA IRSIYLANISHI.

G.Mendelo'ztajribalaridaxushbo'yno'xato'simligining ko'plab belgilarining irsiylanishini kuzatdi. Genetika sohasidagi tadqiqotchilarning ilmiyizlanishi asosuda harxil turga mansub organizmlardagi turli juft belgilarining irsiylanishi o'rganilgan. Mendel qonunlari isbotlab berildi. Natijada bu qonunlar umumiy xarakterga egaekanligitanolindi.Lekinkeyingiilmiyizlanishlarxushbo'yno'xat-ning ayrim belgilari – changchi shakli, gulning rangi nasllardamustaqil taqsimlanmasligi isbot etildi. Nasllar ota-onaga o'xsha-gan holda qoladi. Astasekin Mendelning uchinchi qonuni asosida bunday belgilar ko'p to'plana bordi. Shu narsa aniq bo'ldiki, avlodlarda belgilarining ajralishi va kombinatsiyasida barcha genlar tarqalmaydi. Albatta, ixtiyoriy organizmda genlar soni nihoyatda ko'p.

Ma'lumki, xromosomalar soni esa ma'lum miqdorda bo'ladi. Har bir xromosomada juda ko'p genlar joylashadi. Bunday genlar bir-biri bilan birikkan genlar deyiladi. Ular birikkan guruhlarini tashkil etadi. Genlarning birikkan guruhi xromosomalarning gaploid to'plami-ga mos keladi. Misol uchun, odamda 46 ta xromosoma – birikkan guruhi 23 ta, drozofilada 8 ta xromosoma birikkan guruhi 4 ta, no'xatda 14 ta xromosoma – birikkan guruhi 7 ta bo'ladi. Genetikadagi eng muhim tushunchalardan biri bu belgi-xususiyatlar va genlar o'rtasidagi farqdir. Belgi-xususiyatlar to'g'ridan-to'g'ri irsiylanmaydi. To'g'rirog'i, genlar irsiylanadi, va ular atrof-muhit omillari bilan birga belgilarining ifodasini aniqlaydi. Individual organizm ega bo'lgan genetik ma'lumot uning genotipidir; belgi uning fenotipidir.

Germaniyalik**T.Boveri** hamda AQShlik olim **U.Setton** bir-biridan mustasno holda o'z tadqiqot natijalarini xulosalab genlar xromosomalarda joylashgan degan taxmini ilgari surdilar. Olimlarning mazkur taxmini keyinchalik irsiyatning xromosoma nazariyasini yaratish uchun asos bo'ldi.

1906 yili ingliz genetiklaridan **U.Betson** va **R.Pennetlar** hidli no'xat o'simligi ustida tajriba o'tkazib, ayrim belgilar Mendel kashf etganidek avloddan-

avlodga mustaqil holda emas, balki **birikkan holatda irsiylanishini** ta'kidladilar. Bu hodisa fanda **genlarning birikkan holda irsiylanishi nomini** oldi. Bunday holat boshqa organism duragaylarida ham kuzatildi.

Genlarning birikkan holda irsiylanish hodisasi AQSh olim **Xant Tomas Morgan** tomonidan atroflicha o'rganildi. U birinchi marotaba drozofila meva pashshasida ko'z rangini ifoda qiluvchi gen X xromosoma bilan birikkan holda irsiylanishini amalda isbotlab berdi. Bu holat tufayli irsiyatning xromosoma nazariyasining asosi-**genlar xromosomalarda joylashgan** degan qoidani inkor qilib bo'lmaydigan darajada to'g'ri ekanligi isbotlanildi.

Mabodo chatishtirish uchun olingan organizmlar genlari har xil xromosomada joylashgan bo'lsa, ular avlodlarda mustaqil ravishda irsiylanadi. Buni diduragaylarning  $F_2$  da fenotip bo'yicha 9:3:3:1 nisbatda, tahliliy chatishtirishda esa 1:1:1:1 nisbatda xilma-xillik berishida ko'rish mumkin. Tabiiyki har bir organizmda genlar soni xromosomalarga soniga nisbatan bir necha marotaba ortiq. Bu o'z-o'zidan bir xromosomada bitta gen emas, balki ko'p gen joylashganligidan dalolat beradi. Olib borilgan tadqiqotlarni ko'rsatishicha bir xromosomada joylashgan genlar tabiiy ravishda birikkan holda avlodda-avlodga beriladi.

T.Morgan belgilarni birikkan holda irsiylanish hodisasini o'rganish uchun drozofila meva pashshasidan foydalandi. Chunki bu hasharot genetik tajribalarni o'tkazish uchun quyidagi afzalliklarga ega:

1. Laboratoriya sharoitida ko'paytirish oson;
  2. Tez ko'payadi, optimal temperatura  $25-26^{\circ}\text{C}$  da 10-15 kunda yangi avlod beradi;
  3. Juda serpusht;
  4. Xilma-xil va ko'p irsiy belgilarga boy;
  5. Xromosomalarning soni nisbatan kam.
- Morgan tajribalarining birida drozofilaning qora tanali (b), normal qanotli (vg+) urg'ochi formasini kulrang tanali (b+) rudiment qanotli (vg) forma bilan

odamlarda 23 ta bog'lanish guruhleri mavjud. Qoida tariqasida, bog'lanish guruhlaridagi genlar soni mos keladigan xromosomalarning chiziqli o'lchamlariga bog'liq. Shunday qilib, mevali chivin bitta (IV) nuqtaga ega (yorug'lik mikroskopida tahlil qilinganda) xromosoma. Shunga ko'ra, undagi genlar soni boshqalarga qaraganda bir necha baravar kam bo'lib, uning uzunligidan sezilarli darajada oshib ketadi. Shuni ham ta'kidlash joizki, xromosomalarning heteroxromatik mintaqalarida genlar yo'q yoki deyarli yo'q; shuning uchun konstruktiv heteroxromatinning kengaygan hududlari genlar sonining mutanosibligini va xromosomaning uzunligini biroz o'zgartirishi mumkin.

Genetik xaritalash asosida genetik xaritalar tuziladi. Genetik xaritalarda ekstremal gen (ya'ni sentromeradan eng uzoqroq) nol (boshlang'ich) nuqtaga to'g'ri keladi. Genning nol nuqtadan uzoqligi organidlarda ko'rsatilgan.

Agar xromosomalarga etarlicha uzun bo'lsa, u holda genni nol nuqtadan olib tashlash 50 M dan oshishi mumkin - u holda xaritada belgilangan masofalar 50% dan oshib ketadi va yuqorida keltirilgan pozitsiya o'rtasida qarama-qarshilik paydo bo'ladi, bunga ko'ra tajribada olingan krossoverlarning 50%, aslida, bog'lanishning yo'qligini anglatishi kerak. ya'ni e. turli xromosomalarda genlarni lokalizatsiyasi. Ushbu qarama-qarshilik genetik xaritalarni tuzishda ikkita eng yaqin genlar orasidagi masofalar sarhisob qilinganligi, bu o'tishning tajribada kuzatilgan foizidan oshib ketishi bilan izohlanadi.

Sitogenetik xaritalash. Ushbu usul xromosomalarning qayta tuzilishlaridan foydalanishga asoslangan. Gigant politenli xromosomalarda bu o'rganilayotgan lokuslar orasidagi masofani va ularning nisbiy holatini genetik tahlil qilish natijalarini ayrim xromosoma mintaqalarining fizik kattaliklari to'g'risidagi ma'lumotlar bilan bevosita taqqoslash imkonini beradi. Xromosomalardagi nurlanish va boshqa mutagenlarning ta'siri ko'pincha bir yoki bir nechta joy bilan solishtirish mumkin bo'lgan kichik bo'laklarning yo'q qilinishiga (o'chirilishiga) yoki kiritilishiga olib keladi. Masalan, siz xeterosigotlardan xromosomalarga uchun foydalanishingiz mumkin, ulardan biri ketma-ket dominant allellar guruhini, unga



**MAVZU: GENETIK VA SITOLOGIK XARITALAR. ODAM  
KARIOTIPI VA XROMOSOM GURUHLARI. GIGANT  
XROMOSOMALAR YORDAMIDA SITOLOGIK XARITALAR TUZISH.**

**Genetik xaritalar.** Xromosomalarning genetik xaritasi deb muayyan xromosomada birikish guruhidagi birikkan genlarning ma'lum tartibda va bir-biridan muayyan masofada joylashganligini hamda genlarning nomlarini ifodalovchi simvollar aks etdirgan sxemaga aytiladi. Xromosomalarning genetik xaritasi genetik yaxshi tadqiq qilingan quyidagi organizm turlarigagina tuzilgan: drozofila, makkajo'xori, pomidor, laboratoriya sichqonlari, neyrosporalar, ichak tayoqchasi bakteriyasi va boshqalar. Genlar xromosomada ma'lum tartibda chiziq bo'ylab joylashganligi sababli krossingover chastotasi bu genlar orasidagi masofani ko'rsatadi. Shuning uchun olingan dalillarga asoslanib genning xromosomada joylashgan o'rnini aniqlash mumkin. Genlarning xromosomada joylashgan o'rinlarini ya'ni lokuslarini aniqlashdan oldin mazkur gen qaysi xromosomada joylashganligini aniqlash lozim. Bitta xromosomada joylashgan va birikkan holda irsiylanadigan genlar birikish guruhlarini hosil qiladi. Birikish guruhlarining soni har bir turning gaploid sondagi xromosomalar to'plamining soniga teng bo'lishi kerak.

Genetik xaritalash - bu (kamida) boshqa ikkita genga nisbatan genning pozitsiyasini aniqlash tushuniladi. Muayyan genlar orasidagi o'tish foizining barqarorligi ularni lokalizatsiya qilishga imkon beradi. Genlar orasidagi masofa birligi 1% kesib o'tish; Morgan sharafiga ushbu birlik morganida (M) deb nomlangan.

Xaritalashning birinchi bosqichida genning bog'lanish guruhiga mansubligini aniqlash kerak. Berilgan turda qancha ko'p genlar ma'lum bo'lsa, xaritalash natijalari shunchalik aniq bo'ladi. Barcha genlar bog'lanish guruhlariga bo'linadi. Bog'lanish guruhlarini soni xromosomalarning gaploid to'plamiga to'g'ri keladi. Masalan, *D. melanogaster*da 4 ta, makkajo'xori 10 ta, sichqonlarda 20 ta,

chatishtirganda  $F_1$  da barcha erkak va urg'ochi pashshalar tanasi kulrang, qanoti normal bo'lgan.

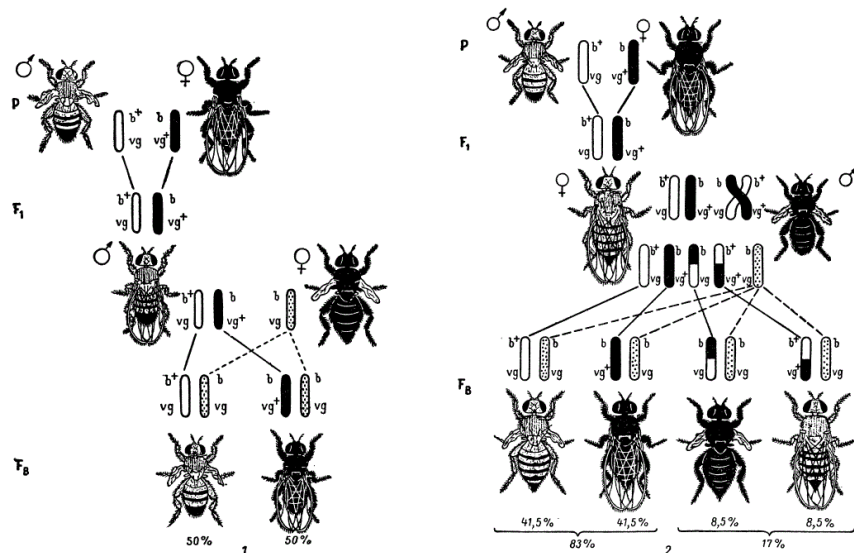
Morgan  $F_1$  dagi duragay kulrang tanali, normal qanotli erkak drozofilani qora tanali, rudiment qanotli urg'ochi forma bilan tahliliy chatishtirganda  $F_2$  da 50% drozofilalarda kulrang tana, rudiment qanot, 50% drozofilalarda qora tana normal qanot rivojlangan. Binobarin  $F_2$  da xuddi ota-onaga o'xshash formalar teng miqdorda paydo bo'lgan. Agar, drozofiladagi ikki belgi genlari turli nogomologik xromosomalarda joylashganda  $F_2$  da to'rt xil forma 25% dan hosil bo'lishi kerak edi. Lekin ikki xil belgi genlari bir xromosomada joylashgani sababli  $F_1$  da ikki xil gameta xosil bo'ldi va  $F_2$  da ota-onaga o'xshash ikki xil forma 50% dan olinadi. Qilingan tajriba yakunlariga ko'ra T.Morgan belgilarni **to'liq birikishi** deb nom berdi.  $F_1$  dagi kulrang tanali, normal qanotli duragay urg'ochi drozofilani resessiv belgili erkak drozofila bilan chatishtirilganda,  $F_2$  da 83% chatishtirishda qatnashgan ota va onaga o'xshash drozofilalar olingan. Ularning 41,5% drozofilalarda kulrang tana, rudiment qanot 41,5% da qora tana, normal qanot rivojlangan. 17% drozofila duragaylarda esa ota-ona organizmlar belgilari kombinatsiyalangan formalar, ya'ni 8,5% qora tanali, rudiment qanotli, 8,5% da kulrang tanali normal qanotlilar bo'lgan.

Vaholanki bu ikki belgi bir-biridan mustasno holda irsiylanganda hosil to'rt xil organizm 25% dan bo'lishi, agar belgilarning to'liq birikish bo'lganda edi bunda ikkita ota-onaga o'xshash organizmlar 50% dan hosil bo'lishi lozim edi. Shuning uchun bu hodisaga Morgan belgilarni **\*qisman birikishi** deb nom berdi. Ikkinchi tahliliy chatishtirishdan olingan 17% drozofilalar  $F_1$  dagi urg'ochi pashshalarda jinsiy hujayralar hosil bo'lish davridagi meyozi bo'linishda gomologik xromosomalarning kon'yugatsiyasi va tarqalishi tufayli genlarning ayirboshlanish natijasi deb baholash kerak.

Gomologik xromosomalarda genlarning ayirboshlanish hodisasiga krossingover deyiladi. Krossingover natijasida ota-onaning ayrim belgilarini o'zlarida mujassamlashtirgan individlarni krossover organizmlar deb ataladi.



Krossingover tufayli hosil bo'lgan organizmlarni umumiy rivojlangan organizmlar nisbatan foizi **krossingover miqdori** deb nomlanadi. Yuqoridagi misolimizda jami rivojlangan organizmlarni 100 deb olsak, undan 17 tasi krossingover natijasida hosil bo'lgan, ya'ni krossingover miqdori 17% ni tashkil qiladi.



**24-rasm. Drosophila meva pashshasida jins bilan birikkan holda belgilarning irsiylanishi va krossingover.**

Morgan xromosomada genlar chiziqli ravishda joylashganligi va har bir genning doimiy o'rnini borligini isbotlash uchun drozofila meva pashshasining birikkan holda irsiylanuvchi tananing sariqligi u, ko'zning oq rangda bo'lishi w, qanotning vilkasimon shaklda bo'lishi bi genlari bir retsessiv xromosomada joylashgan geterozigota formasi bilan shu uchta retsessiv gen bo'yicha gomozigota formani o'zaro chatishtirdi. Avlodda hosil bo'lgan pashshalar ichida 1,2% krossover formalar u va w genlari; 3,5% krossover formalar w va bi genlari va 4,7% krossover formalar u va bi genlari orasidagi krossingover natijasi ekanligi ayon bo'ldi.

### Mustahkamlash uchun savollar

1. T.Morgan tajribalarining tadqiqot o'behti?
2. B.Mak-Klintok va G.Kreyton tadqiqotlarini ta'riflang?
3. Interferensiya hodisasini tushuntiring?
4. Koinidensiya koeffitsienti deb nimaga aytiladi?
5. Qo'sh krossingoverga ta'rif bering?

Nazariy jihatidan sodir bo'lishi lozim qo'sh crossingoverdan amalda hosil bo'lgan qo'sh crossingoverni miqdori kam bo'lishini asosiy sababi shu. Yuqoridagi misolimizda nazariy jihatdan sodir bo'lishi lozim bo'lgan qo'sh crossingoverni aniqlash uchun ikkita yakka krosingoverni bir vaqtda bo'lish ehtimolidan keltirib chiqaramiz:

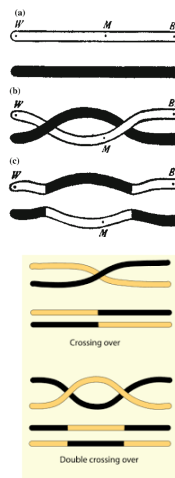
$$\frac{11,7}{100} \times \frac{34,0}{100} \times 100 = 4,0\%$$

ya'ni nazariy jihatdan sodir bo'lishi kerak

bo'lgan crossingover miqdori.

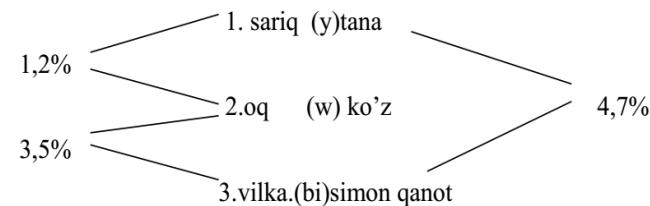
Xitoy primulasi o'simligida nazariy olingan qo'sh crossingover miqdori bilan amaliyotda kuzatilgan qo'sh crossingoverni qanchalik bir-biriga to'g'ri kelishini bilish uchun amalda olingan qo'sh crossingover miqdorini nazariy olingan qo'sh crossingover miqdoriga bo'lamiz, ya'ni 2,5:4,0 bu nisbatan 0,62 ga teng bo'ladi. Uni **koinsidensiya koeffitsienti** deyiladi. Bunda yakka genlar orasidagi crossingover L-R, R-S, hamda qo'sh crossingover L-R va R-S ko'rsatilgan.

**Qo'sh crossingover** deb bir vaqtning o'zida xromosomaning ikki erida yakka crossingover sodir bo'lishiga aytiladi. Shuni aytish kerakki interferensiya hodisasi faqat xromosomalarda genlar birbiridan uzoq masofada joylashganda ro'y beradi. Agar xromosomada genlar yaqin joylashgan bo'lsa, u holda amaliy crossingover va nazariy crossingover foizi birbiriga to'g'ri keladi.



26-rasm. Qo'sh crossingover ko'rinishi.

**Olingan natijani sxema holda yozamiz:**



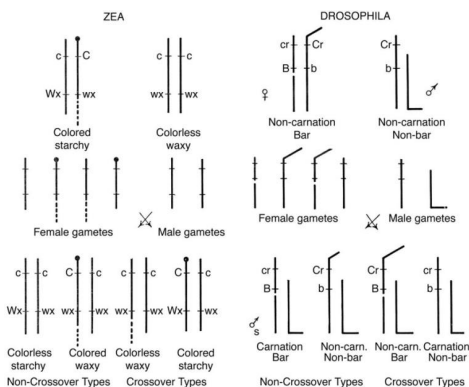
Sxemadan ko'rinib turibdiki u - w genlari va w - bi genlari orasidagi crossingover miqdori u - bi genlari orasidagi crossingover miqdoriga teng. Shundan kelib chiqyaptiki genlar orasidagi crossingover miqdoriga qarab genlar orasidagi masofani ifodalash mumkin. 1 va 2, 2 va 3 genlar orasidagi masofa 1 va 3 genlar orasidagi masofaga 1,2% +3,5% =4,7% teng. Shu va shunga o'xshash natijalarni e'tiborga olib genlar xromosomada turg'un va chiziqli joylashgan deb aytish mumkin. Xromosomada genning joylashgan o'rmini **lokus** deyiladi. Morganni genetika faniga qo'shgan xizmatini inobatga olib uni xotirasini abadiylashtirish uchun genlar orasidagi masofani o'lchov birligi sifatida **santimorganid** atamasi genetik muomilaga kiritildi. 1 santimorganid 1 crossingover miqdoriga mos keladi.

Belgilarning birikkan holda irsiylanish haqidagi hodisa **Morgan qonuni** deb ataladi. Yuqoridagi misollarda crossingover hodisasini mavjudligini genetik tajribalar asosida isbotlandi. haqiqatdan ham gomologik xromosomalalar ayrim qismlari bilan o'zaro almashinadi degan mulohaza sitologik jihatdan tasdiqlanishi kerak edi. Odatda ota va onaning gomologik xromosomalari morfologik jihatdan aynan o'xshash. Shunga ko'ra ota-onaning gomologik xromosomalari ayrim qismlari - genlari almashinganligini morfologik jihatdan isbotlash nihohatda qiyin. O'rganilayotgan belgilarni rivojlanishiga ta'sir etuvchi genlar bir-biridan biroz farqlanadigan gomologik xromosomalarda joylashgan taqdiridagina crossingoverni sitologik jihatdan isbotlash mumkin.

1931 yili **B.Mak-Klintok** va **G.Kreyton** makkajo‘xori ustida tadqiqot ishlarini olib borish mobaynida IX gomologik xromosomalar jufti morfologik va genetik jihatdan farq qiladigan formasini aniqlashdi. Bu formada gomologik xromosomalar juftining biri normal ko‘rinishda bo‘lib donning oq rangda bo‘lishini belgilovchi retsessiv gen - c hamda kraxmalsimon endospermni ifodalovchi dominant gen wx+ ga ega. Gomologik xromosomaning boshqasi esa uzunroq bo‘lib, bir yelka qismi yo‘g‘onlashgan. Unda makkajo‘xori po‘stining qizil rangda bo‘lishiga ta’sir etuvchi gen - s+ hamda endospermning shamsimon bo‘lishini ta’minlovchi wx geni joylashgan.

IX xromosoma jufti morfologik jihatdan farqlangan doni qizil, kraxmalsimon endospermali digeterozigota duragay IX xromosomalari normal ko‘rinishda bo‘lgan, oq donli shamsimon endospermli makkajo‘xori bilan chatishtirilganda F<sub>2</sub> ota-ona makkajo‘xori o‘simliklari singari oq rangli kraxmalsimon, qizil rangli shamsimon makkajo‘xorilar bilan bir qatorda po‘sti qizil kraxmalsimon va po‘sti oq shamsimon makkajo‘xorilar olingan. Po‘sti qizil, kraxmalsimon makkajo‘xorini xromosomalari mikroskop ostida ko‘rilganda bitta xromosomasini bir uchi yo‘g‘onlashganligi ma’lum bo‘lgan. Oq shamsimon makkajo‘xorida esa IX gomologik xromosomaning bittasi uzun, ikkinchisi normal holatda bo‘lgan.

Krossingoverni sitologik isbotini K.Shtern tomonidan drozofila meva pashshasining jinsiy xromosomalarida ham aniqlangan. Olib borilgan tadqiqotlarning ko‘rsatishicha krossingover hodisasi xromosomaning bir, ikki yoki ko‘p qismida ro‘y berishi mumkin.



**25-rasm. Makkajo‘xoriva drozofila meva pashshasida krossingoverni sitologik isboti.**

Krossingover hodisasi bir vaqtning o‘zida xromosomaning ikki qismida amalga oshganligi haqida tajriba yakunlari bilan tanishaylik. Xitoy primulasi o‘simligida tajriba uchun olingan o‘simlikning L alleli gul ustunchasining uzun bo‘lishini, uning retsessivi l alleli gul ustunchasining kalta bo‘lishini, R alleli gultojibargining qizil, retsessiv r alleli esa to‘q pushti, S alleli urug‘chi tumshuqchasining yashil, s alleli qizil bo‘lishini belgilaydi.

Tajribada gul ustunchasi uzun (L), gultojibarglari qizil (R), urug‘chi tumshuqchasi yashil (S) bo‘lgan primula bilan gul ustunchasi kalta (l), gultojibarglari to‘q pushti (r), changchi tumshuqchasi qizil (s) bo‘lgan primular o‘zaro chatishtirilgan. Olingan F<sub>1</sub> duragay o‘simliklarning gul ustunchasi uzun, gultojibarglari qizil, urug‘chi tumshuqchasi yashil bo‘lgan. F<sub>1</sub> duragaylar retsessiv belgisi ya’ni gul ustunchasi kalta, gultojibarglari to‘q pushti, changchi tumshuqchasi qizil bo‘lgan o‘simlik bilan chatishtirilganda F<sub>2</sub> da tubandagi natija olingan. Odatda qo‘sh krossingover sodir bo‘lganda xromosomaning bir joyida ro‘y bergan krossingover ikkinchi joyida ro‘y bergan krossingoverga salbiy ta’sir ko‘rsatib, uning tezligini kamaytiradi.

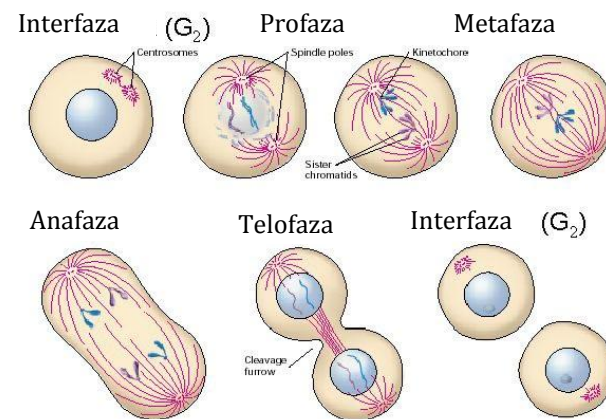
Shuningdek xromosomaning ikkinchi joyidagi krossingover uning birinchi joyidagi krossingover tezligini kamaytiradi. Bu hodisaga **interferensiya** deyiladi.

asosan jinsiy yo'l bilan amalga oshiriladigan hayvonlarda poliploidiya kam uchraydi, chunki ehtimol bu jinsni aniqlash mexanizmiga xalaqit berar.

Poliploidiyaning umumiy ta'siri shundan iboratki, bunda hujayra hajmi kattalashadi, chunki yadroda ko'proq xromosomalar mavjud. Ko'pincha bu o'lchamdagi kattalashish organizm hajmining umumiy o'sishi bilan bog'liq. Poliploid turlari odatda o'zlariga o'xshash diploidlarga qaraganda kattaroq va mustahkamroqdir. Bu xususiyatlar odatda oziq-ovqat uchun ko'plab poliploid o'simlik turlariga bog'liq bo'lgan odamlar uchun amaliy ahamiyatga ega. Bu turlar yirikroq urug' va ko'proq mevalar hosil qiladi va shuning uchun qishloq xo'jaligida ko'proq hosil beradi. Bug'doy, qahva, kartoshka, banan, qulupnay va paxta poliploid o'simliklardir. Ko'pgina manzarali bog' o'simliklari, jumladan atirgullar, xrizantema va lolalar ham poliploidlardir.

**Bepusht poliploidlar.** O'zlarining mustahkam jismoniy ko'rinishiga qaramay, ko'plab poliploid turlari bepusht bo'ladi. Xromosomalarning qo'shimcha to'plamlari meyoza tartibsiz ravishda bo'linadilar, bu esa mutlaqo nomutanosib (ya'ni aneuploid) gametalarga sabab bo'ladi. Agar bunday gametalar urug'lanishda birlashsa, hosil bo'lgan zigotalar deyarli har doim nobud bo'ladi. Zigotalarning bunday yashovchan emasligi ko'p poliploid turlari nima uchun bepusht ekanligini izohlaydi. Misol tariqasida uchta bir xil  $n$  xromosoma to'plamiga ega triploid turni ko'rib chiqaylik. Shunday qilib, xromosomalarning umumiy soni  $3n$  ni tashkil qiladi. Meyoza sodir bo'lganda, har bir xromosoma o'z gomologlari bilan juftlashishga harakat qiladi. Ehtimollardan biri shundaki, ikkita gomolog o'z uzunligi bo'ylab to'liq juftlashib, uchinchi sheriksiz qoladi; bu yakka xromosoma **birvalent** deyiladi. Yana bir ehtimol shuki, har uchchala gomolog ham sinaps bo'lib, ulardagi har bir a'zosi boshqalarining har biri bilan qisman juftlashgan **trivalent** hosil qiladi. Ikkala holatda ham birinchi meyotik bo'linishning anafazasida xromosomalar qanday harakat qilishini oldindan aytish qiyin. Ikkala gomologning bir qutbga o'tishi va bir gomologning boshqasiga o'tishi ehtimoli kattaroq bo'lib, xromosomaning bir yoki ikkita nusxasi bo'lgan gametalarni hosil

atrofida yadro qobig'i, yadrocha shakllana boshlaydi. Sitoplazma bo'linishi tugallanadi va hujayra qobig'i hosil bo'ladi ya'ni sitokinez amalga oshadi. Hosil bo'lgan yangi qiz hujayralar interfaza bosqichiga o'tadi.



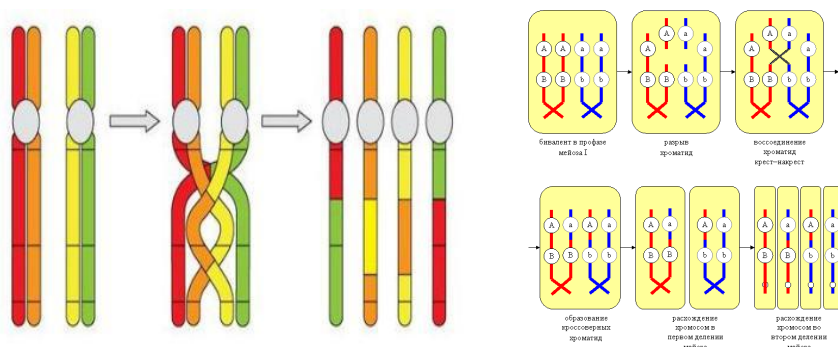
**29-rasm. Mitoz sxemasi.**

Mitoz jarayoni davomiyligi hujayra turi, yoshi, tashqi muhit sharoitlariga bog'liq. Hujayra bo'linishi yuqori harorat, radiatsiya'ning katta dozasi, narkotik moddalar va o'simlik zaharlari ta'sirida to'xtashi mumkin. Xromosomalar hujayrani bo'linishida markaziy o'rinni egallaydi.

Amerikalik olim **K.Bridjes** drozofila meva pashshasining uchta autosoma va X xromosomasining genetik va sitologik xaritasidagi genlar orasidagi masofani o'lchab taqqosladi. Bunda genetik xaritada umumiy masofa 279 krossingover foizini tashkil qilsa, mikroskop ostida o'lchanganda bu xromosomalarning tabiiy uzunligi sitologik xaritada 1180 mkm teng bo'ldi.

K.Bridjes xromosomalarning tabiiy uzunligini (1180 mkm) genetik xaritada krossingover foizlaridagi uzunligiga (279 krossingover) taqsimlab **krossingover koeffitsient** birligi 4,2 teng ekanligini ma'lum qildi. Shunday qilib genetik xaritada 1% krossingoverga sitologik xaritada 4,2 mkm birlik mos kelar ekan. Jumladan drozofilaning X xromosomasida y va ec genlari orasidagi masofa

genetik xaritada 5,5% tashkil etadi. Shu genlar orasidagi koeffitsientdan foydalanib hisoblaganimizda ular o'rtasidagi tabiiy masofa sitologik xaritada  $5,5 \times 4,2 = 23$  mkm tashkil qiladi. Eukariotlarning yuksak organizmlarida crossingover ham gomogametal ham geterogametal organizmlarda, lekin drozofila meva pashshasi va tut ipak qurtining gomogamet organizmida sodir bo'ladi. Xromosomalarning ayrim qismlarini ayirboshlanishi nihoyatda murakkab fiziologik, biokimyoviy, fizik jarayondir.



**30-rasm. Xromosomalarda crossingover jarayoni.**

Gomologixromosomadagenlarayrboshlanishixromosomaninggeteroxromati nvaexromatinqismlarigahambog'liq. Xromosomaninggeteroxromatingenlarayrboshlanishikambo'ladi. Organizmfunksiyaliholatihamcrossingovergata'sirqiladi. Chunonchidrozofilahayotining 10 kunidakcrossingoverteztakrorlanadi. hayotningkeyingi 10 yilligidaesacrossingoverqaytalanishipastbo'ladi. Taxminqilinishichaorganizmningfiziologikholatimeyozningharxilstadiyalari, xususanxromosomalarningspiralizatsiyasi, stadiyalaro'tishinitezligihujayrafiziologikholatigata'sirko'rsatadi. Crossingovergaorganizmgenotipidagiayrimgenlarhamta'sirqiladi. Ularcrossingoverqaytalanishiniko'paytirishiyokikamaytirishimumkin. Xomosomadagiinversiyalar, transkalaSiyalarxromosomalarkonyugasiyalanishigaqiyinchilik tug'diradi.

aziyat chekadi. Aneuploidiya va poliploidiya o'rtasidagi farq shundaki, aneuploidiya genomning bir qismidagi son o'zgarishini, odatda faqat bitta xromosomadagi, poliploidiya esa butun xromosomalar to'plamidagi son o'zgarishini anglatadi. Aneuploidiya genetik nomutanosiblikni anglatadi, ammo poliploidiya bunday emas.

**Evolyutsiyada polyploidiyaning o'rni.** Poliploidiya, xususan, allopoliploidiya ko'pincha yangi turlarni ko'payishiga sabab bo'ladi va gulli o'simliklar evolyutsiyasida ayniqsa muhim ahamiyatga ega. Poliploidiya orqali vaqti-vaqti bilan genomning ikki baravar ko'payishi bir necha guruhlarda evolyutsiya muvaffaqiyatiga katta hissa qo'shgan. Misol uchun, *Saccharomyces cerevisiae* (achitqi) tetraploid bo'lib, taxminan 100 million yil oldin butun genomning ko'payishini boshdan kechirgan. Umurtqali hayvonlarning genomi ikki marta takrorlangan, bir marta jag'li umurtqali hayvonlarning umumiy ajdodida va yana bir marta baliqlarning ajdodida. Ba'zi umurtqali hayvonlar guruhlari, masalan, ba'zi turdagi qurbaqalar va ba'zi turdagi baliqlar, qo'shimcha ko'payishni/dublikatsiyani boshdan kechirgan. Donli o'simliklar bir nechta genom ko'payish hodisalarini boshdan kechirgan.

Sitogenetiklar Yaqin Sharqdagi bu evolyutsiya jarayonida ishtirok etgan ibtidoiy don o'simliklarini aniqladilar. 2010 yilda bug'doy genomidagi DNKning ko'p qismi ketma-ketlashtirildi. Bu genom juda katta bo'lib, inson genomidan taxminan besh baravar katta. Bu barcha DNK ketma-ketliklarini tahlil qilish bug'doyning evolyutsiya tarixini yaxshiroq tushunishga yordam beradi.

**Poliploidiya.** Butun bir gaploid to'plamdagi xromosomalar sonining ko'payishidan hosil bo'lgan organizmlar – poliploid organizmlar deb ataladi. Poliploidiya – qo'shimcha xromosomalar to'plamining mavjudligi o'simliklarda juda keng tarqalgan, ammo hayvonlarda juda kam uchraydi. Ma'lum bo'lgan barcha o'simliklarning yarmida poliploid turlari mavjud va barcha o'larning uchdan ikki qismi poliploidlardir. Ushbu turlarning ko'pchiligi jinssiz ko'payadi. Ko'payish

tanlash esa mavjud atrof-muhit sharoitlariga eng yaxshi moslashadi. Mutatsiyasiz barcha genlar faqat bitta shaklda mavjud bo'lar edi. Allellar mavjud bo'lmagan va klassik genetik tahlilni amalga oshirish mumkin bo'lmagan bo'lar edi. Eng muhimi, organizmlar populyatsiyalari rivojlana olmagan va atrof-muhit o'zgarishlariga moslasha olmagan bo'lardi. Mutatsiyaning ma'lum darajasi yangi genetik o'zgaruvchanlikni ta'minlash va organizmlarning yangi muhitga moslashishiga imkon berish uchun zarurdir. Shu bilan birga, agar mutatsiyalar juda tez-tez sodir bo'lsa edi, ular genetik ma'lumotni avloddan-avlodga ishonchli uzatishni buzgan bo'lardi. Bundan tashqari, osongina aniqlanadigan fenotipik ta'sirga ega bo'lgan mutatsiyalarning aksariyati ular sodir bo'lgan organizmlar uchun zararli. Biz kutganimizdek, mutatsiya tezligiga irsiy omillar ta'sir qiladi va turli xil muhit sharoitlarida yuzaga keladigan mutatsiya darajasini tartibga soluvchi mexanizmlar rivojlangan.

**Sitogenetik o'zgarishlar.** Ko'pgina organizmlarning fenotiplariga ularning hujayralaridagi xromosomalar sonining o'zgarishi ta'sir qiladi; ba'zan hatto xromosomaning bir qismidagi o'zgarishlar ham sezilarli bo'lishi mumkin. Ushbu raqamli o'zgarishlar odatda organizm ploidiyasidagi o'zgarishlar sifatida tavsiflanadi (yunoncha "qatlamoq, qavatli" so'zidan olingan bo'lib "ikki qavatli" so'zidagi kabi). To'liq yoki normal xromosomalar to'plamiga ega bo'lgan organizmlar **euploidlar** deyiladi (yunoncha "yaxshi" va "qavatli" degan ma'noni anglatadi). Qo'shimcha xromosomalar to'plamini olib yuradigan organizmlar **poliploidlar** deyiladi (yunoncha "ko'p" va "qavatli" degan ma'noni anglatadi) va poliploidiya darajasi asosiy xromosoma soniga murojaat qilish orqali tavsiflanadi, odatda  $n$  bilan belgilanadi. Shunday qilib, ikkita asosiy xromosoma to'plamiga ega diploidlar  $2n$  xromosomaga ega; uchta to'plamli triploidlar  $3n$  ga ega; to'rtta to'plamli tetraploidlar  $4n$  ga ega; va hokazo. Muayyan xromosoma yoki xromosoma segmenti kam yoki ortiqcha bo'lgan organizmlar **aneuploidlar** deyiladi (yunoncha "yo'q", "yaxshi" va "qavatli" degan ma'noni anglatadi). Shuning uchun ham bu organizmlar o'ziga xos genetik muvozanat buzilishidan

Organizmgenotipihamxromosomalarchalkashuvi

(krossingover)gakuchlita'sirko'rsatadi.

hozirgipaytdamakka'joxorio'simligidakrossingoveriyokimeyozjarayoniningma'lum bosqichininazoratqiladiganenglargaegamutanto'simliklarkolleksiyasiyaratilgan.

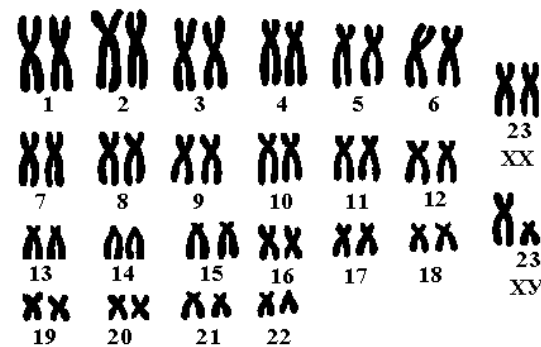
Krossingovergatashqimuhit – harorat, ozuqavasuvrejimi, biologikfaolmoddalarningo'simlikgata'sirinihoayatdamuhimdir. Chunonchi,

**G.PluvaK.Shterntajribalaridapast** (9-13oS) vayuqori (30-32oS)

haroratrozofiladakrossingovernitezlashtirishmumkinligianiqlangan. Rentgen nurlari ham xromosomalar chalkashuvini 25 marotaba kuchaytirishi ma'lum bo'lgan.

Genlar xromosomada bir-biriga qancha yaqin joylashsa chalkashganda ular shuncha kam ajraladi, birikish foizi shuncha yuqori bo'ladi. Chunki bunda xromosomalar turli qismlari bilan almashinadi va bir-biriga yaqin joylashgan genlarning birga bo'lish ehtimoli ko'p bo'ladi. Ana shu qonuniyatlarga asoslanib, genetik jihatdan yaxshi o'rganilgan organizmlarda xromosomalarning genetik xaritasi tuzilgan.

O'simlik va hayvonlarning ma'lum sistematik guruhi uchun xos bo'lgan somatik hujayra xromosomalarining soni, shakli va o'lchami **kariotip** deb ataladi (31-rasm).



31-rasm. Odam kariotipi.

Xromosomalar shakli va o'lchamlari bilan ham farq qilishi mumkin. Somatik hujayralarda xromosomalar soni jinsiy hujayralardagi xromosomalar soniga nisbatan ikki marta ko'p. Chunki ular miqdorining yarmi ona jinsiy hujayralaridan, yarmisi ota jinsiy hujayralaridan o'tgan. Somatik hujayradagi xromosomalar soni diploid to'plam deyiladi va  $2n$  bilan belgilanadi.

Hujayra ichidagi genetik ma'lumotlarning transport vositalari xromosomalardir. Ular DNK va bog'langan oqsillardan iborat. Har bir turning hujayralari xarakterli xromosomalar soniga ega; masalan, bakteriya hujayralari odatda bitta xromosomaga ega, odam hujayralarida 46 ta, kaptar hujayralarida 80 ta. Har bir xromosomada ko'p sonli genlar mavjud.

Yadro tuzilmalari yaxshi bo'yalganligi uchun nemis olimi V.Valdeyr Xromosomalar tashqi tuzilishini metafaza va anafazaning boshlang'ich davrida yaxshi kuzatish mumkin. Xromosomalar tashqi ko'rinishi, hajmi bilan o'zaro farqlanadilar. Ularning uzunligi  $0,2 - 50 \text{ mk}$ , diametri  $0,2 - 5 \text{ mk}$  oralig'ida bo'ladi. Xromosomalarning shakli sentromeri joylashishiga ko'ra belgilanadi. Sentromeraning asosiy vazifasi hujayra bo'linayotganda xromosomalar joyini o'zgartirishdan iborat. Sentromera har bir xromosomaning ma'lum qismida joylashgan bo'ladi.

## **MAVZU: GEN YOKI NUQTALI MUTATSIYALAR. XROMOSOMA VA GENOM MUTATSIYALAR. TRANSVERSIYA VA TRANZITSIYA. TO'G'RI BA TESKARI MUTATSIYALAR. DOMINANT VA RETSESSIF MUTATSIYALAR. TRANSLOKATSIYA MEXANIZMI.**

Gen mutatsiyalari bitta genning genetik ma'lumotlariga ta'sir qiladi; xromosoma mutatsiyalari xromosomalarning sonini yoki tuzilishini o'zgartiradi va shuning uchun odatda ko'p genlarga ta'sir qiladi.

Mutatsiya atamasigenetik materialdagi o'zgarishni ham va o'zgarish sodir bo'lgan jarayonni ham anglatadi. Mutatsiya natijasida yangi fenotipni ko'rsatadigan organizm **mutant** deb ataladi. Yangi mutatsiyalar resessiv holatda bo'ladi. Mutatsiya hujayra yoki organizm genotipidagi har qanday tasodifiy, irsiy o'zgarishlarni bildiradi. Biroq, avvaldan mavjud bo'lgan genetik o'zgaruvchanlikning yangi kombinatsiyalarini keltirib chiqaradigan rekombinatsiya hodisalari natijasida paydo bo'lgan organizmning genotipidagi va shu bilan birga fenotipidagi o'zgarishlarni yangi mutatsiyalar natijasida yuzaga kelgan o'zgarishlardan ehtiyotkorlik bilan farqlash kerak. Ikkala hodisa ham ba'zan juda past chastotalarda yangi fenotiplarni keltirib chiqaradi.

Organizm genotipidagi mutatsion o'zgarishlarga xromosomalar soni va tuzilishidagi o'zgarishlar, shuningdek, alohida genlar tuzilmalarining o'zgarishlari kiradi. Genning ma'lum joylarida o'zgarishlarni o'z ichiga olgan mutatsiyalar **nuqta mutatsiyalari** deb ataladi. Ularga bir asos juftini boshqasiga almashtirish yoki genning ma'lum bir joyiga bir yoki bir nechta nukleotid juftlarini kiritish yoki yo'q qilish kiradi. Bugungi kunda mutatsiya atamasi ba'zan tor ma'noda faqat individual genlar strukturasiidagi o'zgarishlarga ishora qilish uchun ishlatiladi. Ushbu bobda biz tor ma'noda ta'riflangan mutatsiya jarayonini kengroq o'rganamiz.

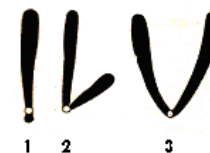
Mutatsiya barcha irsiy o'zgaruvchanlikning yakuniy manbaidir; u evolyutsiya uchun xom ashyo beradi. Rekombinatsiya mexanizmlari irsiy o'zgaruvchanlikni yangi kombinatsiyalarga o'zgartiradi va tabiiy yoki sun'iy



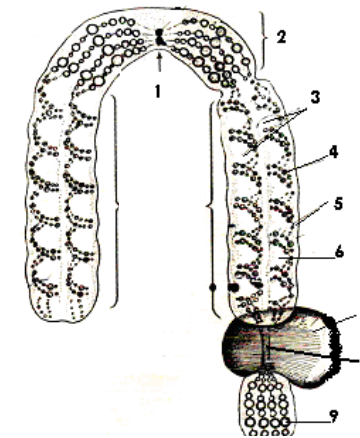
Shunday qilib, mutatsiyalar genetik materialning irsiylanadigan o'zgaruvchanligidir. Mutatsiyalar kelib chiqish sabablariga ko'ra tabiiy (spontan) va sun'iy (indutsirlangan) mutatsiyalarga bo'linadi.

### Mustahkamlash uchun savollar

1. O'zgaruvchanlik nima?
2. Mutatsiyalarning klassifikatsiyasini sanab bering?
3. Indutsirlangan mutatsiyalarni tushuntirib bering?
4. Dominant mutatsiyalarning mohiyati nimadan iborat?
5. Reversiya nima?



- 1-Akrosentrik (keskin elkalari teng bo'lmagan)  
 2-Submetasentrik (elkalari teng bo'lmagan)  
 3-Metasentrik (teng elkali)



- 1 -Sentromera(birlamchi belbog')  
 2- Geteroxromatik hudud  
 3- Xromatidlar 4-Xromomer  
 5- Xromonema 6- Matritsa  
 7-Yadrocha 8- Ikkilamchi belbog'  
 9- Yo'ldosh

### 32-rasm. Xromosomaning tuzilishi.

Agar sentromera xromosomaning o'rtasida joylashsa, metafazada bu xromosoma V-shaklli bo'lib ko'rinadi. Bunday shakldagi xromosoma metasentrik ya'ni teng yelkali deyiladi. Mabodo sentromera xromosomani bir-biriga teng bo'lmagan ikki qismga ajratib tursa – submetasentrik yoki haddan tashqari noteng yelkali – akrosentrik xromosoma, agar sentromera xromosomaning uchki qismiga yaqin joydan o'rin olsa ular telosentrik xromosomalar deyiladi.

Xromosomalar uchidagi tanachalar esa telomeralar deb ataladi. Xromosomada asosiy sentromeradan tashqari ikkilamchi sentromera bo'lishi mumkin. Lekin u xromosoma joyini o'zgartirishda qatnashmaydi.

Ko'p hujayralarda uning o'rnida yadrochalar shakllanadi. Ba'zan xromosoma uchlarida uncha katta bo'lmagan tanachalar – yo'ldoshlar joylashadi. Bunday xromosomalar yo'ldoshli xromosomalar deyiladi. Sentromeraga yaqin joylashgan xromosoma qismi - proksimal, uzoqlashgan qismi – distal qism deb

ataladi. Agar xromosoma bo'linib ketsa va sentromera yo'qolsa, sentromerasiz qism qayta uni tiklay olmaydi va u bora-bora tarkibiy qismlarga ajralib ketadi. Sentromera tarkibida DNK bo'ladi va u xromosomani qayta tiklash qismi hisoblanadi. Har bir xromosoma juft xromatididan iborat. Xromatidalar juda ko'p ingichka ipchalar – xromonemalardan tashkil topgan. Xromonemalar interfazada spirallashgan holatda bo'ladi. Profazada uning spirallashishi xromosoma bo'ylab tarqaladi. Bu iplarda to'q rangga bo'yaluvchi donachalar ya'ni xromomeralarni ko'rish mumkin (30-rasm).

Qutbli va elektron mikroskopiya kabi tadqiqot metodlari xromosomalarning nozik tuzilishini o'rganishga imkon yaratdi. Har bir xromonema ikkita elementar yig'indidan, ya'ni mikromolekulyar o'lchamli birlamchi ipchalardan tashkil topadi. Birlamchi ipcha diametri  $30 \text{ A}^0$  ga teng.

Spirallashish ikki ko'rinishda bo'ladi. Ularning biri mayda, ikkinchisi yirik bo'ladi. Xromosomalar uzunasiga ayrim qismlar ko'proq spirallashadi, boshqalari kam spirallashadi. Spirallashgan qism to'q rangda, kam spirallashgani och rangda bo'ladi. Spirallashgan qism geteroxromatin, kam spirallashgan qism euxromatin deb nomlanadi.

Ba'zi organizmlarda rivojlanish jarayonida ma'lum to'qimalar poliploid bo'ladi. Bu poliploidlanish, ehtimol, har bir xromosoma va u olib yuradigan genlarning bir nechta nusxalariga bo'lgan ehtiyojga javobdir. Endomitoz deb ataladigan bunday poliploid hujayralarni hosil qilish jarayoni xromosomalarning ko'payishini, so'ngra esa hosil bo'lgan opa-singil xromatidlarning ajralishini o'z ichiga oladi. Biroq, hujayra bo'linishi yo'qligi sababli, qo'shimcha xromosoma to'plamlari bitta yadroda to'planadi. Masalan, inson jigari va buyragida endomitozning bir turi tetraploid hujayralarni hosil qiladi.

2. Xromosoma mutatsiyalari yoki xromosomalar qayta tuzilishlari - xromosoma strukturasi o'zgarishi.

3. Genom mutatsiyalari- xromosomalar sonining o'zgarishi.

4. Sitoplazmatik mutatsiyalar- sitoplazmada joylashgan genlarda yuz beradigan o'zgarishlar.

B. Geterozigotada namoyon bo'lishi bo'yicha:

1. Dominant mutatsiyalar.

2. Retsessiv mutatsiyalar.

V. Normadan chetga chiqish (yovvoyi tipga nisbatan):

1. To'g'ri mutatsiyalar.

2. Reversiyalar (teskari mutatsiyalar).

G. Mutatsiyalarni keltirib chiqaruvchi sabablarga bog'liq holda:

1. Spontan (tabiiy) mutatsiyalar.

2. Indutsirlangan mutatsiyalar.

Yuqorida qayd etilgan mutatsiyalar klassifikatsiyasining to'rtta

(A,B,V,G) usuli yetarli darajada qat'iy xarakterga ega bo'lib universal ahamiyatga ega. Bundan tashqari mutatsiyalar klassifikatsiyasiga xususiy yondoshishlar ham mavjud.

D. Hujayrada joylashishi bo'yicha:

1. Yadroli.

2. Sitoplazmatik (bunda yadroga aloqador bo'lmagan genlar mutatsiyasi nazarda tutiladi).

Ye. Irsiylanish imkoniyatiga nisbatan:

1. Generativ - jinsiy hujayralarda yuz beradigan.

2. Somatik - somatik hujayralarda yuz beradigan.

Nihoyat o'zgarayotgan belgiga bog'liq holda mutatsiyalarni klassifikatsiyalash kuzatiladi. Bunga letal, morfologik, biokimyoviy, organizm organlariga shikast yetkazuvchi omillarga nisbatan chidamlilik mutatsiyalari.

belgining to'satdan keskin o'zgarishi, ya'ni bir ko'rinishdan boshqa bir ko'rinishga bo'lgan irsiy o'zgarishi fanda mutatsiya atamasi nomini olib, uni birinchi marta fanga gollandiyalik genetik olim X.De Friz olib kirdi. U *Oenothera* o'simligining har xil turlarida o'tkazgan tajribalariga asoslanib turib o'zining mutatsion nazariyasini, aniqrog'i, mutatsiya nazariyasini yaratdi. Bu nazariyaning asosiy mohiyati quyidagicha:

1. Mutatsiyalar to'satdan paydo bo'ladi.
2. Yangi mutatsiyalar turg'un irsiylanadigan o'zgaruvchanlik hisoblanadi.
3. Irsiy bo'lmagan o'zgarishlardan farqli o'laroq, mutatsiyalar uzluksiz qatorlar hosil qilmaydi. Ular sifat o'zgarishlar hisoblanadi.
4. Mutatsiyalar har xil yo'nalishlarda ketadi.
5. Mutatsiyalar ham foydali, ham zararli bo'lishi mumkin.
6. Mutatsiyalarni aniqlash ehtimolligi tadqiq qilinayotgan individlar soniga bog'liq bo'ladi.
7. O'xshash mutatsiyalar bir necha marta paydo bo'lishi mumkin.

Genetika fanining keyingi rivojlanishi shuni ko'rsatdiki, DeFrizning mutatsion nazariyasi umuman to'g'ri asoslangan bo'lsa ham, lekin uning ayrim tomonlari evolyutsion nazariyaga qarama-qarshi edi. Uning fikricha har qanday yangi mutatsiya yangi tur hosil bo'lishining boshlanishi hisoblanadi. Bu bilan De Friz tabiatda yangi turlarning paydo bo'lishida evolyutsiyaning bosh omili - tabiiy tanlanishning rolini inkor etadi. Qanday bo'lganda ham uning sakrash yo'li bilan bo'ladigan irsiy o'zgarishlar haqidagi fikrlari keyinchalik tajriba dalillari bilan o'z tasdig'ini topdi.

“Mutatsiya” tushunchasini belgilashning naqadar qiyinligini uning klassifikatsiyasi yaxshi ko'rsatib beradi. Bunday klassifikatsiyaning bir nechta printsiplari mavjud.

A. Genom o'zgarishining xarakteri bo'yicha:

1. Gen yoki nuqtaviy mutatsiyalar- genlarning o'zgarishi.



**33-rasm. Drosophila meva pashshasida gigant (politen) xromosomalar.**

Ba'zida poliploidlanish opa-singil xromatidlar ajralmagan holda sodir bo'ladi. Bunday hollarda takroriy orttirilgan xromosomalar bir-birining yonida to'planib, parallel ravishda tekislangan iplar bog'lamini hosil qiladi. Olingan xromosomalar yunoncha "ko'p iplar" degan ma'noni anglatuvchi so'zlardan kelib chiqqan holda politen deb ataladi. Politen xromosomalarining eng ajoyib namunalari *Drosophila* lichinkalarining so'lak bezlarida uchraydi. Har bir xromosoma taxminan to'qqiz tur replikasiyadan o'tadi va har bir hujayrada jami 500 nusxani hosil qiladi. Barcha nusxalar mahkam bog'lanib, xromatin tolalarining qalin to'plamini hosil qiladi. Bu to'plam shunchalik kattaki, uni mikroskop yordamida past kattalashtirishda ham ko'rish mumkin. To'plam uzunligi bo'ylab differensial o'ralish xromatin zichligining o'zgarishiga olib keladi. Ushbu xromosomalarga bo'yoqlar qo'llanilganda, zichroq xromatin yanada to'qroq bo'yaladi, to'q va och rangli tasma naqshini hosil qiladi (33-rasm). Ushbu shakl ko'p takrorlanib, xromosoma tuzilishini batafsil tahlil qilish imkonini beradi.

*Drosophila*ning politen xromosomalari ikkita qo'shimcha xususiyatga ega:

1. Gomologik politenli xromosomalar juftligi. Odatda, biz juftlashishni meyotik xromosomalarning xususiyati deb hisoblaymiz; biroq, ko'pgina

hasharotlar turlarida somatik xromosomalar ham juftlashadi - ehtimol yadro ichidagi xromosomalarni tashkil qilish usuli sifatidadir. *Drosophila* politen xromosomalari juftlashganda, yirik xromatin to'plamlari yanada kattalashadi. Chunki bu juftlashish xromosoma uzunligi bo'ylab aniq - nuqtadan nuqtaga mos keladigan bo'lib ikkita gomolog mukammal moslashadi. Shunday qilib, har birining naqshli bog'lamlari aniq ro'yxatga olingan, shuning uchun juftlikning alohida a'zolarini farqlash deyarli mumkin emas.

2. *Drosophilaning* politen xromosomalarining barcha sentromeralari xromosentr deb ataladigan tanada to'planadi. Sentromeralarga yonma-yon joylashgan material ham ushbu massaga tortiladi. Natijada, xromosoma qo'llari xromosentrdan chiqib turganga o'xshaydi. Ushbu bog'langan qo'llar euxromatindan, ya'ni xromosomaning genlarni ko'p qismini o'z ichiga olgan qismidan iborat; xromosentr esa sentromerani o'rab turgan genlari juda kam material – geteroxromatindan iborat. Euxromatik xromosoma qo'llaridan farqli o'laroq, bu markazlashtirilgan geteroxromatin politenga aylanmaydi. Shuning uchun, euxromatin bilan solishtirganda, u juda kam takrorlanadi.

1930-yillarda C.B.Brijes politen xromosomalarning batafsil chizmalarini nashr etdi. Brijes o'zi raqamlagan xromosomalarining har birini ixtiyoriy ravishda bo'limlarga bo'lib chiqdi; keyin esa har bir bo'lim kichik guruhlariga bo'lindi, ular A dan F gacha bo'lgan harflar bilan belgilandi. Har bir kichik guruhda Brijes barcha to'q chiziqlarni sanab chiqdi va har bir xromosoma uzunligi bo'ylab tomonlarning alfanumerik katalogini yaratdi. Brijesning alfanumerik tizimi bugungi kunda ham ushbu ajoyib xromosomalarning xususiyatlarini tasvirlash uchun ishlatiladi.

*Drosophilaning* politen xromosomalari hujayra siklining interfazasida ushlanib qoladi. Shunday qilib, ko'pchilik sitologik tahlillar mitotik xromosomalarda amalga oshirilgan bo'lsa-da, eng chuqur va batafsil tahlillar politenizatsiyalangan interfaza xromosomalariida amalga oshiriladi. Bunday xromosomalar Diptera hasharotlar guruhidagi ko'plab turlarda, shu jumladan pashsha va chivinlarda uchraydi. Afsuski, odamlarda politen xromosomalari yo'q;

foydali bo'lgan o'simlik, hayvon va mikroorganizmlarning yangi formalarini yaratishda katta ahamiyat kasb etadi.

Bunday o'zgaruvchanliklarning o'simlik va hayvonlarning mahsuldorligini oshirishda ahamiyatli bo'lgan nafaqat nav va zotlarning o'zlari, balki ularning imkoniyatlaridan maksimal foydalanishdagi ahamiyati katta.

Modifikatsion o'zgaruvchanlik qonuniyatlarini bilish hozirgi vaqtda o'zining barcha sa'y harakatlari odamzotning genetik imkoniyatini o'zgartirishga emas, balki uni saqlab turish, reaksiya normasi doirasida odam organizmining rivojlanishini ta'minlovchi meditsina uchun ham muhimdir.

Irsiy o'zgaruvchanlik o'z navbatida kombinativ, rekombinativ va mutatsion o'zgaruvchanliklarga bo'linadi. Kombinativ o'zgaruvchanlik bilan biz G.Mendel va uning izdoshlari tomonidan olib borilgan tadqiqotlarda tanishgan edik. Keskin farqlanuvchi belgilarga ega bo'lgan organizmlarni o'zaro chatishtirishdan olingan duragay avlodlarda allel va allel bo'lmagan genlarning kombinatsiyalanishi hisobiga hosil bo'ladigan o'zgaruvchanlikkombinativ o'zgaruvchanlik deb ataladi.

T.Morgan va uning shogirdlari tomonidan amalga oshirilgan sitogenetik tadqiqotlar natijasida yaratilgan belgilarning to'liq va to'liqsiz birikkan holda irsiylanish qonunlaridan kelib chiqqan holda gomologik xromosomalar o'rtasida ketadigan krossingoverlar natijasida birikkan genlarning o'zaro ajralib yangi genotipda yig'ilishi tufayli olingan o'zgaruvchanlik - rekombinativ o'zgaruvchanlik deb ataladi.

Mutatsion o'zgaruvchanlik esa bevosita tashqi va ichki omillarning genotipga ta'sir qilishi natijasida vujudga keladi va organizmlarning hayotchanligiga hamda ularning jinsiy yoki jinssiz ko'payishiga salbiyta'sir etmasa, naslga beriladi.Organizmlarning individual rivojlanishi davrida vujudga keladigano'zgarishlar ontogenetik o'zgaruvchanlik deb ataladi.

#### **Mutatsion nazariyani yaratilishi va mutatsiyalarning klassifikatsiyasi.**

Mutatsion o'zgaruvchanlik irsiy o'zgaruvchanlikning bir turi bo'lib, kelib chiqish sabablari va tabiatiga ko'ra boshqa irsiy o'zgaruvchanliklardan farq qiladi. Biror

**MAVZU: GENETIK MATERIALNING O'ZGARUVCHANLIGI.  
O'ZGARUVCHANLIK VA UNING XILLARI. MUTATSIYALARNING  
KLASSIFIKATSIYASI. MUTATSIYALARNI O'RGANISH METODLARI.**

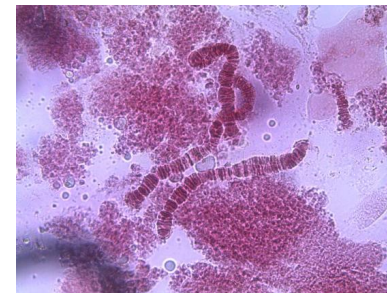
Evolutsiyani ikki bosqichli jarayon sifatida ko'rish mumkin: birinchidan, genetik o'zgaruvchanlik yuzaga keladi, ikkinchidan, ba'zi genetik variantlar chastotasi oshadi, boshqa variantlar esa chastotada kamayadi.

O'zgaruvchanlik deb organizmlar belgi, xossa va xususiyatlarining tashqi va ichki omillar ta'sirida bir holatdan boshqa holatga, boshqacha aytganda, bir fenotipik ko'rinishdan boshqa bir fenotipik ko'rinishga o'tishiga aytiladi.

Irsiyat organizmlarga xos belgi-xususiyatlarning nasldan-naslga berilishi va ma'lum bir davr davomida saqlanib turishini ta'minlasa, o'zgaruvchanlik ana shu belgi-xususiyatlarning o'zgarishiga olib keladi, organizmlar olamida xilma-xillikni vujudga keltiradi. Bu tabiiy tanlanish va sun'iy tanlash uchun manba bo'lib xizmat qiladi. Shu tufayli irsiyat va o'zgaruvchanlik organizmlar evolyutsiyasini ta'min etuvchi omillar hisoblanadi.

O'zgaruvchanlik irsiylanish xarakteriga qarab irsiy va irsiy bo'lmagan o'zgaruvchanliklarga bo'linadi. Irsiy o'zgaruvchanlik deb organizm genetik materialining o'zgarish qobiliyatiga aytiladi. Irsiy bo'lmagan o'zgaruvchanlik esa ma'lum genotip zaminida organizmlarning tashqi muhit sharoitlarining ta'sirida reaksiya normasi doirasida bo'ladigan o'zgarishlaridir. Bunday o'zgaruvchanliklar organizmlarning individual rivojlanish davrida vujudga kelib, u naslga berilmaydi. Bunday o'zgarishlar modifikatsion o'zgaruvchanlik deb ham ataladi. Ko'pchilik modifikatsion o'zgarishlar organizmlar uchun foydali bo'lib uning o'zgargan muhit sharoitida yashab qolishiga moslashish imkonini beradi. Masalan, qorong'iroq sharoitlarda yashaydigan o'simliklarning barg plastinkalari kattalashgan bo'ladi va ular fotosintez aktivligini oshiradi. Mo'ynali hayvonlarda haroratning pasayishi tivitlarining qalinlashishiga olib keladi. Organizm reaksiya normasini, uning modifikatsion o'zgarishining chegarasini bilish inson uchun

shunday qilib, Drosophila uchun mumkin bo'lgan yuqori aniqlikdagi sitologik tahlil bizning o'z turlarimiz uchun ilojsizdir.



**34-rasm. Gigant xromosomalarning ko'rinishi.**

Genlar xromosomaning qaysi joyida joylashganligini T.Paynter usuli bilan aniqlanadi. Buning uchun u xromosomalarning turli kichik hajmdagi qayta qurilishlari-strukturaviy o'zgarishlari (duplikatsiya, deletsiya, degishensi) dan foydalaniladi.

Genetik va sitologik xaritalarni o'zaro taqqoslash xromosoma uzunligi bo'yicha crossingover chastotalarining har xil ekanligini isbotladi. Bu narsa so'lak bezining xromosomalariida ko'rsatib berildi. Drozofila meva pshshasining hamma to'rtta politen xromosomalarning genetik xaritasi muayyan uzunlikka ega. Bu uzunlik crossingover foizi bilan o'lchanadi. Drozofilaning X-xromosomasi va uchta autosomalarning umumiy uzunligi 279 crossingover birligi (morganid) ni tashkil etadi. K. Bridges drozofilaning hamma to'rtta politen xromosomalarning har birining uzunligini mikron hisobida alohida o'lchadi. Ularning umumiy uzunligi 1180 mk ga tengligini aniqladi. Politen xromosomalarning sitologik va genetik xaritasini solishtirish uchun Bridges crossingover foizidan foydalandi. Buning uchun u xromosomalarning umumiy uzunligini ko'rsatuvchi son (1180 mk) ni genetik xaritalarning umumiy uzunligini ko'rsatuvchi son (279 crossingover yoki rekombinatsiya birligi) ga bo'ldi va 4,2 sonini oldi. Demak, genetik xaritada har qaysi bitta crossingover foiziga sitologik xaritada 4,2 mk to'g'ri keladi.

Genetik xaritada genlar orasidagi aniqlangan masofani ko'rsatuvchi krossingover foiziga asoslanib, xromosomaning har xil qismida sodir bo'luvchi xromosoma krossingovri (chalkashishi) ning namoyon bo'lish chastotasini aniqlash mumkin. Masalan, drozofilaning X-xromosomasida y va esa genlari oralig'idagi masofa rekombinant foizi bo'yicha 5,5% - ga teng. Ushbu genlar oralig'idagi masofaning qancha mikron (mk) ekanligini bilish uchun bu ikki (4,2 mk va 5,5 mk) sonni ko'paytirish va chiqqan son -23 (mk) y va es genlari orasidagi masofaning nazariy topilgan ko'rsatkichi hisoblanadi.

Lekin bu ikki genning oralig'ini bevosita o'lchaganda uning 30 mk ga teng ekanligi aniqlandi. Bu dalilga asosan X-xromosomaning shu qismida nazariy kutilgan - o'rtacha normaga nisbatan krossingover kamroq namoyon bo'lar ekan degan xulosaga kelish mumkin. Shunday qilib, xromosomaning turli joylarida krossingover har xil chastotada sodir bo'lganligi uchun xromosomaning genetik xaritasida genlar har xil zichlikda joylashgan bo'ladi.

Genlarning xromosoma genetik xaritasida joylashish zichligini xromosomalarda krossingover bo'lishi mumkin bo'lgan qismlari uning qaeida joylashganligini ko'rsatuvchi omil deb hisoblash mumkin. Drozofila pashshasida xromosomaning genetik xaritasi T. Morgan va shogirdlari kashf etgan irsiyatning xromosoma nazariyasiga asoslangan holda xromosomadagi genlarning joylashish tartibi va ular orasidagi masofani krossingover - rekombinantlar morgani foizini aniqlash metodini qo'llash orqali yaratilgan va genetika fanining yuksak yutug'i hisoblanadi. Endi kun tartibiga xromosomalarning sitologik xaritasini yaratish masalasi qo'yildi. Xromosomaning birinchi sitologik xaritasini rus olimi F. Dobjanskiy yaratdi. Bu kashfiyotda drozofilaning xromosomalari har xil genlar bilan nishonlandi. Bu genlarning xromosoma genetik xaritasida joylashish dalillariga asoslanib, xromosomalarda translokatsiya ta'siridagi struktural o'zgarishlar sitologiyasi tadqiq qilindi. Olingan dalillarga asoslanib, marker (nishonli) genlarning xromosomada joylashish tarkibi va ular orasidagi masofa aniqlandi. Olingan

dalillarga asoslanib, xromosomaning sitologik xaritasi tuzildi. Oqibatda, xromosomaning genetik va sitologik xaritalarini qiyosiy tahlil qilish imkoniyati yaratildi. Xromosomaning genetik va sitologik xaritalarini qiyosiy tahlil qilish natijasida quyidagi qonuniyatlar aniqlandi:

1. Xromosomaning sitologik va genetik xaritalarida genlarning joylashish tartibi bir xilda namoyon bo'ladi.

2. Xromosomaning genetik va sitologik xaritalari orasidagi tafovut xromosomada joylashgan genlar orasidagi masofa ko'rsatkichining har xillikda namoyon bo'lishligidadir. Buning sababi xromosomaning turli qismlarida krossingoveming namoyon bo'lish ehtimolining har xil ekanligidadir.

#### **Mustahkamlash uchun savollar**

1. Xromosomalarning tashqi tuzilishini qaysi fazalarda yaxshi kuzatish mumkin?
2. Xromosomalarning uzunligi va diametri necha (mk) oralig'ida bo'ladi?
3. Proksimal va distal xromosomalarning qaysi qismlari?
4. DNK molekulasi replikasi to'g'risida qanaqa farazlar mavjud?
5. Kariotip nima?

bosdilar. Ular har birida 200 ga yaqin bakteriya koloniyalarini o'z ichiga olgan ko'plab plastinkalar bilan replica-plastinka jarayonini takrorladilar. Ular saralangan plitalarni (streptomitsinni o'z ichiga olgan) bir kechada inkubatsiya qilgandan so'ng, streptomitsinga chidamli bir nechta koloniyalar paydo bo'ldi.

Keyinchalik Lederberglar koloniyalarni saralanmagan plastinkalarda (tarkibida streptomitsin bo'lmaganlar) streptomitsinli muhitda qanday o'sishini sinab ko'rdilar. Ularning natijalari aniq edi. Saralangan replika plastinkalarida o'sgan koloniyalar deyarli har doim streptomitsinga chidamli hujayralarni o'z ichiga oldi, saralangan muhitda o'smagan koloniyalarda esa kamdan-kam hollarda chidamli hujayralar mavjud ekanligi aniqlandi.

Agar bakteriyani streptomitsinga chidamli qiladigan mutatsiya koloniya rivojlanishining dastlabki bosqichida sodir bo'lsa, chidamli hujayra bo'linib, ikki, keyin to'rt, keyin sakkiz va oxir-oqibat ko'p sonli chidamli bakteriyalar hosil qiladi. Shu tarzda, agar mutatsiya tasodifiy sodir bo'ladigan, adaptiv bo'lmagan jarayon bo'lsa, saralanmagan plastinkalarda hosil bo'lgan ko'plab koloniyalar bir nechta antibiotiklarga chidamli bakteriyalarni o'z ichiga oladi va selektiv muhitda o'sish uchun sinovdan o'tkazilganda chidamli kulturalarni keltirib chiqaradi. Biroq, agar mutatsiya adaptiv bo'lsa va streptomitsinga chidamlilik mutatsiyalari faqat antibiotik ta'siridan keyin sodir bo'lsa, unda replica-plastinkadan keyin saralangan plastinkalarda chidamli koloniyalarni keltirib chiqargan saralanmagan plastinkalardagi koloniyalar boshqa koloniyalarga qaraganda streptomitsinga chidamli hujayralarni o'z ichiga olishi ehtimoli ko'proq bo'lmaydi.

Shunday qilib, Lederberglar o'zlarining replica-plastinka texnikasidan foydalangan holda, antibiotiklar ta'siridan oldin bakteriyalar populyatsiyasida streptomitsinga chidamli mutantlar mavjudligini ko'rsatdilar. Ularning natijalari, boshqa ko'plab tajribalar bilan bir qatorda, shuni ko'rsatdiki, Lisenko ishonganidek atrof-muhitning stressi genetik o'zgarishlarni boshqarmaydi yoki keltirib chiqarmaydi; u shunchaki yangi muhitga yaxshiroq moslashgan fenotiplarga olib keladigan kamdan-kam uchraydigan mutatsiyalarni tanlaydi.

qiladi. Biroq, uchta gomolog ham bitta qutbga o'tib, xromosomaning nol yoki uchta nusxasi bo'lgan gametalarni ishlab chiqarishi mumkin. Ushbu bo'linishdagi noaniqlik hujayradagi xromosomalarning har bir triosiga tegishli bo'lganligi sababli, gametadagi xromosomalarning umumiy soni noldan  $3n$  gacha o'zgarishi mumkin.



**35-rasm. Poliploid organizmlar.**

Bundayjinsiyhujayralarbilanurug'lanishnatijasidahosilbo'lganzigotalarningno budbo'lishideyarlianiq; shuninguchun, ko'pchiliktriploidlarbutunlaybepushtdir. Qishloqxo'jaligivabog'dorchilikdabubepushtlikturnijinssizyo'lbilanko'paytirishorqal ichetlabo'tiladi. Jinssizko'payishningko'plabusullariorasidaqalamchalardan (banan), payvandlardan (Winesapolmasi, GravensteinolmasivaBolduinolmalari) vapiyozlaridan (lolalar) yetishtirishkabilarmavjud. Tabiatdapoliploido'simliklarjinssizhamko'payishimumkin. Bumexanizmlardanbiriapomixsisbo'lib, bundameyo'zgartiriladi, buesatuxumlarnikamaymaganholdaishlabchiqaradi; butuxumlarkeyinchalikyangio'simlikbo'libunibchiqadiganurug'larnihosilqiladi. Poliploido'simlikkaengyorqinmisolmomoqaymoq/qoqio'tbegonao'tibo'lib, ushutarzdako'payadi.

**Serpust (hosildor)poliploidlar.** Triploidlarda yuzaga keladigan meiotik noaniqliklar to'rtta bir xil xromosoma to'plamiga ega tetraploidlarda ham sodir bo'ladi. Shuning uchun bunday tetraploidlar ham bepushtdir. Biroq, ba'zi tetraploidlar yashovchan nasllarni ishlab chiqarishga qodir. Batafsil o'rganishlar



shuni ko'rsatdiki, bu turlar ikki xil xromosomalar to'plamini o'z ichiga oladi va har bir to'plam orttiriladi. Shunday qilib, serpusht tetraploidlar ikki xil, lekin bir-biriga bog'liq bo'lgan diploid turlarining chatishishi natijasida hosil bo'lgan duragayda xromosomalarning orttirilish natijasida paydo bo'lishi mumkin; ko'pincha bu turlar bir xil yoki juda o'xshash xromosoma raqamlariga ega bo'ladi.

Turli xil, ammo o'zaro bog'liq turlar o'rtasidagi duragaylash jarayoni o'zidan keyin xromosomalarning ikki baravar ko'payishini ergashtirib, o'simliklar evolyutsiyasi jarayonida ko'p marta sodir bo'lganligi aniq. Ba'zi hollarda, bu jarayon bir necha marta sodir bo'lib, aniq xromosoma to'plamlari bilan murakkab poliploidlarni hosil qiladi. Bunga eng yaxshi misollardan biri qilib hozirgi bug'doyi *Triticumaestivum* ni olsak bo'ladi. Ushbu muhim ekin turi geksaploid bo'lib, har biri dublikatsiyalangan uchta turli xil xromosomalar to'plamini o'z ichiga oladi. Har bir to'plamda yettita xromosoma mavjud, jami gametalarda 21 va somatik hujayralarda 42 ta xromosomalar bor (34-rasm). Shunday qilib, biz ushbu bobning boshida ta'kidlaganimizdek, zamonaviy bug'doy ikkita duragaylanish hodisasi natijasida hosil bo'lgan deb hisoblanadi. Birinchisi ikkita diploid turini birlashtirib tetraploidni hosil qilgan, ikkinchisida esa bu tetraploid va boshqa diploid o'rtasidagi birikma natijasida geksaploid hosil qilgan.

Garchi barcha hujayralari poliploid bo'lgan to'liq poliploidiya odam to'qimalarida halokatli bo'lsa-da, ba'zi bir to'qimalarda avtopoliploid hujayralar sezilarli darajada uchraydi. Masalan, ayrim jigar hujayralari va yurak hujayralari poliploiddir. Ushbu hujayralardagi poliploidiyaning sababi noma'lum bo'lsa-da, poliploidiya natijasida yuzaga keladigan katta hujayra hajmi ma'lum sharoitlarda foydali bo'lishi mumkin. Poliploid hujayralar ko'plab saratonlarda ham uchraydi. Bir tadqiqot shuni ko'rsatdiki, qo'shimcha xromosomalar to'plami barcha saratonlarning 37 foizida uchraydi.

tomonidan amalda qo'llanilishi bu organizmlar uchun yangi muhit yaratdi. Ushbu pestitsidlar va antibiotiklarga qarshilik ko'rsatadigan mutatsiyalar sodir bo'ldi; sezgir organizmlar nobud bo'ldi; va mutantlar ko'payib, yangi chidamli populyatsiyalarni hosil qildi. Mutatsiya va tabiiy seleksiya orqali evolyutsiyaning ko'plab mana shunday holatlari yaxshi hujjatlashtiriladi.

Bunday misollar mutatsiyaning tabiati haqidagi asosiy savolni keltirib chiqaradi. Mutatsiya shunchaki tasodifiy hodisami, unda atrof-muhit ta'sirida mavjud bo'lgan mutatsiyalar saqlanib qoladimi? Yoki mutatsiyaga atrof-muhitdagi stress sabab bo'ladimi? Misol uchun, agar siz ko'p avlodlarda sichqonlarning dumlarini kesib tashlasangiz, oxir-oqibat dumsiz sichqonlar shtammi hosil qilasizmi? Jan Lamark va Trofim Lisenkoning "orttirilgan xususiyatlar" - atrof-muhit omillari tomonidan organizmlarga yuklangan xususiyatlarning meros bo'lishiga ishonganliklariga qaramay, javob yo'q; sichqonlar dumli tug'ilishda davom etadi.

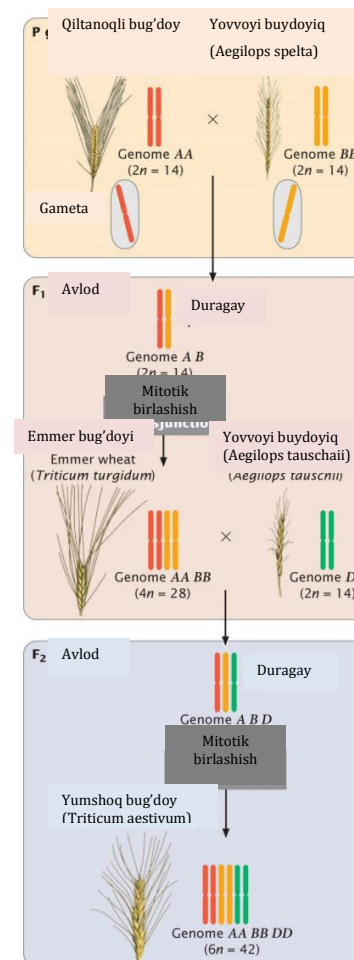
Streptomitsinsiz muhitda o'sadigan *E. coli* kabi bakteriyalar populyatsiyasini ko'rib chiqaylik. Streptomitsin ta'sirida bakteriyalarning ko'pchiligi antibiotik tomonidan nobud bo'ladi. Biroq, agar populyatsiya yetarlicha katta bo'lsa, u tez orada barcha hujayralari antibiotikga chidamli bo'lgan streptomitsinga chidamli kulturani keltirib chiqaradi.

1952 yilda Joshua va Ester Lederberglar replika qoplamasi deb nomlangan muhim yangi texnikani ishlab chiqdilar. Bu texnika ularga antibiotik ta'siridan oldin bakterial kulturalarda antibiotiklarga chidamli mutantlar mavjudligini ko'rsatishga imkon berdi. Lederberglar birinchi navbatda bakterial kulturalarni suyultirdilar, bakteriyalarni petri idishlaridagi yarim qattiq ozuqaviy agar muhiti yuzasiga tarqatdilar va har bir bakteriya agar muhit yuzasida ko'rinadigan koloniya hosil qilguncha plastinkalarga qayta ekdilar. Keyin ular har bir plastinkani teskari qilib, yog'och blok ustiga qo'yilgan steril baxmal ustiga bosdilar. Har bir koloniyadagi ba'zi hujayralar baxmalga yopishdi. Keyin ular streptomitsinni o'z ichiga olgan ozuqaviy agar muhitining steril plastinkasini baxmal ustiga sekin

oshirilsa, populyatsiyada mavjud bo'lgan har 100 mutatsiyadan o'rtacha 99 tasi mutagen tomonidan qo'zg'atilgan bo'ladi. Shunday qilib, tadqiqotchilar mutagen ta'siriga uchragan populyatsiyalarni mutagen ta'siriga uchramagan nazorat populyatsiyalari bilan solishtirish orqali statistik jihatdan spontan va induksiyalangan mutatsiyalarni to'g'ri taqqoslashlari mumkin.

Spontan mutatsiyalar kamdan-kam uchraydi, ammo kuzatilgan chastotalar gendan genga va organizmdan organizmga farq qiladi. Faglar va bakteriyalarning turli genlari uchun spontan mutatsiya chastotalarini o'lchash har bir avlodning har bir nukleotid juftligi uchun taxminan  $10^{-8}$  dan  $10^{-8}$  gacha aniqlanadigan mutatsiyalarni o'z ichiga oladi. Eukariotlar uchun mutatsiyalar tezligining taxminlari har bir avlodning har bir nukleotid juftligi uchun taxminan  $10^{-7}$  dan  $10^{-9}$  gacha aniqlanadigan mutatsiyalar oralig'ida (faqat ko'p ma'lumotlar mavjud bo'lgan genlarni hisobga olgan holda) bo'ladi. Bir nukleotid uchun mutatsiya tezligini genga isbatan mutatsiya tezligi bilan solishtirganda, o'rtacha genning kodlash hududi odatda uzunligi 1000 juft nukleotid deb hisoblanadi. Shunday qilib, har bir gen uchun mutatsiya darajasi har bir avlodda taxminan  $10^{-4}$  dan  $10^{-7}$  gacha o'zgarib turadi. Mutagen vositalar bilan ta'sir qilish mutatsiyalar chastotasini kattalik tartibida oshirishi mumkin. Kuchli kimyoviy mutagenlar bilan ta'sir qilish orqali bakteriya va viruslarda har bir gen uchun mutatsiya chastotasi 1 foizdan oshishi mumkin. Ya'ni, ta'sir qilingan organizmlar genlarining 1 foizdan ortig'i mutatsiyani o'z ichiga oladi yoki boshqacha aytganda, populyatsiyadagi fag yoki bakteriyalarning 1 foizdan ortig'i ma'lum bir genda mutatsiyaga ega bo'ladi.

Ko'plab shaharlardagi kalamushlar an'anaviy ravishda kemiruvchilarni yo'qotish uchun ishlatilgan antikoagulyantlardan endi ta'sirlanmaydi. Ko'pgina suvaraklar populyatsiyalari xlordanga sezgir bo'lmay qolgan, 1950-yillarda ularni nazorat qilish uchun shu zahar ishlatilgan. Uy pashshalari populyatsiyasi ko'pincha ko'plab insektitsidlarga yuqori darajada chidamlilik ko'rsatadi. Ko'plab patogen mikroorganizmlar ularni nazorat qilish uchun ishlab chiqilgan antibiotiklarga chidamli bo'lib bormoqda. Ushbu pestitsidlar va antibiotiklarning odamlar



**36-rasm. Bug'doy *Triticum aestivum*ning uchta har xil turlardan olingan geksaploid shakli.**

Har xil turlarga mansub xromosomalar meyozi davrida bir-birining bo'linishiga kamroq xalaqit berganligi sababli, turli turlar o'rtasidagi duragaylanish natijasida hosil bo'lgan poliploidlarning hosildor bo'lish imkoniyati bitta turdagi xromosomalarning ko'payishi natijasida paydo bo'lgan poliploidlarga qaraganda ancha yuqori. Turli turlar o'rtasida duragaylanish natijasida hosil bo'lgan poliploidlar **alloploidlar** deb ataladi (yunoncha "boshqa" prefiksidan); bu

poliploidlarda qatnashadigan genomlar sifat jihatidan farq qiladi. Tur doirasidagi xromosomalarning ko'payishi natijasida hosil bo'lgan poliploidlar **autopoliploidlar** deb ataladi (yunoncha "o'z" prefiksidan); bu poliploidlarda qo'shimcha xromosoma to'plamlarini yaratish uchun bitta genom ko'paytirildi.

Xromosomalarning ikki baravar ortishi poliploidlar hosil bo'lishining asosiy hodisasi. Ushbu hodisaning mumkin bo'lgan mexanizmlaridan biri hujayraning sitokinezdan o'tmasdan mitozdan o'tishidir. Bunday hujayrada odatdagidan ikki baravar ko'p xromosomalar bo'ladi. Keyinchalik bo'linish orqali u hujayralarning poliploid klonini keltirib chiqarishi mumkin, bu esa organizmning jinsiz ko'payishiga yoki gametalarning shakllanishiga hissa qo'shishi mumkin. O'simliklarda, hayvonlarda bo'lgani kabi, embrion chizig'i rivojlanishning dastlabki bosqichida ajratilmaganligiga e'tibor berish kerak. Aksincha, reproduktiv to'qimalar hujayra bo'linishining ko'p siklidan keyingina farqlanadi. Agar ushbu hujayra bo'linishlaridan birida xromosomalar tasodifan ikki baravar orttirilgan bo'lsa, oxir-oqibat rivojlanadigan reproduktiv to'qimalar poliploid bo'lishi mumkin. Yana bir mumkin bo'lgan holat - meyoziy kamaymagan gametalar (oddiy xromosomalar soni ikki baravar ko'p) hosil bo'ladigan tarzda o'zgarishidir. Agar bunday gametalar urug'lanishda qatnasha, poliploid zigotalar hosil bo'ladi. Keyinchalik bu zigotalar poliploidiyaning tabiatiga qarab yetuk organizmlarga aylanishi mumkin, gametalarni o'zlari ishlab chiqarishi mumkin. 'Muammoni yechish: Poliploidlarda xromosomalarni juftlashishi'da ishlash orqali ushbu hodisalar va holatlar haqida tushunchangizni oshiring.

**Polyploidiyaning ahamiyati.** Ko'pgina organizmlarda hujayra hajmi yadro hajmi bilan bog'liq bo'lib, u o'z navbatida genom hajmi bilan ham belgilanadi. Shuning uchun, poliploidiyada xromosomalar sonining ko'payishi ko'pincha hujayra hajmining oshishi bilan bog'liq va ko'plab poliploidlar diploidlardan fizik jihatdan kattaroqdir. Seleksionerlar bu ta'sirdan barglari, gullari, mevalari va urug'lari kattaroq bo'lgan o'simliklarni ishlab chiqarish uchun foydalanib kelmoqdalar. Bug'doyning geksaploid ( $6n = 42$ ) genomida, ehtimol, uch xil

allelning organizmda namoyon bo'lish ehtimolini aniqlashning asosiy omillari hisoblanadi.

Uy hayvonlarida qayd etilgan eng birinchi dominant germinal mutatsiya 1791 yilda Set Rayt tomonidan Massachusetts shtatining Dover shahridagi Charlz daryosi bo'yida o'z fermasida kuzatilgan. Rayt o'zining qo'ylari suruvi orasida oyoqlari g'ayrioddiy qisqa bo'lgan o'ziga xos erkak qo'zini payqab qoldi. Uning xayoliga qo'shni joylashgan Yangi Angliya hududiga past tosh to'siqlardan sakrab o'ta olmaydigan bu kalta oyoqli qo'ylarning butun bir suruvining bo'lishi yaxshi afzallik ekanligi keldi. Rayt yangi kalta oyoqli qo'chqordan keyingi mavsumda qo'ylarini ko'paytirish uchun foydalangan. Natijada, uning ikkita qo'zining oyoqlari kalta bo'ldi. Keyin kalta oyoqli qo'ylarni o'zaro chatishtirilib, yangi xususiyat barcha individuallarda namoyon bo'ladigan liniya yaratdi.

**Spontan (tabiiy) mutatsiya.** Yangi mutatsiya, masalan, Raytning kalta oyoqli qo'yini hosil qilgani kabi, yuzaga kelganda, u atrof-muhitdagi ba'zi bir vositalardan kelib chiqadimi yoki tirik organizmlarga xos bo'lgan jarayondan kelib chiqadimi? **Spontan** mutatsiyalar - ma'lum bir sababsiz yuzaga keladigan mutatsiyalar. Ular haqiqatan ham o'z-o'zidan paydo bo'lishi mumkin, bu metabolik xatolarning past darajasidan kelib chiqadi yoki ular aslida atrof-muhitda mavjud bo'lgan noma'lum vositalar tomonidan yuzaga kelishi mumkin.

**Induktsiyalangan** mutatsiyalar, yuqorida aytib o'tilganidek, organizmlarning DNK (yoki ba'zi viruslarda RNK) o'zgarishiga olib keladigan fizik va kimyoviy vositalar ta'siridan kelib chiqadigan mutatsiyalardir. Bunday vositalar mutagenlar deb ataladi; oldingi bo'limda muhokama qilinganidek, ular ionlashtiruvchi nurlanish, ultrabinafsha nurlar va turli xil kimyoviy moddalarni o'z ichiga oladi.

Amaliy jihatdan ma'lum bir mutatsiyaning o'z-o'zidan sodir bo'lganligini yoki mutagen vosita tomonidan qo'zg'atilganligini isbotlash mumkin emas. Genetiklar bunday farqlarni populyatsiya darajasi bilan cheklashlari kerak. Agar populyatsiya mutagen bilan ta'sir qilish orqali mutatsiya tezligi yuz baravar

**Somatik mutatsiya.** Mutatsiya har qanday hujayrada va ko'p hujayrali organizm rivojlanishining istalgan bosqichida sodir bo'lishi mumkin. Mutatsiyaning bevosita ta'siri va uning fenotipik o'zgarishlarni keltirib chiqarish qobiliyati uning dominantligi, u sodir bo'lgan hujayraning turi va organizmning hayot aylanish jarayonida u sodir bo'lgan vaqti bilan belgilanadi. Kattaroq hayvonlarda gametalarni hosil qiluvchi jinsiy hujayralar rivojlanishning boshida boshqa hujayra avlodlaridan ajralib turadi. Barcha jinsiy bo'lmagan hujayralar somatik hujayralardir. Germinal mutatsiyalar jinsiy hujayralarda, somatik mutatsiyalar esa somatik hujayralarda sodir bo'ladi.

Agar somatik hujayrada mutatsiya sodir bo'lsa, hosil bo'lgan mutant fenotip faqat shu hujayraning avlodlarida sodir bo'ladi. Mutatsiya gametalar orqali naslga o'tmaydi. Delicious olmasi va Navel apelsinlari somatik hujayralardagi mutatsiyalar natijasida yuzaga kelgan mutant fenotiplarga misoldir. Delicious olmasi 1881 yilda Ayova shtatilik fermer Jessi Hiatt tomonidan kashf etilgan. Keyinchalik u qo'shimcha somatik mutatsiyalarni tanlash orqali o'zgartirilgan. Asl mutatsiyalar sodir bo'lgan mevali daraxtlar somatik mozaikalar edi. Yaxshiyamki, Delicious olmasi va Navel apelsini uchun vegetativ ko'payish mumkin edi va bugungi kunda payvand va kurtaklardan olingan ko'plab nasllar asl mutatsiyalarni davom ettiryapti.

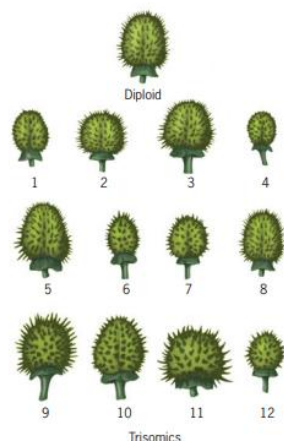
Agar jinsiy hujayralarda dominant mutatsiyalar sodir bo'lsa, ularning ta'siri darhol naslda namoyon bo'lishi mumkin. Agar mutatsiyalar retsessiv bo'lsa, ularning ta'siri ko'pincha diploidlarda yashiringan bo'ladi. Somatik mutatsiyalar organizmning reproduktiv siklining har qanday bosqichida sodir bo'lishi mumkin. Agar mutatsiya gametada paydo bo'lsa, naslning faqat bitta a'zosida mutant gen bo'lishi mumkin. Agar mutatsiya moyak yoki tuxumdonning birlamchi jinsiy hujayrasida yuzaga kelsa, bir nechta gametalar mutant genni qabul qilishi mumkin, bu esa uning abadiy qolish potentsialini oshiradi. Shunday qilib, mutant allelning dominantligi va reproduktiv siklning mutatsiya sodir bo'ladigan bosqichi mutant

yovvoyi turdan olingan xromosomalar mavjud. Natijada, zamonaviy bug'doyning urug'lari ajdodlarinikidan kattaroqdir. Ko'pgina boshqa madaniy o'simliklar ham poliploiddir. Poliploidiya bir necha sabablarga ko'ra hayvonlarda o'simliklarga qaraganda kamroq uchraydi. Yuqorida aytib o'tilganidek, barcha poliploidlar turli turlar o'rtasida duragaylanishni talab qiladi, bu hayvonlarda o'simliklarga qaraganda kamroq sodir bo'ladi. Hayvonlarning xulq-atvori ko'pincha turlar o'rtasida chatishtirishga to'sqinlik qiladi va hayvonlar rivojlanishining murakkabligi ko'pchilik turlararo duragaylarning yashovchanlik darajasini pasayishiga olib keladi. Ko'pgina poliploid hayvonlar partenogenez (urug'lanmagan tuxumdan hayvon rivojlanadigan ko'payish turi) orqali ko'payadigan guruhlar bo'linadi. Shunday qilib, aseksual/jinssiz/otalanmagan ko'payish poliploidlarning rivojlanishini osonlashtirishi mumkin, chunki aseksual ko'payish orqali duragay individuallarning davom etishi jinsiy ko'payishdan ko'ra ajralmaslik uchun ko'proq imkoniyatlar berishi mumkin. Faqat bir nechta odamlarda poliploidli chaqaloqlar bo'lganligi haqida xabar berilgan va ularning aksariyati tug'ilgandan keyin bir necha kun ichida vafot etgan. Poliploidiya – odatda triploidiya – o'z-o'zidan nobud bo'ladigan homilalarning taxminan 10 foizida kuzatiladi.

**Aneuploidiya.** Agar hujayrada xromosomalar bir yoki bir nechtaga kamaysa, u **aneuploid** (*an-* = emas, “yaxshi emas”) hujayra deyiladi.

Aneuploidiya dastlab o'simliklarda o'rganilgan, bunda xromosoma nomutanosibligi odatda fenotipik ta'sirga ega ekanligi ko'rsatilgan. Bu bo'yicha klassik tadqiqot bangidevonabegona o'ti, *Daturastramonium*dagi xromosoma anomaliyalarini tahlil qilgan Albert Bleyksli va Jon Belling tomonidan o'tkazilgan edi. Ushbu diploid tur 12 juft xromosomaga ega, somatik hujayralarda jami 24 ta. Jon Bleyksli fenotiplari o'zgargan o'simliklarni to'pladi va ba'zi hollarda fenotiplar tartibsiz tarzda irsiylanishini aniqladi. Bu o'ziga xos mutantlar, aftidan, asosan urg'ochi orqali yuqadigan dominant omillar tufayli yuzaga kelgan. Mutant o'simliklarning xromosomalarini o'rganib, Belling har bir holatda qo'shimcha

xromosoma mavjudligini aniqladi. Batafsil tahlil shuni ko'rsatdiki, har bir mutant shtamda qo'shimcha xromosoma har xil edi. Hammasi bo'lib 12 xil mutantlar mavjud bo'lib, ularning har biri *Datura stramonium* xromosomalaridan birining uch marta ko'payishiga to'g'ri keladi (37-rasm). Bunday uch marta ko'payishlik trisomiyalar deb ataladi. Ushbu mutantlarning transmissiya buzilishlari meyoza davridagi anomal xromosoma hatti-harakati bilan bog'liq edi.



### 37-rasm. *Datura stramonium* turida xromosoma anomaliyalarinig uchrashi.

Jon Belling, shuningdek, urg'ochi orqali trisomik fenotiplarning imtiyozli uzatilishining sababini aniqladi. Gulchang naychalari o'sishi davrida aneuploid gulchanglar – xususan,  $n + 1$  xromosomal gulchanglar – euploid gulchanglar bilan yaxshi raqobatlashmaydi. Shunday qilib, trisomik o'simliklar deyarli har doim qo'shimcha xromosomani onadan meros qilib oladi. Bellingning *Datura* ustida olib borgan ishi normal o'sish va rivojlanish uchun har bir xromosoma to'g'ri dozada bo'lishi kerakligini ko'rsatdi.

Bellingning bu ishidan beri aneuploidlar ko'plab turlarda, shu jumladan insonlarda ham aniqlangan. Xromosoma yoki xromosomaning bir qismi kam ifodalangan organizm **gipoploid** deb ataladi (yunoncha “ostida, pastda”

mutatsiyalarni keltirib chiqarishda samarali bo'ladi (qisqa vaqt davomida yuqori intensivlikdagi nurlanishning bir xil umumiy dozasi). Biroq, sichqonlarda surunkali nurlanish o'tkir nurlanishning bir xil dozasi qaraganda kamroq mutatsiyaga olib keladi. Bundan tashqari, sichqonlarga nurlanishning davriy dozalari bilan ta'sir qilinganda, mutatsiyalar chastotasi ular doimiy dozada nurlanishning bir xil umumiy miqdori bilan ta'sir qilinganidan biroz pastroq bo'ladi.

**Ultrabinafsha nurlanish** ionlanishni qo'zg'atish uchun yetarli energiyaga ega emas. Biroq, u DNKdagi purinlar va pirimidinlar kabi ko'plab organik molekular tomonidan osongina so'riladi, keyinchalik ular yanada reaktiv yoki qo'zg'algan holatga kiradi. Ultrabinafsha nurlari to'qimalarga faqat ozroq kirib boradi. Shuning uchun, ko'p hujayrali organizmlarda faqat hujayralarning epidermal qatlami odatda ultrabinafsha nurlarining ta'siriga duchor bo'ladi. Biroq, ultrabinafsha nurlar bir hujayrali organizmlar uchun kuchli mutagen hisoblanadi. Ultrabinafsha nurlarining DNK tomonidan maksimal so'rilishi 254 nm to'lqin uzunligida bo'ladi. Maksimal mutagenlik 254 nm da sodir bo'ladi, bu ultrabinafsha nurlanishi qo'zg'atgan mutatsiya jarayoni purinlar va pirimidinlar tomonidan to'g'ridan-to'g'ri ultrabinafsha nurlarini singdirish orqali sodir bo'lishini ko'rsatadi. In vitro tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, pirimidinlar 254 nm doultrabinafsha nurlarini kuchli so'radilar va natijada juda reaktiv bo'ladilar. Pirimidinlar (timin va sitozin) tomonidan ultrabinafsha nurlanishi so'rilishining ikkita asosiy mahsulotlari pirimidin gidratlari va pirimidin dimerlaridir. Timin dimerlari mutatsiyaga ikki yo'l bilan sabab bo'ladi.

1) Dimerlar DNK juft spirallarining tuzilishini buzadi va DNKning aniq replikatsiyasiga xalaqit beradi.

2) DNKdagi nuqsonlarni tiklaydigan hujayraviy jarayonlarda xatoliklar yuzaga keladi, masalan, ultrabinafsha nurlanishi qo'zg'agan timin dimerlari kabi (bu bobning keyingi qismida DNKni tiklash mexanizmlari bo'limiga qarang).

Ionlashtiruvchi nurlanishlarga qaraganda kamroq energiyaga ega bo'lgan ultrabinafsha nurlar baland o'simliklar va hayvonlar hujayralarining faqat sirt qatlamiga kiradi va ionlanishni keltirib chiqarmaydi. Ultrabinafsha nurlar o'z energiyasini duch kelgan atomlarga tarqatib, tashqi orbitallardagi elektronlarni yuqori energiya darajasiga ko'taradi, bu *qo'zg'alish* deb ataladi. Ion shaklida yoki qo'zg'atilgan holatda atomlarni o'z ichiga olgan molekularlar boshqa bir normal barqaror holatda atomlarni o'z ichiga olgan molekularlarga qaraganda kimyoviy jihatdan ko'proq reaktivdir. DNK molekularida mavjud bo'lgan atomlarning oshib boruvchi reaktivligi ionlashtiruvchi nurlanish va ultrabinafsha nurlarning mutagenligining katta qismi uchun javobgardir.

Rentgen nurlari va ionlashtiruvchi nurlanishning boshqa shakllari rentgen (r) birliklarida miqdoriy hisoblanadi, bu standart shartlar to'plamida hajm birligiga to'g'ri keladigan ionlanishlar sonining o'lchovidir. Xususan, bitta rentgen birligi 0°C haroratda va 760 mm simob bosimida bir kub santimetr havoda 2.083 x 10<sup>9</sup> ion juftlarini hosil qiluvchi ionlashtiruvchi nurlanish miqdoridir. E'tibor berish kerakki, rentgen birliklarida nurlanish dozasi vaqt shkalasini o'z ichiga olmaydi. Xuddi shu dozani uzoq vaqt davomida nurlanishning past intensivligi yoki qisqa vaqt davomida nurlanishning yuqori intensivligi bilan olish mumkin. Bu nuqta juda muhim, chunki ko'pgina tadqiqotlarda induksiyalangan nuqta mutatsiyalarining chastotasi nurlanish dozasi to'g'ridan-to'g'ri proporsionaldir. Masalan, *Drosophila meva* pashshasining urug' hujayrasini rentgen nurlanishi nurlanish dozasi har 1000-r oshirish uchun mutatsiya tezligining taxminan 3 foizga oshishiga olib keladi. Bu chiziqli munosabat shuni ko'rsatadiki, rentgen nurlari bilan mutatsiyalar induksiyasi bir zarbli kinetikani namoyon qiladi, ya'ni har bir mutatsiya bitta ionlanish hodisasidan kelib chiqadi. Bu shuni anglatadiki, har bir ionizatsiya standart shartlar to'plamida mutatsiyani qo'zg'atishning qat'iy ehtimoliga ega.

*Drosophila meva* pashshasining urug' hujayralaridasurunkali nurlanish (uzoq vaqt davomida nurlanishning past darajasi) o'tkir nurlanish kabi

prefiksidan). Xromosoma yoki xromosoma segmenti haddan tashqari ko'p bo'lgan organizm **giperploid** deb ataladi (yunoncha "ortiqcha, yuqori" prefiksidan). Ushbu atamalarning har biri anormalliklarning keng doirasini qamrab oladi.

**Mutatsiyaning molekulyar asoslari.** Uotson va Krik DNKning qo'sh spiralli tuzilishini ta'riflab, genetik ma'lumotlarning nasldan naslga to'g'ri uzatilishini hisobga olish uchun o'ziga xos tayanch-juftlik asosida uning yarim konservativ replikatsiyasini taklif qilganlarida, ular shuningdek o'z-o'zidan sodir bo'ladigan mutatsiyani tushuntirish mexanizmini ham taklif qilishdi. Uotson va Krik DNKdagi asoslarning tuzilishi o'zgaras emasligini ta'kidladilar. Vodород atomlari purin yoki pirimidindagi bir holatdan boshqa holatga – masalan, aminokislotalardan halqali azotga o'tishi mumkin. Bunday kimyoviy tebranishlar tautomer siljishlar deyiladi. Tautomerik siljishlar kamdan-kam bo'lsa-da, ular DNK metabolizmidagi katta ahamiyatga ega bo'lishi mumkin, chunki ba'zilar asoslarning juftlik potentsialini o'zgartiradi. Timin va guaninning keto shakllari va adenin va sitozinning aminokislotalari kamdan-kam hollarda tautomerik siljishlarni barqarorroq holda boshdan kechirishi mumkin bo'lganda, mos ravishda enol va imino shakllari kamroq barqarorlikda siljishlarni boshdan kechiradi. Asoslar odatda qisqa vaqt ichida kamroq barqaror tautomer shakllarida mavjud bo'lishi kutiladi. Biroq, agar asos ko'paytirilayotgan yoki yangi paydo bo'lgan DNK zanjiriga qo'shilayotgan paytda noyob shaklda mavjud bo'lsa, mutatsiya paydo bo'ladi. Asoslar o'zlarining noyob imino yoki enol holatlarida mavjud bo'lganda, ular adenin-sitozin va guanin-timin tayanch juftliklarini hosil qilishi mumkin. Bunday hodisaning aniq ta'siri va mos kelmaydigan tayanch juftlarni ajratish uchun zarur bo'lgan keyingi replikatsiya/takroriy ko'payish A:T dan G:C yoki G:C dan A:T gacha bo'lgan tayanch juftlarni almashtirishdan iboratdir.

DNKasoslarining tautomer siljishini tajribasida yuzag keladigan mutatsiyalar DNKning bir zanjiridagi purinni boshqa purin bilan almashtirishni va qo'shimcha zanjirdagi pirimidinni boshqa pirimidin bilan almashtirishni o'z ichiga oladi. Bunday tayanch juftlar almashinuvlari tranzitsiya deyiladi. Purinni pirimidin bilan

va aksincha shaklda almashtirishni o'z ichiga olgan tayanch juftlar almashinuvlari transversiya deb ataladi. Har bir tayanch juftlik uchun uchta almashtirish mavjud – bitta tranzitsiya va ikkita transversiya. Hammasi bo'lib to'rt xil tranzitsiya va sakkiz xil transversiya mavjud. Nuqtali mutatsiyaning yana bir turi bir yoki bir nechta tayanch juftlarni qo'shish yoki o'chirishni o'z ichiga oladi. Genlarning kodlash joylaridagi tayanch juftlar qo'shilishi va o'chirilishi umumiy ravishda *ramka o'zgarishi* mutatsiyalari deb ataladi, chunki ular gendagi barcha tayanch juft tripletlarning (mRNKdagi kodonlarni va polipeptid gen mahsulotidagi aminokislotalarni belgilaydigan DNK tripletlari) o'qish ramkasini o'zgartiradi, bu genlar mutatsiya sodir bo'lgan joydan uzoqda bo'lgan genlardir.

Spontan mutatsion kimyoviy, radiatsiya ta'siri ostida yuqori yoki past haroratlar ta'sirida, kam uchraydigan havo yoki yuqori bosim ostida yuz berishi mumkin. Har yili o'rtacha bir kishi ionlashtiruvchi nurlanishning o'ndan bir qismini o'ziga jalb qiladi, bu tabiiy radiatsiya. Bu raqam Erning yadrosining gamma nurlanishini, quyosh shamolini, yer qobig'ining qalinligida joylashgan va atmosferada tarqalgan elementlarning radioaktivligini o'z ichiga oladi. Olingan doza odamning qaerdaligiga bog'liq. Barcha spontan mutatsiyalarning chorak qismi bu omil tufayli aniqlanadi.

Ultrabinafsha nurlanish keng tarqalgan bo'lishiga qaramasdan inson tanasiga yetarlicha chuqur kira olmaydi, chunki DNK inqirozining yuzaga kelishida kichik rol o'ynaydi. Lekin teriga ko'pincha haddan tashqari insolyatsiya (melanoma va boshqa saraton) tushadi. Biroq, bitta hujayrali organizmlar va viruslar quyosh nuri ta'sirida mutatsiyaga uchraydilar.

Juda yuqori yoki past haroratlar genetik materialning o'zgarishiga olib kelishi mumkin.

Spontan (tabiiy) mutatsiyaga olib kelishi mumkin bo'lgan asosiy sabablar endogen omillardir. Ular metabolizmning yon mahsulotlari, replikatsiya, ta'mirlash yoki rekombinatsiya jarayonidagi xatolar va boshqalarni o'z ichiga oladi.

asoslarga o'tkazuvchi kimyoviy mutagenlarning katta sinfiga misol bo'la oladi; shuning uchun ular alkillashtiruvchi moddalar deb ataladi. Rentgen nurlari singari, xantal gazi DNKga juda ko'p ta'sir qiladi. Keyinchalik DNKga o'ziga xos ta'sir ko'rsatadigan kimyoviy mutagenlar topildi.

#### **Kimyoviy moddalar tomonidan induksiyalangan mutatsiyalar.**

Kimyoviy mutagenlarni ikki guruhga bo'lish mumkin:

(1) replikatsiyalanuvchi va takrorlanmaydigan DNKga mutagen ta'sir ko'rsatadigan, masalan, alkillovchi moddalar va azot kislotasi;

(2) faqat replikatsiyalanuvchi DNK uchun mutagen bo'lganlar, masalan, asosiy analoglar – DNKdagi oddiy asoslarga o'xshash tuzilishga ega purinlar va pirimidinlar. Asos analoglari mutagen ta'sir ko'rsatishi uchun replikatsiya jarayonida normal asoslar o'rnida DNK zanjirlariga kiritilishi kerak. Mutagenlarning ikkinchi guruhiga akrudin bo'yoqlari ham kiradi, ular DNKga aralashib, replikatsiya paytida xatolik ehtimolini oshiradi.

**Nurlanish ta'sirida induksiyalanadigan mutatsiyalar.** Elektromagnit spektrning to'lqin uzunliklari ko'rinadigan yorug'likdan qisqaroq va yuqori energiyaga ega bo'lgan qismi ionlashtiruvchi nurlanish (rentgen nurlari, gamma nurlari va kosmik nurlar) va ionlashtirmaydigan nurlanish (ultrabinafsha nurlar) ga bo'linadi. Ionlashtiruvchi nurlanishlar yuqori energiyaga ega va tibbiy diagnostika uchun foydalidir, chunki ular tirik to'qimalarga sezilarli masofalarga kirib boradi. Jarayonda bu yuqori energiyali nurlar atomlar bilan to'qnashadi va elektronlarning chiqishiga olib keladi va musbat zaryadlangan erkin radikallar yoki ionlarni hosil qiladi. Ionlar, o'z navbatida, boshqa molekulalar bilan to'qnashadi va qo'shimcha elektronlarning chiqishiga sabab bo'ladi. Natijada, har bir yuqori energiyali nurlar tirik to'qimalardan o'tayotganda uning yo'li bo'ylab ionlar konusi hosil bo'ladi. Ushbu ionlanish jarayoni mashinada ishlab chiqarilgan rentgen nurlari, protonlar va neytronlar, shuningdek, <sup>32</sup>P, <sup>35</sup>S kabi radioaktiv izotoplardan chiqadigan alfa, beta va gamma nurlari va yadro reaktorlarida qo'llaniladigan uran-238 tomonidan qo'zg'atiladi.



erkak naslning mavjudligi yoki yo'qligi baholashdan ko'ra murakkabroq narsani o'z ichiga olmaydi.

Myuller erkak pashshalarni rentgen nurlari bilan ta'sirlantirgandan so'ng, X-bog'langan letallar chastotasining 150 baravar oshishini ko'rsatishga muvaffaq bo'ldi.

Tez orada boshqa tadqiqotchilar rentgen nurlari boshqa organizmlarda, jumladan o'simliklarda, boshqa hayvonlarda va mikroblarda mutagen ekanligini ko'rsatib berishdi. Bundan tashqari, yuqori energiyali elektromagnit nurlanishning boshqa turlari va ko'plab kimyoviy moddalar tez orada kuchli mutagenlar ekanligi ko'rsatildi. Genlardagi mutatsiyalarni qo'zg'atish imkoniyati genetika taraqqiyotiga katta hissa qo'shdi. Bu tadqiqotchilarga qiziqish uyg'otadigan genlarda mutatsiyalarni qo'zg'atish orqali keltirib chiqarish va ularning funksiyalarini "nokaut qilish" imkonini berdi. Mutant organizmlarni keyinchalik yovvoyi gen mahsulotining funksiyasi haqida ma'lumot olish uchun o'rganish mumkin bo'ldi. Ushbu – biologik jarayonlarning mutatsion bo'linishi kabi yondashuv ko'plab biologik jarayonlarni tahlil qilishda kuchli vosita ekanligini isbotladi.

Rentgen nurlari tirik to'qimalarga juda katta ta'sir qiladi. Shuning uchun rentgen nurlari ta'sirida yuzaga keladigan mutatsiyalar ular hosil bo'lishining molekulyar mexanizmlari haqida kam ma'lumot beradi. DNK ga o'ziga xos ta'sir ko'rsatadigan kimyoviy mutagenlarning kashf etilishi mutatsiyani molekulyar darajada yaxshiroq tushunishga olib keldi.

Xantal gazi (oltingugurt xantal; iprit) mutagen ekanligi ko'rsatilgan birinchi kimyoviy moddadir. Sharlotta Auerbach va uning hamkasblari Ikkinchi Jahon urushi paytida xantal gazi va tegishli birikmalarning mutagen ta'sirini aniqladilar. Biroq, kimyoviy urushda xantal gazidan foydalanish mumkinligi sababli, Britaniya hukumati ularning natijalarini tasniflangan ro'yxatga kiritdi. Shunday qilib, Auerbach va uning hamkasblari urush tugaguniga qadar o'zlarining natijalarini nashr eta olmadilar va boshqa genetiklar bilan ham muhokama qila olmadilar. Ular o'rgangan birikmalar alkil ( $\text{CH}_3\text{O}$ ,  $\text{CH}_3\text{CH}_2\text{O}$  va boshqalar) guruhlarini DNKdagi

1. Replikatsiya muvaffaqiyatsizligi:- azotli asoslarning o'z-o'zidan o'tishi va inversiyalari;- DNK polimeraz xatolaridan kelib chiqqan holda nukleotidlarni noto'g'ri kiritilishi;- nukleotidlarni kimyoviy almashtirish, masalan, adenin-guanin bilan guanin-sitosin.
2. Qutqarish xatolar:- DNK zanjirining ayrim qismlarini tashqi omillar ta'siri ostida yorilishidan so'ng ularni tiklash uchun javobgar bo'lgan genlardagi mutatsiyalar.
3. Rekombinatsiya bilan bog'liq muammolar:- meyozi yoki mitoz ostida kesish jarayonida muvaffaqiyatsizliklarga olib keladi.

Bu spontan (tabiiy) mutatsiyalarga olib keladigan asosiy omillar. Buzulqik sabablari mutatsion genlarni faollashishi, shuningdek, xavfsiz kimyoviy birikmalarning hujayraning yadrosiga ta'sir etadigan faol metabolitlarga aylanishi mumkin. Bundan tashqari, hali tarkibiy omillar mavjud. Bunga zanjirni qayta joylashtirish maydoniga yaqin nukleotidlar ketma-ketligini takrorlash, genga strukturaga o'xshash qo'shimcha DNKning bo'linmalari hamda genomning harakatlanuvchi elementlari ham kiradi.

**Induksiyalangan mutatsiyalar.** Ko'pgina tabiiy sodir bo'ladigan mutatsiyalar dastlabki genetiklar tomonidan aniqlangan va o'rganilgan. Biroq, 1927 yilda J. Myuller rentgen nurlari Drosophila meva pashshasida mutatsiyalarni qo'zg'atishini aniqlaganida, genetika fanida keskin o'zgarish ro'y berdi. Mutatsiyalarni qo'zg'atish imkoniyati genetik tahlilga mutlaqo yangi yondashuv uchun eshiklarni ochdi. Endi genetiklar qiziqqan genlarida mutatsiyalarni qo'zg'atib keyin yetishmayotgan gen mahsulotlarining ta'sirini o'rganishi mumkin edi.

Myuller Drosophila meva pashshasining urug' hujayrasiga rentgen nurlari ta'sir qilganiettirganda, X-bog'langan retsessiv letallarning chastotasini keskin oshganligini ko'rsatib berdi. (Rentgen nurlari ko'rinadigan yorug'likdan ko'ra qisqaroq to'lqin uzunliklari va yuqoriroq energiyaga ega bo'lgan elektromagnit nurlanishning bir shaklidir) Myullerning tadqiqoti mutatsiyaning tashqi omil

ta'sirida qo'zg'atilishi mumkinligini birinchi namoyish etgan ish bo'ldi. 1946 yilda u ushbu muhim kashfiyot uchun fiziologiya yoki tibbiyot bo'yicha Nobel mukofotiga sazovor bo'ldi.

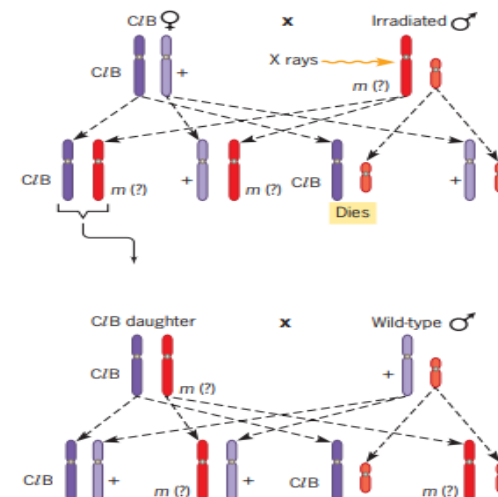
Myullerning rentgen nurlarining mutagenligini aniq namoyishi mushkul bo'lmagan va imkoni bor ish edi, chunki u *Drosophilaning* X xromosomasida letal mutatsiyalarni aniqlash uchun ishlatilishi mumkin bo'lgan oddiy va aniq texnikani ishlab chiqdi. **CIBusuli** deb ataladigan bu usul oddiy X xromosoma va o'zgartirilgan X xromosoma uchun urg'ochi geterozigot bilan amalga oshiriladi, shuningdek Muller o'z tajribasida foydalanish uchun maxsus yaratgan **CIB** xromosoma ham.

CIB xromosomasi uchta muhim komponentdan iborat.

(1) C – krossover supressorini anglatib, CIB xromosomasi va geterozigot urg'ochilarda tizimli ravishda normal X xromosoma o'rtasidagi rekombinatsiyani bostiradigan uzoq inversiyani ifodalaydi. Inversiya ikki xromosoma o'rtasida krossingoverni oldini olmaydi, lekin ikki xromosoma o'rtasida krossingover natijasida hosil bo'lgan rekombinant X xromosomalarini orttirilishi va yetishmovchiliklar tufayli abortga olib keladi.

(2) l – CIB xromosomasida retsessiv letal mutatsiyasini bildiradi. Ushbu X-bog'langan letal mutatsiyani tashuvchi gomozigot urg'ochilar va gemizigot erkaklar yashovchan emas.

(3) B – chiziq ko'zli fenotipini keltirib chiqaradigan mutatsiyaga ishora qiladi, bunda yovvoyi tipdagi pashshalarning katta murakkab ko'zlarining shakli kichrayib tor, chiziqli shakldagi ko'zlarga o'zgaradi. B qisman dominant bo'lganligi sababli, CIB xromosomasi uchun geterozigot bo'lgan urg'ochilarni osongina aniqlash mumkin. Retsessiv letal (l) ham, chiziq ko'zlimutatsiyasi ham (B) CIB xromosomasining teskari segmentida joylashgan.



**38-rasm. Myullerni meva pashshasida olib borgan tajribasi.**

Myuller erkak pashshalarni nurlantirdi va ularni CIB/ + urg'ochilar bilan juftlashtirdi (36-rasm). Bu juftlashishning barcha chiziq ko'zli qizlari urg'ochi otaning CIB xromosomasini va erkak ota-onaning nurlangan X xromosomasini tashiydi. Erkaklarning reproduktiv hujayralarining butun populyatsiyasi nurlanganligi sababli, har bir chiziq ko'zli qiz potensial mutatsiyaga uchragan X xromosomasini tashigan. Keyinchalik bu chiziq ko'zli urg'ochilar alohida-alohida yovvoyi turdagi erkaklar bilan juftlashtirildi. Agar chiziqli ko'z qiz tashigan nurlangan X xromosoma X-bog'langan letalga ega bo'lsa, juftlashishning barcha nasllari urg'ochi bo'lar edi. Agar X xromosomada retsessiv letal indusirlangan bo'lsa, CIB xromosomasi uchun gemizigot bo'lgan erkaklar bu xromosoma tashuvchi retsessiv letal (l) tufayli nobud bo'lardi; bundan tashqari, nurlangan X xromosoma uchun gemizigotli erkaklar ham nobud bo'lardi. Nurlangan X xromosomani tashuvchi, hech qanday letal mutatsiyasi indusirlanmagan chiziq ko'zli qizlarning juftlashuvi 2:1 nisbatda urg'ochi va erkak avlodni hosil qiladi (faqat CIB xromosomasi bo'lgan erkaklar nobud bo'ladi). CIB texnikasi bilan yangi indusirlangan retsessiv X-bog'langan letalni aniqlash aniq va xatosiz bo'ladi; bu

ning chastotasi  $p$  ga bog'liq. Agar  $p$  katta bo'lsa,  $G^2$  ga mutatsiya qilish uchun  $G^1$  ning ko'plab nusxalari mavjud va o'zgarishlar miqdori nisbatan katta bo'ladi. Ko'proq mutatsiyalar sodir bo'lganda va  $p$  kamayganda,  $G^2$  ga mutatsiya qilish uchun  $G^1$  nusxalari kamroq bo'ladi. Mutatsiya natijasida  $G^2$  ning o'zgarishi allel chastotasi mutatsiya tezligiga teng bo'ladi:

$$\Delta q = \mu p$$

Mutatsiya natijasida  $p$  chastotasining kamayishi bilan mutatsiya tufayli chastotaning o'zgarishi kamayib boradi.

Hozirgacha biz faqat  $G^1 \rightarrow G^2$  oldinga mutatsiyalanishning ta'sirini ko'rib chiqdik. Teskari  $G^2 \rightarrow G^1$  mutatsiyalari  $v$  tezligida ham sodir bo'ladi, bu ehtimol oldinga mutatsiyalanish tezligi  $\mu$  dan farq qiladi. Har doim teskari mutatsiya sodir bo'lganda,  $G^2$  chastotasi pasayadi va  $G^1$  chastotasi ortadi. Teskari mutatsiyalar tufayli o'zgarish tezligi teskari mutatsiya tezligini  $G^2$  ning allel chastotasiga ( $\Delta q = vq$ ) tenglashtiradi. Allelik chastotalarning umumiy o'zgarishi oldinga va teskari mutatsiyaning qarama-qarshi kuchlari o'rtasidagi muvozanatdir:

$$\Delta q = \mu p - vq$$

**Alell chastotalarni muvozanatlash.**  $G^1$  ning yuqori chastotasi va  $G^2$  ning past chastotasi bilan boshlanadigan populyatsiyani ko'rib chiqaylik. Ushbu populyatsiyada  $G^1$  ning ko'p nusxalari dastlab  $G^2$  ga mutatsiya qilish uchun mavjud bo'ladi va oldinga mutatsiya tufayli  $G^1$  ning o'sishi nisbatan katta bo'ladi. Biroq, oldinga mutatsiyalash natijasida  $G^2$  ning chastotasi ortib borayotganligi sababli, mutatsiya uchun  $G^1$  ning kamroq nusxalari mavjud bo'ladi, shuning uchun oldinga mutatsiyalar soni kamayadi. Boshqa tomondan,  $G^1$  ga teskari mutatsiyadan o'tish uchun dastlab  $G^2$  ning bir nechta nusxalari mavjud bo'ladi, ammo  $G^2$  ning chastotasi ortishi bilan  $G^1$  ga teskari mutatsiyaga uchragan  $G^2$  nusxalari soni ortadi, shuning uchun teskari mutatsiyaga uchragan genlar soni ortadi. Oxir-oqibat, oldinga mutatsiyaga uchragan genlar soni teskari mutatsiyaga uchragan genlar soni bilan muvozanatlanadi. Bu vaqtda oldinga mutatsiya tufayli  $q$  ning ortishi teskari mutatsiya tufayli  $q$  ning kamayishiga teng bo'ladi va oldinga va teskari

**Mutatsiya: teskari jarayon.** Yovvoyi gendagi mutatsiya mutant allelni hosil qilishi mumkin, bu esa anormal fenotipga olib keladi. Biroq, mutant allel, shuningdek, yovvoyi tipdagi fenotipni tiklaydigan shaklga qaytishi mumkin. Ya'ni, mutatsiya bu qaytariladigan jarayondir.

Yovvoyi tipdagi genning mutant fenotipga olib keladigan shakliga oldinga mutatsiya deb ataladi. Biroq, ba'zida yovvoyi tipdagi va mutant fenotiplarni belgilash mutlaqo tasodifiy amalga oshiriladi. Ular oddiygina ikki xil, ammo normal fenotipni ifodalashi mumkin. Misol uchun, genetiklar odamlarda jigarrang va ko'k ko'z rangi uchun allellarni ikkalasini ham yovvoyi tip deb hisoblashadi. Biroq, deyarli butunlay jigarrang ko'zli odamlardan tashkil topgan populyatsiyada ko'k ko'zlar uchun allel mutant allel deb hisoblanishi mumkin.

Agar ikkinchi mutatsiya oldinga mutatsiyalash tufayli yo'qolgan asl fenotipni tiklasa, bu jarayon reversiya yoki teskari mutatsiya deb ataladi. Reversiya ikki xil usulda sodir bo'lishi mumkin:

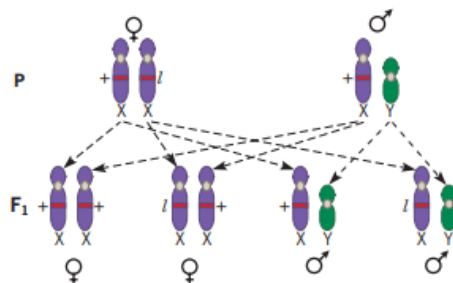
(1) teskari mutatsiya, genning asl mutatsiya bilan bir xil joyida ikkinchi mutatsiya, yovvoyi turdagi nukleotidlar ketma-ketligini tiklash yoki

(2) supressor mutatsiyasi, birinchi mutatsiya ta'sirini qoplaydigan genomning turli joylaridagi ikkinchi mutatsiya. Teskari mutatsiya genning asl yovvoyi turdagi nukleotidlar ketma-ketligini tiklaydi, supressor mutatsiyasi esa yo'q. Supressor mutatsiyalar asl mutatsiya kabi bir xil genning alohida joylarida yoki turli genlarda, hatto turli xromosomalarda ham paydo bo'lishi mumkin.

Ba'zi mutatsiyalar asosan teskari mutatsiyalash natijasida qaytadi, boshqalari esa deyarli faqat supressor mutatsiyalar paydo bo'lishi orqali qaytadi. Shunday qilib, genetik tadqiqotlarda tadqiqotchilar ko'pincha fenotipik qaytarilishni asl yovvoyi turdagi organizm bilan bekkrossing qilish orqali bu ikki imkoniyatni farqlashlari kerak. Agar yovvoyi tipdagi fenotip supressor mutatsiyasi bilan tiklansa, asl mutatsiya hali ham mavjud bo'lib qoladi va uni rekombinatsiya yo'li bilan supressor mutatsiyadan ajratish mumkin. Agar yovvoyi tipdagi fenotip

teskari mutatsiya bilan tiklansa, bekkrossning barcha nasllari yovvoyi tipga ega bo'ladi.

**Mutatsiyaning fenotipik ta'siri.** Mutatsiyalarning fenotipga ta'siri ularni faqat maxsus genetik yoki biokimyoviy usullar bilan aniqlash mumkin bo'lgan o'zgarishlar kabi juda kichik o'zgarishlardan tortib, morfologiyaning katta o'zgarishlarigacha, letallargacha bo'ladi. Ma'lum bir gen ichida yuzaga keladigan har qanday mutatsiya ushbu genning yangi allelini hosil qiladi. Fenotipga ta'sir qilmaydigan yoki faqat maxsus usullar bilan aniqlanishi mumkin bo'lgan kichik ta'sirlarni o'z ichiga olgan mutatsiyaga ega genlar **izoalellar** deb ataladi. Boshqa mutatsiyalar nol allellarni hosil qiladi, natijada hech qanday gen mahsuloti hosil bo'lmaydi yoki mutlaqo nofunktsional gen mahsuloti paydo bo'ladi. Agar organizmning o'sishi uchun zarur bo'lgan genlarda ikkinchi turdagi mutatsiyalar yuzaga kelsa, mutatsiya uchun gomozigot bo'lgan individuallar yashab qolmaydi. Bunday mutatsiyalar **retsessiv letallar** deb ataladi.



### 39-rasm. Mutatsiyaning fenotipik ta'siri.

Mutatsiyalar retsessiv yoki dominant bo'lishi mumkin. Viruslar va bakteriyalar kabi monoploid organizmlarda ham retsessiv, ham dominant mutatsiyalar ular sodir bo'lgan organizmning fenotipiga ta'siri bilan aniqlanishi mumkin. Meva pashshalari va odamlar kabi diploid organizmlarda retsessiv mutatsiyalar fenotipni faqat gomozigot holatida bo'lganda o'zgartiradi. Shunday qilib, diploidlarda ko'pchilik retsessiv mutatsiyalar paydo bo'lish vaqtida aniqlana olinmaydi, chunki ular geterozigotli holatda bo'ladi.

Bundan tashqari, inbriding genlarning o'zaro ta'sirini ko'rsatadigan va ma'lum bir muhitda yaxshi ishlaydigan genlar guruhlarini (birga moslashtirilgan gen komplekslari deb ataladi) saqlashga yordam beradi. Boshqa tomondan, autkrossing bo'lmagan juftlashuv bu birgalikda moslashtirilgan gen komplekslarini buzadi va birgalikda yaxshi ishlamasligi mumkin bo'lgan genlarning rekombinatsiyasiga olib keladi. Shu tariqa bu holatda inbriding qo'llab-quvvatlanishi mumkin.

**Bir qancha evolyutsion kuchlar allel chastotalarini o'zgartirishi mumkin.** Xardi-Vaynberg qonuni ko'payish natijasida allel chastotalar o'zgarmasligini ko'rsatadi. Allelik chastotalarning o'zgarishiga olib keladigan jarayonlarga mutatsiya, migratsiya, genetik drift (kichik populyatsiya tufayli tasodifiy ta'sir) va tabiiy tanlanish kiradi.

Mutatsiya. Evolyutsiya sodir bo'lishidan oldin populyatsiyada genetik o'zgaruvchanlik mavjud bo'lishi kerak; demak, barcha evolyutsiya genetik o'zgaruvchanlikni keltirib chiqaradigan jarayonlarga bog'liq. Mavjud genlarning yangi birikmalari meyoza rekombinatsiya orqali paydo bo'lishi mumkin bo'lsa-da, barcha genetik variantlar oxir-oqibat mutatsiya orqali paydo bo'ladi.

Allel chastotalarga mutatsiyaning ta'siri. Mutatsiya bir genetik variantning boshqasi hisobiga o'sish tezligiga ta'sir qilishi mumkin. 25 diploid individuallardan iborat populyatsiyadagi bitta lokusni ko'rib chiqaylik. Har bir individual ko'rib chiqilayotgan lokusda ikkita allelga ega, shuning uchun populyatsiya genofondi 50 ta allel nusxasidan iborat. Faraz qilaylik, mos ravishda p va q chastotalari bo'lgan  $G^1$  va  $G^2$  deb atalgan ikki xil allel bor. Agar populyatsiyada  $G^1$  ning 45 nusxasi va  $G^2$  ning 5 nusxasi bo'lsa, unda  $p = 0.90$  va  $q = 0.10$  bo'ladi. Endi yana faraz qilaylik, mutatsiya  $G^1$  allelini  $G^2$  alleliga aylantiradi. Ushbu mutatsiyadan keyin  $G^1$  ning 44 nusxasi va  $G^2$  ning 6 nusxasi mavjud bo'ladi va  $G^2$  ning chastotasi 0.10 dan 0.12 gacha ko'tarildi. Mutatsiya allel chastotalarini shu tarzda o'zgartirdi.

Agar  $G^1$  nusxalari  $G^2$  ga mutatsiya qilishda davom etsa,  $G^2$  ning chastotasi ortadi va  $G^1$  ning chastotasi kamayadi. Mutatsiya natijasida  $G^2$  ning o'zgarishi ( $\Delta q$ ) miqdori (1)  $G^1$  ni  $G^2$  ga mutatsiyalanish tezligiga ( $\mu$ ) va (2) populyatsiyadagi  $G^1$

bolalariga qaraganda o'lim darajasi 40% ga oshadi. Xuddi shunday, Buyuk Britaniyaning Bredford shahrida 2007-2011 yillarda tug'ilgan 11 000 dan ortiq chaqaloqlar ustida o'tkazilgan tadqiqotlar shuni ko'rsatdiki, tug'ma anomaliyalar xavfi ota-onasi birinchi amakivachchalar bo'lgan bolalarda ota-onasi qarindosh bo'lmagan bolalarga qaraganda ikki baravar yuqori bo'lgan. Inbriding o'simliklarga va uy hayvonlariga ham zararli ta'sir ko'rsatadi.

Inbriding depressiyasi ko'pincha odamlarda, shuningdek, qo'lda parvarishlab o'stirilgan o'simliklar va hayvonlarda o'rganiladi, ammo inbridingning salbiy ta'siri tabiiy populyatsiyalarda yanada og'irroq bo'lishi mumkin. Juli Ximenes va uning hamkasblari Illinoys shtatida tabiiy populyatsiyaning yovvoyi sichqonlarini yig'ishdi va ularni laboratoriyada uch-to'rt avlod uchun ko'paytirishdi. Laboratoriya sharoitida chatishtirish shunday tanlandiki, ba'zi sichqonlarda inbriding yo'q bo'lsa, boshqalari esa 0.25% qarindoshlik koeffitsientiga ega edi. Ikkala turdagi (inbriding bo'lgan va bo'lmagan) sichqonlar tabiatga qaytarilganda, inbriding juftlashishdan paydo bo'lgan sichqonlarning haftalik yashab qolish darajasi qarindoshlik bo'lmagan juftlashish natijasidagi sichqonlarning atigi 56% ni tashkil etdi. Inbriding natijasi bo'lgan erkak sichqonlar ham tabiatga qo'yib yuborilgandan so'ng tana vaznini doimiy ravishda yo'qotdilar, inbriding bo'lmagan erkak sichqonlar esa dastlab vaznini yo'qotdilar, biroq qo'yib yuborilganidan keyin bir necha kun o'tgach, vaznini tikladilar.

Inbriding autkrossing turlar uchun odatda zararli bo'lishiga qaramay, bir qator o'simliklar va hayvonlar muntazam ravishda inbriding juftlashuvni qabul qiladilar va bu ularda muvaffaqiyatli bo'ladi. Yuqorida aytib o'tilganidek, inbriding gomozigotlikni oshiradi va oxir-oqibat populyatsiyadagi barcha individlar gomozigotaga aylanadi. Agar tur bir necha avlodlar davomida inbridingni boshdan kechirsa, ko'plab zararli retsessiv allellar tabiiy yoki sun'iy seleksiya yo'li bilan yo'q qilinadi, shunda populyatsiya foydali allellar uchun gomozigot bo'ladi. Shunday qilib, inbridingning zararli ta'siri oxir-oqibat shu yo'l bilan yo'q bo'lib, foydali belgilar bo'yicha gomozigot bo'lgan populyatsiyani qoldirishi mumkin.

X- xromosomada joylashgan retsessiv mutatsiyalar bundan mustasno; ular geterogametik jinsda gemizigot holatida namoyon bo'ladi (masalan, odamlarda va meva pashshalarida erkak; qushlarda urg'ochilar). X joylashgan retsessiv letal mutatsiyalar naslning jinsi nisbatini o'zgartiradi, chunki letalni tashiydigan gemizigot individuallar yashab qolmaydi.

### **Mustahkamlash uchun savollar**

1. Evolyutsiyada polyploidianing o'rnini ahamiyatini tushuntirib bering?
2. Poliploidiya nima?
3. Mutatsiyaning molekulyar asoslarini tushuntirib bering?
4. Somatik mutatsiya nima?
5. Aneuploidiyani mohiyati nimadan iborat?

**MAVZU: POPULYASTIYA GENETIKASI VA MOLEKULAR  
EVOLYUTSIYA. POPULYASTIYALARDA GENLAR VA GENOTIPLAR  
CHASTOTASI. XARDI-VAYNBERG QONUNI.**

Biologiyadapopulyasiya (lotincha: *populous* — guruh, uyushma, xalq) - erkin chatisha oladigan (yoki chatishish imkoniyatiga ega bo'lgan), aniq yashash arealini egallagan va ma'lum darajada zamon va makonda bir-biriga o'zaro ta'sir ko'rsatadigan organizmlar guruhi tushuniladi.

Populyatsiyadagi o'zgaruvchanlik juda muhimdir. Bu populyatsiya uchun omon qolish ahamiyatiga ega. Buning sababi shundaki, agar muhit o'zgarsa, ba'zi individlar yangi sharoitga moslashib, populyatsiyani nobud bo'lishdan saqlab qolishi mumkin. O'zgarishlar mutatsiya yoki genlarning keskin o'zgarishi tufayli yuzaga keladi. O'zgarishlar, shuningdek, gametalar hosil bo'lishida genlarning o'zgarishi va almashinuv natijasida yangi gen birikmalari paydo bo'lishiga olib keladi. Urug'lantirish paytida ota-ona xromosomalarning turli xil genlar bilan tasodifiy aralashuvi mavjud. Eng keng tarqalgan o'zgaruvchanlikning bunday manbai **genetik rekombinatsiya** deb ataladi. Irsiy o'zgarishlar odatda mutatsiya va rekombinatsiya tufayli yuzaga keladi.

Populyatsiyadagi genetik o'zgarishlar turlarning kelib chiqishi, yangi o'simlik navlari, hayvon zotlarini yaratish va boshqa asosini tashkil qiladi. „**Populatsiya**“ terminini daniyalik genetik Wilhelm Johannsen(1903) genetik jihatdan bir xil bo'lmagan individlar guruhini sof liniya (genetik jihatdan bir xil bo'lgan guruh)dan farq qilish uchun taklif etgan.

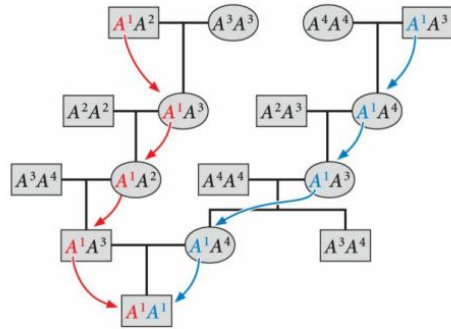
Tabiatda populyatsiyaning turli xil tiplari uchraydi: **yopiq populyatsiya** (faqat bir-biri bilan juftlasha oladigan individlar guruhi); **panmiktik populyatsiya** (individlar juftlashishi juft tanlamasdan amalga oshadi); **mendelcha populyatsiya** (bir geografik arealda tarqalgan, ko'payish va boshqa xususiyatlari bir xil bo'lgan individlar majmui); **izogen populyatsiya** genetik jihatdan aynan o'xshash, ya'ni barcha lokuslar (xromosomaning bir gen joylashgan chiziqli uchastkasi) bo'yicha

qiladi ( $AA \times AA$  barcha  $AA$  ni hosil qiladi;  $aa \times aa$  barcha  $aa$  ni hosil qiladi), holbuki geterozigotaning faqat yarmi avlodi ota-ona bilan bir xil genotipga ega ( $Aa \times Aa$  14  $AA$  ni, 12  $Aa$  ni va 14  $aa$  ni hosil qiladi). Shuning uchun, o'z-o'zidan urug'lanish populyatsiyadagi geterozigotalarning ulushini har bir avlodda, populyatsiyadagi barcha genotiplar gomozigot bo'lgunga qadar ikki baravar kamaytiradi. Hozirgi vaqtda populyatsiyadagi barcha individuallar gomozigot bo'lsa-da, gomozigotalarning ikkala turi ham ( $AA$  va  $aa$ ) mavjud va birorta gomozigot boshqasidan ustunlikka ega emas (seleksiya farqlari yo'q).

Ko'pgina autkrossing turlar uchun inbriding qarindoshlar juftlashishi zararli hisoblanadi, chunki u gomozigotlar ulushini oshiradi va zararli xususiyatga ega gomozigotalarni hosil qilish uchun zararli va letal retsessiv allellarning birlashish ehtimolini kuchaytiradi. Faraz qilaylik, irsiy kasallikni keltirib chiqaradigan retsessiv allel ( $a$ ) chastotasi ( $q$ ) 0.01 ga teng. Agar populyatsiya tasodifiy juftlashsa ( $F=0$ ), kasallikka chalingan individuallarning chastotasi ( $aa$ )  $q^2 = 0.01^2 = 0.0001$  bo'ladi; shuning uchun 10 000 kishidan faqat 1 nafarida kasallik kuzatiladi. Biroq, agar  $F=0.25$  (aka-singil juftlashuvining ekvivalenti) bo'lsa,  $aa$  gomozigotaning kutilayotgan chastotasi  $q^2 + Fpq = (0.01)^2 + (0.25)(0.99)(0.01) = 0.0026$  bo'ladi; shunday qilib, irsiy kasallik inbridingning ushbu darajasida 26 marta tez-tez uchraydi. Inbridingsababli o'limga olib keladigan/letal va zararli xususiyatlar paydo bo'lishining ortishi inbriding depressiyasi deb ataladi; inbriding/yaqin qarindoshlik qanchalik yaqinlashib borsa, inbriding depressiyasi shunchalik kuchli bo'ladi. Inbridingning genotipik chastotalarga ta'sirini ko'rish uchun Animatsiyadakichik qo'llanmani ko'ring.

Inbridingning zararli ta'siri ming yillar davomida e'tirof etilgan va yaqin qarindoshlar o'rtasida juftlashishga qarshi madaniy taqiqlarning asosi bo'lishi mumkin. Uilyam Shull va Jeyms Nil F darajasining har 10% o'sishida yapon bolalarining o'rtacha IQ darajasi 6 ballga pasayganini aniqladilar. Bolalar o'limi ham yaqin inbriding /yaqin qarindoshlar o'rtasidagi juftlashish sababli o'sib boradi; birinchi amakivachchalarning bolalari qarindoshlik bo'lmagan odamlarning

(b) Alleles identical by state



### 43-rasm. Tasodifiy bo'lmagan juftlashish populyatsiyaning genotipik chastotalariga ta'siri.

Inbriding odatda  $F$  bilan belgilangan inbriding koeffitsienti bilan o'lchanadi, bu ikkita allelning kelib chiqishi bo'yicha bir xil bo'lish ehtimoli o'lhovidir. Inbriding koeffitsientlari 0 dan 1 gacha bo'lishi mumkin. 0 qiymati juftlashuv katta populyatsiyada tasodifiy sodir bo'lishini ko'rsatadi; 1 qiymati esa barcha allellarning kelib chiqishi bo'yicha bir xil ekanligini ko'rsatadi. Inbriding koeffitsientlarini kelib chiqish tahlillari asosida hisoblash mumkin yoki ular populyatsiyaning geterozigotligining kamayishi asosida aniqlanishi mumkin. Garchi biz  $F$  ni qanday hisoblash bo'yicha batafsil ma'lumotga ega bo'lmasak-da, inbriding genotipik chastotalarga qanday ta'sir qilishi haqida tushunchaga ega bo'lishimiz muhimdir.

Inbriding sodir bo'lganda, geterozigotalarning ulushi  $2Fpq$  ga kamayadi va bu qiymatning yarmi ( $Fpq$ ) har bir gomozigotning har bir avlod ulushiga qo'shiladi. Bunda genotiplarning chastotalari quyidagicha bo'ladi:

$$f(AA) = p^2 + Fpq \quad f(Aa) = 2pq - 2Fpq \quad f(aa) = q^2 + Fpq$$

Keling o'z-o'zini urug'lantirish orqali ko'payadigan populyatsiyani ko'rib chiqaylik ( $F=1$ ). Biz bu populyatsiya Xardi-Vaynberg nisbatlarida ( $p^2$ ,  $2pq$  va  $q^2$ ) genotipik chastotalar bilan boshlanadi deb taxmin qilamiz. O'z-o'zidan urug'langanda, har bir gomozigot faqat bir xil gomozigot genotipining naslini hosil

ko'pchilik hollarda gomozigota bo'lgan individlar guruhi; **muvozanatlangan populyatsiya**- genlar chastotasi (takrorlanishi) mutatsion va seleksion tazyiqlar o'rtasidagi muvozanatga asoslanib o'zgarib turadi va tasodifiy juftlashish prinsipiga ko'ra juftlashishda hamda lokuslararo erkin rekombinatsiyalanishda genotiplarning amaldagi chastotasi nazariy kutilgan holatga moye keladi. Fanda mavjud bo'lgan ideal populyatsiya tushunchasi tabiatda uchramaydi va u faqat matematik modellarda hisobga olinadi.

Hayotning aniq va keng tarqalgan xususiyati o'zgaruvchanlikdir. Masalan, oddiy kollej guruhidagi talabalar ko'z rangi, soch rangi, terining pigmentatsiyasi, bo'yi, vazni, yuz tuzilishlari, qon guruhi va ko'plab kasalliklarga moyilligi bilan farqlanadi. Guruhdagi ikkita o'quvchining tashqi ko'rinishi bir xil bo'lishi mumkin emas.

Odamlar keng ko'lamlı o'zgarishlarda yagona emas deyarli barcha organizmlar fenotipik o'zgaruvchanlikni namoyon qiladi. Misol uchun, xonqizilar o'zlaridagi dog'lar bo'yicha juda turli-tuman, sichqonlarning rangi har xil, shilliqqurtlarning qobig'ida turli xil va turli sonli chiziqlar bor, o'simliklar esa zararkunandalarga va kasalliklarga nisbatan sezgirligi bilan farqlanadi. Ushbu fenotipik o'zgarishlarning aksariyati irsiydir. Fenotipik o'zgaruvchanlik darajasini o'rganish Charlz Darvinga tabiiy seleksiya orqali evolyutsiya g'oyasini berdi. Genetik o'zgaruvchanlik barcha evolyutsiyaning asosi bo'lib, populyatsiya ichidagi genetik o'zgaruvchanlik darajasi uning atrof-muhit o'zgarishiga moslashish potentsialiga ta'sir qiladi.



40-rasm. Organizmlarning genetik o'zgaruvchanligi



Darhaqiqat, populyatsiyalarda fenotipda ko'rinadiganidan ham ko'proq genetic o'zgaruvchanlik mavjud. Qisman genetic kodning ortiqchaligi tufayli molekulyar darajadagi katta o'zgarishlar mavjud bo'lib, buturlikodonlarga bir xil aminokislotalarni belgilash imkonini beradi. Shunday uchun ham populyatsiyaning ikki a'zosi DNK ketma-ketligi harxil bo'lsaham, bir xil oqsil ishlab chiqarishi mumkin. Oqsillarni kodlamaydigan genlar va genlar ichidagi intronlar o'rtasida DNK ketma-ketligida ham o'zgaruvchanlik mavjud; bu o'zgarishlarning ba'zilari fenotipga ozroq ta'sir qiladi, deb hisoblanadi.

Garchi bu o'zgarish fenotipga ta'sir qilmasa ham, u ko'pincha organizmlar o'rtasidagi evolyutsion munosabatlarni aniqlash va turni shakllantirgan evolyutsion kuchlarni tushunish uchun foydalidir.

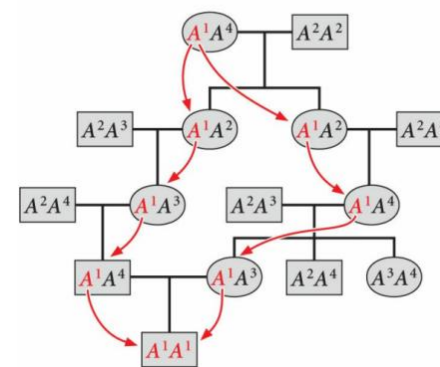
**Genetik o'zgarishlarni tushunish uchun matematik namunalar.** Populyatsiyalardagi irsiy o'zgaruvchanlikning tabiatini o'rganish uchun ishlatiladigan muhim, lekin tez-tez tushunmovchilikka uchraydigan vosita matematik namunadir. Keling, namuna nima ekanligini va undan qanday foydalanish mumkinligini ko'rib chiqaylik. Matematik model odatda jarayonni tenglama sifatida tasvirlaydi. Jarayonga ta'sir qilishi mumkin bo'lgan omillar tenglamada o'zgaruvchilar bilan ifodalanadi; tenglama o'zgaruvchilarning jarayonga ta'sir qilish usulini belgilaydi. Ko'pgina modellar jarayonning soddalashtirilgan ko'rinishidir, chunki bir vaqtning o'zida barcha omillarni hisobga olish mumkin emas; boshqalarning ta'sirini tekshirish uchun ba'zi omillarni e'tiborsiz qoldirish kerak. Dastlab, namunada faqat bir yoki bir nechta omillar hisobga olinishi mumkin, ammo ularning ta'siri tushunilgandan so'ng, namunani qo'shimcha tafsilotlar qo'shish orqali yaxshilash mumkin. Hatto oddiy namuna ham jarayonga asosiy o'zgaruvchilar qanday ta'sir qilishini tushunish uchun qimmatli manba bo'lishi mumkin.

Genetik o'zgaruvchanlikni shakllantiradigan evolyutsion kuchlarni o'rganishdan oldin, biz populyatsiyaning genetik tuzilishini tasvirlay olishimiz kerak. Ushbu tuzilmani tasvirlashning oddiy usuli populyatsiyadagi genotiplar va

Tasodifiy bo'lmagan juftlashish shakllaridan biri yaqin qarindoshlar o'rtasidagi manfaatli juftlashishdir. Inbriding qarindoshlar o'rtasidagi juftlashish, aslida qarindoshlik bo'yicha ijobiy assortativ juftlashish hisoblanadi, lekin u boshqa assortativ juftlashish turlaridan farq qiladi, chunki u nafaqat juftlashish afzalligi mavjudligini belgilovchi belgi-xususiyatni aniqlaydigan genlarga, balki boshqa barcha genlarga ham ta'sir qiladi. Inbriding Xardi-Vaynberg muvozanat chastotalarining  $p^2$ ,  $2pq$  va  $q^2$  dan chetga chiqishiga olib keladi. Aniqroq aytganda, populyatsiyada gomozigotalar ulushining ortishiga va geterozigotalar ulushining kamayishiga olib keladi. **Autkrossing** - qarindosh bo'lmagan individuallar o'rtasidagi imtiyozli juftlashishdir.

Diploid organizmda gomozigot individual bir xil allelning ikkita nusxasiga ega. Bu ikki nusxa bir xil holatda bo'lishi mumkin, ya'ni ikkala allel tuzilishi va funktsiyasi jihatidan bir xil bo'lishi mumkin, ammo kelib chiqishi umumiy emas. Shu bilan bir qatorda, gomozigot individualdagi ikkita allel bir xil bo'lishi mumkin, chunki ular kelib chiqishi bo'yicha bir xil; ya'ni nusxalar ajdodda mavjud bo'lgan bitta alleldan kelib chiqqan. Agar biz o'tmishga ancha nazar solsak, ko'plab allellar kelib chiqishi bo'yicha bir xil bo'lishi mumkin, ammo inbreeding juftlashishi ta'sirini hisoblash uchun biz bir necha avlodlarga bo'lgan o'xshashlikni hisobga olamiz.

(a) kelib chiqishi bo'yicha bir xil



Agar Shimoliy Amerika oq tanlilarida kistik fibroz 2000 yilda taxminan 1 bo'lgan bo'lsa, yoki 0.0005 bo'lsa, unda uning chastotasi  $q = 0.0005 = 0.02$  bo'ladi. Shunday qilib, oq tanlilar populyatsiyasidagi allellarning taxminan 2% kistik fibrozni keltirib chiqaradigan nuqsonli oqsilni kodlaydi. Oddiy allelning chastotasini ayirish orqali hisoblashimiz mumkin:  $p = 1 - q = 1 - 0.02 = 0.98$ . Biz  $p$  va  $q$  ni hisoblab chiqqanimizdan so'ng, biz Xardi-Vaynberg qonunidan foydalanib, gomozigot kasallanmagan odamlar va kistik fibroz allelining geterozigot tashuvchilari chastotasini aniqlashimiz mumkin:

$$f(AA)=p^2=(0.98)^2=0.9604 \quad f(Aa)=2pq=2(0.02)(0.98)=0.0392$$

Shunday qilib, oq tanlilarning taxminan 4% (1 of 25) kistik fibrozni keltirib chiqaruvchi allelning geterozigot tashuvchilari bo'ladi.

**Tasodifiy bo'lmagan juftlashish populyatsiyaning genotipik chastotalariga ta'siri.** Xardi-Vaynberg qonunining taxmini shundan iboratki, juftlashish genotipga nisbatan tasodifiydir. Garchi u allellarning chastotalarini o'zgartirmasa ham, tasodifiy bo'lmagan juftlashish allellarning genotiplarni hosil qilish uchun birlashishiga ta'sir qiladi va populyatsiyaning genotipik chastotalarini o'zgartiradi.

Biz tasodifiy bo'lmagan juftlashishni ikki turga ajratib o'rganamiz. Ijobiy assortativ juftlashish o'xshash individuallarning juftlashishga moyilligini anglatadi. Misol uchun, odamlar bo'y balandligi bo'yicha ijobiy assortativ juftlashishni namoyish etadilar: baland bo'yli odamlar boshqa baland bo'yli odamlarni juftlashish uchun afzal ko'radilar; past bo'yli odamlar boshqa past bo'yli odamlar bilan afzalroq turmush qurishadi. Salbiy assortativ juftlashish o'zaro o'xshamagan individuallarning juftlashishga moyilligini bildiradi. Agar odamlar bo'y balandligi bo'yicha salbiy saralangan juftlashishda bo'lsa, baland bo'yli va past bo'yli odamlar afzalroq juftlashadilar. Assortativ juftlashish odatda ma'lum bir belgi uchun bo'ladi va faqat shu belgini kodlaydigan genlarga (va ular bilan chambarchas bog'langan genlarga) ta'sir qiladi.

allellarning turlari va chastotalarini sanab o'tishdir. Chastota oddiygina nisbat yoki foiz bo'lib, odatda o'nli kasr sifatida ifodalanadi. Misol uchun, agar populyatsiyaning ma'lum bir lokusdagi allellarning 20% A bo'lsa, populyatsiyadagi A allelining chastotasi 0.20 ga teng deb aytamiz. Barcha individual a'zolarining genotiplarini aniqlash amaliy bo'lmagan katta populyatsiyalar uchun odatda populyatsiyadan namuna olinadi va ushbu namuna uchun genotipik va allel chastotalar hisoblanadi. Keyin namunaning genotipik va allel chastotalari populyatsiya genofondini ifodalash uchun ishlatiladi.

**Genotipik chastotalarni hisoblash.** Genotipik chastotani hisoblash uchun biz shunchaki genotipga ega bo'lgan individuallar sonini qo'shamiz va namunadagi individuallarning umumiy soniga (N) bo'lamiz. AA, Aa va aa uchta genotipli lokus uchun har bir genotipning chastotasi (f)  $f(AA) = \frac{AA}{N}$  individuallari soni  $Nf(Aa) = \frac{Aa}{N}$  individuallari soni  $Nf(aa) = \frac{aa}{N}$  individuallari soni N (25.1) bo'ladi. Barcha genotipik chastotalar yig'indisi har doim 1 ga teng.

**Allel chastotalarni hisoblash.** Populyatsiya genofondini *allel chastotalar* bilan ham tavsiflash mumkin. Genotiplarga qaraganda allellar har doim kamroq bo'ladi, shuning uchun allel chastotalar qo'llanilganda populyatsiyaning genofondini kamroq atamalar bilan tavsiflash mumkin. Jinsiy yo'l bilan ko'payadigan populyatsiyada genotiplar faqat allellarning vaqtinchalik birikmasidir. Mendelning ajralish tamoyilida ta'riflanganidek, genotiplar emas, balki individual allellar gametalar orqali avloddan-avlodga o'tadi va har bir avlodda genotiplar allellardan qayta hosil bo'ladi. Shunday qilib, genotiplarga qaraganda allellarning turlari va soni avloddan-avlodga o'tishda haqiqiy uzluksizlikka ega va populyatsiya genofondini tashkil qiladi.

Allel chastotalarni (1) raqamlar yoki (2) genotiplarning chastotalari asosida hisoblash mumkin. Genotiplar sonidan allel chastotasini hisoblash uchun biz namunadagi lokusda mavjud bo'lgan ma'lum bir allelning nusxalari sonini hisoblaymiz va namunadagi barcha allellarning umumiy soniga bo'lamiz:

Allellarning chastotasi =allel nusxalari soni, lokusdagi barcha allellarning nusxalari soni. Faqat ikkita allel ( $A$  va  $a$ ) bo'lgan lokus uchun allellarning chastotalari odatda  $p$  va  $q$  belgilari bilan ifodalanadi. Chastotalarni quyidagicha hisoblash mumkin:

$$p = f(A) = \frac{2n_{AA} + n_{Aa}}{2N} \quad q = f(a) = \frac{2n_{aa} + n_{Aa}}{2N}$$

bu yerda,  $n_{AA}$ ,  $n_{Aa}$ , va  $n_{aa}$   $AA$ ,  $Aa$ , va  $aa$  individuallarning sonini ko'rsatadi, va  $N$  esa namunadagi individuallarning umumiy sonini ko'rsatadi. Tenglamaning numeratoridagi allel nusxalari sonini olish uchun biz geterozigotalarning (chunki har birida allelning bittadan nusxasi bor) soniga homozigotlar (chunki ularning har birida chastotasi hisoblanayotgan allelning ikki nusxasi mavjud) sonining ikki barobarini qo'shamiz. Biz uni  $2N$  ga bo'lamiz, chunki har bir diploid individual bir lokusda ikkita allelga ega. Allel chastotalar yig'indisi har doim  $1$  ga teng ( $p + q = 1$ ); demak,  $p$  olingandan keyin  $q$  ayirish yo'li bilan aniqlanishi mumkin:  $q = 1 - p$ .

Shu bilan bir qatorda, allel chastotalarni genotipik chastotalardan hisoblash mumkin. Agar genotipik chastotalar allaqachon hisoblangan bo'lsa va turli genotiplarning soni aniq bo'lmasa, bu usul foydalidir. Genotipik chastotalardan allel chastotasini hisoblash uchun biz har bir allel uchun gomozigot chastotasini geterozigota chastotasining yarmiga qo'shamiz (chunki geterozigota allellarining yarmi har bir turga tegishli):

$$p = f(A) = \frac{f(AA) + \frac{1}{2} f(Aa)}{1} \quad q = f(a) = \frac{f(aa) + \frac{1}{2} f(Aa)}{1}$$

Allel chastotalarini genotiplar sonidan yoki genotipik chastotalardan hisoblashimizdan qat'iy nazar,  $p$  va  $q$  ning bir xil qiymatlarini olamiz.

**X jinsiy xromosomada joylashgan lokuslar.** X jinsiy xromosomada joylashgan lokuslarda genlar uchun allel chastotalarni hisoblashda biz xuddi shu tamoyillarni qo'llaymiz. Ammo, shuni yodda tutishimiz kerakki, urg'ochisi ikkita X jinsiy xromosomaga ega va shuning uchun ikkita X jinsiyxromosomada joylashgan allel bor, erkakda esa faqat bitta X jinsiyxromosoma va bitta Y jinsiybog'langan allel mavjud. Aytaylik, X-bog'langan lokusda ikkita allel,  $X^A$  va  $X^a$  bor. Bunda urg'ochilar yoki gomozigot ( $X^A X^A$  yoki  $X^a X^a$ ) yo geterozigot

Bu ta'sir ma'lum bo'lganda, boshqa omillarning (migratsiya va tabiiy tanlanish kabi) ta'sirini tekshirish mumkin.

Yakuniy nuqta shundaki, Xardi-Vaynberg qonunining farazlari bitta lokusga tegishli. Hech bir haqiqiy populyatsiya barcha belgilar bo'yicha tasodifiy juftlashmaydi va hech bir populyatsiya barcha belgilar uchun tabiiy seleksiyadan butunlay xoli emas. Xardi-Vaynberg qonuni esa, tasodifiy juftlashishni va barcha belgilar uchun seleksiya, migratsiya va mutatsiyaning yo'qligini talab qilmaydi; bu holatlarni faqat ko'rib chiqilayotgan lokus uchun talab qiladi. Populyatsiya bitta lokus uchun Xardi-Vaynberg muvozanatida bo'lishi mumkin, ammo boshqalari uchun emas.

**Xardi-Vaynberg qonuni bilan allel chastotalarini baholash.** Xardi-Vaynberg qonunining amaliy qo'llanilishi shundaki, u bizga dominantlik mavjud bo'lganda allel chastotalarni hisoblash imkonini beradi. Masalan, kistik fibroz hayot uchun xavfli bo'lgan autosomal retsessiv kasallik bo'lib, tez-tez qo'zg'aluvchi va og'ir respirator infeksiyalar, to'liq hazm bo'lmaslik va anormal terlash bilan tavsiflanadi. Shimoliy Amerika oq tanli xalqi orasida kasallik darajasi 2000 yilda taxminan 1 kishini tashkil qildi. Allelik chastotalarni hisoblash formulasi bizdan gomozigotlar va geterozigotlar sonini bilishni talab qiladi, ammo kistik fibroz retsessiv kasallikdir, shuning uchun biz gomozigot ta'sirlanmagan/kasallanmagan individuallar bilan geterozigot tashuvchilarni osongina ajrata olmaymiz. Kistik fibroz genining geterozigot tashuvchilarini aniqlash uchun molekulyar testlar mavjud bo'lsa-da, kasallikning past chastotasi ommaviy skriningni samarasiz qiladi. Bunday vaziyatlarda allel chastotalarni hisoblash uchun Xardi-Vaynberg qonunidan foydalanish mumkin. Agar populyatsiya ushbu lokusga nisbatan Xardi-Vaynberg muvozanatida deb faraz qilsak, retsessiv genotipning chastotasi ( $aa$ )  $q^2$  ga, retsessiv allelning chastotasi esa genotipik chastotaning kvadrat ildiziga teng bo'ladi:

$$q = \sqrt{f(aa)}$$

populyatsiyadagi allellarning chastotasi  $p$  va  $q$  bo'lsa, keyingi avlodagi genotiplarning chastotasi  $p^2$ ,  $2pq$ , va  $q^2$  bo'ladi. 39-rasmda Xardi-Vaynberg genotipik nisbatlarini hosil qilish uchun tasodifiy juftlashning faqat bitta avlodi talab qilinishi ko'rsatilgan.

**Xardi-Vaynberg qonunini yaqinroqdan o'rganish.** Xardi-Vaynberg qonunining nazarda tutgan takliflarini o'rganishdan oldin, biz populyatsiya to'g'risidagi  $u$  ko'rsatgan uchta taxminni batafsil ko'rib chiqishimiz kerak. Birinchidan, bu qonun populyatsiyaning kattaligini taxmin qiladi. "Katta" qanchalik katta? Nazariy jihatdan, Xardi-Vaynberg qonuni populyatsiya cheksiz katta bo'lishini talab qiladi, ammo bu talab haqiqatga to'g'ri kelmaydi. Amaliy jihatdan esa, ko'plab katta populyatsiyalar taxmin qilingan Xardi-Vaynberg nisbatlarida genotiplarga ega va sezilarli og'ishlar faqat populyatsiya soni juda kichik bo'lganda yuzaga keladi.

Xardi-Vaynberg qonunining ikkinchi taxmini shundan iboratki, populyatsiya a'zolari genotipga nisbatan tasodifiy juftlashadi, ya'ni har bir genotip o'z chastotasiga nisbatan juftlashadi. Masalan, populyatsiyada uchta genotip quyidagi nisbatlarda mavjud bo'lsin:  $f(AA) = 0.6$ ,  $f(Aa) = 0.3$ , va  $f(aa) = 0.1$ . Tasodifiy juftlashganda ikkita  $AA$  gomozigotlari ( $AA \times AA$ ) o'rtasidagi juftlashish chastotasi ularning chastotalari mahsulotiga teng bo'ladi:  $0.6 \times 0.6 = 0.36$ ; holbuki, ikkita  $aa$  gomozigotalari ( $aa \times aa$ ) o'rtasidagi juftlashish chastotasi faqat  $0.1 \times 0.1 = 0.01$  bo'ladi.

Xardi-Vaynberg qonunining uchinchi taxmini shundan iboratki, populyatsiyaning allel chastotalariga tabiiy seleksiya, migratsiya yoki mutatsiya ta'sir qilmaydi. Mutatsiya har bir populyatsiyada sodir bo'lsa-da, uning darajasi juda past va u Xardi-Vaynberg qonunining taxminlariga qisqa muddat va oz ta'sir ko'rsatadi (garchi u boshqa kuchlar ta'sir qilmasa ham, uzoq vaqt davomida allel chastotalarni shakllantirishi mumkin). Tabiiy seleksiya va migratsiya haqiqiy populyatsiyalarda muhim omillar bo'lsa-da, Xardi-Vaynberg qonunining maqsadi faqat ko'payishning genofondga ta'sirini o'rganish ekanligini unutmashimiz kerak.

( $X^A X^a$ ) bo'ladi. Barcha erkaklar esa gemizigotdir ( $X^A Y$  yoki  $X^a Y$ ).  $X^A$  allelning chastotasini ( $p$ ) aniqlash uchun, avvalo biz  $X^A$  nusxalari sonini hisoblashimiz kerak: biz  $X^A X^A$  urg'ochilari sonini ikkiga ko'paytiramiz va  $X^A X^a$  urg'ochilari sonini va  $X^A Y$  erkaklar sonini qo'shamiz. Keyin yig'indini lokusdagi allellarning umumiy soniga bo'lamiz, bunda urg'ochilarning umumiy sonining ikki barobariga erkaklar soni qo'shilgan bo'ladi:

$$p = f(X^A) = 2nX^A X^A + nX^A X^a + nX^A Y \div 2n \text{ urg'ochilar} + n \text{ erkaklar}$$

Shunga o'xshash,  $X^a$  allelning chastotasi:

$$q = f(X^a) = 2nX^a X^a + nX^a X^A + nX^a Y \div 2n \text{ urg'ochilar} + n \text{ erkaklar}$$

$X$  xromosomada joylashgan allellarning chastotalarini yana genotipik chastotalardan allel uchun gomozigot bo'lgan urg'ochilarning chastotasini, allel uchun geterozigot bo'lgan urg'ochilarning chastotasining yarmini va gemizigot bo'lgan erkaklarning chastotasini qo'shish orqali ham hisoblash mumkin:

$$p = f(X^A) = f(X^A X^A) + 1/2 f(X^A X^a) + f(X^A Y) \quad q = f(X^a) = f(X^a X^a) + 1/2 f(X^a X^A) + f(X^a Y)$$

Agar siz ushbu hisob-kitoblar ortidagi mantiqni eslab qolsangiz, har qanday genotiplar to'plami uchun allel chastotalarini aniqlashingiz mumkin va barcha formulalarni yodlash shart emas.

**Xardi-Vaynberg qonuni ko'payishning genotipik va allel chastotalariga ta'siri.** Populyatsiya genetikasining asosiy maqsadi populyatsiya genofondini shakllantiruvchi jarayonlarni tushunishdir. Birinchidan, ko'payish va Mendel tamoyillari genotipik va allel chastotalarga qanday ta'sir qilishini bilishimiz kerak:

Gametalarning shakllanishida allellarning ajralishi va urug'lanishda allellarning birlashishi genofondga qanday ta'sir qiladi? Bu savolga javob populyatsiya genetikasining eng muhim tamoyillaridan biri bo'lgan Xardi-Vaynberg qonunida topiladi. Xardi-Vaynberg qonuni 1908 yilda G.X. Xardi va Vilgelm Vaynberglar tomonidan mustaqil ravishda ishlab chiqilgan (shunga o'xshash xulosalarga bir vaqtning o'zida bir nechta boshqa genetiklar ham erishgan). Qonun aslida populyatsiyaning genotipik va allel chastotalariga ko'payishning ta'sirini baholaydigan matematik modeldir. U populyatsiya haqida

bir nechta soddalashtiruvchi farazlarni keltiradi va agar bu farazlar bajarilsa, ikkita asosiy taxminni taqdim etadi. Ikki allelga ega bo'lgan autosomal lokus uchun Xardi-Vaynberg qonuni quyidagicha ifodalanishi mumkin:

**Farazlar** Agar populyatsiya katta bo'lsa, tasodifiy juftlashsa va mutatsiya, migratsiya yoki tabiiy seleksiya ta'siriga uchramasa, unda

**Birinchi taxmin**, populyatsiyaning allel chastotalari o'zgarmaydi; va

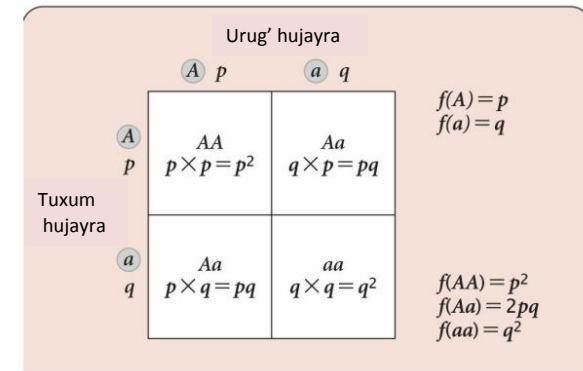
**Ikkinchi taxmin**, 2 genotipik chastotalar nisbatlar  $p^2$  ( $AA$  chastota),  $2pq$  ( $Aa$  chastota), va  $q^2$  ( $aa$  chastota) da bir avloddan keyin barqarorlashadi (o'zgarmaydi), bunda  $p$   $A$  allelining chastotasiga teng va  $q$   $a$  allelining chastotasiga teng.

Xardi-Vaynberg qonuni shuni ko'rsatadiki, uning farazlari bajarilganda, ko'payishning o'zi allel yoki genotipik chastotalarni o'zgartirmaydi va allel chastotalar genotiplarning chastotalarini aniqlaydi.

Genotipik chastotalarning bir avloddan keyin barqarorlashishi haqidagi tasdiq birinchi avloddan keyin ularning o'zgarishi mumkinligini anglatadi, chunki genotiplarning Xardi-Vaynberg nisbatlarini hosil qilish uchun bir avlod tasodifiy juftlashish talab qilinadi. Keyinchalik, genotipik chastotalar, xuddi allel chastotalar kabi, populyatsiya Xardi-Vaynberg qonunining farazlariga javob berishda davom etar ekan, o'zgarmaydi. Agar genotiplar  $p^2$ ,  $2pq$ , va  $q^2$  ning kutilgan nisbatlarida bo'lsa, populyatsiya Xardi-Vaynberg muvozanatida bo'ladi.

**Xardi-Vaynberg muvozanatidagi genotipik chastotalar.** Xardi-Vaynberg qonunining taxminlari qanday qilib  $p^2$ ,  $2pq$ , va  $q^2$  genotipik nisbatlariga olib keladi? Mendelning ajralish tamoyili shuni ko'rsatadiki, har bir individual organizm lokusda ikkita allelga ega bo'ladi va bu ikki allelning har birida gametaga o'tish ehtimoli tengdir. Shunday qilib, gametalardagi allellarning chastotalari ota-onalardagi allellarning chastotalari bilan bir xil bo'ladi. Aytaylik, bizda  $A$  va  $a$  allellarining chastotalari mos ravishda  $p$  va  $q$  bo'lgan Mendel populyatsiyasi bor. Bu chastotalar gametalardagi o'sha chastotalar ham bo'ladi. Agar juftlashish tasodifiy bo'lsa (Xardi-Vaynberg qonunining farazlaridan biri),

gametalar tasodifiy kombinatsiyalarda birlashadi, ularni Pennett katagi bilan ifodalash mumkin (41-rasm).



**41-rasm.Xardi-Vaynberg muvozanatidagi genotipik chastotalar.**

Ko'paytirish qoidasi har xil gametalarning juftlashishi ehtimolini aniqlash uchun ishlatilishi mumkin. Masalan,  $A$  allelini o'z ichiga olgan spermatozoidning ehtimoli  $p$  ga,  $A$  allelini o'z ichiga olgan tuxumning ehtimoli  $p$  ga teng. Ko'paytirish qoidasini qo'llagan holda, biz ushbu ikki gametaning  $AA$  gomozigotasini hosil qilish uchun birlashishi ehtimoli  $p \times p = p^2$  ekanligini aniqlaymiz. Xuddi shunday,  $a$  allelini o'z ichiga olgan spermatozoidning  $a$  allelini o'z ichiga olgan tuxum bilan qo'shilib,  $aa$  gomozigota hosil qilish ehtimoli  $q \times q = q^2$  ga teng.  $Aa$  geterozigotasini ushbu ikkita usuldan birida hosil qilish mumkin:

(1)  $A$  allelini o'z ichiga olgan spermatozoid  $a$  allelini o'z ichiga olgan tuxum bilan birlashishi mumkin ( $p \times q$ ) yoki

(2)  $A$  allelini o'z ichiga olgan tuxum  $a$  allelini o'z ichiga olgan spermatozoid bilan birlashishi mumkin ( $p \times q$ ).

Shunday qilib,  $Aa$  geterozigotasini hosil qilish uchun  $A$  va  $a$  allellarini birikish ehtimoli  $2pq$  ga teng. Xulosa qilib aytganda, tasodifiy juftlashgan

o'zidan sodir bo'ladi, deydi. Dastlab Yevgenika oqimi barcha mamlakatlarda shiddat bilan rivojlanadi. Lekin 1930-40-yillarda yevgenika oqimining «negativ» holatlari namoyon bo'la boshladi. Yevgenikani targ'ib qilish bilan bog'liq holda bir irq yoki millatni boshqalari ustidan hukmron bo'lish g'oyasi yoki irqdami, millatlarni tabaqalarga ajratish kabi g'ayri ilmiy nazariyalar paydo bo'ldi. Chunonchi shu yillarda Germaniya «fashistlari» tomonidan yevgenika oqimi niqobi ostida o'tkazilgan «irqchilik gigiyenasi» butun dunyo jamiyati oldida yevgenika oqimining inqirozga uchrashiga sababchi bo'ldi. Shunday qilib, dastlabki vaqtlarda odam irsiyatini o'rganish va bu sohada olib borilgan tadqiqotlar biror-bir nazariy qoidalarga asoslanmadi. Faqat XX asr boshlarida ingliz tibbiyot olimi Gerrod Mendelning irsiyat qonunlari bilan tanishgach, modda almashish bilan aloqador ba'zi belgi-xossalarning irsiylanishi mana shu qonunlar zaminida ro'y berishini qayd etdi. Masalan, alkaptonuriyaga yoiiqqan odamlarning farzandlari yaqin qarindoshlariga uylansalar yoki turmushga chiqsalar, ular naslida oz sonda shunday xastalikka chalingan bolalar tug'ilishi aniqlandi. Keyinchalik Landshteyner odamlar qonini tekshirib, ularda A,V,0 guruhlari borligini ma'lum qildi. Dungem va Girshfeld odamdagi qon guruhlari Mendel kashf qilgan qonunlar bo'yicha irsiylanishini aniqladilar. 1924-yili Bershteyn tadqiqotlari qonning A,V,0 guruhlari ko'p allellar tomonidan nazorat qilinishini ko'rsatdi. Odam xromosomalari tuzilishini o'rganishda A.P.Prokofeva-Belgovskayaning xizmati muhimdir.

Odam genetikasi bo'yicha keyingi yillarda O'zbekistonda bir qancha ishlar amalga oshirildi. Xususan, Y.X.To'raqulov va uning shogirdlari tomonidan irsiy kasalliklar rivojlanishining biokimyoviy mexanizmlari o'rganildi. Akademiklarimizdan J.X.Xamidov va A.A.Abdukarimovlar tireoid gormonlar ta'sirining genetik mexanizmlarini o'rganishga o'zlarining katta hissalarini qo'shdilar. Akademik N.M.Majidov va professor Sh.Shomansurovlar asab kasalliklarining kelib chiqishida irsiy omillar rolini o'rgandilar. Markaziy Osiyo davlatlarida, birinchi marta Toshkent tibbiyot institutida 1971-yili J.X.Xamidov,

mutatsiyalar sodir bo'lishda davom etishiga qaramay, allel chastotasida ( $\Delta q = 0$ ) aniq o'zgarish bo'lmaydi. Populyatsiyaning allel chastotalarida hech qanday o'zgarish bo'lmagan nuqta *muvozanat* deb ataladi. Mutatsion muvozanatda  $G^2$  ning ( $q^2$ ) chastotasi quyidagicha bo'ladi:

$$(q^2) = \mu\mu + v$$

Ushbu yakuniy tenglama bizga shuni ko'rsatadiki, muvozanatdagi allel chastotasi faqatgina oldinga ( $\mu$ ) va teskari ( $v$ ) mutatsiya tezligi bilan belgilanadi.

Agar populyatsiyaga ta'sir qiluvchi yagona evolyutsion kuch mutatsiya bo'lsa, allel chastotalari vaqt o'tishi bilan o'zgaradi, chunki ba'zi allellar boshqasiga aylanadi. Oxir-oqibat, bu allel chastotalar muvozanatga erishadi va faqatgina oldinga va teskari mutatsiya tezligi bilan aniqlanadi. Xardi-Vaynberg qonuni shuni ko'rsatadiki, allel chastotalar muvozanat holatiga kelganda, genotipik chastotalar ham bir xil bo'lib qoladi.

Ko'pgina genlar uchun mutatsiya tezligi past, shuning uchun bir avloddagi mutatsiya tufayli allel chastotalarining o'zgarishi juda kichik va populyatsiyaning mutatsion muvozanatga erishishi uchun uzoq vaqt kerak bo'ladi. Misol uchun, agar lokusdagi allellar uchun oldinga va teskari mutatsiya tezligi har bir avlod uchun mos ravishda  $1 \times 10^{-5}$  and  $0.3 \times 10^{-5}$  bo'lsa (sichqonlarda bir nechta lokuslarda o'lchangan ko'rsatkichlar) va allel chastotalari:  $p = 0.9$  va  $q = 0.1$  bo'lsa, unda mutatsiya tufayli har bir avlod uchun allel chastotasining aniq o'zgarishi quyidagicha:

$$\Delta q = \mu p - vq = (1 \times 10^{-5})(0.9) - (0.3 \times 10^{-5})(0.1) = 8.7 \times 10^{-6} = 0.0000087$$

Shuning uchun bitta avloddagi mutatsiya tufayli o'zgarish nihoyatda kichik bo'lib, mutatsiya natijasida  $p$  ning chastotasi kamayishi bilan o'zgarish miqdori yanada kichik bo'ladi. Xardi-Vaynberg muvozanatiga odatiy mutatsiya tezligining ta'siri ahamiyatsiz va populyatsiyaning mutatsiya muvozanatiga erishishi uchun ko'p avlodlar kerak bo'ladi. Shunga qaramay, agar mutatsiya populyatsiyaga uzoq vaqt davomida ta'sir etuvchi yagona kuch bo'lsa, mutatsiya tezligi allel chastotalarni aniqlaydi.

**Migratsiya.** Populyatsiyaning allel chastotalarida o'zgarishlarga sabab bo'lishi mumkin bo'lgan yana bir jarayon bu boshqa populyatsiyalardan genlarning kirib kelishi, odatda *migratsiya* yoki gen oqimi deb ataladi. Xardi-Vaynberg qonunining taxminlaridan biri shundaki, migratsiya sodir bo'lmaydi, lekin ko'plab tabiiy populyatsiyalar boshqa populyatsiyalardan migratsiyani boshdan kechiradi. Migratsiyaning umumiy ta'siri ikki xil: (1) u populyatsiyalarning bir-biridan genetik jihatdan farqlanishiga yo'l qo'ymaydi va (2) populyatsiyalar ichidagi genetik o'zgaruvchanlikni oshiradi.

**Allel chastotalarga migratsiyaning ta'siri.** Keling, a allelining chastotasi bilan farq qiluvchi ikki populyatsiya o'rtasidagi migratsiyaning oddiy, bir yo'nalishli modeliga nazar solib migratsiya ta'sirini ko'rib chiqaylik. Faraz qilaylik, I populyatsiyada bu allelning chastotasi  $q_I$ , II populyatsiyada esa  $q_{II}$  bo'lsin. Har bir avlodda I populyatsiyadagi individlarning vakillik namunasi II populyatsiyaga ko'chib o'tadi va II populyatsiya genofondiga uning allellarini qo'shib ko'payadi. Migratsiya faqat I populyatsiyadan II populyatsiyaga (bir yo'nalishli) amalga oshiriladi va Xardi-Vaynberg qonunining barcha taxminlari (populyatsiyaning katta o'lchami, tasodifiy juftlashish va boshqalar) amal qiladi, migratsiyaning yo'qligi bundan mustasno. Migratsiyadan keyin II populyatsiya ikki turdagi individlardan iborat bo'ladi. Ba'zilar migrantlar; ular II populyatsiyaning  $m$  nisbatini tashkil qiladi va ular I populyatsiyadan allellarni olib yuradi, shuning uchun migrantlarda allel  $a$  chastotasi  $q_I$  ga teng. II populyatsiyadagi boshqa individlar asl rezidentlardir. Agar migrantlar II populyatsiyaning  $m$  nisbatini tashkil qilsa, u holda rezidentlar  $1 - m$  nisbatni tashkil qiladi; chunki rezidentlar II populyatsiyada paydo bo'lgan, bu guruhda  $a$  allelining chastotasi  $q_{II}$  bo'ladi. Migratsiyadan so'ng, birlashtirilgan II populyatsiyada ( $q'_{II}$ )  $a$  allelining chastotasi:

$$q'_{II} = q_I(m) + q_{II}(1 - m)$$

kasallik xossalari to'g'risida» deb nomlangan asarida odamlarda yashirin holda tug'ma kasallik omillari mavjud, ular yaqin qarindoshlar nikohida ro'yobga chiqadi, lekin ular tug'lganda birdaniga emas, keyinchalik paydo bo'lishi mumkin, bunda muhit omillarining ma'lum darajada roli bor, degan. Uning fikricha irsiy kasalliklarga duchor bo'lgan shaxslarning urchishi pasaygan holatda boigani sababli bunday kasalliklar keyingi avlodlarda yo'qolishi mumkin. 1820-yili nemis olimi Nasse qon ivimaslik - gemofiliya kasalligi erkaklar orqali kelgusi avlodlarga berilishini ma'lum qilgan.

Ingliz olimi Galton «Iste'dod va fe'l-atvorni irsiylanishi» (1865) va «Iste'dod irsiylanishi» (1869) nomli asarida mashhur odamlar shajarasini o'rganib, ham ruhiy holat, ham jismoniy rivojlanish irsiylanadi, degan xulosaga keldi. U belgi-xossalarning irsiylanishida ota-ona organizmlarining teng qimmatga ega ekanligini e'tirof etdi. Olim fikriga ko'ra faqat qobiliyat, iste'dodgina emas, balki boshqa ruhiy, biologik xossalari, chunonchi spirtli ichimliklarga, darbadar hayot kechirishga moyillik, sil, yurak xastalıkları, uzoq yashashlik, hatto axloq, xudojo'ylik ham nasldannaslgaga beriladi. Galton odam rivojlanishida irsiyatning roli muhimligini isbotlab, fanga egizaklar metodikasini joriy etgan. Olim tabiiy tanlanish haqidagi Charlz Darvin ta'limotini odamzodga tatbiq etish yo'li bilan jamiyatda iste'dodli, qobiliyatli shaxslarni ko'paytirishni taklif etdi. Bu bilan odam genetikasida g'ayriilmiy nazariya hisoblangan yevgenika oqimiga asos soldi. Galton Evgenika tushunchasi ostida «odamlar avlodini yaxshilash» ta'limotini ilgari surdi. U yevgenikani uch bosqichda olib borishni tavsiya etdi. Birinchi bosqichda odam irsiyati o'rganilib, har bir odam o'z irsiyati haqida to'liq ma'lumotga ega bo'lishi lozim. Ikkinchi bosqichda odam irsiyati haqidagi ma'umotlarga asoslanib insonlarning jismoniy va ruhiy faoliyatini yaxshilashga 5 yo'naltirilgan nikohlarni amaliyotga joriy etish inson nasliga ziyon keltiruvchi nikohlarga to'sqinlik qiluvchi qonunlarni yaratishni ko'zda tutish.

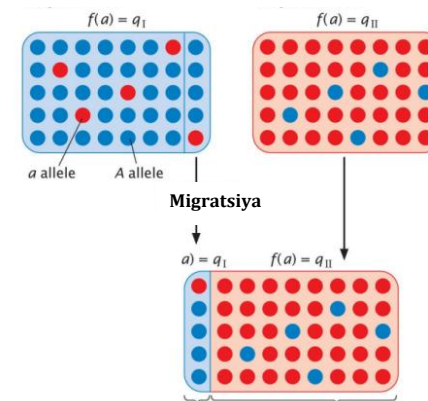
Uchinchi bosqichda odamlar irsiyat haqida to'liq ma'lumotlarga ega bo'lganlaridan so'ng jamiyatda yaxshi avlodni vujudga keltiruvchi nikohlar o'z-



Odam genetikasi insoniyat uchun amaliy jihatdan g'oyat katta ahamiyatga ega bo'lgani uchun so'nggi yillarda unga qiziqish ayniqsa, ortdi. Hozirgi vaqtda odamda 4000 ga yaqin normal va patologik belgilarning nasldan-naslga o'tib borishi bir qadar o'rganib chiqilgan. Irsiy omillarga bog'liq kasalliklar borligi aniqlangan. Ana shu kasalliklarni to'g'ri aniqlash, ularga yo'l qo'ymaslik va davolash muhimdir. Odamni genetik yo'l bilan tekshirish usullari ishlab chiqilganidan keyin ana shu muvaffaqiyatlarni qo'lga kiritish mumkin bo'ldi.

Odam genetikasi genetika fanining bir shaxobchasi bo'lib, u odamdagi irsiyat va o'zgaruvchanlikni o'rganadi. Odam genetikasi antropologiya va tibbiyot bilan uzviy aloqadordir. Odam genetikasi shartli ravishda antropogenetika va tibbiyot genetikasidan tashkil topgan. Antropogenetika odam organizmidagi normal belgi xususiyatlarini, tibbiyot genetikasi esa uning patologiyasi, ya'ni irsiy kamomatlarning irsiylanishini tadqiq qiladi.

**Odam genetikasi fanining rivojlanish tarixi.** Ota-ona belgi xossalari kelgusi avlodga berilish muammosi bilan odamlar milloddan oldingi davrlarda ham qiziqqanlar. Bu sohada olimlar o'z fikrlarini bayon etganlar. Xususan, qadimgi yunon olimlaridan Gippokrat odam urug'ining hosil bo'lishida tananing barcha a'zolari qatnashadi, urug'dan o'z navbatida odam tanasi rivojlanadi, sog' odamdan sog' farzand tug'iladi, deb ta'kidlab o'tgan. Aristotelning qayd qilishicha, kelgusi avlod uchun ona organizmi asosiy material beradi. Ota urugi esa uni harakatga keltiradi xolos. Agar ota baquvvat bo'lsa o'g'il, ona kuchli bo'lsa qiz farzand tugiladi. Shu sababli o'g'il - otaga, qiz - onaga o'xshash degan tasavumi ilgari surgan. XVII asrda birinchi marotaba hujayrani mikroskop orqali ko'rgan A.Levenguk urug'da shakllangan odam organizmi bor, ona esa uni dunyoga keltiradi, deb uqtirgan. Faqat, XVIII asrga kelib odamdagi ba'zi belgilarning avloddan avlodga berilishi haqida to'g'ri tasavvur paydo boigan. Masalan, 1752-yil Mopertyu odamlarning to'rt avlodida polidaktiliya (barmoqlar sonini beshtadan ortiq bo'lishi)ni kuzatib, bu belgining naslga berilishi ham ota, ham onaga bog'liq ekanligini e'tirof etgan. Ingliz shifokori Adams o'zining «Taxmin qiluvchi irsiy



**44-rasm. Allel chastotalarga migratsiyaning ta'siri.**

bu yerda  $q_I$  ( $m$ ) migrantlarda  $a$  allel nusxalari tomonidan  $q$  ga qo'shilgan hissa va  $q_{II}$  ( $1 - m$ ) rezidentlarda allel  $a$  nusxalari tomonidan  $q$  ga qo'shilgan hissa. Migratsiya tufayli allel chastotasining o'zgarishi ( $\Delta q$ ) quyidagicha bo'ladi:

$$\Delta q = m(q_I - q_{II})$$

44-rasmdagi tenglamada migratsiya tufayli allel chastotasining o'zgarishi miqdorini aniqlaydigan omillarni umumlashtiradi.  $q$  dagi o'zgarish miqdori migratsiya ( $m$ ) miqdoriga to'g'ridan-to'g'ri proporsionaldir; migratsiya miqdori ortishi bilan allel chastotasining o'zgarishi ham ortadi. O'zgarishlarning kattaligiga ikki populyatsiya o'rtasidagi allel chastotalar farqi ham ta'sir qiladi ( $q_I - q_{II}$ ); farq katta bo'lsa, allel chastotasining o'zgarishi katta bo'ladi.

Migratsiyaning har bir avlodi bilan ikki populyatsiyaning allel chastotalari tobora o'xshash bo'lib, oxir-oqibat II populyatsiyaning chastotasi I populyatsiyaning chastotasiga teng bo'ladi. Qachonki  $q_I - q_{II} = 0$  bo'lsa, migratsiya davom etayotganiga qaramay, II populyatsiyaning allel chastotasida boshqa o'zgarishlar bo'lmaydi. Agar ikki populyatsiya o'rtasidagi migratsiya bir necha avlodlar davomida boshqa evolyutsion kuchlar mavjud bo'lmaganda sodir bo'lsa,

muvozanatga erishiladi, bunda qabul qiluvchi populyatsiyaning allel chastotalari manba populyatsiyasiga teng bo'ladi.

Ikki populyatsiya o'rtasidagi bir yo'nalishli migratsiyaning oddiy modeli bir nechta populyatsiyalar o'rtasidagi ko'p yo'nalishli migratsiyani moslashtirish uchun kengaytirilishi mumkin.

**Migratsiyaning umumiy ta'siri.** Migratsiyaning ikkita asosiy ta'siri bor. Birinchidan, bu turli populyatsiyalar genofondining o'xshash bo'lishiga olib keladi. Keyinchalik bu bo'limda biz genetik siljish va tabiiy tanlanish populyatsiyalar o'rtasidagi genetik tafovutlarga qanday olib kelishini ko'rib chiqamiz; migratsiya bu evolyutsion kuchlarga qarshi turadi va populyatsiyalarni allel chastotalarida bir hil saqlashni ko'zda tutadi. Ikkinchidan, migratsiya populyatsiyalarga genetik o'zgaruvchanlikni qo'shadi. Kamdan-kam uchraydigan mutatsiya hodisalari tufayli turli xil populyatsiyalarda turli xil allellar paydo bo'lishi mumkin va bu allellar migratsiya yo'li bilan yangi populyatsiyalarga tarqalishi mumkin, bu esa qabul qiluvchi populyatsiya ichidagi genetik o'zgaruvchanlikni oshiradi.

**Genetik siljish.** Xardi-Vaynberg qonuni cheksiz katta populyatsiyada tasodifiy juftlashishni taxmin qiladi; populyatsiya soni cheksiz bo'lgandagina gametalar ota-ona genofondini mukammal ifodalovchi genlarni olib yuradi. Ammo hech qanday haqiqiy populyatsiya cheksiz katta emas va populyatsiya soni cheklangan bo'lsa, keyingi avlod individuallarini hosil qilish uchun birlashadigan gametalar ota-ona genofondida mavjud bo'lgan allellar namunasini olib yuradi. Tasodifan, bu namunaning tarkibi ko'pincha ota-ona genofondidan chetga chiqadi va bu og'ish allel chastotalarning o'zgarishiga olib kelishi mumkin. Gametik namuna qanchalik kichik bo'lsa, uning tarkibi ota-ona genofondidan chetga chiqish ehtimoli shunchalik yuqori bo'ladi. Allelik chastotalarni o'zgartirishda tasodifning roli xuddi tanga tashlashga o'xshaydi. Har safar tanga tashlaganimizda, bizda 50% bosh tomoni va 50% orqa tomoni tushishi imkoniyati mavjud. Agar biz tangani 1000 marta tashlasak, bosh va orqa tomonining kuzatilgan nisbati kutilgan 50 : 50 nisbatiga juda yaqin bo'ladi. Ammo, agar biz tangani atigi 10 marta tashlasak, biz

genetik texnologiyalarni qo'llash ko'pincha jalb qilingan odamlar uchun qiyin muammolarni keltirib chiqaradi.

Molekulyar genetika kasalliklarni davolashning yangi usullarini ham taklif qilmoqda. O'nlab yillar davomida diabetga chalinganlar hayvonlardan, odatda cho'chqalardan olingan insulinni qabul qilishi kerak edi. Bugungi kunda mukammal insulini inson insulini genini tashuvchi bakterial hujayralarda ishlab chiqariladi. Ushbu hujayralarning idishlari sanoat miqyosida insulin polipeptidini ishlab chiqarish uchun o'stiriladi. Ilgari jasadlardan ajratilgan insonning o'sish gormoni ham bakterial hujayralarda ishlab chiqariladi. Bu gormon o'zlari gormonni yetarli miqdorda ishlab chiqara olmaydigan bolalarni davolash uchun ishlatiladi, chunki ular o'sish gormoni genining mutant allelini olib yuradilar. Qo'shimcha gormon bo'lmasa, bu bolalar pakanalik ta'siri ostida bo'lar edi. Tibbiyot uchun muhim bo'lgan ko'plab boshqa oqsillar hozirgi vaqtda tegishli inson geni bilan ta'minlangan bakterial hujayralarda muntazam ravishda ishlab chiqariladi. Bunday oqsillarni keng miqyosda ishlab chiqarish rivojlanayotgan biotexnologiya sanoatining bir tomonidir.

Inson gen terapiyasi – bu kasalliklarni davolashda molekulyar genetik texnologiyalardan foydalanishning yana bir usuli. Ushbu turdagi terapiya strategiyasi ma'lum bir genning faqat mutant nusxalarini tashuvchi shaxsning hujayralariga sog'lom, funktsional nusxasini kiritishdir. Kiritilgan gen keyinchalik shaxs meros qilib olgan noto'g'ri genlarni qoplashi va zararsizlantirishi mumkin. Bugungi kunga qadar inson gen terapiyasi turli xil natijalarga erishdi. Oddiy CF genining nusxalarini o'pka hujayralariga kiritish orqali jiddiy nafas olish buzilishi bo'lgan mukovistsidozni davolash bo'yicha urinishlar muvaffaqiyatli bo'lmadi. Biroq, tibbiy genetiklar suyak iligi hujayralariga tegishli normal genlarni kiritish orqali immunitet tizimi va qon hujayralari kasalliklarini davolashda muvaffaqiyatga erishdilar, keyinchalik ular immun hujayralari va qon hujayralariga ajratildi.

## **MAVZU: ODAMNING RIVOJLANISH GENETIKASI. ODAM VA TIBBIYOT GENETIKASININGTADQIQOT USULLARI.**

Klassik genetika tibbiyot uchun mutant genlar sabab bo'lgan kasalliklarning uzun ro'yxatini taqdim etdi. Ushbu kasalliklarni o'rganish Mendelning ishi qayta kashf etilganidan ko'p o'tmay boshlandi. 1909 yilda britaniyalik shifokor va biokimyogar ser Archibald Garrod "Metabolizmning tug'ma xatolari" nomli kitobini nashr etdi. Ushbu kitobda Garrod mutant allellarda metabolik anomalayani qanday kuzatish mumkinligini batafsil bayon etga. Uning tadqiqotlari keyingi bir necha o'n yilliklarda ko'plab irsiy kasalliklarni aniqlashda va kataloglashtirishda muhim rol o'ynadi. Uning ushbu ishlaridan tibbiyotda genetik kasalliklarga tashxis qo'yish, ularni oilalar orqali kuzatish va muayyan individlarning bu kasalliklarni meros qilib olish ehtimollarini oldindan taxmin qilishni o'rgandilar. Bugungi kunda ba'zi shifoxonalarda genetik maslahatchilar sifatida tanilgan mutaxassislar mavjud bo'lib, ular odamlarga irsiy kasalliklarni irsiy o'tishi xavfi haqida maslahat berish uchun ta'lim olgan.

Garrod o'rgangan kabi genetik kasalliklar ko'pchilik odamlarda juda kam uchraydi. Misol uchun, yangi tug'ilgan chaqaloqlar orasida aminokislotalar almashinuvining buzilishi bo'lgan fenilketonuriya bilan kasallanish 10 000 tadan bittasini tashkil qiladi. Shu bilan birga, mutant genlar odamlarda keng tarqalgan kasalliklarga, masalan, yurak kasalliklari va saraton paydo bo'lishiga hissa qo'shadi.

Molekulyar genetikadagi yutuqlar odamlarda mutant genlarni aniqlashning yangi usullarini taqdim etmoqda. DNK tahliliga asoslangan diagnostika testlari endi yetarlicha mavjud. Misol uchun, shifoxona laboratoriyasi qon namunasini BRCA1 geni mutant allelining mavjudligini tekshirishi mumkin, bu uning tashuvchisini ko'krak saratoni rivojlanishiga kuchli moyil qiladi. Agar ayol mutant allelga ega bo'lsa, ko'krak bezi saratoni paydo bo'lishining oldini olish uchun unga mastektomiya qilish tavsiya etilishi mumkin. Shu sababli, ushbu yangi molekulyar

aniq besh bosh va besh orqa qism emas, balki yetti bosh va uchta orqa yoki sakkiz orqa va ikkita bosh tomonni olishimiz uchun yaxshi imkoniyat bor. Namuna hajmi cheklanganligi sababli kutilgan nisbatdan kelgan bunday og'ish namuna olish xatosi deb ataladi.

Namuna olish xatosi gametalar nasl hosil qilish uchun birlashganda paydo bo'ladi. Ko'pgina organizmlar ko'p sonli gametalarni ishlab chiqaradi, ammo populyatsiya hajmi kichik bo'lsa, cheklangan miqdordagi gametalar keyingi avlod individlarini hosil qilish uchun birlashadi va tasodif bu cheklangan namunada qaysi allellar mavjudligiga ta'sir qiladi. Shu tarzda, namuna olish xatosi genetik siljishga yoki allel chastotalarning o'zgarishiga olib kelishi mumkin. Kutilgan nisbatlardan chetlanishlar tasodifiy bo'lgani uchun o'zgarish yo'nalishini oldindan aytib bo'lmaydi. Shunga qaramay, biz o'zgarishlarning kattaligini taxmin qilishimiz mumkin.

**Genetik siljishning kattaligi.** Vaqt o'tishi bilan genetik siljishning ta'sirini ikki jihatdan ko'rish mumkin. Birinchidan, biz genetik siljish bitta populyatsiyaning allel chastotalarini qanday o'zgartirishini ko'rishimiz mumkin. Ikkinchidan, biz bir qator populyatsiyalar o'rtasida to'plangan farqlarga qanday ta'sir qilishini ko'rishimiz mumkin. Tasavvur qiling, bizda 10 ta kichik populyatsiya bor, ularning barchasi bir xil allel chastotalari  $p = 0.5$  va  $q = 0.5$  dan boshlanadi. Populyatsiyada genetik siljish sodir bo'lganda, populyatsiya ichidagi allel chastotalar o'zgaradi, lekin genetik siljish tasodifiy bo'lgani uchun, har bir populyatsiyada allel chastotalarining o'zgarishi usullari bir xil bo'lmaydi. Ayrim populyatsiyalarda  $p$  tasodif natijasida ortishi mumkin. Boshqa populyatsiyalarda  $p$  tasodif natijasida kamayishi mumkin. Vaqt o'tishi bilan 10 populyatsiyadagi allel chastotalari turlicha bo'ladi: vaqt o'tishi bilan populyatsiyalar genetik jihatdan ajralib chiqadi. Har bir populyatsiya ichidagi allel chastotalarining o'zgarishi va populyatsiyalar o'rtasidagi genetik farq bir xil kuch sabablidir: allel chastotalarining tasodifiy o'zgarishidir. Shunday qilib, genetik siljishning kattaligini baholash, yoki bitta populyatsiya ichidagi allel chastotalarning

o'zgarishini o'rganish orqali yoki populyatsiyalar o'rtasida to'plangan genetik farqlarning kattaligini tekshirish orqali bo'lishi mumkin.

Genetik siljish miqdori allel chastotasidagi dispersiyadan baholanishi mumkin. Dispersiya ( $s^2$ ) - belgining o'zgaruvchanligini tavsiflovchi statistik ko'rsatkich hisoblanadi. Faraz qilaylik, biz har birida N ta individual va p va q ning allel chastotasiga ega bo'lgan ko'p sonli alohida populyatsiyalarni kuzatamiz. Tasodifiy juftlashishning bir avlodidan so'ng, populyatsiyalar o'rtasidagi allel chastotasi ( $sp^2$ ) da dispersiya bo'yicha ifodalangan genetik drift quyidagicha bo'ladi:

$$sp^2 = pq2N$$

Genetik siljish natijasida yuzaga keladigan o'zgarish miqdori (allel chastotadagi dispersiya) ikkita parametr bilan aniqlanadi: allel chastotalar (p va q) va populyatsiya hajmi (N). Genetik drift p va q teng (har biri 0,5) bo'lganda maksimal bo'ladi. Masalan, populyatsiya 50 ta individualdan iborat deb faraz qilaylik. Allel chastotalar teng bo'lganda ( $p = q = 0.5$ ), ulardagi dispersiya ( $(sp^2)$ ) esa  $(0.5 \times 0.5)/(2 \times 50) = 0.0025$  ga teng bo'ladi. Va aksincha,  $p = 0.9$  va  $q = 0.1$  bo'lganda, allel chastotalardagi dispersiya faqatgina 0.0009 bo'ladi. Populyatsiya hajmi kichik bo'lganda genetik drift/siljish kattaroq bo'ladi. Agar  $p = q = 0.5$  bo'lsa, lekin populyatsiya hajmi esa 50 ning o'rniga faqatgina 10 bo'lsa, unda allel chastotalardagi dispersiya  $(0.5 \times 0.5)/(2 \times 10) = 0.0125$  ga o'zgaradi, bu populyatsiya hajmi 50 bo'lgandagiga qaraganda besh marta katta bo'ladi.

Genetik siljish orqali populyatsiyalarning bu xilma-xilligi Piter Buri tomonidan meva pashshalari ustida o'tkazilgan tajriba natijalarida ajoyib tarzda ko'rsatilgan. Buri meva pashshalarida ko'z rangiga ta'sir qiluvchi ikkita allelning ( $bw^{75}$  and  $bw$ ) chastotalarini o'rganib chiqdi. U har biri sakkiz erkak va sakkiz urg'ochidan iborat 107 ta replikasiya populyatsiyalarini yaratdi. U har bir populyatsiyani 0.5 ga teng  $bw^{75}$  chastotasi bilan boshladi. U har bir replikasiya populyatsiyasi ichidagi pashshalarning tasodifiy juftlashishiga ruxsat berdi va har bir avloddan keyingi avlodning ota-onasi bo'lish uchun sakkizta erkak va sakkizta

muammolar mavjud, ammo shunga qaramay, retsessiv belgi uchun gomozigotalarning ko'payishi muvozanat buzilishi chastotasiga juda oz ta'sir qiladi.

Yodda tutish kerak bo'lgan muhim jihat shundaki, haqiqiy populyatsiyalar bir vaqtning o'zida ko'plab evolyutsion kuchlar tomonidan ta'sirlanadi. Ushbu bobda biz mutatsiya, migratsiya, genetik siljish va tabiiy tanlanishning ta'sirini alohida ko'rib chiqdik, shunda har bir jarayonning ta'siri aniq bo'ladi. Haqiqiy dunyoda esa populyatsiyalar odatda bir vaqtning o'zida bir nechta evolyutsion kuchlar ta'sirida bo'ladi va evolyutsiya ko'plab jarayonlarning murakkab o'zaro ta'siridan kelib chiqadi.

#### Mustahkamlash uchun savollar

1. Muvozanatlangan populyatsiya nima?
2. Autkrossingni mohiyatini tushuntirib bering.
3. Migratsiya nima?
4. Genetik rekombinatsiya qanday hosil bo'ladi
5. Tabiiy tanlash tufayli retsessiv allel chastotasining o'zgarishini tushuntirib bering.

o'roqsimon hujayrali gemoglobin uchun gomozigotalarga qaraganda yuqori darajada moslikka ega.

Tanlanishning oxirgi turi (6-tur) past dominantlik bo'lib, bunda geterozigota har ikkala gomozigotaga ( $W_{11} > W_{12} < W_{22}$ ) nisbatan kamroq moslikka ega. Past dominantlik beqaror muvozanatga olib keladi; bunda allel chastotalar muvozanat holatida ekan, o'zgarmaydi, lekin agar ular muvozanat nuqtasidan boshqa evolyutsion kuch tomonidan buzilgan bo'lsa, ular oxir-oqibat bitta allel o'zgarimas bo'lgunga qadar muvozanatdan siljib uzoqlashadi.

**Tabiiy tanlanish tufayli retsessiv allel chastotasining o'zgarishi.** Tanlanishning allel chastotasini o'zgartirish tezligi allel chastotasining o'ziga bog'liq. Agar  $A_2$  allel letal va retsessiv bo'lsa,  $W_{11} = W_{12}$  bo'ladi, holbuki  $W_{22} = 0$  ga teng.  $A_2$  allelning chastotasi vaqt o'tishi bilan pasayadi (chunki  $A_2A_2$  gomozigotlari nasl bermaydi) va pasayish tezligi allelning chastotasiga proporsionaldir. Allelning chastotasi yuqori bo'lsa, har bir avlodning o'zgarishi nisbatan katta bo'ladi, ammo allelning chastotasi pasayganda,  $A_2$  allellarining ko'proq qismi geterozigot genotiplarda bo'ladi, bu yerda ular tabiiy seleksiya ta'siriga qarshi immunitetga ega (chunki geterozigotlar afzal ko'rilgan gomozigota bilan bir xil fenotipga ega) bo'ladi. Shunday qilib, noyob retsessiv allelga qarshi seleksiya juda samarasiz va uni populyatsiyadan olib tashlash sekin.

Retsessiv allelning chastotasi va tabiiy tanlanishda uning o'zgarish tezligi o'rtasidagi bog'liqlik muhim ahamiyatga ega. Ba'zi odamlar, kam uchraydigan retsessiv genetik kasalliklarga chalingan bemorlarning omon qolishi va ko'payishi kasallik genining ko'payishiga olib keladi, natijada inson genofondining degeneratsiyasiga olib keladi, deb hisoblashadi. Bu noto'g'ri fikr XX asrning boshlarida ma'lum genetik holatga ega bo'lgan shaxslarning nikohini taqiqlovchi va boshqalarni beixtiyor sterilizatsiya qilishga ruxsat beruvchi Yevgenik qonunlarning asosi edi. Biroq, kam uchraydigan retsessiv allellarning ko'p nusxalari geterozigotalarda mavjud va gomozigotalarga qarshi seleksiya retsessiv allelning chastotasiga kam ta'sir qiladi. Yugenika bilan bog'liq ko'plab axloqiy

urg'ochi pashshalarni tasodifiy tanladi. U 19 avlod davomida ikkita allelning chastotalaridagi o'zgarishlarni kuzatdi. Masalan, bitta populyatsiyada 19 avlod davomida  $bw^{75}$  (p) ning o'rtacha chastotasi 0.53125 ni tashkil etdi. Genetik drift/siljish tufayli allel chastotasining kutilgan o'zgarishini hisoblash uchun 25.16 tenglamasidan foydalanishimiz mumkin.  $bw$  allelning chastotasi (q)  $1 - p = 1 - 0.53125 = 0.46875$  ga teng. Populyatsiya hajmi (N) 16 ga teng. Shunday qilib, allelik chastotada kutilgan dispersiya quyidagicha:

$$pq2N = 0.53125 \times 0.468752 \times 16 = 0.0156$$

bu esa mavjud kuzatilgan 0.0151 dispersiyaga juda yaqin.

Populyatsiya sonining genetik siljishga ta'siri Luka Kavalli-Sforza va uning hamkasblari tomonidan o'tkazilgan tadqiqotda ko'rsatilgan. Ular Italiyaning Parma vodiysida qishloqlar orasidagi migratsiya cheklangan hududlardagi qishloq aholisining qon guruhlaridagi o'zgarishlarni o'rganishdi. Ular allel chastotasining o'zgarishi yuqori vodiydagi kichik, izolyatsiya qilingan qishloqlar orasida eng katta ekanligini, lekin vodiyan uzoqroqda joylashgan katta qishloqlar va shaharlarda bu ko'rsatkich kichikroq ekanligini aniqladilar. Bu natija biz genetik siljishdan kutgan aniq narsadir: populyatsiyalar soni kichik bo'lsa, ko'proq genetik siljish bo'lishi kerak va shuning uchun populyatsiyalar orasida ko'proq o'zgaruvchanlik bo'lishi kerak.

Ekologik va demografik tadqiqotlar uchun populyatsiya hajmi odatda guruhdagi individuallar soni sifatida aniqlanadi. Biroq, genofondning evolyutsiyasi faqat genlarni keyingi avlodga qo'shadigan o'sha individuallarga bog'liq. Populyatsiya genetiklari odatda populyatsiya hajmini samarali populyatsiya hajmi ( $N_e$ ) deb ataladigan naslchilik uchun bo'lgan voyaga yetganlarning ekvivalent soni sifatida belgilaydilar. Naslchilik uchun mo'ljallangan voyaga yetganlarning ekvivalent sonini bir qancha omillar, jumladan, jins nisbati, tug'ilgan avlodlar sonining individlar o'rtasidagi o'zgarishi, populyatsiya hajmidagi o'zgarishlar, populyatsiyaning yosh tarkibi va juftlash tasodifiymi yoki yo'qligi aniqlaydi.

**Genetik siljishning sabablari.** Barcha genetik siljishlar namuna olish xatosidan kelib chiqadi, ammo namuna olish xatosi paydo bo'lishining bir necha xil usullari mavjud. Birinchidan, bo'shliq, oziq-ovqat yoki boshqa muhim manbalardagi cheklovlar tufayli populyatsiya hajmi bir necha avlodlar uchun kamayishi mumkin. Bir necha avlodlar davomida kichik populyatsiyadagi genetik siljish populyatsiya genofondining tarkibiga sezilarli ta'sir ko'rsatishi mumkin.

Namuna tanlashda xatolik yuzaga kelishining ikkinchi usuli – oz sonli individuallar tomonidan populyatsiyani o'rnatish natijasida yuzaga keladigan asoschining ta'siri; ushbu bobning kirish qismida muhokama qilingan Royal orolidagi bo'rilar populyatsiyasi asoschi ta'sirini boshidan o'tkazdi. Garchi populyatsiya ko'payishi va juda kattalashishi mumkin bo'lsa-da, uning barcha a'zolari tomonidan tashib yuriladigan genlar dastlab asoschilarda mavjud bo'lgan bir nechta genlardan (migratsiya yoki mutatsiya bo'lmagan holda) olingan. Asoschilarda qaysi genlar mavjudligiga ta'sir qiluvchi tasodifiy hodisalar butun populyatsiya tarkibiga muhim ta'sir ko'rsatadi.

Genetik siljish paydo bo'lishining uchinchi usuli – bu populyatsiyaning hajmi keskin qisqarganida paydo bo'ladigan genetik to'siqdir. Misolni shimoliy dengiz fillarida ko'rish mumkin. 1800 yilgacha Kaliforniya sohillarida minglab shimoliy dengiz fillari topilgan, ammo 1820 va 1880 yillar oralig'ida ov qilish ularning populyatsiyasini vayron qilgan. 1884 yilga kelib, Meksikaning Quyi Kaliforniya g'arbidagi Isla-de-Gvadalupedagi unchalik katta bo'lmagan sohilida 20 ga yaqin dengiz fillari tirik qoldi. Qo'shma Shtatlar va Meksika tomonidan qabul qilingan ovga qo'yilgan cheklovlar dengiz fillarining qayta ko'payishiga imkon berdi va hozirda populyatsiyada 100 000 dan ortiq dengiz fillari mavjud. Bugungi kunda bu populyatsiyadagi barcha dengiz fillari genetik jihatdan o'xshashdir, chunki ularda faqat populyatsiya muammosidan omon qolganlar tashib yurgan bir nechta genlar mavjud edi xolos.

**Genetik siljishning ta'siri.** Genetik siljish populyatsiyaning genetik tarkibiga bir qancha muhim ta'sir ko'rsatadi. Birinchidan, u populyatsiya ichidagi

ta'sir qilmasa, qulay allelni fiksatsiya qilishga va boshqa allelni yo'q qilishga olib keladi.

Tanlanishning oxirgi ikki turi (5 va 6-turlar) maxsus vaziyatlarda yuzaga keladi va muvozanatga olib keladi, bunda allel chastotasida keyingi o'zgarish bo'lmaydi. 5-turdagi tanlanish haddan tashqari dominantlik yoki geterozigot dominantligi deb ataladi. Bu yerda, geterozigota har ikkala gomozigotga

$(W_{11} < W_{12} > W_{22})$  nisbatan yuqori darajada mos keladi. Haddan tashqari dominantlik bilan, geterozigotada ikkala allel ham afzal ko'riladi va hech bir allel populyatsiyadan chiqarib tashlanmaydi. Dastlab, allel chastotalar o'zgarishi mumkin, chunki bir gomozigot boshqasidan yuqori moslikka ega; o'zgarish yo'nalishi ikki gomozigotaning moslik qiymatlariga bog'liq. Allelik chastotalar barqaror muvozanatga erishilgunga qadar haddan tashqari dominantlik bilan o'zgaradi, bu nuqtada boshqa o'zgarish bo'lmaydi. Muvozanatdagi allel chastotasi ( $q^{\wedge}$ ) ikkita gomozigotaning mosligiga (odatda tanlanish koeffitsientlari sifatida ifodalanadi) bog'liq:

$$q^{\wedge} = f(A2) = s_{11}s_{11} + s_{22}$$

bu yerda  $s_{11}$   $A^1A^1$  gomozigotaning seleksiya koeffitsientini,  $s_{22}$  esa  $A^2A^2$  gomozigotasining tanlanish koeffitsientini ifodalaydi. Haddan tashqari dominantlikka misol qilib, odamlardagi o'roqsimon hujayrali anemiya, gemoglobinni kodlaydigan genlardan birining mutatsiyasidan kelib chiqadigan kasallikni ko'rish mumkin. O'roqsimon hujayrali mutatsiya uchun gomozigot bo'lgan odamlar faqat o'roqsimon gemoglobin ishlab chiqaradi, ularda og'ir anemiya va ko'pincha to'qimalar zararlanishi kuzatiladi. Genning bitta normal nusxasi va bitta mutatsiyaga uchragan nusxasiga ega geterozigotli odamlar ham normal, ham o'roqsimon hujayrali gemoglobinni ishlab chiqaradi, ammo ularning qizil qon tanachalarida o'roqsimon hujayrali anemiyaning oldini olish uchun yetarli darajada normal gemoglobin mavjud. Shu bilan birga, geterozigotalar bezgakka chidamli va shuning uchun normal gemoglobin uchun gomozigotlarga yoki

qilishimiz mumkin. Ushbu modeldan foydalanish genotiplarning boshlang'ich allel chastotalari va moslik qiymatlarini bilishni talab qiladi. U juftlanish tasodifiy va populyatsiyaga ta'sir qiluvchi yagona kuch bu tabiiy seleksiyadir, deb taxmin qiladi. Umumiy tanlanish modeli har qanday seleksiya turidan keyin allel chastotalarini hisoblash uchun ishlatilishi mumkin. Tanlanish retsessiv, dominant yoki kodominant belgilarga, shuningdek, geterozigota eng yuqori moslikka ega bo'lgan belgilarga zid bo'lganida allel chastotalarining o'zgarishini aniqlash formulalarini ishlab chiqish ham mumkin.

**Tanlanish natijalari.** Tanlanish natijalari populyatsiyadagi genotiplarning mosligiga bog'liq.  $W_{11}$ ,  $W_{12}$ , va  $W_{22}$  mosliklarga ega bo'lgan uchta genotipga ( $A^1A^1$ ,  $A^1A^2$ , va  $A^2A^2$ ) ega bo'lgan populyatsiyada tabiiy seleksiyaning olti xil turini aniqlashimiz mumkin.

1-turdagi tanlanishda dominant allel  $A^1$  moslik ustunligini beradi; bu holda  $A^1A^1$  va  $A^1A^2$  genotiplarining mosliklari  $A^2A^2$  ning mosligiga teng va undan yuqori ( $W_{11} = W_{12} > W_{22}$ ) bo'ladi. Geterozigota ham,  $A^1A^1$  gomozigota ham  $A^1$  allelining nusxalariga ega bo'lgani va  $A^2A^2$  gomozigotasidan ko'ra ko'proq nasl hosil qilganligi sababli, vaqt o'tishi bilan  $A^1$  allelining chastotasi ortadi,  $A^2$  allelining chastotasi esa kamayadi. Bir allel yoki belgi boshqasidan ustun bo'lgan seleksiyaning bu shakli yo'nalishli tanlov deb ataladi.

2-turdagi tanlanish dominant allel  $A^1$  ( $W_{11} = W_{12} < W_{22}$ ) ga qarshi yo'nalishli tanlanishdir. Bunday holda,  $A^2$  alleli ortadi va  $A^1$  alleli kamayadi.

3-tur va 4-turdagi tanlanishlar ham yo'nalishli tanlanishdir, lekin bu holatlarda to'liq bo'lmagan dominantlik mavjud va geterozigota ikki gomozigota o'rtasida oraliq bo'lgan moslikka ega ( $W_{11} > W_{12} > W_{22}$  3-tur uchun;  $W_{11} < W_{12} < W_{22}$  4-tur uchun).  $A_1A_1$  eng yuqori moslikka (3-tur) ega bo'lsa,  $A^1$  alleli ortadi va  $A^2$  alleli vaqt o'tishi bilan kamayadi.  $A^2A^2$  eng yuqori moslikka (4-tur) ega bo'lsa,  $A^2$  alleli ortadi va vaqt o'tishi bilan  $A^1$  alleli kamayadi. Va nihoyat, yo'nalishli tanlanishning barcha to'rt turi, agar populyatsiyaga boshqa evolyutsion kuchlar

allel chastotalarning o'zgarishini keltirib chiqaradi. Genetik siljish tasodifiy bo'lganligi sababli, har qanday allelning chastotasi pasayib borishi kabi ortib boradi va vaqt o'tishi bilan o'zgarib boradi (shuning uchun *genetik siljish* deb ataladi).  $q = 0.5$  dan boshlab 10 erkak va 10 urg'ochidan iborat doimiy populyatsiya hajmini saqlab qolgan 30 avloddan ortiq beshta populyatsiyada genetik siljishning kompyuter simulyatsiyasi tasvirlangan. Ushbu populyatsiyalardagi allel chastotalar avloddan avlodga o'zgarib boradi.

Genetik siljishning ikkinchi ta'siri populyatsiyalar ichidagi genetik o'zgaruvchanlikni kamaytirishdir. Tasodifiy o'zgarish orqali allel oxir oqibat 1 yoki 0 chastotasiga yetishi mumkin, bunda populyatsiyadagi barcha individuallar bitta allel uchun gomozigotdir. Allel 1 chastotaga yetganda, biz uni fiksatsiyaga erishgan deb aytamiz. Boshqa allellar yo'qoladi (chastota 0 ga yetadi) va faqat boshqa populyatsiyadan migratsiya yoki mutatsiya bilan tiklanishi mumkin. Keyinchalik, fiksatsiya populyatsiya ichidagi genetik o'zgaruvchanlikning yo'qolishiga olib keladi. Bunday yo'qotishlarni hozirgina aytib o'tilgan shimoliy dengiz fillarida ko'rish mumkin. Bugungi kunda bu dengiz fillari past darajadagi genetik o'zgarishlarga ega; 24 ta proteinni kodlovchi genlarni o'rganish bu genlarda individual yoki populyatsiya farqlarini aniqlamadi. Dengiz fillarining mitoxondrial DNKsidagi ketma-ketlik o'zgarishini navbatdagi o'rganish ishlari genetik o'zgaruvchanlikning past darajasini aniqladi. Bundan farqli o'laroq, janubiy dengiz fillari mitoxondriyal DNK o'zgarishining ancha yuqori darajalariga ega. Antarktida va sub-Antarktika suvlarida uchraydigan janubiy dengiz fillari ham ovlangan, ammo ularning populyatsiyasi soni hech qachon 1000 dan kamaymagan; shuning uchun shimoliy dengiz fillaridan farqli o'laroq, ular genetik qiyinchiliklarni boshdan kechirmaganlar.

Vaqt yetarli ekanligini hisobga olsak, barcha kichik populyatsiyalar u yoki bu allel uchun fiksatsiyalanadi. Qaysi allelning o'zgarishligi tasodifiy, ammo allellarning dastlabki chastotalarining ta'siri bo'ladi. Agar populyatsiya har birining chastotasi 0.5 bo'lgan ikkita alleldan boshlansa, ikkala allel ham bir xil



fiksatsiya ehtimoliga ega. Biroq, agar bir allel dastlab tez-tez uchraydigan bo'lsa, uning fiksatsiyalanish ehtimoli ko'proq.

Genetik siljishning uchinchi ta'siri shundaki, vaqt o'tishi bilan turli populyatsiyalar genetik jihatdan bir-biridan ajralib turadi. Barcha beshta populyatsiya bir xil allel chastotasi bilan boshlanadi ( $q = 0.5$ ), lekin genetik drift tasodifiy bo'lganligi sababli, turli populyatsiyalardagi chastotalar bir xil tarzda o'zgarmaydi va shuning uchun populyatsiyalar asta-sekin genetik farqlarga ega bo'ladi. Oxir-oqibat, barcha populyatsiyalar fiksatsiyaga erishadilar; ba'zilari bitta allel uchun, boshqalari esa muqobil allel uchun fiksatsiyalanadi.

Genetik siljishning uchta natijasi (allel chastota o'zgarishi, populyatsiyalar ichidagi genetik o'zgarishlarning yo'qolishi va populyatsiyalar o'rtasidagi genetik farq) bir vaqtning o'zida sodir bo'ladi va barchasi namuna olish xatosidan kelib chiqadi. Dastlabki ikkita natija populyatsiyalar ichida, uchinchi esa populyatsiyalar o'rtasida sodir bo'ladi.

Allelik chastotalarning o'zgarishiga olib keladigan yakuniy jarayon bu tabiiy seleksiya bo'lib, genotiplarning differentsial ko'payishidir. Moslashuvchan xususiyatlarga ega bo'lgan individuallar bunday xususiyatga ega bo'lmagan individuallarga qaraganda ko'proq avlod hosil qilganda tabiiy seleksiya sodir bo'ladi. Moslashuvchan belgilar genetik asosga ega bo'lsa, ular avlod tomonidan irsiylanadi, keyingi avlodda ko'proq chastotada namoyon bo'ladi. Reproktiv ustunlikni ta'minlaydigan xususiyat vaqt o'tishi bilan ortib boradi, bu esa populyatsiyalarga atrof-muhitga yaxshiroq moslashishga imkon beradi - yaxshi moslashadi. Tabiiy seleksiya evolyutsion kuchlar orasida o'ziga xos xususiyatga ega, chunki u moslashishga yordam beradi.

**Moslashish va tabiiy tanlanish koeffitsiyenti.** Tabiiy tanlanishning populyatsiya genofondiga ta'siri populyatsiyadagi genotiplarning moslik qiymatlariga bog'liq. Moslashish genotipning nisbiy reproduktiv muvaffaqiyati sifatida aniqlanadi. Bu yerda nisbiy atama juda muhim: moslik – bu

populyatsiyadagi boshqa genotiplarning reproduktiv muvaffaqiyatlari bilan solishtirganda bitta genotipning reproduktiv muvaffaqiyatidir.

Moslik qiymatlari ( $W$ ) 0 dan 1 gacha bo'ladi. Faraz qilaylik, uchta genotip tomonidan ishlab chiqarilgan yashovchan nasllarning o'rtacha soni:

$$\text{Genotiplar:} \quad A^1A^1 \quad A^1A^2$$

$$\text{Hosil bo'lgan avlodlarning o'rtacha soni:} \quad \mathbf{5 \quad 10}$$

Har bir genotip uchun moslikni hisoblash uchun biz genotip tomonidan hosil qilingan avlodlarning o'rtacha sonini olamiz va uni eng mahsuldor genotip tomonidan ishlab chiqarilgan avlodlarning o'rtacha soniga bo'lamiz:

$$\begin{array}{ccc} A^1A^1 & A^1A^2 & A^2A^2 \\ W_{11} = 10/10 = 1,0 & W_{12} = 5/10 = 0.5 & W_{22} = 2/10 = 0.2 \end{array}$$

$A^1A^1$  genotipning mosligi  $W_{11}$  deb olindi,  $A^1A^2$  niki esa  $W_{12}$ ,  $A^2A^2$  niki bo'lsa  $W_{22}$  bo'ladi.

Tegishli o'zgaruvchi tanlanish koeffitsienti ( $s$ ) bo'lib, genotipga nisbatan tanlanishning nisbiy intensivligi hisoblanadi. Biz odatda ma'lum bir genotip uchun tanlanish haqida gapiramiz, lekin shuni yodda tutish kerakki, agar tanlanish bitta genotip uchun bo'lsa, u avtomatik ravishda kamida bitta genotipga qarshi bo'ladi. Tanlanish koeffitsienti  $1 - W$  ga teng, shuning uchun oldingi uchta genotip uchun tanlanish koeffitsientlari quyidagicha:

$$\text{Tanlanish koeffitsientlari}(1W): \quad \begin{array}{ccc} A^1A^1 & A^1A^2 & A^2A^2 \\ s_{11} = 0 & s_{12} = 0.5 & s_{22} = 0.8 \end{array}$$

**Umumiy tanlanish modeli.** Tanlanish bilan birga genotiplar o'rtasidagi differentsial moslik vaqt o'tishi bilan genotiplarning chastotalarining o'zgarishiga olibkeladi, bu esa, o'z navbatida, genotiplarnitash kiletuvchiallellarning chastotalarini o'zgarishiga olib keladi. 25.4-jadvalda keltirilgan umumiy seleksiya modelidan foydalanib, tabiiy seleksiyaning allel chastotalarga ta'sirini taxmin

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

**Irsiy kasalliklarda klinik belgilarning yuzaga chiqishidagi asosiy xususiyatlar.** Har qanday kasalliklar o'z klinik manzarasi va rivojlanish xususiyatlariga ega (ko'z, endokrin, yurak-qon tomir kasalliklari va hokazo). Xuddi shunga o'xshash irsiy kasalliklarning ham o'z klinik manzarasi va rivojlanish jarayoni mavjud. K o'pchilik bemorlarni kuzatish, tashxis qo'yish va davolash jarayonida irsiy kasal ekanligi aniqlanadi. Hozirda irsiy kasalliklarni aniqlashda quyidagi belgilarga qaraladi:

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

2. Irsiy kasallik surunkali kechadi - ko'pchiligi surunkali alomatlariga ega bo'lib, vaqt o'tgan sari kasallik kuchayib boradi. Chunki yosh ulg'aygan sari mutatsiyaga uchragan gen o'z ta'sirini kuchaytiradi. Bir xil bo'lgan irsiy kasallik mutant genning ta'sir darajasiga qarab bemorlarda turlicha o'tadi. Kimdadir yuzaki, kimdadir og'irroq.

3. Irsiy kasalliklarni davolash - bunday bemorlarni to'liq davolab bo'lmaydi. Ularni davolash asosan simptomatikdir. Lekin ayrim tashqi omillar ta'sirida rivojlanadigan kasalliklarning davosi hozirda yaxshi o'rganilgan. Masalan: fenilketonuriya, alkaptonuriya, qandli diabet va hokazo.

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

prof. A.T.Oqilov rahbarligida irsiy kasalliklarning tarqalishining oldini olish maqsadida tibbiyot genetikasi bo'limi ochildi. Hozirgi paytda Toshkentdagi akusherlik va ginekologiya ilmiy-tadqiqot institutida hamda tibbiyot institutlarida, yirik poliklinikalar qoshida tibbiyot genetikasi laboratoriyalari ochilgan bo'lib, ularda nikohlanuvchi yoshlarga, irsiy kasalliklari bor odamlarga amaliy yordam ko'rsatiladi.

Genetik injeneriya va biotexnologiya usullarining odam genetikasida keng qo'llanilishi tufayli irsiy kasalliklarga tashxis qo'yish, davolash va oldini olish imkoniyatlari paydo bo'ldi.

**Odam genetikasining tarmoqlari.** Odam genetikasi o'simlik, hayvonlar genetikasidan keyin rivojlanganligiga qaramay, uning bir qancha tarmoqlari shakllangan. Ana shu tarmoqlardan biri tibbiyot genetikasidir. Hozirgi paytda jahon aholisi 6 milliarddan ortib ketdi. Tug'ilgan bolalarning 4,5%i turli irsiy kasalliklar bilan dunyoga keladi. Epilepsiya, shizofreniya, kretinizm, gemofiliya, bronxial astma shunday xastaliklardandir. Irsiy kasalliklarga erta tashxis qo'yish, ularning oldini olish va davolash metodlarini belgilashda muhim o'rin tutadi. Bu tibbiyot genetikasi odam salomatligini saqlashda muhim o'rin tutishidan dalolat beradi.

Odam genetikasining yana bir tarmog'i demografik genetikaga hisoblanadi. Demografik genetikaga odamdagi ayrim belgi-xossalarni (masalan, qon guruhlarini) jahon aholisi orasida qanday tarqalganligini aniqlash bilan shug'ullanadi.

Farmakologik genetikaga ham odam genetikasining bir tarmog'i sifatida turli dorilarni, chunonchi antibiotiklarni odam organizmiga ko'rsatgan ta'sirini tadqiq qiladi. Odam genetikasining bir tarmog'i sitogenetika bo'lib, u odam irsiyatning moddiy asoslari bo'lmish xromosomalarning tashqi, ichki tuzilishini tadqiq qiladi. Immunogenetika esa immunitet reaksiyalarining amalga oshirishida irsiyatning rolini o'rganadi.

Biokimyoviy genetikaga yordamida irsiyatning molekulyar asoslari moddalar almashishi, u bilan bog'liq belgi-xossalarning rivojlanishi o'rganiladi. Odam

genetikasining yana bir tarmog'i pedagogik genetika sanaladi. Uning tekshirish obyekti bolalar aqliy qobiliyati va ruhiyatini genetik jihatdan tadqiq qilish hisoblanadi. Bolalarning ruhiy holati, aqliy qobiliyati ota-onadan o'tadi. Shu bilan bir qatorda qobiliyat, iste'dod, iqtidorning shakllanishida ijtimoiy muhit, ota-ona, o'qituvchilarning ta'im-tarbiyasi muhim ahamiyatga ega bo'ladi. Pedagogik genetika bolalardagi ota-onadan berilgan irsiy qobiliyat, iqtidorlilik, iste'dodning yoshga qarab o'zgarishini tadqiq qilib, pedagoglarga muhim tavsiyalar beradi.

**Odam genetikasining nazariy va amaliy ahamiyati.** Odam tana tuzilishining anatomik, morfologik tuzilishini, unda boradigan fiziologik, biokimyoviy jarayonlarning genetik asoslarini o'rganish, juda muhim nazariy va amaliy ahamiyatga ega masaladir. Shaxsning shakllanishida irsiyat va muhitning rolini aniqlash, odamlar populyatsiyasida u yoki bu irsiy belgining tarqalish darajasini belgilash, odam irsiyatini tashqi muhit - xususan fizikaviy, kimyoviy, biologik va boshqa omillarning zararli ta'sirlaridan himoya qilish, irsiy kasallik kelib chiqishining genetik sabablarini tadqiq qilish odam genetikasining insoniyat uchun nihoyatda muhim muammolarini yechishda qatnashishini ko'rsatadi. Bularning hammasi organik olam tarixiy taraqqiyotining mo'jizasi bo'lgan inson organizmining biologiyasini tushunishga yordam beradi. Mazkur nazariy muammolarning hal etilishi odamlar umrining uzayishi, turli irsiy kasalliklarning oldini olish, ularni bartaraf qilish tadbirlarini ishlab chiqish, ham jismonan, ham ruhan rivojlangan barkamol avlodni voyaga yetkazishni genetik jihatdan hal etish imkoniyatini beradi. Binobarin, odam genetikasini o'rganish ham nazariy, ham amaliy ahamiyatga ega. Shu sababli ham jamiyatda yashayotgan har bir inson odamdagi irsiyat va o'zgaruvchanlik qonuniyatlaridan boxabar bo'lish kerak.

**Odam genetik obyekti sifatida.** Genetika fanida asosiy irsiyat va o'zgaruvchanlik qonunlari no'xat, drozofila meva pashshasi, neytrospora, ichak tayoqchasi bakteriyalarida ixtiro qilingan. O'simlik, hayvon va mikroorganizmlarda istalgan genetik tadqiqotlarni olib borish mumkin. Biroq o'simlik, hayvon va mikroorganizmlarda qo'llanadigan genetik metodlarning

d) jinsga bog'langan kasalliklar guruhlariga ajratiladi.

Xromosoma va genom mutatsiyalarida bemorda kasallikning to'liq shakli (mutatsiyalar gametalarda bo'lganda) yoki mozaik shakli (mutatsiyalar zigota maydalanishining ilk bosqichlarida kelib chiqqanida) kuzatilishi mumkin. Ayrim holatlarda irsiy kasalliklarning klinik klassifikatsiyasi ham qo'llaniladi. Klinik klassifikatsiya a'zo va sistema prinsipiga asoslangan masalan: quloq, tomoq, burun kasalliklari, nerv sistemasi, teri kasalliklari va hokazo. Lekin bunday klassifikatsiya shartli bo'lishligini unutmaslik kerak, chunki aynan bir xil kasallik birlamchi namoyon bo'lishiga qarab har xil guruhlariga kiritilishi mumkin, agar avval terida dog'lar yoki tugunchalar paydo bo'lsa neyrofibromatoz bilan kasallangan shaxs teri kasalliklari klinikasida, agar unda miya o'simtasi paydo bo'lsa, neyroxirurgiya klinikasida davolanishi mumkin. Shunday qilib, neyrofibromatoz irsiy kasalligi teri kasalliklari guruhiga ham, asab sistemasi kasalliklari guruhiga ham kiritilishi mumkin. Undan tashqari irsiy kasalliklarda birvarakayiga bir qancha sistemalarda o'zgarishlar namoyon bo'ladi. Shuning uchun ham irsiy kasalliklarning genetik klassifikatsiyasi qulaydir va asosan shu klassifikatsiyadan foydalaniladi.

1. Gen kasalliklari - gen mutatsiyalari natijasida kelib chiqib, avloddan-avlodga beriladi va G. Mendel qonunlari asosida irsiylanadi.

2. Xromosom kasalliklari - xromosom va genom mutatsiyalari natijasida kelib chiqadi, xromosoma strukturasi o'zgarishi bilan sodir bo'ladi.

3. Multifaktorial kasalliklar - ko'p omilli kasalliklar deyilib, ularning rivojlanishida ham genetik, ham muhit omili rol o'ynaydi. Kasallikka irsiy moyillik faqat qo'zg'atuvchi muhit omillari ta'siridagina yuzaga chiqishi mumkin.

4. Somatik irsiy kasalliklar - somatik hujayralardagi mutatsiyalar natijasida kelib chiqadi. Ularga ayrim o'smalar, tug'ma rivojlanish poroklari, autoimmun kasalliklar kiradi.

mumkin. Lekin bu holatlarning asosiy sababi - birlamchi biokimyoviy nuqson ekanligini unutmaslik kerak. Baʼzan gen kasalliklari molekulyar kasalliklar deb ham ataladi, bu bilan DNK molekulasi darajasidagi buzilishlar mavjudligi taʼkidlanadi. Bunday kasalliklar fenotipik namoyon boʻlishiga qarab nuklein kislotalar, uglevodlar, lipidlar, minerallar almashinishi buzilishlari va hokazo guruhlarga ajratiladi. Xromosoma kasalliklari uchun xromosomalar strukturasi oʻzgarishi xarakterlidir. Bu holatlarda ham oʻzgarishlar autosomalarda yoki geterosomalarda kuzatilib, deleksiyalar, inversiyalar, duplikatsiyalar va translokatsiyalar sifatida namoyon boʻlishi mumkin. Tibbiy genetikada bu guruhga xromosomalar sonining oʻzgarishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar ham kiritiladi. Bunda biz «kasalliklar» soʻzini shartli maʼnoda ishlatilishini unutmasligimiz kerak, chunki xromosoma kasalliklarining kechishi «kasallik» tushunchasiga unchalik toʻgʻri kelmaydi, shuning uchun ham tibbiy genetikada koʻproq «xromosoma sindromlari» tushunchasi ishlatiladi. Yuqorida taʼkidlab oʻtganimizday genom kasalliklari xromosomalar sonining oʻzgarishi natijasida kelib chiqadi. Bunda xromosomalar sonining oʻzgarishi gaploid toʻplamining butunligicha ortishi (poliploidiya) yoki ayrim xromosomalar sonining ortishi yoki kamayishi (aneuploidiya, geteroploidiya) holatida kuzatilishi mumkin. Har xil mutatsiyalarning odam uchun ahamiyati «mutatsion oʻzgaruvchanlik» boʻlimida berilgan. Irsiy kasalliklarni gen va xromosoma kasalliklari guruhlariga ajratish quyidagi sabablarga koʻra qulaydir. Gen kasalliklari bitta genning mutatsiyasi natijasida kelib chiqib, ayrim ferment kamchiligining tor simptomatikasini namoyon qiladi va bu kasalliklar avloddan-avlodga oʻtkaziladi.

Xromosomalar aberratsiyalari yoki sonining oʻzgarishi natijasida kelib chiqadigan xromosoma kasalliklari esa ota-onalarda kuzatilmasdan, ularning bolalarida murakkab rivojlanish buzilishlari kompleks sifatida namoyon boʻladi. Irsiylanish tipiga qarab gen kasalliklari:

- a) autosoma-dominant;
- b) autosoma-retsessiv;

barchasini odamlarda qoʻllab boʻlmaydi. Bunga asosiy sabab, odam faqat biologik rivojlanishnigina emas, balki ijtimoiy omillar mahsuli hamdir. Shu sababli odamdagi irsiyat va oʻzgaruvchanlikni oʻrganishda bir qancha qiyinchiliklar uchraydi. Bu qiyinchiliklarga toʻxtalib oʻtamiz. Odatda genetik tadqiqotlarni oʻtkazish uchun tanlangan organizmlar hayvonlarda irsiy jihatdan sof boʻlishi kerak. Genetik jihatdan sof organizmlar oʻsimlik va hayvonlarda inbriding yoʻli bilan olinadi, yaʼni bir ota-onaning erkak va urgʻochi individlari oʻzaro chatishtirilib, ularning nasli bir necha avlodlarda oʻrganiladi. Odamlarda bir ota-onaning oʻgʻillari begona oilaning qizlariga uylansalar, qizlari begona oilaning oʻgʻillariga turmushga chiqadilar. Bu esa odam irsiyatining sof holda gomozigota boʻlishini cheklab qoʻyadi. Binobarin, odam irsiyatining geterozigota holatda boʻlishi genetik tadqiqotlarni olib borishdagi birinchi qiyinchiliklardir. Genetik qonuniyatlar haqqoniy boʻlishi uchun tekshirilayotgan organizmlar soni jihatdan koʻp boʻlishi shart. Vaholanki, odamlarda bir ota-onadan tugʻilgan farzandlar soni koʻp holatlarda 1-4 tadan oshmaydi. Odam naslining kamligi genetik tadqiqotni oʻtkazishdagi ikkinchi qiyinchilik sanaladi. Odam genetikasida tadqiqot olib borishdagi yana bir qiyinchilik koʻpayish muddati bilan aloqador. Maʼlumki, bakteriyalar har 30 minutda, gʻoʻza oʻsimligi 120-130 kunda, qoʻy 6 oyda yangi nasi bergani holda, odamlarda yangi naslni olish uchun oʻrtacha 18-20 yil talab qilinadi. Binobarin qisqa muddat ichida biror belgi-xossani odamlarning bir necha avlodlarida tadqiq qilish imkoni cheklangan boʻladi. Hayvon va oʻsimliklarda, mikroorganizmlarda tadqiqotchi xohlagan belgi-xossaga ega organizmlarni oʻzaro chatishtirib, yangi nasi olishi mumkin. Odamlarda bunday yoʻl bilan belgi-xossalarning irsiylanishini oʻrganish qonun boʻyicha taqiqlanadi. Tadqiqotchi xohlagan erkak va ayol shaxslarni nikolashi mumkin emasligi, odam genetikasidagi qiyinchiliklardan yana biri hisoblanadi.

Har qanday organizmlarda belgi-xossalarning rivojlanishi bir tomondan genotipga, ikkinchi tomondan tashqi muhit omillariga bogʻliq. Maʼlumki, hayvon va oʻsimliklar ustida tajriba oʻtkazilganda, turli xil irsiy xususiyatlarga ega boʻlgan

**MAVZU. IRSIY KASALLIKLAR KLASSIFIKATSIYASI.  
IMMUNOGENETIKA. GENLAR O'ZGARISHI BILAN BOG'LIQ  
KASALLIKLAR.**

organizmlarni bir xil muhitda o'stirib, ular orasida paydo bo'lgan farqlardan irsiy omillar ulushi aniqlanadi. Lekin odamlar turli ijtimoiy va iqtisodiy muhitda yashaganlari sababli, egizaklarni hisobga olmaganda, bunday sharoitni tug'dirishning imkoniyati juda kam ekanligiga ishonch hosil qilamiz. Bu ham odamdagi irsiyat va o'zgaruvchanlikni o'rganishda qiyinchilik hisoblanadi. Yuqoridagi qiyinchiliklarga qaramay, odam irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rganish nihoyatda zarur. Uning zarurligi birinchidan mikroorganizmlar, o'simliklar, hayvonlarda ixtiro qilingan irsiyat qonunlari odamlarda ham o'z qimmatini saqlaydimi degan muammoni hal etish, ikkinchidan kerakli belgi-xossalarning irsiylanishini bilish, oilani rejalashtirish, irsiy kasallik turlari, sabablarini aniqlash, ularning oldini olish choralarini ishlab chiqish uchun kerak.

**Odam genetikasining tadqiqot metodlari.** Odam genetikasini o'rganishda, uning tabiatda va jamiyatda tutgano'rnini hisobga olgan holda umumiy genetikaning an'anaviy va eng yangizamonaviy metodlar (usullar) dan foydalaniladi. Odam genetikasi soha-sidahozirogacha olingan anchagina boy ma'lumotlar quyidagi metodlarning qo'llanilishi samarasidir: genealogik, sitogenetik, egizaklarni o'rganish, ontogenetik, populyatsion, molekulyar-biokimyoviy va boshqalar.

**Genealogik metod.** Odam belgi va xususiyatlarining normal va patologik (kasallik) holatida irsiylanish qonuniyatlarini, ularning ajdodavlodlarining irsiy shajarasini tuzish orqali tadqiq qilishni genealogik metod deb yuritiladi. Avlodlar irsiy shajarasini tuzishda odam genetikasida qabul qilingan quyidagi belgilardan foydalaniladi.

Bu metod dastavval ingliz olimi F. Galton tomonidan ishlab chiqilgan va taklif etilgan. Genealogik metodning mohiyati quyidagicha: o'rganilayotgan belgi vaxususiyatga ega bo'lgan shaxs (proband) ning ona hamda ota tomonidan bir qancha bo'g'in ajdodlari yoki bir qancha avlodlarida ushbu belgining rivojlanish holati o'rganiladi, qiyosiy tahlil qilinadi. Buning natijasida olingan dalillarga asosan ma'lum belgi va xususiyatlarning irsiylanish qonuniyatlari aniqlanadi:

**Irsiy kasalliklar tasnifi.** XIX asrda irsiy kasalliklar juda kam uchraydigan kasalliklar qatoriga kiritilar edi. Hozir esa har qanday shifokor amaliyotida irsiyatga bog'liq boigan kasalliklar juda ko'p uchramoqda. Hozirda 4500 ga yaqin irsiy kasalliklarning mavjudligi ma'lum. Har yili kamida yuzga yaqin irsiy kasalliklar aniqlanmoqda. Bunga sabab birinchidan, fanning tobora rivojlanib borishi natijasida odam organizmida kuzatiladigan jarayonlarning irsiy, biokimyoviy, fiziologik mexanizmlari tobora chuqur o'rganilmoqda, ikkinchidan, ekologik muhit sharoitlarining tobora ifloslanib borishi odam irsiyatida kelib chiqadigan buzilishlarni ko'paytirmoqda. Irsiy kasalliklarni bitta umumiy guruhga kiritilishi asosida kasallarga ota-onalarning jinsiy hujayralari orqali o'tgan irsiy axborotning buzilishlari yotadi. Irsiy kasalliklarning har xil klassifikatsiyalari mavjuddir.

I. Irsiyat buzilishlarning miqdoriy ko'rsatkichlariga qarab: monogen (bir gen mutatsiyasi natijasida kelib chiqadigan) va poligen (bir necha mutant genlar ta'sirida rivojlanadigan) kasalliklar tafovut etiladi.

II. Mutatsiyalar klassifikatsiyasida kelib chiqish mexanizmlariga qarab: gen kasalliklari, xromosom kasalliklari, genom kasalliklari.

III. Irsiy moyillik yoki multifaktorial (ko'p omilli) kasalliklar. Tabiiyki, monogen va gen kasalliklar bitta guruhdir, chunki bu kasalliklarning asosida ayrim genning mutatsiyasi yotadi. Mutant gen avtosomada yoki geterosomada joylashishi mumkin. Gen mutatsiyalari metabolizmning tug'ma nuqsonlariga olib kelishi, ya'ni biokimyoviy namoyon boiishi mumkin. Bunday kasalliklarni fermentopatiyalar deyiladi. Fermentopatiyalar natijasi fiziologik funksiyalarning o'zgarishi (masalan, qon ivish sistemasining faolligi susayishi) yoki morfologik belgilarning o'zgarishi (polidaktiliya - ko'p barmoqlilik) sifatida namoyon bo'lishi

bo'yicha geterozigota hisoblanadilar. Yuqorida qayd etilgan Er yuzasining hududlarida letal allelning uchrash darajasining bu qadar yuqori bo'lishligining sababi A.Allison tomonidan aniqlandi. U o'roqsimon hujayrali anemiya bo'yicha geterozigota odamlar normal allellarga ega bo'lgan gomozigotalarga nisbatan bezgak kasalligiga chidamliligi ancha yuqori bo'lishligini aniqladi. Shunday qilib, tabiiy sharoitlarda bezgak kasalligi tarqalgan mahalliy populyatsiyalarda tanlash geterozigotalarda gomozigota holatda zararli bo'lgan allellarni saqlash tomon borganligini ko'ramiz.

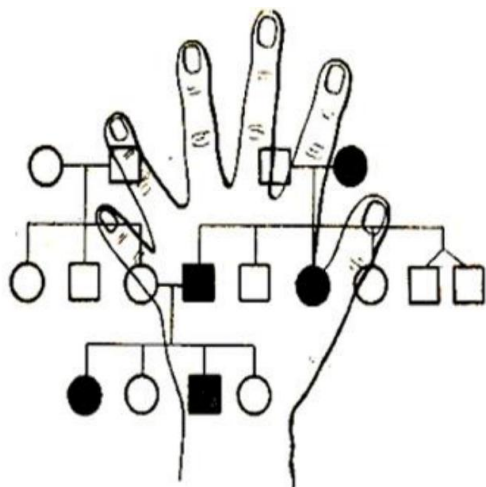
#### **Mustahkamlash uchun savollar**

1. Odam genetikasi fanining rivojlanish tarixini tushuntirib bering.
2. Odam genetikasining nazariy va amaliy ahamiyati nimadan iborat.
3. Odam genetikasining tadqiqot metodlarini sanab bering.
4. Sitogenetik metodning mohiyatini tushuntirib bering.
5. Konkordontlik nima?

ularning dominant yoki retsessivligi, rivojlanishini ta'min etadigan genlarning soni va ularning o'zaro ta'siri hamda belgining rivojlanishiga tashqi muhitning, ijtimoiy sharoit omillarining ta'siri haqida genetik mulohaza taklif qilinadi. Endi genetik asoslari turlicha bo'lgan belgilarning irsiylanishinihu metod yordamida o'rganish natijalari bilan tanishamiz.

1. Autosoma (jinsiy bo'lmagan xromosomalar) da joylashgan genlar ta'sirida dominant holatda irsiylanadigan belgilar qatoriga – braxidaktiliya (barmoqlarning qisqa bo'lishligi), polidaktiliya (ko'p barmoqlilik), xondriodistrofik (pakanalik), ko'z katarakti kasalligi, yuzda sekillarning bo'lishligi, suyaklarning mo'rtligi kabi belgi va xususiyatlar kiradi. Yuqorida qayd etilgan belgilardan biri – polidaktiliya belgisi bo'yicha irsiy shajara quyidagi rasmda keltirilgan. Probandning belgisi avloddan– avlodga har ikki jins shaxslariga beriladi, ya'ni dominant autosomalbelgi sifatida irsiylanadi.

2. Autosoma xromosomalarida joylashgan genlar ta'sirida retsessiv holatda irsiylanadigan belgilar jumlasiga fenilketonuriya, albinizm, qandli diabet va polimielit kasalliklariga moyillik kabi belgilar kiradi. Retsessiv allellar ta'sirida irsiylanuvchi belgilarni genetik tahlil qilish dominant irsiylanishga nisbatan birmuncha murakkabroq, chunki bunday belgilar geterozigota (Aa) holatda rivojlanmaydilar. Bundaybelgilarning rivojlanishi uchun uni belgilaydigan gen retsessiv gomozigota(aa) holatida bo'lishi kerak. Retsessiv irsiylanishga doir misol rasmda keltirilgan. Shuni ta'kidlash kerakki, yuqorida bayon etilgan dominant va retsessiv irsiylanish jinsga bog'liq bo'lmagan holda amalga oshadi, chunki bu belgilarning rivojlanishini ta'min etadigan genlar autosoma xromosomalarida joylashgan bo'ladi.



#### 45. Polidaktiliyaning dominant irsiylanish shajarasi

3. Jinsga bog'liq holda retsessiv irsiylanuvchi belgilarni tadqiq qilishda ham shajara metodidan samarali foydalanish mumkinligi isbotetildi. Gemofiliya, daltonizm kabi 50 ga yaqin retsessiv belgilar jins bilan bog'liq holda irsiylanishi aniqlangan. Rasmda gemofiliya kasalligi bo'yicha irsiylanish shajara (retsessiv jins bilan birikkan holdagi irsiylanish) keltirilgan. Bu kasallikning sababchisi bo'lgan gen (N-h) jinsiy Xxromosomada joylashgan. Gemofiliya kasalining ayollarda rivojlanishi uchun bu gen retsessiv gomozigota holatda bo'lishi kerak, erkaklarda rivojlanishi uchun esa retsessiv gemizigota holatda bo'lishi zarur, chunki ularda X-jinsiy xromosomasi yolg'iz holatda bo'ladi. Ayollarda bu gen bo'yicha geterozigota (Nh) holati mavjud bo'lsa, kasallik rivojlanmaydi. Onadagi bu retsessiv allel o'g'il farzandlaridagi gemofiliya kasalligini tug'dirishligi aniqlangan. Bu shajaradagi holat oydinroq bo'lishi uchun gemofiliya geni bo'yicha erkak va ayol organizmlarda uchrashi mumkin bo'lgan genotiplarni jinsiy xromosomalar bilan bog'liq holda keltiraylik.

yuzaga kelgan, chunki bu kasallikni qo'zg'atuvchi mikroorganizm Pasteurella pestis antigen O xossasiga ega. Shu sababdan "iO" alleliga ega shaxslar infeksiyaga chalingan vaqtlarida etarli darajada antitela ishlab chiqara olmaganligi tufayli ular birinchi navbatda halok bo'lib ketganlar. Xuddi shu zayilda chechak virusi ham A qon gruppasiga ega bo'lgan odamlar uchun xavfli bo'lgan va u tarqalgan joylarda birinchi navbatda A qon gruppasiga ega bo'lgan odamlar dastavval nobud bo'lganlar. Osiyoning vabo va chechak kasalliklari tarqalgan hududlarida IB alleliga ega

bo'lgan odamlar nobud bo'lgan. Populyatsion metod ma'lum organizm genotiplarining adaptiv (moslanuvchanlik) qimmatini ham aniqlash imkonini beradi. Odamning belgi va xususiyatlarini ular genining adaptiv qimmatiga qarab uch guruhga bo'linadi:

Genlari adaptiv neytral bo'lgan belgilar (ko'z va sochlarning rangi, quloq suprasining shakli). Bu guruhga kiruvchi belgilarning genlari odat-dagi tabiiy polimorfizm tarzida namoyon bo'ladi;

Genlari adaptiv qimmatga ega bo'lgan belgilar. Masalan, negrlartanasi (terisi) ning qora bo'lishi, sochlarining jingalakligi, lablarining qalinligi issiq iqlimga moslanish imkoniyatini yaratadi;

Genlari shartli ravishda adaptiv qimmatga ega bo'lgan belgilar.

Ular jumlasiga o'roqsimon hujayrali anemiya qon kasalligi kiradi. Bu kasallikning kelib chiqishi gemoglobin molekulasida paydo bo'ladigan irsiy illat bilan bog'liq, bunda eritrotsitlar kulchasimon bo'lgan normal shakldan o'roqsimon (yarim oy) shakliga kiradilar va natijada qonning kislorod tashishlik qobiliyatini keskin kamaytirib yuboradi. O'roqsimon hujayrali anemiya kasalligining geni bo'yicha retsessiv gomozigotali shaxslar erta 2 yoshga etmay nobud bo'ladilar. Tabiiy tanlanishning bu xildagi manfiy yo'nalishi ta'asirida odamlar populyatsiyasi doirasida bu letal allel allaqachon yo'q bo'lishi kerak edi. Ammo, haqiqatda esa Afrikaning 20 foiz erli xalqlari, AQSh va Braziliya negrlarining 8-9 foizi, Hindistonning ayrim qismlari va boshqa davlatlar aholisining 10-15 foizi bu gen



Natijada populyatsiyani tashkil etuvchi organizmlar genofondi doirasida geterozigotalik va geterogenlik holatlarga ega bo'lgan genotiplarning miqdoriy ko'rsatkichlari haqida ma'lumot olinadi. Bu vazifa inson populyatsiyalari doirasida ayrim genlar allellarining hamda anomaliyaga (g'ayritabiiy o'zgarishlarga) uchragan xromosomalarning (aneuploidiya, xromosoma aberratsiyalari) qanday miqdorda tarqalganligini aniqlash orqali amalga oshiriladi. Bu metod odamzot populyatsiyalarining geterozigotalik va polimorfizm darajalari haqida axborot beradi, har xil populyatsiyalar o'rtasidagi allellar chastotasi (uchrash darajasi) ning farqlarini aniqlab beradi. Bu metod yordamida odamlardagi AVO tizimiga kiruvchi qon gruppalarining rivojlanishini ta'min etuvchi I geni allellari (IA, IB, iO) ning har xil odam populyatsiyalarida uchrash darajasi yaxshi o'rganilgan va uning qonuniyatlari aniqlangan. Bu gen muayyan allellarining populyatsiyalaridagi uchrash darajasi ma'lum genotipga ega bo'lgan shaxslarning ba'zi yuqumli kasalliklar (vabo, chechak) ga chidamliligi yoki moyilligiga bog'liqligi ko'rsatib berilgan. Shu sababli har xil populyatsiyalar o'zlarining genetik strukturasi bo'yicha keskin farqlanadilar.

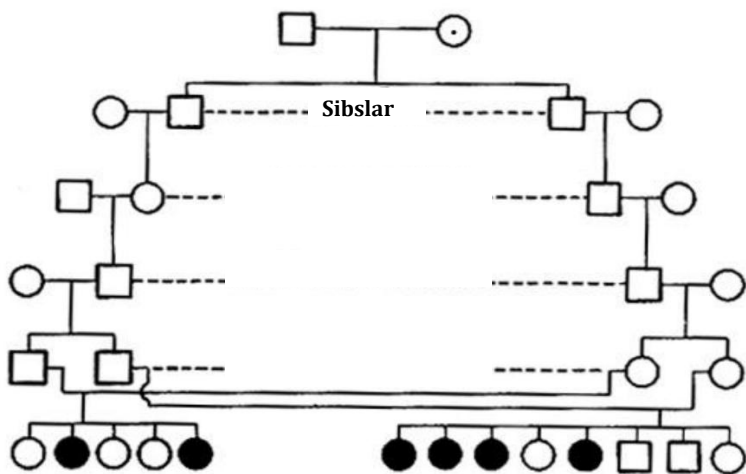
Masalan, Hindiston va Xitoydagi odamlar populyatsiyasida IB alleliga ega shaxslar ko'pchilikni tashkil etadi. Bu mamalakatlardan g'arb va sharq tomonga borgan sari bu allelga ega odamlar soni kamaya borib Amerika va Avstraliya erli xalqlarida bu allel butunlay yo'qolib ketganligi isbotlangan. Shu bilan birga amerikalik indeetslarda hamda Avstraliya va Polineziyaning erli xalqlarida qon gruppasi genining "iO" alleliga ega bo'lgan odamlar juda ko'paygan bo'ladi. "IA" alleli esa Amerikaning erli xalqlarida, Hindiston, Arabiston yarim orollari, tropik Afrika va G'arbiy Evropa xalqlarida juda kam uchraydi. Har xil qon gruppasiga ega bo'lgan odamlar evolyutsiyasi tufayli ularning yuqorida keltirilgan tartibdagi geografik joylanishlari ta'min etilgan. Bu jarayonni ta'min etgan omil-tabiiy tanlanish omili bo'lib o'sha hududlarda bir zamonlar tarqalgan vabo va chechak kasalliklari epidemiyasi xizmat qilgan. Odam populyatsiyasida "iO" allelining kamayishi ular yashagan hududlarda vabo kasalligining tarqalganligi ta'sirida

$X^H X^H$ -	♀,
$X^H X^h$ -	♀,
$X^h X^h$ -	♀,
$X^H Y$ -	♂,
$X^h Y$ -	♂,

**46-rasm. Jinsga bog'liq holda retsessiv irsiylanuvchi belgilar.**

Odamlarda bulardan tashqari turli belgilarning bir-biriga bog'liq bo'lmagan holda, ya'ni mustaqil irsiylanish holatlari (Mendelning uchinchi qonuniga mos holda) hamda belgilarning birikkan holda nasldannaslgga berilishliklari aniqlangan. Masalan, chapaqaylik va qon gruppalari (AVO) mustaqil bir-biriga bog'liq bo'lmagan holda irsiylanadi. Buning sababi qayd qilingan belgilarning rivojini belgilaydigan genlarning boshqa-boshqa xromosomalarda joylashganligidir. Odamdagi fenilketonuriya bilan qon gruppalari (AVO); soch rangi bilan tishning tez emirilishi (karies) belgi va xususiyatlari birikkan holda irsiylanadi. Bu belgi va xususiyatlarning genlari bitta xromosomada joylashgan va ular birikkan genlar deb ataladi. Genealogik metod yordamida odamlarda yaqin qarindoshlarning oilalarida dunyoga kelgan farzandlar orasida har xil irsiy kasalliklar, o'lik tug'ilish, bolalarning erta nobud bo'lib ketish hollari, har xil nogiron, nimjon bolalar tug'ilish holatlari ko'proq uchraydi. Buning sababi yaqin qarindoshlarda qarindosh bo'lmagan shaxslarga nisbatan o'xshash genlar ko'proq bo'ladi. Shuning uchun ham ularda genlarning gomozigota holiga kelish ehtimollari ham ko'proq uchraydi. Jumladan farzandlarda kasallik, nogironlikni keltirib chiqaruvchi retsessiv genlarning ham gomozigota holiga kelishlari ko'proq kuzatiladi. Qarindoshlar nikohidagi oilalarda retsessiv irsiy kasalliklarni aniqlash va shajarasini tuzishga misol qilib amavrotik idiotiyani (bosh miya yarim sharlari po'stlog'i va miyacha nerv hujayralarining shikastlanishi tufayli bu kasallik geni bo'yicha gomozigotalar ilk yoshidayoq nobud bo'lib ketadilar) keltirish mumkin. Bitta ota-onadan tarqalgan o'g'illarning qarindoshlik darajalari har xil bo'lgan o'g'il va qizlari oila quradilar. Ikki oilaning birida dunyoga kelgan 8 ta farzandlardan 4 tasi, ikkinchi

oilada esa 5 ta farzanddan 2 tasi irsiy amavrotik idiotiya kasaliga duchor bo'lganligi aniqlangan. Bu kasallik genealogiyasini tekshirgan olim K. Shternning fikricha bu xastalikning namoyon bo'lishini ta'min etuvchi retsessiv gen bu ikki oila ajdodlarida geterozigota holatida paydo bo'lib uch avloddan so'ng retsessiv gomozigota holatga kelgan va har ikkala oilada kasal farzandlar tug'ilishiga sababchi bo'lgan.



**47-rasm. Amavrotik idiotiyaning ikki qarindosh oilalarda resessev irsiylanish shajarasi.**

Genealogik metod boshqa metodlar kabi yangi oila qurayotgan yoshlargatibbiy-genetik maslahatlar berib, ular oilasida tug'iladigan farzandlarning salomatligi haqida ma'lumot berish imkoniyatini yaratadi.

Egizaklar metodi. Inson genetikasini o'rganishda ularda egizak farzandlarning paydo bo'lishini, egizaklarning hayotini va avlodlarini kuzatib tadqiq etishning juda katta ahamiyati bor. Tug'ilgan egizaklarning 25 foizga yaqini bitta zigotadan, ya'ni bitta urug'langan tuxum hujayradan rivojlangan bo'ladi. 75 foizga yaqini esa boshqa-boshqa zigotalardan, ya'ni har xil urug'langan tuxum hujayradan rivojlangan bo'ladilar. Egizaklar ikki toifada bo'ladilar:

bor. Hozirgi vaqtda bu vazifani amalga oshirish uchun yangi metodlar yaratilmoqda, eski metodlartakomillashtirilmoqda.

Hozirgi tibbiyot genetikasida genlarning retsessivallellari (aa) ta'sirida rivojlanuvchi 40 dan ortiq irsiy kasalliklarbo'yicha geterozigotali (Aa) shaxslarni aniqlashning biokimyoviy testlaruslublari ishlab chiqilgan. Ularning mohiyatini yaqqol ko'rsatuvchi misolsifatida odamlarda kuzatiladigan retsessiv gomozigota holatida paydobo'ladigan fenilketonuriya kasalligini keltiramiz. Bu kasallik chaqaloqtug'ilganidan keyingi dastlabki oylardayoq namoyon bo'ladi. Jismoniy va aqliy rivojlanishning orqada qolishiga olib keladi, bukasallikning geni bo'yicha dominant gomozigota (AA) va geterozigota (Aa)hollarda organizm sog'lom bo'ladi. Kasallik gen allelini (a) tashuvchigeterozigota (Aa) organizmni aniqlab uni dominant gomozigota (AA) danajratib olish uchun quyidagi usul qo'llaniladi. Fenotipik sog'lom (AA, Aa) organizmlar qoniga ularning qon tomiriorqali fenilalanin yuboriladi. So'ngra qon plazmasiga o'tgan fenilalaninaminokislotasining miqdori aniqlanadi. Fenotipik hamda genotipik (AA)sog'lom odamlarda qon plazmasidagi fenilalanin miqdori o'zgarmay normalholatda qoladi. Fenotipik sog'lom, lekin genotipik geterozigota (Aa) ya'nikasallik alleli (a) ni yashirin holatda saqlovchi shaxslarda esa fenilalaninning miqdori ortgan bo'ladi va uning normal holatga qaytishi judasekin boradi. Bunday shaxslar ajratilib ularni davolash bilan bog'liqtadbirlar qo'llaniladi. Ba'zi irsiy kasalliklar (Edvars sindromi, Patau sindromi, braxidaktiliya, sindaktiliya) odamning embrional va chaqaloqlik davridan boshlaboq rivojlana boshlaydi. Ayrim guruh irsiy kasalliklar esa odam umrining ma'lum bir yoshida namoyon bo'ladilar. Masalan, odamda xoreyaXantington deb ataluvchi autosoma dominant holatda irsiylanuvchi kasallik(psixika yoki fikrlash qobiliyatining keskin yomonlashuvi) odam 25-45yoshlarga etganidagina rivojlanadi.

Populyatsion metod. Bu metod demografik statistika dalillariga asoslangan bo'lib uning yordamida odamlardagi turli populyatsiyalarning genetik tarkibi qiyosiy o'rganiladi, uning dinamikasi - o'zgarib borish jarayoni aniqlanadi.

xromosomalarni ham iden-tifikatsiya qilish, ularni bir-biridan ajratish mumkin bo'ldi. Natijada sitogenetik metodning samaradorligi yanada oshdi.

Sitogenetik metodni genealogik, egizaklar, populyatsion hamda genetik injeneriya usullari bilan birga qo'llash natijasida odam xromosomalarning genetik xaritasi tuzildi. Yuqorida bayon etilgan tsitogenetik metod tibbiyot genetikasida xromosomalar anomaliyasiga aloqador irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini aniqlash, ularni diagnostika qilishda keng va samarali qo'llanilmoqda. Buning uchun baʼzi tashqi muhitdagi yoki organizmning ichki muhitida g'ayritabiiy omillar taʼsirida hosil bo'ladigan xromosoma mutatsiyalari mikroskopda ko'rib, tasvirlanib, irsiy kasalliklar paydo bo'lish sabablari aniqlanadi, ularni diagnostika qilish usullari yaratiladi.

**Ontogenetik metod.** Bu metodning mohiyati ota-onadan farzandlarga o'tgan belgi va xususiyatlarning ularning ontogenezi (shaxsiy rivojlanishi) jarayonida rivojlanish qonuniyatlarini aniqlash va bu belgi, xususiyatlarning namoyon bo'lishiga genotip hamda muhit sharoitining taʼsirini o'rganishdir. Bu usul ayniqsa irsiy kasalliklarning rivojlanishiga genlarning gomozigota hamda geterozigota holatlardagi taʼsiridagi farqlarni tekshirishda keng qo'llaniladi. Bunday tekshirishlarning natijasi irsiy kasalliklarni diagnostika qilish, oldini olish, profilaktika qilish, samarali davolashda katta ahamiyatga ega. Genlarning retsessiv gomozigota (aa) holati taʼsirida rivojlanadigan kasalliklar geterozigota (Aa) holatida rivojlanmaydi. Shuning uchun ham bunday genotipga (Aa) ega bo'lgan odam o'zi fenotipik kasal bo'lmasa ham kasallik genini (a) yashirin holda saqlovchi, tashuvchi organizm hisoblanadi. Geterozigotali genotipga (Aa) ega bo'lgan fenotipik sog'lom yigit va qiz oila qursalar, ularning farzandlari orasida kasal (aa) bo'lgani ham uchraydi.

Boshqa bir guruh kasalliklarning genlari geterozigota (Aa) holatidakuchsiz (sust) bo'lsa ham sezilarli rivojlangan bo'ladi. Bunday kasalliklarni aniqlash, oldini olish va davolash birmuncha engilroq. Shuninguchun ham o'zi sog'lom, ammo kasallik genini tashuvchi bunday odamlarni taroq aniqlashning katta ahamiyati

1. Bitta onalik jinsiy (tuxum) hujayrasining bitta spermatozoid bilan qo'shilishi tufayli hosil bo'lgan bitta zigotadan paydo bo'lgan egizaklar. Ularni qisqacha BZE (bitta zigotadan rivojlangan egizaklar) deb ifodalash mumkin. Bunday egizaklar bitta zigotaning bo'linishi natijasidahosil bo'lgan blastomerlarning bir-biridan ajrab ketib mustaqil rivojlanishib bir necha mustaqil embrion hosil bo'lishi tufayli dunyoga keladi.

2. Turli, yaʼni ikki va undan ortiq tuxum hujayralarning ayrim-ayrim spermatozoidlar bilan urug'lanishidan hosil bo'lgan bir nechta zigotalarningmustaqil rivojlanishi tufayli paydo bo'ladigan egizaklar. Bunday egizaklarni HZE (har xil ayrim zigotalar rivojlanishidan hosil bo'lgan egizaklar) tariqasida ifodalash mumkin. Inson genetikasi muammolarini tadqiq qilishda egizaklar (ayniqsa BZE toifasidagi egizaklar) juda qulay biologik obʼjekt hisoblanadi. Egizaklardan genetik ilmiy-tadqiqot ishlarida samarali foydalanish uchun ularning qay tariqa, yaʼni bitta zigota yoki ikki va undan ortiq (har xil) zigotadan paydo bo'lganliklarini aniqlab bilish muhim ahamiyatga ega. Ularni diagnostika qilishda quyidagi qiyosiy farqlarga eʼtibor beriladi.

Bir zigotadan rivojlangan egizaklar (BZE) albatta bir xil jinsda bo'ladilar. Har xil (boshqa-boshqa) zigotalardan (HZE) paydo bo'lgan egizaklarning jinsi esa bir xil yoki har xil bo'lishi mumkin.

BZE egizaklar o'zlarining belgi va xususiyatlari bilan o'zaro juda o'xshash bo'ladilar. Ular genetik jihatdan eng yaqin organizmlar hisoblanadi. HZE egizaklar esa o'z belgi va xususiyatlari bilan o'zaro odat-dagi egizak bo'lmagan farzandlar kabi farq qiladilar. BZE egizaklarning masalan, qon gruppalari bilan o'xshashligini konkordantlik deb yuritiladi. BZE toifadagi egizaklarning bittasida embrional rivojlanish davrida somatic mutatsiya kabi sabablarga ko'ra rivojlanishida g'ayri qonuniy o'zgarish paydo bo'ladi. Buning natijasida BZE egizaklar yuqori-dagi kam uchraydiganholatlarda o'zaro ayrim belgilari bilan farq qilishlari mumkin. Bunidiskordantlik deyiladi.

BZE toifasidagi egizaklarning HZE egizaklaridan eng muhim haletuvchi farqi borligini isbotlovchi mezon ularning ayrim aʼzolarini, toʻqimalarini oʻzaro transplantatsiya koʻchirib oʻtkazishning samaradorligidir. HZE toifasidagi egizaklarda esa toʻqimaning oʻzaro tabiatan moskelmaslik darajasi egizak boʻlmagan odamlardagi kabi yuqori (kuchli) boʻladi. Shuning uchun ham ularda toʻqima va organlarni oʻzaro transplanta-tsiya qilish samara bermaydi. Egizak odamlar biologiyaning, xususan genetikaning katta nazariy va amaliy muammolarini oʻrganish, tekshirish sohasidagi ilmiy-tadqiqot oʻtkazishda bebaho biologik obʼjekt (mavjudot) dirlar. BZE toifadagi egizaklar bir xil genotipga, HZE egizaklar esa har xil genotipga ega organizmlardir. Shuning uchun ularni bir xil va har xil sharoitlarda qiyosiy oʻrganish ularning belgi va xususiyatlarining ontogenez jarayonida fenotipik namoyon boʻlishida irsiyat hamda yashash sharoitining jumladan ijtimoiy sharoitning taʼsiri haqidagi qonuniyatlarni aniqlash imkoniyatini yaratadi.

Egizaklar metodi insonning irsiy kasalliklarga chalinishining moyilligini aniq va mukammal oʻrganib uning qonuniyatlarini ochish imkoniyatini beradi. Maxsus oʻtkazilgan kuzatishlarning natijasiga asoslanib BZE egizaklarda muayyan kasallikka har ikkalasining ham chalinish holati HZE egizaklarga nisbatan anchagina yuqori deb ayta olamiz. BZE egizaklarda hattoki tuxum hujayralarning etilish kunlari ham bir-biriga mos keladi.

Sitogenetik metod. Odam karyotipi tarkibidagi xromosomal kompleksining soni, uzunligi, shakli va strukturasi, ularning hujayra mitoz va meoz boʻlinishi, urugʻlanib zigota hosil qilish jarayonidagi faoliyatining normal va patologik holatida qanday boʻlishligini maxsus mikroskoplar, zamonaviy mikrotexnikalar yordamida tadqiq qilish sitogenetik metod deb ataladi. Hozirgi vaqtda sitogenetik metodni odam genetikasini tadqiq qilishda qoʻllash yaxshigina samara bermaydi. Bu metod yordamida odam genetikasining quyidagi muammolari hal qilinadi:

- xromosoma kasalliklarini diagnostika qilish;
- xromosomalarning genetik va tsitologik xaritasini tuzish;

- mutatsion jarayonni oʻrganish;
- odamlarda normal holatdagi xromosomalar
- polimorfizmini oʻrganish va normal karyotipini aniqlash;
- odam genetikasining baʼzi evolyutsion muammolarini hal qilish.

Hozirgi vaqtda sitogenetik metodni odam genetikasini tadqiq qilishda qoʻllash yaxshigina samara bermaydi. Bu metod yordamida odam genetikasining quyidagi muammolari hal qilinadi: Egizaklar metodi insonning irsiy kasalliklarga chalinishining moyilligini aniq va mukammal oʻrganib uning qonuniyatlarini ochish imkoniyatini beradi. Maxsus oʻtkazilgan kuzatishlarning natijasiga asoslanib BZE egizaklarda muayyan kasallikka har ikkalasining ham chalinish holati HZE egizaklarga nisbatan anchagina yuqori deb ayta olamiz. BZE egizaklarda hattoki tuxum hujayralarning etilish kunlari ham bir-biriga mos keladi.

Odam xromosomalarini identifikatsiya qilishda, yaʼni ularning har birini boshqalardan ajratish uchun yaqin vaqtgacha ularning quyidagi belgilariga xromosomaning umumiy uzunligi, shakli, ularda tsentromeraning joylashishi asos qilib olinardi. Lekin shuni alohida taʼkidlash zarurki, odam karyotipida uzunligi va shakli boʻyicha oʻzaro oʻxshash boʻlmagan xromosomalar guruhlar mavjud. Ushbu belgilari boʻyicha odam karyotipiga oid xromosomalar 8 ta guruhga boʻlinadi. Shulardan 22 ta juft autosomal A, V, S, D, E, F va G guruhlariga va jinsiy X, Y xromosomalari alohida guruhga boʻlinib oʻrganiladi. Bir guruhga kiruvchi xromosomalarni ularning uzunligi va shakli oʻxshash boʻlganligi uchun qayd etilgan usulda identifikatsiya qilish juda qiyin. Bu muammo sitogenetikada ochilgan yangi kashfiyot – xromosomalarni differentsial (tabaqalashtirilgan) boʻyash metodi yordamida hal qilindi. Bu metodning mohiyati shundaki, xromosomalarni mikroskopda koʻrishdan oldin maxsus fluoroxrom (Q-metod) yoki gimza (Gmetod) deb nomlangan boʻyoqlar bilan boʻyaladi. Buning natijasida har qaysi xromosoma ichki tuzilishidagi tafovutlarga mos holda tabaqalanib oʻziga xos targʻil holatda boʻyaladi. Natijada uzunligi va shakli bilan oʻzaro oʻxshash

rivojlanishini jarrohlik yo'li bilan, ya'ni taloqni olib tashlash orqali bartaraf qilinadi. Lekin shu bilan birga, nasldan-naslga o'tadigan kasalliklarning hozircha hammasini batamon davolab yuborish mumkin emasligi o'z-o'zidan ravshan. Shuning uchun uning mutlaqo paydo bo'lmalik tadbirlarini ko'rish ma'qul. Xulosa qilib, har bir hamshira irsiy kasalliklarning oldini olish va ularni davolash haqidagi umumiy ma'lumotlarni puxta bilishi lozim. Genetik shifokorlarning o'ng qo'li bo'lmoqlari, bemorlarga tibbiy-genetik maslahatxonada buyurilgan muolajalami bekamu ko'st bajarishlari kerakligini to'g'ri tushuntira olishlari lozim. Xalq orasida tibbiy genetik maslahatxona shifokorlari bilan birgalikda avlodlarda kelgusida paydo bolishi mumkin bo'lgan og'ir nasi kasalliklarining oldini olish choralari va har bir yangi qurilayotgan oila hayotining shod va baxtli bo'lishi uchun kerakli zarur tadbirlarni qo'llashlari shart.

#### **Mustahkamlash uchun savollar**

1. Irsiy kasalliklarning klassifikatsiyalariga nimalar kiradi?
2. Aqliy qoloqlik nima?
3. Gen kasalliklarining asosiy xususiyatlari nimadan iborat?
4. Irsiy kasalliklarni davolashusullarini aytib bering.
5. Vitaminoterapiya nima?

...) nevroitik buzilishlar (depressiya, ipoxondriya, isterik buzilishlar ...) va hokazo sindromlar kuzatiladi.

5. Irsiy kasalliklarning oilaviy xususiyati - tashxis yig'ish vaqtida ko'pgina bemorlar oilasida xuddi shunday kasal borligi yoki avlodida bo'lganligi aniqlanadi. Bu esa kasalning irsiy ekanligidan dalolat beradi. Ba'zan esa kasallik bemorlarda birinchi marta uchrayotganligi aniqlanadi. Sababi ota-onalarning geterozigota ko'rinishida kasallik tashuvchi gen bo'lib, dominant mutatsiyaga olib keladi. Natijada kasallik yuzaga chiqadi. Oqsilning sintezlanmasligi natijasida sodir bo'ladigan kasalliklar eng ko'p uchraydi. Bunga fenilketonuriyani misol qilib olsak bo'ladi. Fenilalaninni tirozinga katalizlovchi fenilalanin gidrolaza fermenti jigarda yetishmasligi oqibatida yuzaga keladi. Bu bemorning qonida ortiqcha fenilalanin to'planib rivojlanib kelayotgan miyaga ta'sir qiladi. Fenilpirouzum kislotali oligofreniyaga olib keladi. Oqsilning birlamchi strukturasi buzilishi natijasida biror organing rivojlanishi da kerak bo'ladigan hujayralar yetishmay qoladi va yurak poroklari kelib chiqadi. Masalan: Xolt-Orama sindromi (yoki yurak va qo'l sindromi) natijasida yurak oldi to'sig'ining anomaliyasi va bosh barmoq anomaliyasi kuzatiladi. Ko'pchilik bemorlarda bosh barmoq boim asligi, barmoqlarning uch falangali boishi kuzatiladi. Sindrom autosom - dominant tipda irsiylanadi. Ayrim hollarda mutagen omil hujayradagi organoidlarga ta'sir qiladi (mitoxondriya, lizosoma, peroksisoma ...) bularga misol qilib: lizosomalardagi kasalliklarga - mukopolisaxaridoz, glikogenozlami, peroksisomalarda - Selveger sindromi, Refsuma kasalligi (polinevretik ataksiya)ni olsak bo'ladi. Bu mutatsiya gen, molekula, hujayra, organ darajasida hosil boiadi. Umumiy qilib gen kasalliklari quyidagicha klassifikatsiyalanadi.

**Irsiyat sababli kelib chiqadigan aqliy va jismoniy rivojlanish nuqsonlari.** Keyingi o'n yil ichida tibbiyot sohasida qilingan yangiliklar irsiy kasalliklarni erta aniqlashga va to'g'ri tashxis qo'yishga olib keldi. Bu esa ko'p yillar mobaynida bolalardagi aqliy qoloqlik va rivojlanish nuqsonlarining sabablari prenatal zararlanish, tug'ish patologiyalari, shikastlanish, infeksiyalar, erta

intoksikatsiya (zaharli moddalarning organizmga ta'siri) natijasi deb hisoblashlarini oldini oldi. Ayniqsa prenatal tashxislash usulining qo'llanilishi butun dunyoda irsiy patologiyali bolalar tug'ilishi kamayishiga olib keldi. Irsiy kasalliklarni erta aniqlashning amaliy ahamiyati kattadir. Masalan, yangi tug'ilgan bolaning ruhiy holatini ko'rib chiqsak. Uning ruhiy holati aqliy qobiliyati bosh miya flmksiyasi va nerv sistemasining ishi bilan bog'liq. Bu esa o'z navbatida biologik, irsiy va tashqi muhit omillarining o'zaro ta'siriga bog'liq. Odam xususiyatlari va xarakterini o'rganish natijasida quyidagi formula to'g'riligi isbotlangan: xususiyat - irsiyat + muhit. Irsiyatning ahamiyati haqida gapirganda organizmda belgilar emas, balki genlar irsiylanishini esda tutish lozim. Bola ota-onadan filer yuritish, bilishga bo'lgan nisbatan barqaror aqliy qobiliyatni (intellektni) emas, balki hayoti davomida o'stirib bora oladigan m a'lum bir aqliy xususiyatni oladi. Masalan, bola ota-onasidan ravon nutqni irsiyat sifatida qabul qilmaydi, balki shu nutqning rivojlanishiga olib keladigan xususiyatni, ya'ni irsiy programmani oladi. Tarbiya va tashqi muhit ta'sirida bu xususiyat ayrimlarda katta natijalarga olib kelsa, ayrimlarda past natijalarni ko'rsatadi. Demak, bolalarning rivojlanish jarayoni ham har xil kechadi. Bu bilan aqliy qobiliyati ham turlicha bo'ladi.

Tashqi muhit bola irsiyatida joy oigan irsiy programmaning yuzaga chiqishiga asosiy sababchilardan biri bo'lib qoladi. Tashqi muhitning organizmga ta'siri ikki xil bo'lishi mumkin:

1. Ichki ta'sir - organizmda kechayotgan biokimyoviy, fiziologik jarayonlar ta'siri.

2. Tashqi ta'sir - organizmning yashash muhiti natijasida qabul qiladigan ta'siri. Hozirgi vaqtda genetika fanining yutuqlari, psixologiya va psixi latriyada olib borilgan tajribalarnatijasida, odam organizmining psixik va neyrokimyoviy (reaksiyasi) xususiyati normada yoki patologiyasi borligi tez aniqlanadi. Ushbu mavzuda biz odamlarda uchraydigan ayrim aqliy o'zgarishlarga olib keladigan kasalliklar haqida suhbatlashamiz. Aqliy qoloqlik deganda bolaning fikrlash

immunologik mos kelmaslik natijasida bu moddalar qisman yoki to'liq faollasha olmaydi. Vitaminoterapiya yordamida vitamin yetishmasligi va jamg'arilishining buzilishiga bog'liq bo'lgan kasallik simptomlarini yengillash tirish mumkin. Chunki bunday kasalliklar odatdagi avitaminozlardan farq qilib, kasallik yaxshi ovqatlananda ham yuzaga chiqaveradi. Xuddi o'mini to'ldiruvchi terapiyaga o'xshaydi. Lekin kiritiladigan preparatlar fiziologik dozadan ancha yuqori bo'lishi shart. Terapevtik dozalar samara bermaydi. Masalan: «Beda bargi» hidi bo'lgan siydik kasalligida (vitamin B<sub>12</sub>), tomir tortishish sindromida, gomotsistinuriyada, ksantinuriyada (vitamin B<sub>6</sub>), D-ga bog'liq va D-ga rezistent raxitda (vitamin D) va boshqa vitamanga bog'liq bo'lgan anomaliyalarda qo'llash mumkin. Dietoterapiyadan davolash maqsadida hamda profilaktika maqsadida foydalanish mumkin. Bu usulni qo'llash ancha oson bo'lib, lekin shunday bo'lishiga qaramasdan birdan-bir davolash usuli bo'lib qolmasligi lozim. Bu usulda ovqat tarkibidagi kasallik keltirib chiqaradigan komponentlar chiqarib yuboriladi. Natijada belmor sog'lom odamdan fenotipik tomondan farq qilmaydi. Masalan: fenilketonuriya kasalligi bilan kasallangan bolalarga fenilalanin aminokislotalari miqdori kamaytirilgan, uglevod va mineral tuz vitaminlariga boy dieta buyuriladi. Galaktozemiya kasalligida esa, galaktoza miqdori kamaytiriladi. Ba'zi kasalliklarda bemor ratsioniga ayrim komponentlarni qo'shish zarur. Masalan: bemor ratsioniga uratsil va sitozin kerakli miqdorda qo'shilsa, ortokoatsiduriya kasalligining belgilarini yo'qotib yuborish mumkin. Xirurgik davolash - irsiy kasalliklarni davolashda qo'llaniladigan eng dastlabki usullardan biridir. Eng avval tug'ma nuqsonlar va anomaliyalarni korreksiyalash qo'llanila boshlagan. Bularga lab va tanglay yoriqlarida, sonning tug'ma chiqishlarida, anus atreziyasida plastika usulini, sindakteliyada barmoqlar orasidagi pardani olib tashlash, pilorostenozda bo'shliqning kengaytirilishini misol qilib keltirish mumkin. Keyinroq esa, yurak, aorta, o'pka arteriyasi anomaliyalari ham jarrohlik yo'li bilan davolana boshlandi. Ba'zan ayrim a'zolarini olib tashlash yo'li bilan irsiy kasalliklar davolanadi. Masalan: irsiy sferatsitoz kasalligida asosiy klinik belgi - anemiyaning

immunogenetikasohasidagi ishlar transplantologiya, transfiziologiya, klinik immunogenetika naslchilik ishlarida katta ahamiyatga ega.

**Irsiy kasalliklarni davolash.** Irsiy kasalliklarni davolash, bir qarashda go'yo mumkin emasdek ko'rinsa ham, lekin u yechib bo'lmay muammo hisoblanmaydi. Ko'pincha davolash simptomatik bo'lsa ham, etiologik davolash tibbiy genetikada ko'proq qo'lanilmoqda. Ko'pincha tashxisni a'zolar va sistemalar funksiyalarining buzilishi tuzatib bo'lmaydigan ahvolga yetganda qo'yilishi, etiologik davolash samaralarini pasaytirib yuboradi. Yangi tug'ilgan chaqaloqda (galaktozemiya) yoki ilk yoshda (MFK) namoyon bo'ladigan kasalliklarni o'z vaqtida aniqlash letal natijaning yoki mihiy va jismoniy rivojlanish anomaliyalarining oldini olishga imkon beradi. Irsiy kasalliklarning simptomlariga qarab tashxis qo'yiladi va davolash turlari belgilanadi. Bunda quyidagi davolash turlaridan foydalaniladi:

1. O'rinni to'ldiruvchi terapiya.
2. Vitaminoterapiya.
3. Dietoterapiya.

4. Xirurgik davolash va hokazo. O'rinni to'ldiruvchi terapiya - organizmga yetishmagan yoki organizmda bo'lmagan biokimyoviy moddalarni kiritib davolash. Masalan: gemofiliya kasalligida antigemofilik globulin va qalqonsimon bez gormonlarining sintezlanishida uchraydigan ba'zi irsiy buzilishlar vaqtida qalqonsimon bez gormonini bunga yuborish misol bo'la oladi. Agar jarayon teskari bo'lsa, ya'ni organizmda qandaydir mahsulot to'planadigan bo'lsa, zaharli ta'sir ko'rsatuvchi ortiqcha metabolitlarni parchalovchi yoki organizmdan chiqarib tashlovchi preparatlar kiritiladi. Shu usul bilan mukovissidoz, ayrim miopatiyalar davolanadi. Masalan: progressiyalashib boruvchi Dyushenn mushak distrofiyasida bemorga ATF, vitamin E, anabolitik steroidlar, kaliy orotati, asetilxolinesteraza preparatlari (prozerin, galantamin), B guruhiga kiruvchi vitaminlar beriladi. Ba'zi hollarda o'rinni to'ldiruvchi terapiya muolajasi yaxshi samara bermasligi mumkin, sababi kiritilgan moddalar nishon hujayralariga yetib bormasligidir, chunki

qobiliyati, atrof-muhitni anglash va bilish qobiliyati rivojlanishdan orqada qolishiga aytiladi. Shuning uchun bu tushunchani klinik manzara natijasi deb emas, balki tibbiy-pedagogik tushuncha deb qabul qilish lozim. «Aqliy qoloqlik» termini «Demensiya» terminidan farq qiladi. «Demensiya» - bu ma'lum sabablarga ko'ra intellektning pasayishidir. Aqliy qoloqlik bolalar ichida oligofreniya birinchi o'rinda turadi.

Bolalarning 75-80% oligofreniyadan aziyat chekadi. Bu kasallik quyidagi xususiyatlar bilan ajralib turadi:

- a) erta boshlanishi, ya'ni (2-2,5 yosh) bolalarning nutqi rivojlanishigacha bo'lgan davr;
- b) fikrlash, bilish qobiliyati o'smay qolishi;
- d) umumiy rivojlanishdan orqada qolishi. Demensiya esa ancha kech rivojlanadi.

Uning sabablari turlicha bo'lishi mumkin: bosh miyaning shikastlanishi, shizofreniya yoki epilepsiyaning og'ir asoratlari, ayrim irsiy kasalliklar. Hozirda aqliy qoloqlikning rivojlanishi va etiologiyasiga qarab klassifikatsiyasi mavjud.

Ularni rivojlanishi, kechish jarayoni kasallikning kelib chiqish mexanizmi bog'liqligini ta'kidlaydilar. Kasallikning genetik o'zgarish xususiyatiga qarab:

- a) xromosomalarning o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan aqliy qoloqlik,
- b) monogen kasalliklar natijasida kelib chiqadigan aqliy qoloqlik;
- d) multifaktorial kasalliklar natijasida kelib chiqadigan aqliy qoloqlik xillariga bo'linadi.

#### **Xromosomalarning o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan aqliy qoloqlik.**

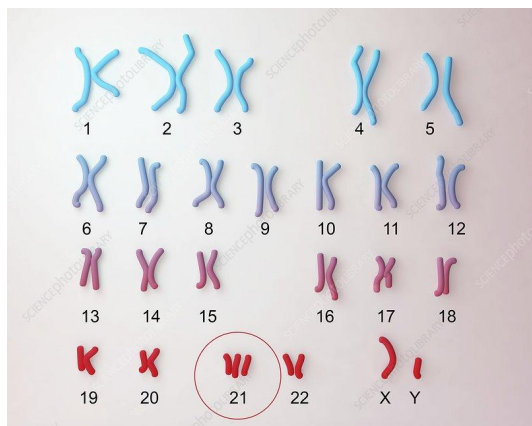
Statistik tekshirishlar natijasiga ko'ra aqli sezilarli darajada kam rivojlangan va rivojlanish nuqsonlari bilan tug'ilgan bolalar orasida xromosom kasalliklari birinchi o'rinda turadi va 42,6% ni tashkil qiladi. Yangi tug'ilgan chaqaloqlar ichida xromosomalarning o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan aqli sezilarli darajada kam rivojlanish 0,5-0,7% ni tashkil etadi. O'lik tug'ilgan va bir yoshgacha nobud bo'lgan bolalar ichida 2,2% ni tashkil qiladi. Xromosomik



xatoliklar natijasida kelib chiqadigan aqliy qoqlikning oligofreniya xili esa 10-12% ni tashkil qiladi. Xromosomalar soni, hajmi va tuzilishining o'zgarishi bilan sodir bo'ladigan kasalliklarga xromosoma kasalliklari deyiladi. Hamma xromosoma kasalliklarini ikki turga bo'lish mumkin:

1. Autosomalarning son va struktur anomaliyalari.

2. Jinsiy xromosoma son anomaliyalari. Autosomalarning son va struktur anomaliyalari, asosan chala trisomiya yoki chala monosomiya ro'y beradi. Chala trisomiyada delesiya natijasida xromosomaning bir bo'lagi boshqa bir xromosomaga borib qo'shiladi. Natijada xromosomalarning trisomiyasi sodir bo'ladi (translokatsiya). Chala trisomiya sindromida asosan D, E, G guruh xromosomalarning trisomiyalari kuzatiladi. A, B va C guruh xromosomalarning trisomiyasi esa, hamisha organizmning o'limiga olib keladi. Chaqaloqlar tugilmadan tabiiy abort tarzida nobud bo'adi. Agar 21-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa, anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallik 21-trisomiya yoki Daun kasalligi deb ataladi.



**48-rasm. Daun sindromiga chalingan odamni xromosomalar to'plami**

18-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa, bunda anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallikka E-trisomiya yoki Edwards sindromi, 13-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa, anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallikni D-trisomiya

**Immunogenetika**(immunitet va genetika) - immunitetning genetik mexanizmini o'rganadigan biologik fan. Immunogenetikaimmunitet va immun reaksiyalar boshqarilishi asosini tashkil etadigan irsiylanish va o'zgaruvchanlik qonuniyatlarini o'rganadi hamda immunologik metodlar yordamida immunitetning genetik mexanizmlarini ochib beradi. ImmunogenetikaXX asr boshlarida odam va hayvonlar qon guruhlarining o'rganilishi hamda organizmning toksinlar yoki infeksiyalarga ta'sirchanligi ularning irsiy xususiyatlariga bog'liqligi aniqlanishi bilan fan sifatida shakllana boshladi. Immunogenetikaimmunologiya, genetika, molekulyar biologiya, biokimyo bilan bog'langan. U antigenlarni sintezlovchi va immun reaksiyalarni boshqaruvchi genlar kodining kashf etilishi tufayli rivojlanadi. Organlarning ko'chirib o'tkazilishi va qon quyishda to'qimalarning mos kelmasligi hayvonlar hujayrasi sirtida joylashgan to'qimalar muvofiqligi gen faoliyati tufayli sin-tezlangan mahsulot bilan bog'liq. Shu sababdan immunologik jihatdan bir-biridan kam farq qiladigan donor va retsipiyentlarni tanlab olish transplantatsiya ishlarining muvaffaqiyati garovi hisoblanadi. To'qimalar muvofiqligi genlarning o'rganilishi natijasida odam organizmning ko'pchilik kasalliklarga (sklerozning ayrim shakllari, revmatoid artrit, bolalar diabeti, gijja) ta'sirchanligi ana shu genlarning muayyan allellariga bog'liqligi aniqlangan. Hujayra tashqi membranasi antigenlariga viruslar (shu jumladan onkoviruslar) birikib olishi tufayli bu antigenlar organizmni virus infeksiyasiga ta'sirchan qilib qo'yadi. Immunogenetika"begona"ni immun bilib olish mexanizmini ham o'rganadi. "Begona"ni bilib olish strukturalariga Tlimfotsitlar va ularning analogi Tlimfotsitlar sirtida joylashgan immunoglobulin reseptorlar kiradi. Immunoglobulin polipeptid zanjirining sintezi ikkita (V va S) gen orkali kodlanadi; V - antiteloning spetsifikligini, S - uning qaysi guruh (sinf, kenja sinf, tip)ga mansubligini belgilaydi. Immun javobning shakllanishida immunkompetentli hujayralarning o'zaro ta'siri omillarini hamda immun sistemasining irsiy zararlanishini o'rganish ham immunogenetikavazifasiga kiradi.

tugʻilgan chaqaloq sut ema boshlashi bilanoq badani sargʻayib, qayt qila boshlaydi, dispeptik oʻzgarishlar paydo boʻladi, tanasining massasi kamayib boradi. Kasallik barvaqt aniqlanganida 3 yashargacha boʻlgan bolalar sutsiz ovqatga oʻtkaziladi, yaʼni ularning ovqatidan galaktozali masalliqlar chiqarib tashlanadi. Bunday bolalar odatdagicha oʻsib boradi va ular psixikasida oʻzgarishlar kuzatilmaydi. Shu kasallikka olib keladigan gen tashuvchanlik, yaʼni geterozigotalar soni oʻrta hisobda 1:70000 ni tashkil etadi. Kasallik koʻproq shu kasallik bilan kasallangan oilalarda uchraydi. Tugʻilgan bolalar fenotipik sogʻlom hisoblansa ham kasallikni tashuvchi hisoblanadilar va sut mahsulotlarini isteʼmol qila olmaydilar. Kasallik birinchi marta 1908-yilda Reuss tomonidan taʼriflangan. 1917-yilda Gyoppert bitta oilada shu kasallik bilan kasallangan toʻrtta bola borligi haqida maʼlumot bergan. Galaktozemiya kasalligi Masson va Turner tomonidan toʻliq taʼriflab berilgan. Davosi: kasal bolalar ovqatidan galaktoza va laktoza uglevodlari bor sut va sutli mahsulotlar chiqarib tashlanadi. Oʻrniga tuxum, margarin, guruch uni, goʻsht, baliq va sabzavotlardan tayyorlangan boʻtqalar va qaynatmalar buyuriladi.

**Mukopolisaxaridozlar.** Bu kasalliklar mukopolisaxaridozlar al mashinuvining buzilishidan kelib chiqadi. Toʻqimalarda oʻzgarish boʻlib suyak sistemasiga, nerv sistemasiga, koʻzga taʼsir qiladi. Mukopolisaxaridlar hujayralardagi lizasomalarda koʻplab toʻplanadi. Chunki lizasomada ulami parchalovchi fermentlar boʻlmaydi. Mukopolisaxaridoz kasalligi bilan ogʻriganlarda skelet, kalla suyagi, yuz, koʻz va ichki organlar tuzilishi oʻzgaradi va aqliy zaiflik kuzatiladi. Mukopolisaxaridlar taloq, togʻay, suyak koʻmigi va qoʻshimcha toʻqimalarda toʻplanib, qon va siydikka ajralib chiqadi. Bu kasallik bilan ogʻrigan bolalar uzogʻi bilan 12 yoshgacha yashashi mumkin. Bu kasallik bilan ogʻrigan bolalar Parijdagi Nort-Dam ibodatxonasini bezash uchun ishlangan gargoidlar, yaʼni mayib-majruh maxluqlarga oʻxshab ketadi. Hozirgi kunda mukopolisaxaridoz kasalligining 9 xili mavjud boʻlib, barchasi ham bir xil fenotipik koʻrinishini yuzaga chiqaradi. Mukopolisaxaridozlarning barcha turi autosomadagi retsessiv gen orqali irsiyatga oʻtadi.

yoki Patau sindromi deyiladi. Baʼzi hollarda esa xromosomalar soni meʼyorida saqlanib qolib, lekin xromosomalar tuzilishi deleksiya natijasida oʻz tuzilishini oʻzgartiradi. Ular ehala monosomiya sindromi deb ataladi. Masalan: juft xromosomaning bittasida deleksiya sodir boʻlib, bir boʻlagi ajralsa, natijada har xil ehala monosomiya sindromlari - Volf-Girshom sindromi; «Mushuk chinqirigʻi» sindromi, Orbeli sindromi va sindromlari paydo boʻladi. Jinsiy xromosoma son anomaliyalari. Normada jinsiy xromosomalar ayollarda XX, erkaklarda XY koʻrinishda boʻlsa, son anomaliyalarida bu koʻrsatkichlar oʻzgaradi. Jinsiy xromosomalar son anomaliyalarida quyidagi kasalliklar yuz beradi: ayollar polisomiyasi, X trisomiya sindromi, Klaynfelter sindromi, Shereshevskiy-Terner sindromi, Y-xromosoma yoki disomiya sindromi. Misol sifatida eng koʻp uchraydigan ayrim kasalliklarning tavsifnomasini berish mumkin. Autosomalarning son va struktur anomaliyalari ichida Daun sindromi bilan tugʻilgan bolalar eng koʻpdir. Hozirda bunday bolalar umumiy patologiyalar bilan tugʻilganlar orasida 10% ni hosil qiladi. Daun kasalligiga uchragan hamma bolalar har xil oilalarda tugʻilgan boʻlsa ham, tashqi qiyofasi bir-biriga juda oʻxshash boʻladi, koʻzi qiyshiq kesmali, kichkina, chuchvara quloq, bosh suyaklarining formasi buzilgan, barmoqlari kalta, jim jilogʻining qiyshayib qolishi, birinchi va ikkinchi oyoq barmoqlari orasidagi masofa kengayishi, kaft terisida koʻndalang iz paydo boʻlishi xarakterlidir. Bunday kasalning tili kattalashgan boʻlib, katta-katta yorilgansimon izlar paydo boʻladi. Bolaning oʻsishi va harakati rivojlanmaydi, muskullar tonusi pasayib ketadi. Koʻpincha neyro-endokrin oʻzgarishlar vujudga kelgani uchun bolalar semirib ketadilar.

Bemorning umri qisqa boʻladi, ular ichki organlarining rivojlanmasligi tufayli paydo boʻlgan kasalliklardan vafot etadilar. Bunday bolalar ichida 50% yurak yetishmovchiligi, 15% ovqat hazm qilish sistemasining kasalliklari, 20% siydik ayirish organlarining anomaliyalari va hamma bolalar aqli zaiflik bilan ajralib turadi. Ular orasida 5% yengil, 75% oʻrta va 20% ogʻir aqliy qoloqlik bilan tugʻiladi. Hozirgi davrda tibbiyotning rivojlanish natijasida bunday bem orlar 60-

70 yoshgacha yashashi mumkinligi aniqlangan. Ulami psixologik tekshirib ko'rilganda abstrakt tafakkur qilish qobiliyati rivojlanmaganligi, o'qish xususiyati yozishga nisbatan tezroq hosil bo'lishi, kattalaming ovozlarga taqlid qilish kabi belgilarni kuzatish mumkin. Biror matnni qayta etib berish, so'ralganda faqat savollarga javob berib turishi aniqlangan. Nutqi kech chiqadi, birinchi so'zlarini besh yoshlarda ayta boshlaydi. So'z boyligi juda kam bo'ladi. Bunday bolalar o'ziga xos xarakterga ega - muloyim, aytilgan gapga quloq soladigan, biror ish buyurilsa, uni so'zsiz bajaradigan bo'ladi. Shuni nazarda tutib, ularga o'z-o'ziga xizmat qilishni va oddiy ishlarni o'rgatish mumkin. Bunday bolalarni xarakteriga qarab ikki toifaga ajratish mumkin: harakatchan - notinch va kam harakat - tambal. Birinchi ko'rinishdagi bolalar serharakat, tinib-tinchimas, hamma narsaga qiziquvchan, aralashuvchan, taqlid qilishni yaxshi ko'radigan bo'ladi. Lekin o'ta qo'rqq, rashkchi, tez xafalashuvchan bo'ladi. Ular bilan do'stona munosabatda bo'insa tez ko'nikadilar va shu odamga bog'lanib qoladilar. Ikkinchi xil ko'rinishda esa aks holatni kuzatishimiz mumkin: kam harakat, passiv bo'ladi. Hamma so'ralgan savollarga «bilmayman», «esimda yo'q» deb javob beradilar. Ishga juda sekin kirishadilar, lekin kirishgandan keyin astoydil ishlaydilar. Daun sindromi bilan tug'ilgan bolalarning yetilish davrlari ham kech bo'ladi. Bir yoshlarda ko'rsatilayotgan belgilarga e'tibor bera boshlaydi. 2-3 yoshda yura boshlaydi. Yetuklik davri ham juda kam 17-20 dan 30-40 yoshgacha bo'ladi. Defektologlar orasida bu kasallik bilan tug'ilgan bolalarga e'tibor birmuncha ko'proqdir. Bunga sabab ularning xarakteri hamda o'quv-koordinatsion jarayonga birmuncha oson berilishidir. Yuqorida aytib o'tilganidek xromosomalardagi o'zgarishlarga qarab Daun sindromining ikki turi farqlanadi: trisomiya yoki chala monosomiya (mozaika). Trisomiya - ota-ona gametalaridan birining 21-xromosomasi tarqalmasligi natijasida kelib chiqadi. Bunda to'liq trisomiya bo'lsa belmoming hamma hujayralarida anomaliyali xromosomalarni saqlanadi. Bunday bolalar Daun sindromida 95% hollarda uchraydi. Mozayka xilida hujayralarning bir qismi sog'lom, bir qismi anomaliyali bo'ladi va bunday

jihtadan ham yaxshi rivojlanadi. Shuni qiziqki, 90% bolalar oq sariq sochli, oq badan va havorang ko'zli bo'ladi (uchrash chastotasi ko'pchilik yevropoid irqiga mansub). Ba'zi chaqaloqlar tug'ilgan kundan boshlab bo'shshagan, uyquchan, zaif bo'ladi, o'yinchoqlarga e'tibor bermaydilar, tovushlarga qayrilib qaramaydilar. Kasallikning boshlang'ich belgisi qusishdan iborat. Bolaning 2,5 yoshdan boshlab boshqalarga nisbatan o'sishining to'xtashi ravshanroq bilinadi, bola tuyg'usi (imotsiya) pasayadi. Ular hech narsa bilan qiziqmaydilar, diqqatlari susayadi, ota-ona va boshqa bolalarga intilmaydilar, jism oniy rivojlanishlari ham pasayadi. Kasal bolalarning o'tira olishi yoki turishi, yura boshlashi tengdoshlariga qaraganda ancha kechikadi. Bunday bolalarda tish chiqishi 11-12 oylargacha kechikadi.

Fenilketonuriya bilan kasallangan bolalarda muskul tonuslari oshib ketishi sababli, gavda tuzilishi buziladi: ularning qo'llari bukilib, oyoqlari egilib qoladi. Bemoming yurishi qiyinlashadi, mayda-mayda qadam tashlab, tez-tez qoqilib yuradilar. Bunday hoi ustiga yana tutqanoq kasalligi qo'shiladi. Agar davosi o'z vaqtida qilinmasa (92-96%) aqliy qo'liqlikning og'ir ko'rinishi (idiotizm, imbesillik) kelib chiqadi. 3-4% larida intellekt pasayishining yengil ko'rinishi uchraydi. Kasallik nasldan-naslga autosom-retsessiv tipda o'tadi. Davolash yaxshi natija beradi. Hozirda bu kasallikni aniqlashda mikrobiologik Gatri test usuli qo'llaniladi. Bunda bemor bolaning qoni {3-fenilalaninning ingibitori qo'shilgan muhitga solinadi va undagi bakteriyalarning o'sishiga qarab kasallik aniqlanadi. Bemor doimiy biokimyoviy tekshiruv nazoratida bo'ladi. Davosi: dietoterapiya. Fenilalanin miqdori kamaytirilgan uglevod, mineral tuz, vitaminlarga boy dieta buyuriladi. Oqsili bor bo'lgan mahsulotlar berilmaydi.

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

retsessiv yoki jinsga bogʻliq retsessiv tipda boʻladi. Kasallikning rivojlanishi aminokislotalar katabolizmi yoki anabolizmiga javob beruvchi u yoki bu fermentning yetishmovchiligi tufayli yuzaga keladi. Ular ichida koʻp uchraydigan xili fenilketonuriya, albinizm va alkoptonuriyadir. Uglevodlar almashinuvining buzilishi bilan yuzaga chiqadigan kasalliklar xilma-xildir. Organizmdagi mono-, di va polisaxaridlarni parchalovchi fermentning sintezida qatnashuvchi genning mutatsiyasi natijasida galaktozemiya, fruktozemiya, pentozuriya, qand kasalligi va boshqa kasalliklar yuzaga chiqadi. Glikogenning toʻplanib qolishidan glikogenez va uglevodlar - aminning toʻplanishidan esa mukopolisaxarid kasalliklari paydo boʻladi. Lipidlar almashinuvining buzilishi. Organizmda fosfolipid va glikolipidlarning parchalanishi fermentlar ishtirokida boradi. Fermentlar sintezini esa maxsus genlar boshqarib turadi. Bu genlar mutatsiyaga uchraganda fermentlar hosil boʻlmaydi va organizmda lipidlar toʻplanib qoladi. Organizmda lipidlarning toʻplanishi esa koʻpgina kasalliklarning paydo boʻlishiga olib keladi. Masalan: gangliozidoz, sfigomielinoz, glyukotserebrozidoz. Lipidlar almashinuvini buzilishidan asosan leykodistrofiya kasalliklari kelib chiqadi. Misol sifatida eng koʻp uchraydigan ayrim kasalliklarning tavsifnomasini berish mumkin.

**Fenilketonuriya.** Bu kasallikni birinchi marta norvegiyalik vrach F.Fyoling 1934-yilda aniqlagan. Shuning uchun koʻpincha Fyoling kasalligi deb ham nomlanadi. Fyoling rivojlanishda orqada qolgan ikki bolaning (sibslarning) siydigini biokimyoviy usulda tekshirib, bolaning siydigida «sichqon hidiga» oʻxshash hid borligini aniqlagan. U bolalar siydigiga 5% li temir (III) xlorid eritmasi va uksus kislotasini qoʻshganda siydik rangi yashil rangga boʻyalgan. Sogʻlom odamda bu modda uchramaydi. Hozirgi kunda bu irsiy kasallik ekanligi aniqlangan. Irsiy kamchilik ovqat bilan kiruvchi fenilalaninni tirozinga katalizlovchi fenilalanin gidroksilaza fermenti jigarda yetishmovchiligi natijasida yuzaga kelishi maʼlum boʻldi. Bemor qonida ortiqcha fenilalanin toʻplanib oʻsib kelayotgan bolaning miyasiga taʼsir qilishi aniqlangan. Bola tugʻilgandan keyingi birinchi oylarda koʻpincha kasallik belgilari koʻrinmasligi mumkin, bola vazn

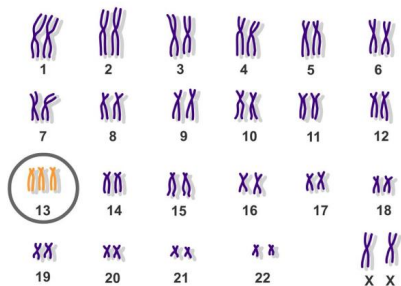
bolalarda yengil intellektning pasayishini kuzatish mumkin. Oʻrta hisob bilan olganda tugʻilayotgan 700 chaqaloqdan bittasi Daun kasalligiga uchraydi. Daun kasalligini davolash kompleksda olib boriladi. Mutaxassis pedagog va logoped bilan shugʻullanish qoniqarli natija beradi. Trisomiya - E sindromi, Edvars sindromi (18-xromosoma trisomiyasi). Trisomiya - E sindromi birinchi boʻlib Edvars tomonidan 1960-yilda aniqlangan. Bu kasallik 18-xromosoma trisomiyasi ham deyiladi. Edvars kasalligi bilan tugʻilgan oʻgʻil bolalar uzoq yashamasdan hayotining dastlabki oylaridayoq vafot etadi. Qiz bolalar esa 2-3 yoshgacha yashashlari mumkin. Tugʻilgan 4500 chaqaloqlarning bittasida shu kasallik belgilari uchraydi. Kasallarning 70% bir oygacha, yana 7% bir yoshgacha yashaydi. Bemor bolalarning atigi 1% oʻn yoshgacha yashashi mumkin. Trisomiya - E sindromida bola kichik vaznda, chala tugʻiladi. Kasallikning asosiy belgilari: bosh suyagi oʻzgargan, yassi peshona, koʻz kosalari kichkina va bir-biridan normadan koʻra uzoqroqda, daxani ingichka, jagiari va ogʻiz boʻshligʻi kichkina, tanglayi baland, quloqlari juda pastda joylashgan, barmoqlari changak holda boʻladi.

**Edvars sindromi.** Bunday bolalarning ovozi chiqmaydi, koʻz olmalari notoʻgʻri harakat qiladi. Yurak va ichki organlarida chalalik alomatlari boʻladi. Nerv sistemasi rivojlanmaydi. Edvars sindromi - hayot uchun muhim organlarda bir talay kamchiliklar boʻlishi bilan ifodalanadi (bosh miya katta yarim sharlari poʻstlogʻining hujayralari oʻzgarib qoladi, qizil yadro miyacha hujayralari atrofiyaga uchraydi; yurak, oʻpka, buyraklarda nuqsonlar boʻladi). Bunday chaqaloqlar koʻpincha 6 oydan koʻp yashamaydi. Davosi simptomatikdir.



**49-rasm. Edvar ssindromi kasallig ibilan tug'lgan chaqaloqni umumiy ko'rinishi va xromosomalar to'plami.**

Trisomiya - D sindromi, **Patau sindromi** (13-xromosoma trisomiyasi). Patau sindromi - D guruhi xromosomalaridan biriga taalluqli geteroplodiya oqibatida kelib chiqadi. Bosh miyada bir talay kamchiliklar bo'lishi (peshona bo'laklari, miyacha uchinchi qorinchaning rivojlanmay qolishi), yurak - tomirlar sistemasi, buyraklar va boshqa organlarda ko'pgina yetishmovchiliklar bo'lishi bilan namoyon bo'ladiki, bu bolaning barvaqt (3-4 oyligida) o'lib ketishiga olib keladi. Patau sindromi ko'pincha qiz bolalarda topiladi va 4000 chaqaloqdan bittasida uchraydi.



**50-rasm. Patau sindromiga chalingan odamni xromosomalar to'plami**

Bunday bolalar kichik vaznda, katta yoki haddan tashqari kichik bosh bilan tug'ildilar. Yuz skeleti o'smaydi: ko'z kosasi kichkina, lab va tanglay tutashmasdan ajralib turadi. Burun asosidagi suyaklar yo'q bo'lganligi uchun

2. Ko'pgina gen kasalliklarining rivojlanishi va kelib chiqishiga tashqi muhit omillari qo'zg'atuvchi bo'lib ta'sir qiladi. Bunda bir gen emas balki bir necha genning o'zgarishi tufayli yuzaga chiqadi va poligen kasalliklar (multifaktorial, ya'ni ko'p omilli) deb nomlanadi. Ushbu kasalliklarning ko'p qismi nerv sistemasining buzilishi bilan rivojlanib boradi.

3. Monogen kasalliklar (monofaktorial, ya'ni bir omilli) bitta genning o'zgarishi tufayli kelib chiqadi va G.Mendel qonunlari asosida irsiylanadi. Boshqa guruh kasalliklariga nisbatan monogen kasalliklar yaxshi o'rganilgandir.

4. Gen kasalliklari hosil bo'lishiga qarab gen, molekula, hujayra, organ va organizm darajasida bo'ladi. Gen kasalliklarini ham alohida yagona klassifikatsiyasi yo'qdir. Ular mutagen omillarni ta'siriga qarab aniqlanadi. Qaysi bir moddalar almashinuvi buzilganligiga qarab bir necha guruhdagi gen kasalliklari farq qilinadi. Uglevodlar almashinuvi, aminokislotalar, lipidlar, sirkulyatsiyadagi oqsillar buzilishidan kelib chiqadigan (gemoglobinopatiya, oqsillar strukturasi buzilishi va boshqa) irsiy kasalliklar. Ushbu kasalliklarning ko'pchiligida aqliy qo'lliq 7-10% gacha bo'ladi. Bu bilan birga juda ko'p somatik o'zgarishlarni ko'ramiz. Masalan: ko'z gavarining xiralashishi, teri o'zgarishlari, tomirlar o'zgarishi yoki tromboz, jigar kasalliklari, o'ziga xos yuz tuzilishlari va tana o'zgarishlarini kuzatish mumkin. Nevrologik o'zgarishlarga: nerv-mushaklarning o'ta qo'zg'aluvchan bo'lib qolishini (spazmlar), talvasaga moyillik va tetaniya holatlarini olsak bo'ladi. Ayniqsa bolalarda rivojlanishdan orqada qolish holatlari injiqlik, agressivlik, harakatning buzilishi bilan kechadi. Kasallik retsessiv tipda irsiylanganligi sababli geterozigotali organizmlarda bunday o'zgarishlar kuzatilmaydi. Kasallik bilan tug'lgan bolalarni davolash chaqaloqlik davridan boshlansa yaxshi natija beradi. Buning uchun bolalar qoni biokimyoviy tekshiriladi va skrining usulida (irsiy kasalliklarni erta aniqlash maqsadida olib boriladigan profilaktika usuli) tashxis qo'yiladi. Aminokislotalar almashinuvining buzilishi - irsiy kasalliklar orasida (irsiy aminoatsidopatiya) eng katta guruhni tashkil qiladi, lekin tarqalishi bo'yicha juda kam uchraydi. Nasldan naslga berilishi autosom-

ko'rinishini kuchaytiradi. Tetra va pentasomiyali ayollar aqliy jihatdan ancha qoloq bo'lib, ularda bola ko'rish xususiyati tamomila yo'qolgan boiadi. Kasallikning asosiy belgisi, aqliy zaiflik va oliy nerv faoliyatining buzilishidir. Bemorlarning bo'yi kalta yoki haddan tashqari uzun boiishi mumkin. Y-xromosoma (Disomiya sindromi). Birinchi marta 1961 -yilda A.A.Sandberg bir qator olimlar bilan birgalikda disomiya sindromini ta'riflab bergan va xromosomalar soni 47 ta (XYY) bo'lishini aytib bergan. Bunday kasallik bilan asosan o'g'il bolalar tug'iladi. Ularda xromosomalar soni 47 ta bo'lib, 1:840 ta bolada uchraydi. Ulami normal erkaklardan ajratib bo'lmaydi, 10% da aqliy va fiziologik tomondan o'zgarish kuzatilmaydi. Faqat bo'yi 186-200 sm ga yetadi. Disomiya sindromli erkaklarda jinsiy va endokrin tomondan kamchiliklar uchraydi. Ularda agressivlik, jahldorlik kabi xususiyatlar kuzatilib, 30% da yuz tuzilishining qo'pollashuvi, tishlar anomaliyalari va qoshlarining turtib chiqqanligi kabi belgilar kuzatiladi. Ko'pchiligida esa aqliy qoloqlik va oliy nerv faoliyatining buzilishlarini ko'rishimiz mumkin.

**Monogen kasalliklar natijasida kelib chiqadigan aqliy qoloqlik.** Gen kasalliklari gen tuzilishining mutatsiyaga uchrashi natijasida kelib chiqadi. Agar odamlarda taxminan 100 000 ga yaqin gen bor deb taxmin qilsak, shuncha miqdorda genlar ta'sirida hosil bo'ladigan irsiy kasalliklar sodir bo'lishi mumkin. Hozirgi zamon ma'lumotlariga ko'ra bir genda kamida 500 nukleotid bo'lib, ular bir necha o'n, yuz marta mutatsiyaga uchrashi mumkin. Mutatsiya har qanday genda hosil bo'lishi mumkin. Shuning uchun gen kasalliklari irsiy patologiyalar ichida birinchi o'rinda turadi.

Gen kasalliklarining asosiy xususiyatlari nimada?

1. Gen kasalliklari odam rivojlanishining har xil davrlarida yuzaga chiqishi mumkin. Ayrimlari organizmning embrional davrida paydo bo'lsa (karlik, ko'rlik, gemofiliya), boshqalari postembrional davrida vujudga keladi, ko'proq bolalik davrida (Fridreyx ataksiyasi, fenilketonuriya). Juda kam hollarda esa 40 yoshlardan keyin (Gentington xoreyasi) yoki qarilikda yuzaga chiqadi (Podagra, Parkinson).

puchug tug'iladi. Patau sindromi qo'l, oyoq panja shakli o'zgargan bo'ladi. Ularda ko'pincha polidaktilya kuzatiladi. Trisomiya - D sindromi Patau tomonidan 1966-yilda ta'riflangan. Bu sindrom 13 juft autosomaning trisomiyasi boiib, yirik-yirik A, B va C guruh xromosomalarining trisomiyalari ham kuzatiladi. Bunday trisomiyalar hamisha o'limga olib boradi. Mushuk miyovlashi sindromu Kasallikni 1960-yilda Djekobs o'rgangan. 1963-yilda birinchi marta I.Leyenne tomonidan asosiy belgilari tasvirlab berilgan. Mushuk miyovlashi sindromi ortiq o'ziga xos sindromli bolalar aniqlangan. Barcha bemorlarga sitologiya usulda 5-gomologik xromosomalardan birining qisqa yelkasini taxminan uchdan biriga qisqargani ma'lum bo'ldi. Bu kasallikka o'g'il bolalarga nisbatan qiz chaqaloqlar ko'proq chalinadi. Kasallik ko'pincha chala tug'ilish holatlari bilan namoyon bo'ladi: chaqaloqning boshi kichik, quloqlari past joylashgan, bo'yni qisqa, qo'l barmoqlari to'rttadan boiadi. Hiqildoq muskullari anomaliyalari tufayli chaqaloqning ovozi mushuk miyovlashini eslatadi. Shuning uchun bu kasallik «Mushuk chinqirig'i yoki miyovlashi» deyiladi. Kasallik qo'l, oyoq, tana mushaklari tonusining pasayishi bilan xarakterlidir. Bu kasallikka chalingan bolalar o'sishdan qoladilar. Simptomatik davo qilinadi. Kasallik B guruh autosomaning 4- yoki 5-xromosoma kichik yelkasining deletsiyasi (uzilishi) natijasida kelib chiqadi. Jinsiy xromosoma son anomaliyalari ichida keng tarqalgan kasalliklarga: Klaynfelter va Shereshevskiy-Terner sindromlarini olish mumkin. Shereshevskiy-Terner sindromli bolalarni chaqaloqlik davrida bir qancha klinik belgilariga qarab aniqlash mumkin. Birinchi belgi bo'lib tug'ilgan chaqaloqlaning qo'l va oyoqlaridagi limfa tugunlari shishgan, bo'yni kalta va bo'yin yon tomonlari terisining qanotga o'xshab tortilib qolishi kuzatiladi. Ba'zan bunday belgilar chaqaloqlik davrida kuzatilmay keyinchalik yuzaga chiqadi. Bu kasallikning belgilariga pakana bo'yililik, qo'l va oyoqlarning kalta bo'lib o'smay qolishi, bo'yinning teri burmalari hisobiga kengayib ketishini ko'rish mumkin. Bunday qizlarda jinsiy organlar to'la rivojlanmaydi, ko'krak o'smaydi, hayz ko'rmaydi va tug'maydi. Agar bemor yaxshilab kuzatilsa undagi kichik o'zgargan belgilarni ham

kuzatish mumkin. Ko'zning mongoloid kesimi yoki ptoz, epikant, retrogeniya, quloqlaming juda past joylashishi, kalta bo'yin va unda sochlaming o'sishi va ba'zan ichki organlar rivojlanmasligi mumkin.

**Sheresherskiy-Terner sindromi.** Ichki organ kasalliklaridan birinchi o'rinda yurak poroklari va buyrak anomalialarini ko'rish mumkin. 22% bolalarda ko'rish o'tkirligining pasayishi, 52% larida eshitish organlarining kasalliklari kuzatiladi. Ko'pchilik kasallarda aqliy qobiliyat pasayadi va oligofreniyaning turli ko'rinishlarini kuzatish mumkin. Xarakteriga ko'ra bunday qizlar mehnatkash, lekin qiziqishlari chegaralangan bo'adi. Yoshlari kattalashgan sari atrofdagilarga o'xshamasligini anglab nevroitik reaksiyalar sodir bo'lib turadi. Shuning uchun bunday qizlarni o'z vaqtida davolash zarur: esterogen, anabolik gormonlar, vitaminlar qo'llaniladi, bo'ynidagi teri qavatlari plastik operatsiya yo'li bilan olinadi.

**Klaynfelter sindromi.** Ushbu kasallik 1942-yilda Klaynfelter tomonidan ta'riflangan. Bu bemorlarda X xromosomal soni ortiqcha bo'ladi, ya'ni 44 XXY. Ushbu kasallik bilan tug'ilgan bolalarning sog' bolalarga nisbati 1: 1000 bo'lib, bu nisbat katta yoshdagi kishilarda ham saqlanib qoladi. Erkak jinsda X va Y xromosomalarning bir necha tipdagi polisomiyalari: 47, XXY; 48, XXXY; 49, XXXXY; 47 XYY; 48 XYYY; 48 XXYY; 49 XXXYYY boiishi aniqlangan. X xromosoma bo'yicha polisomiyalardan eng keng tarqalgan varianti XXY - Klaynfelter sindromi, bo'lib, har 400-500 tug'ilgan o'g'il bolalaming bittasida uchraydi. Bola normal tug'iladi, chaqaloqlik davrida kasallik belgilari bilinmaydi. O'spirinlik davrida bo'yi tez o'sib, tana tuzilishi ozg'in va novcha, qo'l va oyoqlari normaga nisbatan uzun bo'ladi. Bunday o'g'il bolalarda ko'krak bezi paydo bo'la boshlaydi (ginekomastiya). So'ng tashqi tanosil a'zolarining rivojlanmasligi (evnuxoidizm - ko'salik) sperma Klaynfelter sindromi ishlab chiqarishning buzilishi, tanada ayol jinsiga monand tuklarning o'sishi va shu jinsga monand semirish paydo bo'ladi. Bunday erkaklar farzand ko'rmaydilar. Yoshi ulg'aygan sari semizlikka moyilligi ham ortib boradi.

Ular ko'pincha aqlan zaif bo'ladilar, ayrim psixik o'zgarishlar, ya'ni shizofreniya kasalligiga o'xshash belgilar kuzatiladi. Intellektning rivojlanishiga qarab uchga bo'lish mumkin:

1. Aqliy qobiliyatning normada bo'lishi (normadagi intellekt).

2. Aqliy qobiliyat pasayishi (chegaralangan intellekt).

3. Aqliy qoloqlikning oligofreniya xili. X xromosomalarning ortishi bu kasallikning klinik belgilarini kuchaytiradi. Tetra va pentosomiya xillarida aqliy qobiliyati jihatidan ancha qoloq bo'lib va oliy asab tizimining o'zgarishi shizofreniyaning og'ir ko'rinishigacha yetib boradi. Jinsiy xromatinni tekshirish natijasida Barr tanachalari topiladi. Davolashda gormonlardan foydalaniladi, ginekomastiya xirurgiya. X-trisomiya bilan davolanadi. X-trisomiya sindromi Birinchi marta X-trisomiya sindromi 1959-yilda Patritsiya Djekobs va bir qancha olimlar tomonidan ta'riflab berilgan. Bu kasallik bemorlarning lunj shilliq qavatidan surtma olish natijasida o'rganilgan bo'lib, epiteliy hujayrasining yadrosida ikkita jinsiy xromatin tanachasi borligi aniqlangan (normada bitta bo'ladi). Bu sindrom qiz bolalarda ro'y beradi. X-trisomiyali ayolni tashqi ko'rinishi jihatdan sog'lom ayoldan farq qilish juda qiyin. Kasallikning fenotipik belgilari bir xil bo'lmaydi. Bu kasallikning klinik ko'rinishlari ham turli-tumandir. Psixiatr, endokrinolog va ginekolog shifokorlar tomonidan aniqlanadi. Klinik ko'rinishli bem orlar bilan bir qatorda klinik belgilsiz (tashqi ko'rinishi sog'lom) kasallarni ham uchratish mumkin. Klinik 47, XXX kariotipli kasallar normal jism oniy va aqliy jihatdan normal farzand ko'ra olish qobiliyatiga ega bo'lib, jinsiy rivojlanishda kamchiliklari kuzatilm aydi. Shu bilan bir qatorda X-trisomiyali bir qator ayollarda jinsiy rivojlanishida ma'lum bir o'zgarishlar uchrashi mumkin. Masalan: ertangi menopauza, dismenoreya va boshqalar. Agar xromosomalarni to'plami 48 (XXXX) bo'lsa, bunday ayollarning gavda tuzilishi yirik, intellekti saqlangan holda emotsional holati qisman pasaygan bo'ladi. Bu ayollarning ko'pchiligida shizofreniyaga chalinish holati ko'proq bo'ladi. X-xromosomalarning sonining ko'payishi X-trisimiyasi sindromining klinik (kasallik belgilarining)



20. Benjamin A. Pierce Genetics A Conceptual Approach. // Southwestern University. USA. W. H. Freeman and Company One New York Plaza Suite. New York. 2017. P. 2785.

21. Parent, B. and F. Tardieu. 2014. Can current crop models be used in the phenotyping era for predicting the genetic variability of yield of plants subjected to drought or high temperature? J Exp Bot 65:6179–6189.

22. Heffner, E. L., M. E. Sorrells, and J. Jannink. 2009. Genomic selection for crop improvement. Crop Sci 49:1–12, doi:10.2135/cropsci2008.08.0512.

## Testlar

1. Organizmlarda fenotip bo'yicha xilma-xillik 27:9:9:9:3:3:3:1 nisbatda ajralish quyidagi chatishtirishlarning qaysi birida kuzatiladi?
  - a) AaBbCc x AaBbCc
  - b) AABBCC x aabbcc
  - c) AaBb x aabb
  - d) AaBbCC x AaBBCC
2. Nomozshomgul o'simligining irsiyланanishi .....ga misol bo'la oladi ?
  - a) dominant belgi
  - b) retsessiv belgi
  - c) chala dominantlik
  - d) noallel genning dominantlikligi
3. Fenotipik ajralishning miqdoriy nisbati 1:2:2:4:1:2:1:2:1 holatida bo'lishi qachon kuzatiladi ?
  - a) epistazda
  - b) diduragay chatishtirishda
  - c) komplementar ta'sirda
  - d) diduragay chala dominantlikda
4. No'xat o'simligining qaysi belgilari dominant holda irsiylanadi ?
  - a) murakkab dukkak
  - b) oddiy dukkak, burshgan
  - c) yashil, murakkab dukkak
  - d) sariq, oddiy dukkak
5. Nilufar o'simligining suv ostidagi barglari lansetsimon, suv ustidagi barglari voronkasimon shaklda bo'lishi qanday o'zgaruvchanlikka misol bo'lishi mumkin?
  - a) kombinativ
  - b) mutatsion
  - c) fenotipik
  - d) rekombinativ
6. Digeterozigotalarni chatishtirishda necha xil genotipik sinf hosil bo'ladi ?
  - a) 12
  - b) 4
  - c) 9
  - d) 8
7. Biokimyoviy usul yordamida qaysi kasallik belgilarini aniqlangan ?
  - a) gemofiliya
  - b) animiya

- c) miopiya  
d) qandli diabet
8. Klaynfelter sindromida jinsiy xromosomalar holatini belgilang?  
a) XO  
b) XXX  
c) XYY  
d) XY
9. Qaysi mutatsiyalar oqsil molekulasi funksional faoliyatini o'zgartiradi?  
a) retsessiv  
b) dominat  
c) nuqtali  
d) somatik
10. Reaksiya normasining kengligi nima bilan aniqlanadi?  
a) fenotip  
b) genotip  
c) irsiy axborot  
d) gen
11. Organizmlar fenotipining shakllanishi nimaga bog'liq?  
a) fizik, kimyoviy omillar ta'siriga  
b) faqat tashqi muhit omillariga  
c) genotipga va ma'lum darajada muhit omillariga  
d) belgi va xususiyatlarning kelgusi avlodlarga birlashishiga
12. Quyidagi organizmlarda xromosomalarning birikkan guruhi soni to'g'ri berilgan javobni aniqlang.  
a. odam b. drozofila c. no'xat  
a) a-22 / b-4 / c-8  
b) a-23 / b-4 / c-7  
c) a-23 / b-8 / c-14  
d) a-24 / b-8 / c-9
13. Organizmning fenotipini belgilovchi biokimyoviy belgilarni aniqlang.  
a) ferment faolligi, qondagi gormonlar konsentratsiyasi  
b) oqsilning tuzilishi, fermentlar faolligi, hujayrani tuzilishi  
c) ferment faolligi, tana tuzilishi, organlar joylashishi  
d) hujayrani shakli, to'qima va organlarning tuzilishi
14. Jinsiy ko'payadigan organizmlarning somatik hujayrasida mutatsiya ro'y bergan bo'lsa, mutatsiya begilari qaysi organizmda kuzatiladi?  
a) shu organizmda namoyon bo'ladi, ham keyingi avlodga o'tadi  
b) shu organizmda namoyon bo'ladi, keyingi avlodga o'tmaydi

### Foydalanilgan adabiyotlar ro'yxati

- O'zbekiston Respublikasi Prezidentining 12.08.2020 yildagi "Kimyo va biologiya yo'nalishlarida uzluksiz ta'lim sifatini va ilm-fan natijadorligini oshirish chora tadbirlari" to'g'risidagi PQ-4805-sonli qarori.
- Abzalov M.F. *Gossypium hirsutum* L. go'zada genlarning o'zaro ta'siri. // Toshkent. "Fan", 2010.
- G'ofurov A.T., Fayzullaev S.S. Genetika. // Toshkent, "Tafakkur", 2010y.
- G'ofurov A.T., Fayzullaev S.S. Genetika va evolyutsion ta'limot. // Toshkent 2013y.
- Musayev D.A., Turabekov Sh., Saidkarimov A.T., Almatov A.S., Raximov A.K. Genetika va selaksiya asoslari. // Toshkent, 2011, 485 b.
- Musayev D.A., Turabekov Sh., Saidkarimov A.T., Almatov A.S., Raximov A.K. Genetika va seleksiya asoslari. // Toshkent, 2012, 436 b.
- Nishonov K.N., Eshonqulov O.E., Bosimov M.Sh. Tibbiyot genetikasi. // Toshkent. 2011. 293 b.
- Olimxo'jaeva R., Inog'omova D.R. "Tibbiyot genetikasi". // Toshkent, "Abu Ali Ibn Sino", 2002.
- Inge-Vechtomov S. G. Genetika s osnovami seleksii. // 2-e izd., pererab. i dop. - SPb.: 2010. - 720 s.
- Puxalskiy V. A. Vvedenie v genetiku. - M.: Kolos, 2007. - 224 s.
- Gurbachan S. Miglani Dictionary of Plant Genetics and Molecular Biology. // CRC Press; 1st edition CRC Press; 1st edition. 1998. P. 364.
- Ramirez-Villegas, J., J. Watson, and A. J. Challinor. 2015. Identifying traits for genotypic adaptation using crop models. J Exp Bot, doi:10.1093/jxb/erv014
- Vavilov, N. I. 1987. Origin and Geography of Cultivated Plants. Translated by D. Löve. Cambridge University Press, New York, New York. 498 pp
- Pringle, J. R., Broach, J. R. and Jones, E. W. (Eds.): The Molecular and Cellular Biology of the Yeast *Saccharomyces*, Vol. 3. Cell cycle and Cell Biology. Cold Spring Harbor Laboratory Press, Cold Spring Harbor, NY (1997).
- Peter Snustad, Michael J. Simmons. Principles of genetics. // Library of Congress Cataloging-in-Publication Data. 2012. USA. P. 767.
- Lewis, R. 2001. Human Genetics: Concepts and Applications. 4th ed. Dubuque, IA: McGraw-Hill.
- G.J. Persley New Genetics, Food and Agriculture: Scientific Discoveries – Societal Dilemmas. // International council for science. Boulevard de Montmorency. Paris, France. P. 58.
- Robert C. King, Pamela K. Mulligan, William D. Stansfield A Dictionary of Genetics. // Oxford university. 2014
- Rolf H. J. Schlegel Dictionary of Plant Breeding. // by CRC Press. Published July 23, 2020 P. 750.

odamning genetik statusi va uni yaxshilash haqidagi ta'limot bo'lib, uning asoschisi F.Galton hisoblanadi. Negativ evgenika «irqiy gigiena» irsiy kasallarni sterilizatsiya kabi tushunchalar bilan salbiy qarashlarga ega.

Yevgenika oqimi

Zigota

Zot

murtak; embiryon; otalangan tuxum hujayra; urg'ochi va erkak gametalarni qo'shilishi oqibatida murtak vujitka keladi. Murtak hujayralarni bo'linishi differensiasiya jarayonlari nihoyasida murtakdan organizm voyaga yetadi.

seleksiya usullari yordamida yaratilgan va muayyan biologik va mahsuldorlik xususiyatlariga ega bo'lgan hayvonlar gururhi.

c) shu organizmda namoyon bo'lmaydi, keyingi avlodga o'tmaydi  
d) hech qanday o'zgarish kuzatilmaydi

15. Organizmdagi o'zgaruvchanlikning qanday turlari bor?  
1.kombinativ 2.gen 3.rekombinativ 4.mutageniz 5.somatik 6.modifikatsion

a) 2.5.6  
b) 1.4.6  
c) 3.1.4.6  
d) 3.6

16. Organizmning jinsini qaysi vaqtdan boshlab bilish mumkin?  
a) urug'lanish(zigota) davridan oldin  
b) tuxum hujayra urug'langandan keyin  
c) gameta davrida  
d) gastrulatsiya davridan

17. Digeterozigota organizmni aniqlang.  
a) AABbCcDd  
b) aaBBCCDD  
c) aaBbCCDd  
d) aaBbCCdd

18. Qanday genotipli organizmlar chatishtirilsa, avlodda 64 ta kombinatsiya hosil bo'ladi?  
a) AaBbcc x AabbCc  
b) AaBbCc x AaBbCc  
c) AaBBCC x AaBbCc  
d) AaBbCc x AABbCc

19. Qaysi bo'linish usuli ixro qilinganidan keyin. Mendelning gametalari sofligi gipotezasi ilmiy jihatdan to'g'ri ekanligi isbotlandi ?  
a) mitoz  
b) gametogenez  
c) meyoza  
d) A,B va C

20. Qanday genotipli odamlarning sochi taram – taram bo'ladi ?  
a) gomozigota  
b) geterozigota  
c) resessiv gomozigota

21. Gulli o'simliklarda gullining to'q qizil rangda bo'lishini tamin etuvchi gen ularning poya va shoxlarining. Xam to'q qizil rangda bo'lishiga sabab bo'ladi Bu quydagilardan qaysi birining tasiri natijasida sodir bo'ladi ?  
a) komplementar

- b) epistaz  
 c) polimeriya  
 d) pleyotropiya
22. Jinsiy xromosomlarning XO xolatda bo'lishi qaysi kasallikda vujudga keladi ?  
 a) Dayun  
 b) Shershevskiy – Turner  
 c) sindaktily  
 d) Kleyifelter sindromi
23. Qaysi hayvonlar guruhida urg'ochilari geteragametal (XY) erkaklari esa gomogametal (XX) bo'ladi ?  
 a) ipak qurti, timsox  
 b) baqa, korshapalak  
 c) morj, sichqon  
 d) qong'iz, tovushqon
24. Organizmlar kariotipining asosiy qismini nima tashkil etadi ?  
 a) tana hujayralari  
 b) X xromosoma  
 c) jiniy xromosomalar  
 d) autosomalar
25. Uchta belgisi bo'yicha farq qiladigan lekin ikkita belgisi bo'yicha geterozigota organizm necha xil gameta hosil qiladi ?  
 a) 2  
 b) 4  
 c) 6  
 d) 8
26. Odam kariotipidagi autosomlar va jinsi, xromosomlar soni necha juftligi to'g'ri berilgan javobni toping ?  
 a) 21 va 3  
 b) 1 va 22  
 c) 21 va 2  
 d) 22 va 1
27. Odamda nasldan – nasilga o'tuvchi, dominat belgilarni ko'rsating?  
 a) qo'y ko'zi, malla soch, pakanalik  
 b) ko'k ko'z, jigarang soch,  
 c) sepkillar, pakanalik, qo'y ko'z  
 d) pakanalik, ko'k ko'z, to'g'ri soch
28. No'xat donining qanday belgilari allel gen xisoblanadi?

- Chargaffqoidalari  
 purin asoslari yig'indisi pirimidin asoslari yig'indisiga teng; bundan tashqari adenin miqdori timin miqdoriga teng: A=T yoki A/T=1; sitozin miqdori guanin miqdoriga teng: G=S yoki G/S=1.  
 Chatishtirishning turli usullari bor:  
 -tahliliy  
 -poliallel  
 -takroriy  
 -retsiprokli.
- Chatishtirish  
 Chatishtirish yo'li bilan turli belgi va xususiyatlarni yangi avlodda mujassamlashtirish mumkin. Shuning uchun ham chatishtirish sintetik seleksiya va naslchilikda eng muhim usul hisoblanadi.  
 (Monosomy X) va homiladorlikning yo'qotilishi ko'pincha bog'liq. Turner sindromi-bu xromosoma kasalligi bo'lib, unda bir qiz yoki ayolda faqat bitta to'liq X xromosoma bor. (Chunki inson erkak bo'lish uchun Y xromosomasi kerak bo'lsa, Turner sindromi bo'lgan barcha chaqaloqlar qizdir). Turner sindromi bilan tug'ilgan qizlar odatda oddiy hayot uchun yaxshi imkoniyatga ega bo'lishsa-da, vaziyati pastbo'lgan chaqaloqlarning ko'pchiligi pasto'lik tug'iladi.  
 morfoloqik jihatdan va irsiy xususiyatari bo'yicha bir-biriga o'xshash hamda panmiksiya yo'li bilan ko'payadigan organizmlar guruhi.
- Turner sindromi  
 Tur  
 Uratsil  
 pirimidin asoslari; RNK va erkin nukleotidlar tarkibiga kiradi.
- VanderXevesindromi  
 autosoma-dominant tipda irsiylanadigan pleyotrop gen bo'lib, uch xil muhim belgilarni o'z ichiga oladi: suyaklarning mo'rtligini, ko'zning oqsil pardasi (sklera)ni ko'k rangli bo'lishini va garanglikni. ushbu gen bilan belgilanadigan belgilarning har biri o'z penetrantligiga ega.
- Vilyams sindromi  
 7-juft xromosomadan 27 ta genning deletsiyasi hisobiga yuzaga keladi. Ushbu sindromda barcha bolalar aqliy zaiflik bilan tug'iladi. IQ darajasi 50 dan past bo'ladi. 20000 tadan bitta bola shu sindrom bilan tug'iladi.
- X<sup>2</sup>-kvadrat testi (X<sup>2</sup>)  
 bu xususiyatlarning eksperimental ravishda olingan chastotalarining nazariy jihatdan kutilgan chastotalarga muvofiqligini ko'rsatadigan statistik test.
- xromatida  
 xromosomalar uzunasiga qo'shaloq tuzilmadan iborat bo'lib, ularni har birini xromatida deb ataladi.

		(b <sup>2</sup> <sub>E</sub> )ulushi qanchalik kam bo'lsa, seleksiya ishi shunchalik samarali bo'ladi. Populyatsiyadagi o'zgaruvchanlik darajasi variatsiya koeffitsenti (C <sub>v</sub> ) bilan o'lchanadi
Panmiksiya		muayyan populyatsiya ichida organizmlarni erkin chatishishi.
Pentaloid		beshta xromosomalar to'plamidan iborat hujayra yoki organizmlar.
Pirimidin		DNK ning birinchi zanjiridagi purin azotli asosiga komplementar holatda 2 chi zanjirida joylashgan azotli asos.
Purin		qo'sh zanjirli DNK molekulasi 1-zanjirida adenin va guanin iborat asos. Komplementarlik qoidasiga binoan 1-zanjirdagi purin asosi qarshisida 2-zanjirda pirimidin asosi turadi.
Rekombinatsiya		meyoz va mitozdan so'ng allel juftlarni ajralishi va xromosomalarni cheklashuvi natijasida genlarni yangicha joylashuvi.
Rekon		rekombinatsiya birligi. DNK ning bir yoki bir nechta juft nukleotidiga mos keladigan va keyingi qayta taqsimlanishlarda bo'linmaydigan eng qisqa qismi.
RNK		ribonuklein kislotasini qisqartirilgan nomi. Ribonuklein kislotasi xromosomalarni, sitoplazma va yadrochalar tarkibida bo'ladi. RNK hamda DNK singari irsiy ma'lumotni bir avloddan ikkinchi avlodga o'tishida ishtirok etadi.
Santimorganida		genlar orasidagi masofaning o'lchov birligi; 1 sentimorganida = 1% Korssingover = 1% Xromosoma kesishishi = 1% Krossover individlar
Sindrom		ma'lum bir kasallikka xos bo'lgan patologik belgilar majmuasi.
Sitogenetika		irsiyatni hujayra, asosan xromosoma darajasida o'rganadigan genetika tarmog'i.
Sitozin		nuklein kislotalarning tarkibiy qismi bo'lgan nukleotidlarni hosil qiluvchi 4 ta azotli asosning bittasi. Komplementarlik prinsipiga asosan sitozinli azotli asos qarshisida guanin azotli asos turadi.
Spontan mutatsiya		o'z-o'zidan hosil bo'lgan mutatsiya.
Supressorlar		noallel holdagi mutant genlar ta'sirini to'xtatib turuvchi genlar.
Shmid sindromi	Frakkaro	22-juft xromosomaning trisomik bo'lishidan kelib chiqadi. "Mushuk ko'zi sindromi" nomi bilan ham yuritiladi, kamyob kasallik.

- a) sariq, silliq  
b) sariq, burishgan  
c) yashil, silliq  
d) silliq, burishgan
29. Nasildan – nasilga o'tib boruvchi irsiy kasalliklarni belgilang?  
a) qandli diyabet, shizofreniya  
b) shizofreniya, gepatit  
c) dizrnteriya, qandli diyabet  
d) gastrid, raxit
30. Quyidagi AaBbCc genotipga ega bo'lgan organizim necha tipdagi gametalarni hosil qilishini belgilang ?  
a) 2  
b) 3  
c) 4  
d) 8
31. To'liq irsiylanishning birinchi bo'g'in duragaylar fenotipida nomoyon bo'lmaydigan belgini aniqlang?  
a) fomologik  
b) dominat  
c) resessiv  
d) analogik
32. Uchta belgisi bo'yicha geterozigota shaklini ko'rsating?  
a) AaBbCc  
b) AaBbcc  
c) AabbCc  
d) aabbcc
33. Genlar qaysi payitda kamroq alohidalanadi?  
a) turli xromosomalarda joylashganda  
b) genlar xromosomalarda qachon yaqinroq joylashganda  
c) xromosomada genlar bir – biridan uzoq joylashsa  
d) xromosomalarni kombinatsiyasi amalgam oshganda
34. Quydagi keltirilgan nisbatlarni qaysi biri G.Mendelning ikkinch qonuniga asosan ajralishi ro'y berganligini bergilang?  
a) 7:2  
b) 2:2  
c) 3:1  
d) 1:1:2:2
35. Genlarin mustaqil taqsimlanish qonuni qachon tatbiq etib bo'lmaydi ?

- a) genlar xar xil gomologik xromosomalarda bo'lsa  
 b) xar xil xromosomada joylashgan genlarga  
 c) bitta xromosomada joylashgan genlarning ajralishiga  
 d) bitta xromosomada joylashgan genlarning birikish xodisasiga
36. Ikki xil irsiy formaga ega bo'lgan o'simliklar o'zaro chachishtirilganda bir belgi ikkinchi belgi ustidan to'liqsiz xolda dominatlik qilsa u xolda  $F_2$  da xilma – xillik qanday nisbatlarda bo'ladi ?  
 a) 3:1  
 b) 1:2:1  
 c) 2:2  
 d) 1:1:1:1
37. Diduragay chachishtirishda gomozigota dominat va gomozigota retsessiv belgilar ishtrok etgan bo'lsa.  $F_1$  duragaylarning urug'chi va erkak individlaridan olingan gametalar nisbatan qanday bo'ladi ?  
 a) 4:2  
 b) 1:2:1  
 c) 4:4  
 d) 3:3
38. Tomas Morgan qonuni bu..... ?  
 a) belgilarning ajralish qonuni  
 b) ontogenezda filogenezning qisqacha takrolanishi  
 c) genlarning mustaqil taqsimlanish qonuni  
 d) bitta xromosomada joylashgan genlarning birikish hodisasi
39. Qaysi kasalliklarga uchragan odamning diploid holatdagi xromosomalari soni 47 ta bo'ladi ?  
 a) Daun sindromi, Shershevskiy – Turner sindromi  
 b) Daun sindromi, sindaktiliya  
 c) Daun sindromi, Klaynfelter sindromi  
 d) mikrocefaliya, Daun sindromi
40. Bug'doyning doni qizil va oq rangli navlari o'zaro chachishtirilib,  $F_2$  da qizil, och – qizil, pushti, och – pushti, oq rangga ega o'simliklar olinadi. Bu genlarning qaysi ta'siriga misol bo'ladi?  
 a) genlarning komplementar ta'siriga  
 b) genlarning epistaz ta'siriga  
 c) genlarning polimer ta'siriga  
 d) genlarning pleytrop ta'siriga
41. Epistaz deb ..... ?  
 a) bir gen allellaridagi dominantlikka

Krossingover

Kumulyativ polimeriya

Modifikatsiya

Monogen

Morganida

Morisa sindromi

Mutatsiya

Nokumulyativ polimeriya

Nuklein kislotasi

O'zgaruvchanlik

mansub belgini namoyon bo'lishini ta'minlovchi irsiy omillarni yangi avlodga o'tish jarayoni.

chalkashuv; xromosomalarni chalkashuvi. Bunday chalkashuv oqibatida xromatidalarning ayrim qismlari o'rin almashib qoladi va oqibatda irsiyatning bir muncha o'zgarishiga sabab bo'ladi.

miqdor belgilarning irsiylanishida fenotipdagi belgining dominant genlar soniga bog'liq o'zgarishi.

tashqi muhit sharoitlari ta'sirida ro'y beradigan fenotipik o'zgarish.

xromosomada yakka holatda joylashgan gen.

xromosomalar chalkashuvi 1% bo'lgandagi ikki gen orasidagi masofa.

(befarqlik sindromi) - bu genetik kasal bo'lib, erkak jinsiy gormonlarga sezgir bo'lgan retseptorlarning tuzilishi bilan birga keladi. Morris sindromi bilan kasallangan bola tug'ilishi ehtimoli, ayol patologik jinsiy genning tashuvchisi - 25% ni tashkil etadi.

irsiyatning moddiy asosi bo'lgan genlar va xromosomalarning o'zgarishi natijasida sodir bo'ladigan irsiy o'zgaruvchanlik. Mutatsiya ota-onada uchramagan yangi turg'un irsiylanuvchi o'zgarishdir.

genotipdagi allel bo'lmagan dominant genlarning soni nechta bo'lishiga qaramay bir xil fenotipni, retsessiv bo'lganda esa boshqa fenotipni ifodalashi.

yuqori molekulyar biopolimer bo'lib, juda ko'p monomerlardan tuzilgan organik birikma. Uning monomeri nukleotidlar bo'lib, nuklein kislotasi polinukleotid hisoblanadi.

O'zgaruvchanlik ikki xil bo'ladi:

1) Organizmni o'sish va rivojlanish jarayonidagi o'zgarishlar:

2) populyatsiyani tashkil etuvchi organizmlarning yoki bu belgi bo'yicha bir-biridan farqlanishi yoki o'zgaruvchanligi. Genetika va seleksiyada asosan ikkinchi xil o'zgaruvchanlik ko'proq ahamiyatga molikdir. Populyatsiyadagi o'zgaruvchanlik irsiy omillar va tashqi muhit sharoitlari ta'sirida namoyon bo'ladi. O'zgaruvchanlik odatda variansa yordamida o'lchanadi. Fenotipi o'zgaruvchanlik irsiy omillar va hamda tashqi muhit ta'sirida ro'y beradigan o'zgaruvchanlikdan iborat yani  $b^2_P = b^2_G + b^2_E$  fenotip variansa tarkibiga kiruvchi genetik variansa ( $b^2_G$ ) qanchalik va paratipik variansa

	harfi bilan belgilanadi.
Genetik kod	DNK molekulasi zanjiridagi nukleotidlarning navbatlangan holda joylanishi
Geksaploid	oltita xromosomalar to'plamidan iborat hujayra yoki organizmlar.
Gemizigota	(grekcha hemi-yarim+zigota)-diploid organizm bo'lib, ularda muayyan genlarning faqatgina bitta to'plami bo'ladi. Masalan: faqat erkaklardagina X-xromosomadagi genlar bo'yicha gemizigota hisoblanadi. Chunki shu organizmda X-xromosoma toq, demak genlar to'plami jinsiy xromosomaga ko'ra bittadir.
Gemofiliya	odamdagi qon ivimasligi kasalligi. Nasldan-naslga beriladigan irsiy kasallik. Bu kasallikni keltirib chiqaruvchi genlar jinsiy X xromosomada joylashgan.
Gen	irsiy ma'lumotlarni o'zida mujassamlashtirgan xromosomalarning muayyan bo'lagi. Dezoksiribonukleinkislota (DNK) ning ma'lum bo'lagi.
Genetika	o'zgaruvchanlik va irsiyatni o'rganuvchi fan; irsiyatning moddiy vositasi bo'lgan hujayra yadrolaridagi xromosomalar va ulardagi genlar ta'sirida belgi va xususiyatlarini ro'yobga chiqishini genetikaning nazariy asosidir.
Genetik injeneriya	gen muhandisligi–rekombinant DNK lar texnologiyasi. Genetik va biokimyoviy usullar yordamida organizm yoki hujayra biologik axborotni o'zgartirish bilan tabiatda uchramaydigan, yangi xususiyatga ega bo'lgan genlar to'plamini va shu asosda yangi shtamm, nav va zotlarni yaratish.
Gentik xarita	genlarning xromosomadagi o'rni, ular orasidagi masofa, va genlarning izchilligi berilgan xarita.
Genom	gaploidli xromosomalar to'plami va ular joylashgan barcha genlar yig'indisi genom deb yuritiladi. Genomni tashkil etuvchi xromosomalar erkak va urg'ochi gametalar orqali murtak yadrosi mujassamlanadi.
Genotip	organizm xromosomalarida joylashgan genlar tushuniladi. Genlar bir-xil bo'lmaganligi sababli genotiplar ham bir-biridan farq qiladi.
Horion biopsiya	sitogenetik va biokimyoviy tadqiqotlar uchun chorion villi epiteliysini olish.
Ingibitor gen	genlarning o'zaro ta'sirida noallel genning ustidan dominantlik qiluvchi gen.
Irsiyat	ota onalik shakllari bilan yangi avlodning belgi va xususiyatlari mushtarakligi. Ota va onalik shakllariga

- b) bir allel gening ikkinchi allel bo'lmagan genga nisbatan dominantlik qilish hodisasiga
- c) ikki va undan ortiq allel bo'lmagan genlarning o'zaro ta'sriga
- d) genlarning ko'p tomonlama ta'siriga
42. Pleytropiya deb ..... ?
- a) bir necha genning bir belgining rivojlanishiga ta'siri
- b) ayrim allel bo'lmagan genlarning o'zaro ta'siri
- c) ayrim genlarning ko'p tomonlama ta'sirida bir gen bir necha belgilarning irsiylanishi
- d) ayrim genlarda yuz beradigan mutatsiyalar
43. 13:1 nisbat quyidagilarning qaysi birida namoyan bo'ladi ?
- a) monoduragay chatishtirish
- b) diduragay chatishtirish
- c) genlarning komplementar ta'sirida
- d) genlarning epistatik ta'sirida
44. Mendel qonunlari ketma-ketligi to'g'ri berilgan javobni aniqlang ?
- 1 dominantlik 2 birikkan holda irsiylanish 3 ajralish 4 irsiy o'zgaruvchanlikning gomologik qatorlar qonuni
- 5 belgilarning mustaqil taqsimlanish qonuni
- a) 1.2.3
- b) 1.4.5
- c) 1.3.5
- d) 2.4.5
45. Belgilarning bir necha juft allel bo'lmagan genlarning o'zaro ta'sir etib irsiylanishi
- xillari qaysi qatorda to'g'ri berilgan?
- 1 gomeostaz 2 epistaz 3 komplementar 4 polimeriya
- 5 pleytropiya
- a) 2.3.4
- b) 3.4.5
- c) 1.2.4
- d) 2.3.5
46. Polimeriya ... genlarning ta'siridir.
- a) bir nechta belgining rivojlanishida dominant
- b) bir belgining rivojlanishida bir qator allel bo'lmagan
- c) bir belgining rivojlanishida dominant
- d) bir belgini rivojlanishida resessiv
47. Irsiyat qonunlarining yaratilishida G. Mendel qaysi metodga asos solgan ?

- a) gibridologik  
 b) sitogenetik  
 c) molekulyar genetika  
 d) genetik injeneriyasi
48. Genlarning komplementar ta'sirida oshqovoq mevasining gardishsimon shaklini qaysi genotip belgilaydi?  
 a) AA<sup>bb</sup>  
 b) AaBb  
 c) aaBB  
 d) aaBb
49. Genotipik ajralishning miqdoriy nisbati 1:2:2:4:1:2:1:2:1 holatida bo'lishi qachon kuzatiladi?  
 a) epistazda  
 b) diduragay chatishtirishda  
 c) komplementar ta'sirda  
 d) barchasi
50. Morgan va uning shogirdlari jinsiy xromosomalar orqali jinsni aniqlash bilan birga ... ham aniqladilar .  
 a) genning mustaqil taqsimlanishini  
 b) jinsga bog'liq holda irsiylanishni  
 c) birinchi bo'gindagi bir xillikni  
 d) DNK dagi genlarning o'zgarishini
51. Uy hayvonlarining sut miqdori va yog'liqligi qanday genlar ishtirokida irsiylanadi va rivojlanadi?  
 a) epistaz genlar  
 b) bitta gen ta'sirida  
 c) poligenlar  
 d) komplementar genlar
52. Odamdagi braxidaktiliya qanday mutatsiyaga mos bo'ladi ?  
 a) gen  
 b) xromosoma  
 c) somatik  
 d) sitoplazmatik
53. Agar 2 noallel gen bo'yicha geterozigotali gardishsimon qovoq 2 noallel gen bo'yicha retsessiv uzunchoq qovoq bilan chatishtirilsa, duragay avlodining meva shakli qanday nisbatda ajraladi ?  
 a) 2:2  
 b) 3:1

- xususiyatlari bilan farqlanuvchi gametalarni qo'shilishidan hosil bo'ladigan geterozigotali murtak yoki organizm. Duragaylar zotlararo, turlararo, tizimlararo bo'lishi mumkin. Ishlab chiqarish amaliyotida asosan zotlar va navlarni bir-biri bilan chatishtirishdan olinadigan duragaylar qo'llaniladi. Duragaylaroddiyvamurakkabbo'lishim mumkin. biologik xususiyatlari turlicha bo'lgan individlarni chatishtirish.
- Duragaylash
- 18-juft xromosomaning bittaga ortishidan kelib chiqadi. Asosan qizlar bu kasallik bilan og'riydi. Ko'p chaqaloqlar tug'ilmadanoq nobud bo'ladi. Bir yoshgacha 5-10 foizi yetib boradi xolos. 5000 ta boladan bittasi mana shu sindrom bilan tug'iladi.
- Edwards sindromi
- o'simlik, hayvon, mikroorganizmlarning belgi xususiyatlarini avloddan-avlodga o'zgarib borishi. Evolyutsion o'zgarishlarga turli mutatsiyalarni hosil bo'lishi va populyatsiyalarning katta-kichikligi, ularni ixotalanganligiga qarab muayyan o'zgarishga ega bo'lgan organizmlarni o'zgaruvchan sharoitda ko'payishi yoki kamayishi sabab bo'ladi. Evolyutsion jarayonga tabiiy tanlash katta ta'sir etadi.
- Evolutsiya
- muayyan juft allel genlar ta'sirini unga allel bo'lmagan dominantli yoki retsessivli gen ta'sirida namoyon do'ladi. Epistaz ikki xil bo'ladi. A) dominantli genlar epistazi va b) retsessivli genlar epistazi.
- Epistaz
- bir tekis spirallashish oqibatida ixcham holga kelgan autosoma.
- Euxromosoma
- rexovinlar almashinuvining tug'ma patologiyasi bo'lib, autosomal retsessiv turi uchun so'rilishning buzilishi, glyukoza-fosfat aminik kislotasi sifatida namoyon bo'lishi muhimroq bo'ladi. Bolada raxitning o'ziga xos turiga o'xshash patologiya rivojlanadi.
- Fankon sindromi
- fenilalanin aminokislotasini fenilalanin gidroksilaza fermenti yordamida tirozinga normal parchalanishini nazorat qilib turuvchi genning mutatsiyaga uchrashi natijasida sodir bo'ladigan gen kasalligi.
- Fenilketonuriya
- organizmning irsiy va ta'siri muhit omillari ta'sirida namoyon bo'ladigan xususiyatlari majmui.
- Fenotip
- jinsiy hujayra; erkak va urg'ochi gametalarni qo'shilishidan embrion vujudga keladi.
- Gameta
- xromosomalar bitta to'plamiga ega bo'lgach organizm yoki hujayra xromosomalarining gaploidli to'plami-n
- Gaploid



	ko'p sonli (poli) genlar ishtirok etadi.
Bottom kross	inbriding usulida ko'paytirilgan urg'ochi organizmni autbret erkak organizm bilan chatishtirish
Bottom retsessiv	hamma genlari bo'yicha retsessiv bo'lgan organizm.
Braxidaktiliya	barmoqlar uzunligining normadan kalta bo'lishi, ya'ni qisqa barmoqlilik. Bu belgi dominant holda irsiylanadi.
Dezoksiriboza	DNK tarkibiga dezoksiriboza uglevodi kiradi, qo'sh spiral modeliga muvofiq, DNK molekulasi faraz etiladigan o'q atrofida biri ikkinchisiga spiral hosil qilib o'ralgan burama shakldagi ikkita jiyakdan iborat. Jiyaklaruglevodfosfatzanjiridantuzilgan.
Diallel (poliallel)chatishtirish	turli yo'nalishlarda ( $\text{♀A} \times \text{♂B}$ va $\text{♀B} \times \text{♂A}$ ) chatishtirish asosida olingan avlod ko'rsatkichlariga qarab zot va tizimlarning kombinatsion xususiyatlari aniqlanadi.
Diploid	erkak va urg'ochi gametalar qo'shilishdan hosil bo'lgan gomologik xromosomalar juftlarining to'liq to'plamiga ega bo'lgan hujayra yoki organizm.
Diskordantlik	ayrim belgi va xususiyatlar bo'yicha egizaklarning bir-biriga o'xshamasligi.
DNK	dezoksiribonuklein kislotasining qisqartirilgan nomi. DNK polinukleotid zanjirlaridan iborat bo'ladi. Zanjirlar odatda spiral shaklda bo'ladi. Zanjirning har bir halqasi adenine, guanine, timin, sitozin kabi geterosiklik asoslardan tashkil topgan. Uotson va Krik DNK ning qo'sh zanjirli va o'ng tomonga buralgan holda tuzulishini birinchi bo'lib isbot qilganlar. DNK hujayra yadrosining ajralmas qismi bo'lib, genetik ma'lumotni o'zida mujassamlashtiradi. DNK oqsilni sintez qilishda matritsa vazifasini bajaradi.
DNK reparatsiyasi	DNK dagi shikastlangan, o'zgargan bo'lakni «davolash». DNK dagi genetik axborotning DNK ning har bir bo'lagida bo'lishini ta'minlaydi.
DNK replikatsiyasi	DNK molekulasining o'z-o'zidan ikki marotaba ko'payishi. DNK replikatsiyasining mohiyati avlodlarni genetik axborot bilan ta'minlashdan iborat.
Dominantlik	biror omilning ustunligi. Allel juftiga kiruvchi bir genni boshqa retsessiv gen ta'siridan ustun holda namoyon bo'lishi. Ustunlik qiluvchi omil dominant allel deb yuritiladi.
Duragay	biologik xususiyatlari, geografik kelib chiqishi jihatdan farq qiluvchi organizmlarni chatishtirishdan hosil bo'ladigan avlod; genetik nuqtai nazardan irsiy

- c) 2:1:1  
d) 1:2:1
53. Quyonlarda qaysi genlar allel gen hisoblanadi?  
a) xurpaygan, kulrang  
b) xurpaygan ,oq  
c) silliq, kulrang  
d) kulrang, oq
54. Daun sindromi kasalligida xromosomalar soni qancha bo'lishini aniqlang.  
a) 46 ta  
b) 47 ta  
c) 44 ta  
d) 45 ta
55. Odamda nasldan-naslga o'tuvchi retsessiv belgilarni ko'rsating.  
a) malla soch, pakanalik, polidaktiliya  
b) qo'y ko'z, jigarrang soch, sekillar  
c) malla soch, ko'k ko'z, normal bo'yli  
d) normal bo'yli, sepkillar, tekkis soch
56. Qanday chatishtirishda belgilarning ajralishi fenotip bo'yicha 9:3:3:1 nisbatda, genotip bo'yicha 1:2:2:4:1:2:1:2:1 nisbatda bo'ladi?  
a) tahliliy chatishtirishda  
b) tetraduragay chatishtirishda  
c) monoduragay chatishtirishda  
d) diduragay chatishtirishda
57. Odamlarda uchraydigan irsiy kasalliklarni o'rganishda ko'proq qaysi metoddan foydalaniladi?  
a) geneologik  
b) sitogenetik  
c) egizaklar  
d) hammasi
58. Monoduragay chatishtirishning oraliq irsiylanishda fenotip va genotip jihatdan nisbat qanday bo'ladi?  
a) 3;1  
b) 1:2:1  
c) 3:1 va 1:2:1  
d) 9:3:3:1
59. Bekross chatishtirishda .....?  
a) F<sub>1</sub> duragaylar o'zaro chatishtiriladi  
b) F<sub>1</sub> duragay gomozigotali dominant organizm bilan chatishtiriladi

- c) F<sub>1</sub> duragay gomozigotali resessiv organizm bilan qaytadan chatishtiriladi  
 d) resessiv organizmlar o'zaro chatishtiriladi  
 60. Mikrocefaliya qanday kasallik ?  
 a) jinsiy xromosomaning dominant gen kasalligi  
 b) autosomaning dominant gen kasalligi  
 c) jinsiy xromosomaning retsessiv gen kasalligi  
 d) autosomaning retsessiv gen kasalligi

## GLOSSARIY

Abberatsiya	struktura o'zgarishining bir formasi.
Adaptatsiya	moslashish, moslashish atamasi ostida organizmning tabiiy tanlanish yordamida orttirgan foydali xarakteristikasi tushuniladi.
Adenin	azotli organik birikma.
Akrosentrik	sentromerasi tomonlardan biriga yaqin joylashgan xromosomalar.
Allel	muqobil, xromosomalarning gomologik qismlarida joylashgan genlar. Genlarning asosiy qismi (qo'sh) alleldan iborat bolib, ko'p allelli genlar ham uchraydi.
Allopoloidiya	tuzilishi va kelib chiqishi jihatidan turlicha, ikki karra va undan ko'proq karra miqdordagi xromosomalar to'plamiga ega bo'lgan organizmlarni vujudga kelish jarayoni.
Allopoliploidiya	tuzilishi va kelib chiqishi turlicha bo'lgan xromosomalar ikki va undan ko'proq karra ko'payish jarayoni. Shunday xromosomalar to'plamiga ega bo'lgan (AABB,AABBCCkabi) organizmlar allopoliploidlar deb yuritiladi.
Albinizm	odam va hayvonlar terisi va ko'zining rangli pardasida pigmentning bo'lmasligi kasalligi. Ushbu kasallik retsessiv holda irsiylanadi.
Aminokislota	organik kislota molekulasida bir yoki bir nechta vodorod atomini aminogruppa -NH <sub>2</sub> ga almashinishidan hosil bo'ladi. Bunda NH <sub>2</sub> gruppaga ko'pincha karboksil gruppaga qo'shni uglerod (alfa (α) uglerod) atomining vodorodi o'rniga kiradi va α-aminokislota hosil bo'ladi.
Antikodon	t-RNK o'rta qismidagi 3 ta nukleotid (triplet)dan iborat, i-RNK ning kodoniga mos keladi. Kodon va antikodon komplementar bo'lsa, t-RNK olib kelgan aminokislota ribosomaning katta birligida qoldiriladi va sintezlanayotgan zanjiriga ulanadi.
Belgi	genlar va tashqi muhit sharoitining o'zaro bog'lanishi orqali organizmning morfologik yoki boshqa jihatdan namoyon bo'ladigan xususiyati. O'simlik va hayvonlarning belgilari ikki toifaga bo'linadi. Sifat vab miqdor belgilari. Sifat belgilari oligogenlar ta'sirida namoyon bo'lsa, miqdor belgilarini ro'yobga chiqishida

Kirish	4
Mavzu: Kirish. Genetika fanining predmeti va vazifalari va metodologik asoslari.	6
Mavzu: Gen, genom, va genetik tahlil haqida tushuncha. genetik axborot va uning DNK molekulasida joylashishi	22
Mavzu: Genetik xilma-xillik. DNK replikatsiyasi va rekombinatsiyasining molekulyar mexanizmi.	35
Mavzu: Bir gen allellarining o'zaro ta'sirida belgilarning irsiylanishi. Chala va kodominantlik. diduragaylarda ajralishning statistik xarakteri.	49
Mavzu: Genlarning komplementar va epistatik ta'siri.	75
Mavzu: Genlarning polimer ta'siri. Pleyotropiya.	84
Mavzu: Genlarning kombinirlangan tipidagi ta'sirida miqdor belgilarning irsiylanishi. Chigit tuklanishi tiplarining irsiylanishi. tola chiqishining irsiylanishi.	89
Mavzu: T.Morganning xromosoma nazariyasi. xromosomalarning molekulyar strukturasi. DNK ning xromosomada taxlanishi	93
Mavzu: Genlarning to'liq va to'liqsiz birikkan holda irsiylanishi.	105
Mavzu: Genetik va sitologik xaritalar. Odam kariotipi va xromosom guruhlari. Gigant xromosomalar yordamida sitologik xaritalar tuzish.	114
Mavzu: Genetik materialning o'zgaruvchanligi. O'zgaruvchanlik va uning xillari. Mutatsiyalarning klassifikatsiyasi. Mutatsiyalarni o'rganish metodlari.	132
Mavzu: Gen yoki nuqtali mutatsiyalar. Xromosoma va genom mutatsiyalar. Transversiya va tranzitsiya. To'g'ri ba teskari mutatsiyalar. Dominant va retsessiv mutatsiyalar. Translokatsiya mexanizmi.	137
Mavzu: Populyastiya genetikasi va molekulyar evolyutsiya. Populyastiyalarda genlar va genotiplar chastotasi. Xardi-Vaynberg qonuni.	164

Mavzu: Odamning rivojlanish genetikasi. Odam va tibbiyot genetikasining tadqiqot usullari	196
Mavzu. Irsiy kasalliklar klassifikatsiyasi. Immunogenetika. Genlar o'zgarishi bilan bog'liq kasalliklar	217
Testlar	241
Glossariy.	251
Foydalanilgan adabiyotlar ro'yxati	259

**B.X.Amanov, A.Q.Bo`ronov**

**GENETIKA VA EVOLYUTSION BIOLOGIYA**  
**(I-qism)**  
O`quv qo`llanma

Muharrir: X. Taxirov  
Tehnik muharrir: S. Melikuziva  
Musahhih: M. Yunusova  
Sahifalovchi: A.Ziyamuhamedov

**Nashriyot litsenziya № 2044, 25.08.2020 й**

Bichimi 60x84<sup>1</sup>/<sub>16</sub>, "Times new roman" garniturasida, kegli 14.  
Offset bosma usulida bosildi. Shartli bosma tabog'i. Adadi 100 dona.  
Buyurtma №102

**Zebo prints MCHJda chop etildi.**

Manzil: Toshkent shahar, Yashnobod tumani,  
22-harbiy shaharcha