

S.FAYZULLAYEV, A.G'AFUROV

ODAM GENETIKASI



TOSHKENT

**O‘ZBEKISTON RESPUBLIKASI OLIY VA O‘RTA
MAXSUS TA‘LIM VAZIRLIGI**

S.S.Fayzullayev, A.T.G‘ofurov

ODAM GENETIKASI

*O‘zbekiston Respublikasi Oliy va o‘rta maxsus ta‘lim vazirligi tomonidan
oliy o‘quv yurtlarining 5111900 – Defektologiya ta‘lim yo‘nalishi
talabalari uchun darslik sifatida tavsiya etilgan*

TOSHKENT – 2018

UO‘K 575(075.8)
KBK 28.704ya73
F 22

**S.S. Fayzullayev, A.T.G‘ofurov. Odam genetikasi.
Darslik. –T.: «Barkamol fayz media», 2018. – 200 b.**

ISBN 978-9943-5518-3-1

Ushbu darslikda «Odam genetikasi» asoslariga oid asosiy ma'lumot va tushunchalar berilgan. Fanga oid turli nazariy bilimlar, odam genetikasining rivojlanish tarixi, hujayralar bo'linishi va odam jinsiy hujayralarining hosil bo'lishi, irsiyat qonunlari va o'zgaruvchanlik haqidagi ma'lumotlar berilgan.

Irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari, patologiyasi, irsiyat sababli insonlarda vujudga keladigan aqliy qoloqlik va jismoniy rivojlanish nuqsonlari va shunday nuqsonlar bilan tug'ilgan bolalarga ta'lim-tarbiya berish jarayonida mutaxassislariga kerak bo'ladigan ma'lumotlar kiritilgan.

Darslik pedagogika oliy o'quv yurtlarining defektologiya yo'nalishi talabalari uchun mo'ljallangan.

UO‘K 575(075.8)
KBK 28.704ya73

Taqrizchilar:

D.J.Sharipova – Nizomiy nomidagi TDPU “Tabiiy fanlar fakulteti” “Zoologiya va anatomiya” kafedrasida p.f.d., professor;

D.R.Inagamova – P.F.Barovskiy nomidagi tibbiyot kolleji o'qituvchisi p.f.n., dotsent.

ISBN 978-9943-5518-3-1

© «Barkamol fayz media», 2018.

SO‘Z BOSHI

Ushbu darslik – pedagogika oliy o‘quv yurtlarining defektologiya yo‘nalishi talabalari uchun yozilgan. O‘quv reja bo‘yicha Odam genetikasi predmeti 1-semestrda o‘tiladi, chunki bu yo‘nalish talabalari mutaxassis predmetlari uchun zarur bo‘lgan irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablari, patologiyasi, irsiyat sababli insonlarda vujudga keladigan aqliy qoloqlik va jismoniy rivojlanish nuqsonlari kabi ma‘lumotlardan xabardor bo‘lishlari lozim. Qolaversa genetik jihatdan savodxon bo‘lish respublikada yashayotgan har bir inson o‘z sog‘ligini saqlashi, buning uchun ekologik toza muhitda yashashga intilishi, atrofda mutagen omillar ta‘siridan o‘zini himoya qilishi, o‘z shajarasini tuzganda qaysi irsiy kasalliklarga, qanday dorilarga moyilligini aniqlashi, qarindoshlar orasidagi nikohlanishda ruhiy va jismoniy kamchilikli farzandlarning tug‘ilish sabablarini bilishi uchun zarurdir. Darslikni yozishda mualliflar xorijiy tillarda nashr qilingan adabiyotlardan mahalliy sharoitni e‘tiborga olgan holda foydalanganlar. Darslikda odam genetikasi fani rivojlanishining keyingi yutuqlari qamrab olingan. Darslik o‘zbek tilida birinchi marotaba nashr qilinayotganligi uchun ayrim kamchiliklar uchrashi mumkin. Darslik haqida o‘z fikr-mulohazalarini bildirganlarga mualliflar jamoasi cheksiz minnatdochilik bildiradilar.

I BOB.

KIRISH. ODAM GENETIKASINING TADQIQOD METODLARI

Tayanch tushunchalar: genetika, irsiyat, o'zgaruvchanlik, irsiylanish, mutatsiya, ontogenetik o'zgaruvchanlik, modifikatsion o'zgaruvchanlik, genotip, xromosoma, genetikaning rivojlanish bosqichlari, duragaylash metodi, sitogenetik metod, egizaklar metodi, molekulyar genetik metod, populyatsion statistik metod, genetikani boshqa fanlar bilan aloqasi, genetikani nazariy va amaliy ahamiyati.

1.1. Kirish. Odam genetikasi genetika fanining bir shoxobchasi 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.

1.2. Odam genetikasi fanining rivojlanish tarixi. Ota-ona belgi-xossalarining 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 urug'i esa uni harakatga keltiradi xolos. Agar ota baquvvat bo'lsa o'g'il, ona kuchli bo'lsa qiz farzand tug'iladi. Shu sababli o'g'il – otaga, qiz – onaga o'xshash degan tasavvurni 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 bo'lgan. 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 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'ilganda 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 bo'lgani 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 xossalar, chunonchi spirtli ichimliklarga, darbadar hayot kechirishga moyillik, sil, yurak xastalıkları, uzoq yashashlik, hatto axloq, xudojo'ylik ham nasldan-naslga 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 yevgenika 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'lumotlarga asoslanib insonlarning jismoniy va ruhiy faoliyatini yaxshilashga

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-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 irqnlarni, millatlarni tabaqalarga ajratish kabi g'ayri-ilmij 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 yo'liqqan 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,O guruhleri borligini ma'lum qildi. Dungen va Girshfeld odamdagi qon guruhleri Mendel kashf qilgan qonunlar bo'yicha irsiylanishini aniqladilar.

1924-yili Bershteyn tadqiqotlari qonning A,V,O guruhleri 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, Ye.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 respublikalarida, birinchi marta Toshkent tibbiyot institutida 1971-yili J.X.Xamidov, 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.

1.3. 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 genetik** hisoblanadi. Demografik genetik odamdagi ayrim belgi-xossalarni (masalan, qon guruhlarini) jahon aholisi orasida qanday tarqalganligini aniqlash bilan shug'ullanadi. **Farmokologik genetik** ham odam genetikasining bir tarmog'i sifatida turli dorilarni, chunonchi antibiotiklarni odam organizmiga ko'rsatgan ta'sirini tadqiq qiladi.

Odam genetikasining bir tarmog'i **sitogenetik** bo'lib, u odam irsiyatning moddiy asoslari bo'lmish xromosomalarning tashqi, ichki tuzilishini tadqiq qiladi. **Immunogenetik** esa immunitet reaksiyala-

rining amalga oshishida irsiyatning rolini o'rganadi. **Biokimyoviy genetika** 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'lim-tarbiyasi muhim ahamiyatga ega bo'ladi. Pedagogik genetika bolalardagi ota-onadan berilgan irsiy qobiliyat, iqtidorlilik, iste'dodning yoshga qarab o'zgarishini tadqiq qilib, pedagoglarga ma'lum tavsiyalar beradi.

1.4. 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'lmog'i zamon taqozosidir.

1.5. 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 barchasini odamlarda qo‘llab bo‘lmaydi. Bunga asosiy sabab, odam faqat biologik rivojlanishnigina emas, balki ijtimoiy omillar mahsuli hamdir. Shu sababli odamdagi irsiyat va o‘zgaruvchanlikni o‘rganishda bir qancha qiyinchiliklar uchraydi. Bu qiyinchiliklarga to‘xtalib o‘tamiz.

Odatda genetik tadqiqotlarni o‘tkazish uchun tanlangan organizmlar hayvonlarda irsiy jihatdan sof bo‘lishi kerak. Genetik jihatdan sof organizmlar o‘simlik va hayvonlarda inbriding yo‘li bilan olinadi, ya‘ni bir ota-onaning erkak va urg‘ochi individlari o‘zaro chatishtirilib, ularning nasli bir necha avlodlarda o‘rganiladi. Odamlarda bir ota-onaning o‘g‘illari begona oilaning qizlariga uylansalar, qizlari begona oilaning o‘g‘illariga turmushga chiqadilar. Bu esa odam irsiyatining sof holda gomozigota bo‘lishini cheklab qo‘yadi. Binobarin, **odam irsiyatining geterozigota holatda bo‘lishi** genetik tadqiqotlarni olib borishdagi birinchi qiyinchiliklardir.

Genetik qonuniyatlarning haqqoniy bo‘lishi uchun tekshirilayotgan organizmlar son jihatdan ko‘p bo‘lishi shart. Vaholanki, odamlarda bir ota-onadan tug‘ilgan farzandlar soni ko‘p holatlarda 1–4 tadan oshmaydi. **Odami naslining kamligi** genetik tadqiqotni o‘tkazishdagi ikkinchi qiyinchilik sanaladi.

Odami genetikasida tadqiqot olib borishdagi yana bir qiyinchilik **ko‘payish muddati bilan aloqador**. Ma‘lumki, bakteriyalar har 30 minutda, g‘o‘za o‘simligi 120–130 kunda, qo‘y 6 oyda yangi nasl bergani holda, odamlarda yangi naslni olish uchun o‘rtacha 18–20 yil talab qilinadi. Binobarin qisqa muddat ichida biror belgi-xossani odamlarning bir necha avlodlarida tadqiq qilish imkoni cheklangan bo‘ladi.

Hayvon va o‘simliklarda, mikroorganizmlarda tadqiqotchi xohlagan belgi-xossaga ega organizmlarni o‘zaro chatishtirib, yangi nasl olishi mumkin. Odamlarda bunday yo‘l bilan belgi-xossalarning irsiylanishini o‘rganish qonun bo‘yicha taqiqlanadi. Tadqiqotchi **xohlagan erkak va ayol shaxslarni nikohlashi mumkin emasligi**, odami genetikasidagi qiyinchiliklardan yana biri hisoblanadi.

Har qanday organizmlarda belgi-xossalarning rivojlanishi bir tomondan genotipga, ikkinchi tomondan tashqi muhit omillariga bog'liq. Ma'lumki, hayvon va o'simliklar ustida tajriba o'tkazilganda, turli xil irsiy xususiyatlarga ega bo'lgan 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 olmaganida, 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.

1.6. Odam genetikasining tadqiqot metodlari. Odamning irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rganishda bir qancha metodlardan foydalaniladi. Ana shunday metodlar qatoriga geneologik, egizaklar, sitogenetik, biokimyoviy, dermatoglifika va boshqa shu singari metodlar kiradi. Siz ularning ba'zi birlari bilan tubanda tanishasiz.

Geneologik metod. Bu metod dastlab F.Galton tadqiqotlarida qo'llanilgan. Geneologiya yunoncha – «**geneologiya**» so'zidan olinib, shajara degan ma'noni anglatadi. Geneologiya genetik metod sifatida, odamning shajarasida biror belgi-xossaning avlodlarda irsiylanishini tadqiq qilishga asoslangan. Geneologik metoddan foydalanish uch bosqichda amalga oshiriladi. Birinchi bosqich proband (nemischa provand – shajaradagi boshlang'ich shaxs) va uning oilasi, qarindoshlaridagi u yoki bu belgi-xossaning borligi to'g'risidagi ma'lumotlarni to'plashdan boshlanadi. Bunday ma'lumotlar proband, uning oila a'zolari, qarindoshlarida o'rganilmoqchi bo'lgan belgining irsiylanishini bilishga oid kuzatish, suhbat, anketa savollariga yozma javob olish orqali

to'planadi. Har millatda piru badavlat oilalar, ya'ni chol-kampir, ularning farzandlari, nevaralari, chevaralari, evaralari bor bo'lgan oilalar topiladi. Qo'yilgan genetik maqsadga qarab ana shunday oila a'zolari bilan suhbat o'tkazish, anketa savollariga javob olish, kuzatish, ya'ni proband, uning ota-onasi, buvisi, farzandlari, nevaralarida o'rganilmoqchi belgi-xossa qanday taraqqiy etilgani to'g'risida ma'lumot to'planadi. Tadqiqot ko'lami qarindoshlar soni, ularni yozib borish, shajara tuzishdan ko'zlangan maqsadga bog'liq bo'ladi.

Geneologik metod qo'llanishining ikkinchi bosqichida shajara tuzishga kirishiladi. Shu maqsadni ko'zlaganda alohida genetik simvollaridan foydalanish talab etiladi (*1-rasm*).

Tuzilgan shajarada erkak kvadrat, ayol doiracha, ular orasidagi nikoh esa gorizental chiziq bilan belgilanadi.

Shajarani tuzish o'rganiladigan belgiga ega shaxs – probanddan boshlanadi.

Tadqiq qilinayotgan har bir avlodi shajaraning bir qatoriga yoziladi.

Avlodlar shajarada yuqoridan pastga tomon rim raqamlar orqali belgilanadi.

Har bir avlod vakillari arab raqamlari orqali shajaraning chapdan o'ng tomonga tug'ilgan yiliga qarab belgilanadi.

Ba'zi bir belgilar, ayniqsa kasalliklar shaxsiy taraqqiyotning turli bosqichlarida rivojlanishi e'tiborga olinib, shajarada oila a'zolarining yoshi ko'rsatiladi.

Geneologik metoddan foydalanishning uchinchi bosqichida shajarani tahlil qilish boshlanadi.

Shajarani genetik jihatdan tahlil qilganda tubandagilar diqqat markazida bo'ladi.

- Shajara bo'yicha o'rganilayotgan belgi hamma avlodlar va oilaning ko'p a'zolarida uchraydimi?

- O'rganilayotgan belgi ikki jinsda ham namoyon bo'ladimi yoki qaysi jinsda u ko'proq uchraydi?

- Avlodlarga belgi ko'proq otadan o'tadimi yoki onadanmi?

- Shajarada ota-onada bo'lmagan belgini bolalarda uchrashi yoki kasal ota-onadan sog' bolalarning tug'ilishi hollari belgilanadi.

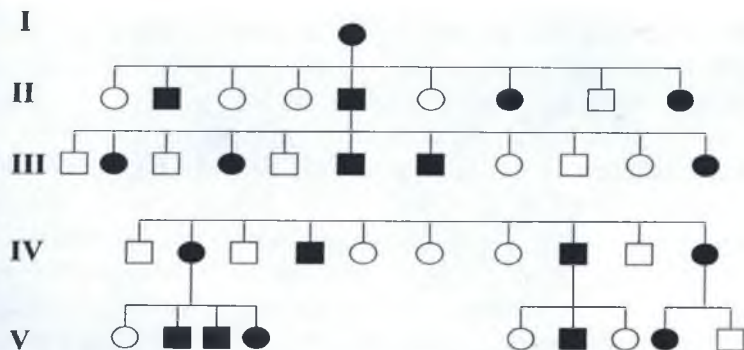
• Shajaradagi ota-onada bo'lmagan belgining bolalarda uchrashi yoki bolalarda bo'lmagan belgining ota-onada uchragan holatlari bormi?

• Oiladagi, ota-onaning birortasidagi belgining bolalarni nech-tasida uchrashi ham ko'rsatiladi.

Belgining irsiylanish tipiga qarab u autosom dominant, autosom retsessiv, jins bilan birikkan holda bo'lishi mumkin.



I-rasm. Shajara tuzishda qo'llaniladigan genetik ramziy belgilar.



2-rasm. Autosom dominant belgi (barmoqlarning qisqa bo'lishi)ning shajara bo'yicha irsiylanishi.

Autosomadagi dominant gen ta'sirida rivojlanadigan belgining irsiylanishi 2-rasmda ifodalangan.

Retssessiv genlar bilan bog'liq belgilarning irsiylanishi shajarasini tuzish birmuncha murakkabdir. Ota-ona retssessiv belgi bo'yicha geterozigota bo'lsa, u holda naslda 0,25 yoki 25% gomozigota farzandlarda mazkur kasallik fenotipda namoyon bo'ladi. Oilalarda bolalar 4 ta emas, 2 ta tug'ilgan holda uni fenotip bo'yicha aniqlash mushkul bo'ladi.

Egizaklar metodi. Egizaklar deyilganda, bir onadan bir vaqtda tug'ilgan farzandlar tushuniladi. Ular paydo bo'lishi bo'yicha monozigota va dizigota xillarga ajraladilar. Odatda, bir zigotadan paydo bo'lgan egizaklar monozigotalar deb nomlanadi. Monozigotalarning paydo bo'lish mexanizmi variantlari 3-rasmida ifodalangan.

Zigotaning (yunoncha zigote – tuxum va urug' hujayralarning qo'shilishidan hosil bo'lgan) ilk bor bo'linishida monozigota (yunoncha menos – bitta) egizaklarning rivojlanishi haligacha noma'lum bo'lib qolmoqda. Uning genotipga bog'liqligi aniqlanmagan bo'lsada, lekin u sitoplazmatik irsiylanish orqali onadan qizga o'tadi, degan taxminlar bor.

Egizaklarning paydo bo'lishiga onaning yoshi ta'sir ko'rsatish ehtimoli bor. Chunki, ayrim oilalarda onaning yoshi ulg'aygan sari egizaklarning tug'ilish miqdori ortishiga oid ma'lumotlar to'plangan. Ehtimol, ona yoshining ortishi bilan gonadotropik gormonning

ko'payish darajasi yuz beradi, bu o'z navbatida poliovulyatsiyaga (yunoncha poly – ko'p, ovum – tuxum) sababchi bo'ladi. Tabiiydirki, monozigota egizaklar genetik jihatdan o'xshash hamda bir jinsli, ya'ni o'g'il yo qiz bolalar bo'ladilar.

Monozigotalarning ayrimlari g'ayritabiiy ko'rinishda ikki boshli yoki tanasining ma'lum qismi bo'yicha bir-birlari bilan qo'shilgan holda bo'ladilar. 1811-yili Tailandning Siam qishlog'ida tug'ilgan Chang va Eng o'z tanalarini ayrim qismi orqali qo'shilgan bo'lib 63 yil birgalikda hayot kechirdilar. Ular opa-singillarga uylangan bo'lib, Chang 12, Eng 10 bolaning otasi bo'lganlar. 1874-yili Chang o'pka shamollashidan o'lgan bo'lsa. 2 soatdan so'ng soppa-sog' Eng ham hayotdan ko'z yumgan.



3-rasm. Monozigota egizaklar.



4-rasm. Dizigota egizaklar.

Dizigota egizaklar oilada turli vaqtda tug‘ilgan aka-uka opa-singillar kabi bir-birlaridan birmuncha farq qiladilar. Ularnig oiladagi boshqa farzandlardan farqi homiladorlik va tug‘ilgandan keyin bir xil muhit omillari ta‘sirida rivojlanishidir. Dizigota bir xil jinsli yoki har xil jinsli bo‘lishi mumkin (*4-rasm*).

Olingan ma‘lumotlarga ko‘ra, turli xil odamlar populyatsiyalarida egizaklarning tug‘ilishi bir foizga yaqin bo‘lib, uning uchdan bir qismi monozigotadir, uchdan ikki qismi dizigota egizaklarga to‘g‘ri keladi.

Belgi-xossalarning irsiylanishini o‘rganishda egizaklar metodidan foydalanishni dastlab 1816-yili F.Galton boshlab bergan. Keyinchalik bu metod Pol va Simens tomonidan takomillashtirilgan.

Genetik tadqiqotlarda mazkur metodni qo‘llash egizaklarning monozigota yoki dizigotaligini (agar ular bir jinsli bo‘lsa) aniqlashdan boshlanadi.

Egizaklarning monozigotali yoki dizigotali ekanligini aniqlashda reaksiya normasi ham, monogen yo‘l bilan irsiylanadigan belgi-xossalalar, chunonchi qosh, burun, quloq suprasi, soch shakllari, teri, ko‘z, soch ranglarini egizaklarda qanchalik o‘xshash ekanligi ahamiyatli hisoblanadi. Bunday polisimptom (yunoncha poly – ko‘p, sumptomo – belgilar bo‘yicha o‘xshashlik) metodni 1924-yil Simens joriy etgan.

Yuqorida qayd etilgan belgilar bo'yicha o'zaro o'xshashlar monozigota egizaklar, o'xshash bo'lmaganlari esa dizigota egizaklar sanaladi.

Egizaklar juftini saralash ham katta ahamiyatga ega. Genetik tadqiqotlarda o'rganilayotgan belgi-xossalar bo'yicha egizaklar juftida o'zaro konkordantlik (lotincha concordare – o'xshashlik) va bir-biridan farq qilish diskordantlikni (lotincha discordare – o'xshashlik) belgilash nihoyatda muhimdir. Har ikki juft egizaklarda konkordantlik koeffitsientini aniqlash

$$K = \frac{S}{S + D}$$

formulasi yordamida amalga oshiriladi.

Bunda K – belgining irsiylanish koeffitsienti. U foizlar orqali ifodalangani. S – konkordant juftlar soni, D – diskordant juftlar sonini bildiradi.

Agar belgining irsiylanish koeffitsienti monozigota egizaklarda yuqori, dizigota egizaklarda past bo'lsa, u holda belgini irsiylanishida irsiy omillar ustunlik qilganligini, mabodo «K» monozigota va dizigota egizaklarda yaqin bo'lsa, unda belgining rivojlanishida tashqi muhit omillari ustunlik qilgan, degan xulosaga kelinadi.

1-jadval

Egizaklar belgi-xossalarining konkordantlik darajasi

№	Belgilar	Monozigotalar	Dizigotalar
1.	Ko'z rangi	99,5	28,0
2.	Soch rangi	97,0	23,0
3.	Lab shakli	100,0	65,0
4.	Quloq shakli	98,0	20,0
5.	Papilyar chiziqlar	92,0	40,0
6.	Shizofreniya	67,0	12,1
7.	Tutqanoq	60,8	12,3
8.	Qantli diabet	84,0	37,0
9.	Bod	47,3	17,3

10	O'rta quloqning shamollashi	30,1	9,8
11.	Maymoqlik	45,5	18,2
12.	Qizamiq	97,4	95,7
13.	Ko'kyo'tal	92,7	92,0
14.	Suvchechak	92,8	89,2
15.	Qizilcha	56,4	41,2
16.	Son suyagining tug'ma chiqishi	41,4	2,8
17.	Sil	66,7	23,0

Agar monozigota egizaklarda irsiylanish unchalik yuqori bo'lmasa, lekin dizigota egizaklarda nisbatan anchagina yuqori bo'lsa, u holda belgining shakllanishida ham irsiyat va tashqi muhit ta'sir ko'rsatgan bo'ladi.

Belgining rivojlanishida qay darajada tashqi muhit va irsiyat ta'sir etganligini obyektiv baholash uchun N – irsiylanish koeffitsientidan foydalaniladi:

$$N = \frac{MZK - DZK}{100 - DZK} \cdot 100$$

Bunda: N – irsiylanish koeffitsienti (foiz hisobida);

MZK – monozigotalar konkordantligi;

DZK – dizigotalar konkordantligi.

Yuqoridagi formula asosida, biror belgining irsiylanishida genotip va muhitning rolini ko'rib chiqamiz. Misol uchun ko'z rangining irsiylanishini olsak, monozigota egizaklarda uning konkordantligi 100% yoki 1 ga, dizigotalarda esa 28% yoki 0,28 ga teng.

$$\text{Demak, } N = \frac{100 - 28}{100 - 28} \cdot 100 = 100$$

$$Ye = 100 - N = 100 - 100 = 0$$

Ye=0, bunda belgining namoyon bo'lishida muhit ta'sirining yo'qligini bildiradi. Agar N – irsiylanish koeffitsienti 0 ga teng yoki yaqin bo'lsa belgining namoyon bo'lishi muhit ta'siri ostida bo'linishini anglatadi.

Agar N ning miqdori 0,4–0,7 atrofida bo'lsa, u holda belgi ham, tashqi muhit ham genetik omillar ta'sirida rivojlangan hisoblanadi. Mabodo N=0,7 (70%) bo'lsa, belgining rivojlanishida irsiyatning roli, N=0,4 (40%) dan kam bo'lgan taqdirda, belgining rivojlanishida tashqi muhitning roli hal qiluvchi ahamiyatga ega bo'ladi.

Binobarin, egizaklar metodi orqali turli morfologik, fiziologik belgilarni emas, hatto ruhiy holat, aql-idrok, irsiy qobiliyatlar irsiylanishida genotip va muhitning ko'rsatgan ta'sirini bilish mumkin.

2-jadval

Odamlarda ba'zi bir belgilarning irsiylanishini egizaklar metodi yordamida aniqlash (Ayola va Kayger ma'lumotlari)

№	Belgilar	Irsiylanish
1.	Gavda tuzilishi	0,81
2.	Og'irlik	0,78
3.	So'zlash, yozish qobiliyati	0,68
4.	Arifmetikaga nisbatan qobiliyat	0,12
5.	Tabiiy fanlarga nisbatan qobiliyat	0,34
6.	Tarix va adabiyotlarga nisbatan qobiliyat	0,45
7.	Orfografiyaga nisbatan qobiliyat	0,53

Sitogenetik metod. Odam irsiyatini sitogenetik metod asosida o'rganishning asosiy obyekti hujayra bo'lib, bunda hujayraning, ayniqsa, xromosomalarning nozik tashqi, ichki tuzilishi, kimyoviy tarkibi, funksiyasi atroflicha o'rganiladi.

Xromosomalar tuzilishi va funksiyasini o'rganish nazariy va amaliy ahamiyatga ega. Xromosomalarni sitologik, kimyoviy va genetik jihatdan bilish ota-ona belgi-xossalarning avloddan-avlodga berilish qonuniyatlarini aniqlashda, shuningdek, xromosoma tuzilishi bilan aloqador irsiy kasalliklarning kelib chiqish muammolarini hal etishda muhim rol o'ynaydi.

Xromosomalarning tuzilishi va funksiyasini o'rganish uch bosqichga bo'linadi.

Birinchi bosqich xromosomalarning morfologiyasini o'rganish.

Bu tadqiqotlarni olib borishda M.S.Navashin, P.I.Jivago, A.G.Andres, G.K.Xrushyevlarning xizmatlari katta bo'ldi.

Ikkinchi bosqichda asosan xromosomalarning tashqi qiyofasi va soni aniqlanadi. Bu bosqichda olimlar J.Tiyo, A.Levanlar odam hujayralarida 46 ta xromosoma borligini ma'lum qildilar. Bu bosqichda hujayraning mitoz va meyoza bo'linishida xromosomalarning morfologiyasi hamda uning mutagen omillar ta'sirida o'zgarishi diqqat markazida bo'ldi.

Uchinchi bosqich xromosomalarning tabaqalashgan holda bo'yash usullarini ishlab chiqish bilan boshlangan. Bu usul har bir xromosoma morfologik, funksional jihatdan aniqlash imkonini berdi.

Xromosomalarni mikroskop ostida ko'rish uchun gimza yoki 2% asetoorsein, asetkarmin kabi ranglar bilan bo'yaladi. Bu ranglarni qo'llash oqibatida xromosomalar, ularning ayrim qismlari zichligining *bo'yalishi har xil ekanligi ma'lum bo'ldi. Hozirgi davrda avtoradiografiya* 5-bromdezoksiuridan tekshirishi, fluoroxrom, gimza bo'yoqlari bilan differension bo'yashni qo'llash natijasida xromosomalar kattaligi hamda morfologiyasiga qarab yetti guruhga ajratiladi(4-jadval).

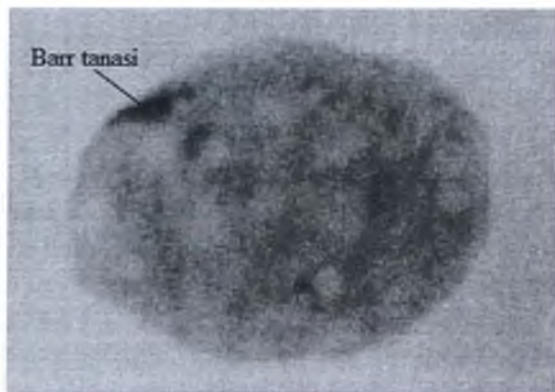
Keyingi yillarda DNK zond usulini tadqiqotlarda qo'llash orqali xromosomaning eng kichik qismlarini aniqlash keng yo'lga qo'yildi.

Odam xromosomalarni o'rganish mitoz bo'linishning metofazasida amalga oshiriladi. Chunki bu bo'linish fazasida xromosomalar hujayraning markaziy qismida joylashgan bo'ladi. Odam hujayrasidagi 46 ta xromosomaning 44 tasi, ya'ni 22 jufti tuzilish jihatidan bir-biriga o'xshash gomologik xromosomalar sanaladi. Ular autosomal deb ataladi. 23-juft xromosoma ayollarda ikkita X xromosomadan erkaklarda bitta X va bitta U xromosomadan tashkil topgan. Ular jinsiy xromosomalar deyiladi.

Ayollardagi ikkita iks (X) xromosomadan bittasi faol funktsiya bajaradi va ayol jinsi shakllanishida asosiy rolni o'ynaydi. Ikkinchi iks xromosoma spirallashgan holatda bo'lib faol emas. U Barr «ta-

nasi» deb nomlanadi (*5-rasm*). U hujayra fiksatsiya qilinganda yaxshi bo‘yaladi va yadro membranasi ichki yuza qismida joylashgan bo‘ladi. Barr tanasi **jinsiy xromotin** deb ham ataladi. Homilaning jinsiy xromotinini aniqlash orqali uning qiz bola ekanligini bilish mumkin. Normal erkaklarning hujayrasida jinsiy xromotin yoki Barr tanasi uchramaydi. Odam xromosomasining morfologiyasi miqdorini bilish ayniqsa, tibbiyotda xromosoma bilan aloqador bo‘lgan irsiy kasalliklarni aniqlashda muhim ahamiyat kasb etadi.

Dermotoglifika metodi. Dermotoglifika atamasi yunoncha *derma* – teri, *glipho* – chizmoq so‘zlaridan olingan bo‘lib, barmoqlardagi, kaftdagi, tovon terisidagi chiziqlar tuzilishini tadqiq qilishni anglatadi. Dermotoglifika to‘g‘risida dastlabki ma‘lumotlar XVII asrda paydo bo‘lgan. Shunga qaramay dermotoglifika fan sifatida faqat XIX asrning oxiri XX asrning boshlarida shakllandi. Dermotoglifika alohida metod sifatida antropologiyada, tibbiyotda keng foydalaniladi. 1939-yilga kelib G.Kammins va Ch.Midl genetikada ham undan foydalanishni boshlab berishdi. Teridagi chiziqlarning irsiylanishini o‘rganishda M.I.Vilyamovskaya, I.I.Kanayeva va T.D.Gladkovalarning xizmatlarini qayd etish joizdir. Dermotoglifika daktiloskopiya, palmoskopiya, plantoskopiya kabi tarmoqlarga bo‘linadi.



5-rasm. Barr tanasi.

Daktiloskopiya – barmoqdagi chiziqlarni o‘rganuvchi tarmoqdir. Aniqlanishicha barmoqlarda chiziqlar uch xil bo‘lib, F.Galton ularni

o'rama (inglizcha W whort), sirtmoq (inglizcha L lopp) va yoy (inglizcha A arch) harflar bilan ifodaladi. Barmoq chiziqlarining yoy shakli kam tarqalgan bo'lib, triradiuslari bo'lmaydi. Unig qirralari barmoq do'mboqchasini ko'ndalangiga kesib o'tadi. Sirtmoqlar eng ko'p tarqalgan chiziqlar shakli bo'lib, 60% yaqin hisoblanadi. Chiziqlar barmoqning bir tomonidan boshlanib, ikkinchi tomonga yetmasdan yana orqaga qaytadi (6-rasm). Har bir sirtmoq bir triradius – delta bo'ladi.

O'ramalar o'rtacha chastotada tarqalgan bo'lib, 34%ni tashkil etadi. O'ramalar konsentrik yo'nalgan izchalardan tashkil topgan. O'ramalarda ikkita delta uchraydi. Ba'zan qo'l chiziqlar – deltalar soni bilan tavsiflanadi. Triradius chiziqlar sonini ikkala qo'lida hisoblash chiziqlar tezligini ifodalaydi. Ikki qo'lning o'nta barmog'ida triradiuslar miqdori 0 dan 20 gacha bo'lishi kuzatilgan. Sirtmoqda bitta o'ramada ikkita triradius uchragan holda yoyda bir marta ham triradius bo'lmaydi. Ayollarda o'ramalar erkaklarga nisbatan kamroq, sirtmoq va yoylar esa ko'proq kuzatilgan.



6-rasm. Barmoqlardagi popilyar chiziqlar joylashishining asosiy turlari. A – yoysimon, B – sirtmoqsimon, D – aylanasimon.

Genetik tadqiqotlarda miqdoriy ko'rsatkich sifatida barmoqlardagi chiziqlar soni olinadi. Bunda triradius (delta)dan markazgacha bo'lgan chiziqlar sanaladi. Miqdoriy ko'rsatkich har barmoq bo'yicha hisoblanadi. Ikki qo'l barmoqlaridagi «chiziqlarning umumiy miqdori» TRC (total ridga count) bilan ifodalanadi. Barmoqlarda yoylar ko'p bo'lsa TRC miqdori kam bo'ladi. Barmoqlarda o'rama yoki mu-

rakkab chiziqlar bo'lgan holda TRCga barmoqning qaysi tomonida ko'p chiziqlar bo'lsa, shu raqamlar e'tiborga olinadi. Har xil odamlar barmoqlaridagi TRC 0 dan 300 taga borishi mumkin.

Barmoqlardagi populyar qirralar odamlar jinsiga bog'liq bo'lmasada, lekin shunga qaramay jinsiy xromosomalar bu belgiga ta'sir ko'rsatadi. Barmoqlardagi chiziqlar soni jinsiy xromosomalar miqdoriga bog'liqligi quyidagi jadvalda yaqqol ko'zga tashlanadi.

Jadvalda keltirilgan ma'lumotlardan ma'lum bo'ladiki, X jinsiy xromosomalar soni genotipda qancha ko'p bo'lsa, umumiy qirralar soni shuncha kamayib boradi.

3-jadval

X va Y xromosomalar soni	Barmoqlardagi chiziqlar soni
XO	178,0
XY	145,0
XYY	133,0
XX	127,2
XXY	114,8
XXYY	100,1
XXXY	93,0
XXXXYY	73,0
XXXX	110,0
XXXXY	49,9

Bunday ma'lumotlar tahlili o'z-o'zidan dermatoglifika metodida xromosoma kasalliklariga tashxis qo'yishda foydalanish mumkinligidan darak beradi. Shu sababli ham keyingi yillarda dermatoglifika metodi tibbiyot genetikasida keng qo'llanilmoqda. TRC ko'rsatkichi yuqori bo'lgan ota-onalarning farzandlarida ham bu ko'rsatkich yuqori, aksincha TRC ko'rsatkichi past bo'lgan ota-ona farzandlarida

esa past bo'ladi. TRC poligen tipda irsiylanishi 1931-yili Bonnevi tomonidan ilgari surilgan. Hozirgi vaqtda barmoqlarda har bir populyar qirralar tipini poligen irsiylanishi haqida I.S.Gusev ilgari surgan taxmin mavjud. Mazkur taxminga ko'ra yuqori darajada sirtmoqsimon – 95,2%, so'ng o'ramasimon – 84,1%, past darajada yoy shaklidagi populyar chiziqlar joylanish tiplari irsiylanadi. Barmoqlardagi populyar chiziqlar tipining har biri dominant WAL genlar orqali irsiylanadi. Taxmin qilinishicha W geni xromosomaning IV guruhida, A geni V guruhida, L geni esa VII guruhida joylashgan.

Shu bilan birga barmoqlardagi populyar chiziqlar irsiylanish tiplariga jinsiy xromosomalar genlari ham modifikatsion ta'sir ko'rsatadi. Chunonchi, X jinsiy xromosomalar soni kariotipda ortishi bilan A sistemasining ekspressivligi ham ortib, W sistemani ekspressivligi kamayadi, boshqacha aytganda umumiy soni kamayadi.

L sistemadagi genlar ekspressivligi maksimal darajasi jinsiy xromosomalari kamayganda ro'y beradi. Natijada sirtmoqsimon tip ko'payib chiziqlar soni ham ortadi. Har xil etnik guruhlarining populyar chiziqlari o'ziga xos tipda bo'ladi. Masalan, yoysimon, o'rama populyar chiziqlar tipi shimoliy amerikaliklarda, yaponlarda ko'proq, pigmeylar, bushmenlar, vengerlarda esa kamroq bo'ladi.

Palmoskopiya – kaft chiziqlarining tahlilidir. Kaftning yuqori chegarasi falanglar burmasi pastki chegarasi bilaguzuk burmasi bilan chegaralangan. Kaftda uchta asosiy bukuvchi burmalar bor. Ulardan biri katta barmoq burmasi, ikkinchisi distal (uch barmoqli) va uchinchi proksimal (besh barmoqli) burmalardir. Katta barmoq asosidagi yostiqchani tenar, uning qarshisidagisini gipotenar deb ataladi. Barmoqlar orasida 4 ta yostiqchalar joylashgan. 2,3,4,5 barmoqlar asosida a,v,s,d deb nomlanuvchi triradiuslar uchraydi. Triradius (delta) deb uchta har xil tomonga yo'nalgan populyar liniyalar yo'nalishlarining uchrashgan nuqtasiga aytiladi. Bilaguzuk terisi yaqinida 4 kaft suyagidan uzunasiga yo'nalgan joyda asosiy o'zak triradius t o'rin olgan, mabodo a va d triradiuslarida t triradius chiziqlar o'tkazilsa, a,t,d kaft burchagi hosil bo'ladi. Me'yoriy holatlarda uning kattaligi 57% dan ortmaydi. Xromosoma kasalliklarida esa u kattalashishi yoki kichrayishi kuzatiladi, bunda a,t,d burchagi kaftning eng asosiy tavsifi sanaladi.

Populyatsion genetik metod. Populyatsiya deyilganda, arealining ma'lum qismida tarqalgan, shu turga mansub boshqa populyatsiyalardan ba'zi bir belgi-xossalari bilan farqlanuvchi, ular bilan erkin chatishib, normal nasl beradigan organizmlar majmuasi tushuniladi. Odam irqi, millatlari ham populyatsiya hisoblanadi. Populyatsiyalar hududi bir-biriga yaqin bo'lgan taqdirda, ular o'rtasida genlar, xromosomalar ayirboshlanishi tez-tez sodir bo'ladi. Natijada har bir populyatsiyada genlarning yangi kombinatsiyalari ro'y beradi. Populyatsiyani o'zgarishida mutatsion o'zgaruvchanlik muhim ahamiyat kasb etadi. Retsessiv yarim letal mutatsiyalarni yig'ila borishi har bir populyatsiya uchun o'ziga xos genetik «yuk» sanaladi. Bunday genetik «yuk»lar fenotipda birdaniga namoyon bo'lmasa ham, ular populyatsiyaning keyingi taqdiri uchun o'ta xavfli sanaladi.

Ahyon-ahyonda sodir bo'ladigan genlar dreyfi populyatsiyadagi genlar takrorlanishini tezda o'zgartirib yuboradi. Ayniqsa, individlar soni unchalik ko'p bo'lmagan populyatsiyalarda genlar dreyfi genotipni tasodifan o'zgarishiga olib keladi.

Tabiiy tanlanish odam genotipiga bevosita ta'sir etmasada, u fenotipga ta'sir ko'rsatish orqali yangi genotiplar shakllanishiga sababchi bo'ladi. Populyatsiya tarkibidagi ayrim genlar ko'p allelidir. Bu esa populyatsiya polimorfizmini oshiruvchi omil sanaladi. Populyatsion genetika populyatsiyadagi belgi-xossalarning tarqalishiga ta'sir etuvchi omillarning o'zaro munosabatlarini o'rganadi. Odam yashayotgan muhitning tez o'zgarib turishi, populyatsiya orasidagi nikohlanish to'siqlarining bartaraf etilishi odam genofondida har xil genotipi insonlarni uchrash darajasiga ta'sir ko'rsatmoqda.

Har bir populyatsiya faqat fenotipda namoyon bo'luvchi belgi-xossalardan tashqari individlarda uchrovchi allellar majmuasi bilan tavsiflanadi. Populyatsiyadagi ko'p belgi-xossalari ma'lum darajada turg'un hisoblanadi. Bu esa o'z navbatida polimorfizmdagi belgi-xossalari muvozanatini saqlashga imkon beradi. Populyatsiya tarkibidagi belgi va xossalarning o'zaro muvozanati turg'unligini dastlab ingliz olimi Xardi va nemis vrachi Vaynberg bir-biridan mustasno isbotlab berdilar. Odatda har bir populyatsiya o'zaro o'ng'aylik bilan chatishib, nasl beradigan dominant va retsessiv allellarga ega orga-

nizmlar majmuasidan tashkil topadi. Xardi-Vaynberg qonuniga ko'ra odamlarda har xil tipdagi nikohlar takrorlanishi r^2 (AA x AA), $2pq$ (AA x aa) va q^2 (aa x aa)dan iborat. U holda har xil allellar genotiplarning takrorlanishi r^2 AA : $2 pq$ (Aa); q^2 (aa)ga tengdir. Masalan, populyatsiyada biror genning ikki alleli A va a mavjud bo'lsa, unda bunday populyatsiyalarda AA, Aa va aa genotiplarini o'zaro uchrashi tabiiy bir hol. Biz «A» allelining takrorlanishini r bilan, «a» allelining takrorlanishini q bilan belgilasak, ularning jami $rA + qa = 1$ birlikka yoki 100% ga teng bo'ladi. Odatda genotiplar jami allellar yig'indisi kvadratiga teng, ya'ni $(rA+qa)^2=r^2AA+2rqAa+q^2aa=1$ yoki 100%. Demak, allellar takrorlanishi ma'lum bo'lsa, genotiplar takrorlanishini hisoblash mumkin. Xardi-Vaynberg qonunining matematik ifodasidan foydalanib odam populyatsiyadagi biror belgini takrorlanishini ko'rib chiqamiz. Masalan, «X» shaharning tug'ruqxonalarida, 10 yil mobaynida tug'ilgan 48 000 chaqaloqdan 105 tasi retsessiv irsiy kasallik bilan dunyoga keldi deb faraz qilaylik. Agar shu kasallik genotipini aa bilan uning takrorlanishini q^2 bilan ifoda etsak, u holda $q^2aa=105/48\ 000=0,0022$ tengdir. Kvadrat ildiz chiqarib q miqdorini topamiz. U 0,047 ga barobar. Endi normal allel A takrorlanishini hisoblab chiqamiz. Agar xastalik va normal allellar yig'indisi bir birlikka teng, deb faraz qilsak, u holda $qa+rA=1$ yoki $rA=1-qa$ barobar bo'ladi. Binobarin $rA=1-0,047=0,953$. Dominant va retsessiv allellar takrorlanishini bilgach Xardi-Vaynberg formulasidan foydalanib X shaharda tug'ilgan chaqaloqlar populyatsiyasining genetik strukturasi aniqlash mumkin, ya'ni $AA = r^2 = 0,953^2 = 0,9082$ (90,82%).

$Aa=2pq=2 \times 0,953 \times 0,047=0,0896$ (8,96%) ya'ni, «X» shahar tug'uruqxonalarida tug'ilgan 48000 chaqaloqlarni 90,82% tomomila sog', 8,96% chaqaloq sog' (lekin kasal genga ega) va 0,22% kasal bolalardir $aa=q^2=0,0022$ (0,22%).

Odamlar populyatsiyasida uchrovchi retsessiv xastaliklardan yana biri albinizm, ya'ni terida melanin pigmentini sintezlanmasligidir. Uning odam populyatsiyasida takrorlanishini 1:20000. Binobarin $q^2=1/20\ 000=0,00005$ bo'lib, u holda q miqdori 0,007 teng bo'ladi. $pA=1-qa=1-0,007=0,993$ bo'ladi. Xardi-Vaynberg qonuniga ko'ra geterozigota albinoslarni takrorlanishi $2rq$, ya'ni $2 \times 0,993 \times 0,007=1,39$

bo'ladi, ya'ni Aa genotipi 200000 sonli populyatsiyada 278 tani tashkil etadi. Boshqacha aytganda mazkur odamlar populyatsiyasida albinizm alleli bor heterozigota organizmlar 72 kishidan bittasi bo'ladi.

Shunday qilib, dominant gomozigota AA va heterozigota Aa fenotip jihatdan farq qilmasa ham, Xardi-Vaynberg qonunidan foydalanib, ularning har birining populyatsiyada takrorlanish miqdorini aniqlash mumkin. Biroq, Xardi-Vaynberg qonuni hamma populyatsiyalarda ham o'z tasdig'ini topavermaydi. Mazkur muvozanat qonuni 1) populyatsiyalar tarkibidagi individlar ko'p sonli bo'lganda; 2) populyatsiyada panmiksiya kuzatilganda; 3) o'rganilayotgan belgixossa bo'yicha mutatsiyalar ro'y bermaganda; 4) dominant va retsessiv allellarga ega individlarning yashovchanligi bir xil bo'lganda; 5) qo'shni populyatsiyalarda genlar oqimi amalga oshmaganda o'z kuchini saqlaydi.

Bilimni tekshirish uchun savollar

1. Odam genetikasining maqsadi va vazifalarini tushuntiring.
2. Odam genetikasining rivojlanish tarixi to'g'risida nimalarni bilasiz?
3. Odam genetikasining tarmoqlarini sharhlab bering.
4. Odam genetikasining nazariy va amaliy ahamiyatini tushuntiring.
5. Odam irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rganishda qanday qiyinchiliklarga duch kelinadi?
6. Geneologik metod haqida nimalar bilasiz?
7. Sitogenetik metod haqida tushuncha bering.
8. Egizaklar metodi orqali nimalarni aniqlash mumkin?
9. Daktiloskopiya metodining tarmoqlari haqida tushuncha bering.
10. Populyatsion genetik metod nima uchun qo'llaniladi?

Test topshiriqlaridan to'g'ri javobni aniqlang

1. *Odam nasl-nasabini o'rganuvchi metod.*

- A. Geneologik;
- B. Sitogenetik;
- C. Egizaklar;
- D. Populyatsion genetik.

2. *Qaysi metod orqali belgi-xossalarning rivojlanishida genotip va muhitning roli aniqlanadi?*

- A. Geneologik;
- B. Sitogenetik;
- C. Egizaklar;
- D. Populyatsion-genetik.

3. *Konkordantlik bu:*

- A. Aka-ukalardagi biror belgining farqi;
- B. Opa-singillardagi biror belgining farqi;
- C. Egizaklardagi biror belgining farqlanishi;
- D. Egizaklardagi belgilarning nisbatan o'xshashligi.

4. *Diskordantlik bu...*

- A. Aka-ukalardagi biror belgining farqi;
- B. Opa-singillardagi biror belgining farqi;
- C. Egizaklardagi biror belgining farqlanishi;
- D. Egizaklardagi belgilarning nisbatan o'xshashligi.

5. *Genetik tadqiqotlarda egizaklar metodidan dastlab foydalan-gan olim.*

- A. Simens;
- B. Galton;
- C. Bochkov;
- D. Ayola.

6. *Monozigota egizaklar bu...*

- A. Bir paytda tug'ilgan egizaklar;

- B. Ikki xil zigotadan rivojlangan egizaklar;
- C. Bir xil jinsli egizaklar;
- D. Bir zigotadan rivojlangan egizaklar.

7. Dizigota egizaklar bu:

- A. Bir paytda tug'ilgan egizaklar;
- B. Ikki xil zigotadan rivojlangan egizaklar;
- C. Bir xil jinsli egizaklar;
- D. Bir zigotadan rivojlangan egizaklar.

8. Xromosomalar morfologiyasini o'rgangan olimlar?

- 1) M.S.Navashin, P.I.Jivago, D.Uotson, N.P.Dubinini;
- 2) F.Krik, A.G.Anders, G.K.Xrushev, T.Morgan;
- 3) D.Uotson, M.S.Navashin, A.G.Anders, G.K.Xrushev;
- 4) M.S.Navashin, P.I.Jivago, A.G.Andres, G.K.Xrushev.

- A. 1;
- B. 2;
- C. 3;
- D. 4.

9. Odamlar hujayrasida 46 ta xromosoma borligini isbotlagan olimlar?

- 1) J.Tind, M.S.Navashin;
- 2) A.Levan, A.G.Anders;
- 3) F.Krik, D.Uotson;
- 4) J.Tiyo, A.Levan.

- A. 1;
- B. 2;
- C. 3;
- D. 4.

10. Odam somatik hujayrasida autosomalar miqdori?

- A. 42;
- B. 43;
- C. 46;
- D. 44.

11. Odamda xromosomalar kattaligi va morfologiyasiga qarab nechta guruhga bo'linadi?

- A. 5;
- B. 2;
- C. 6;
- D. 7.

12. Odam xromosomalarini o'rganish mitozning qaysi fazasida amalga oshiriladi?

- A – interfaza;
- B – profaza;
- D – metofaza;
- E – anofaza.

13. Dermotoglifikaning sohalari?

- A. Daktiloskopiya; Sindaktiliya; Broxidaktiliya;
- B. Palmoskopiya; Makrotsefaliya; Sindaktiliya;
- C. Palmoskopiya; Mikrotsefaliya; Polidaktiliya;
- D. Palmoskopiya; Daktiloskopiya; Plantoskopiya.

14. Teridagi chiziqlar irsiylanishini o'rgangan dastlabki olimlar?

- A. F.Galton, M.I.Vilyamovskaya, Ch.Midl;
- B. T.D.Gladkova, I.I.Kanayeva, F.Galton;
- C. M.I.Vilyamovskaya, Ch.Midl, I.I.Kanayeva;
- D. F.Galton, G.Kammins, Ch.Midl.

15. Xardi-Vaynberg qonuni bu...

- A. Populyatsiyadagi dominant va retsessiv allelli genotiplar o'zgarishini e'tirof etadi;
- B. Populyatsiyadagi dominant va retsessiv allelli genotiplar muvozanatini saqlanishi to'g'risida;
- C. Populyatsiyadagi dominant allelli individlarining ko'payishi haqida;
- D. Populyatsiyadagi geterozigotali organizmlarning ortishi to'g'risida.

II BOB. ODAM IRSIYATINING MODDIY ASOSLARI

Tayanch tushunchalar: mitotik sikl, mitoz, kariokinez, sitokinez interfaza, profaza, metafaza, anafaza, telofaza, xromosoma, sentromera, metatsentrik, submetatsentrik, akrotsentrik, telotsentrik, proksimal, distal, juft xromatid, xromonema, xromomeralar, geteroxromatin, euxromatin, DNK, RNK, nukleotid, dezoksiribonukleotid, adenin, guanin, sitozin, timin, uratsil, komplementarlik, DNK replikatsiyasi, konservativ, yarimkonservativ, dispersion, kariotip, diploid, gaploid, gomologik xromosomalar, amitoz, endomitoz, politeniya. Meyoz, reduksion, ekvatsion, leptonema, zigonema, paxinema, diplomema, diakinez, kon'yugatsiya, sinapsis, krossingover, xiazma, interkinez, gametogenez, spermatogenez, oogenez, bo'linish, o'sish, yetilish va shakllanish, goniylar, spermatagoniy, oogoniy, spermatotsit I, ootsit I, spermatotsit P, spermatida, spermatozoid, spermatogenez, ootsit P, birinchi tartibli yo'naltiruvchi tana, ootida, ikkinchi tartibli yo'naltiruvchi tana, tuxum.

2.1. Hujayra sikli. Barcha tirik mavjudotlar singari odam irsiyatining moddiy asoslari bo'lib xromosomalar, ulardagi nuklein kislotalar, genlar hisoblanadi. Biroq ana shu genlar odam gavdasining tuzilishi va turli-tuman belgi-xossalarning rivojlanishiga to'g'ridan to'g'ri ta'sir etmaydi. Gen bilan belgi orasidagi aloqa juda murakkab.

Irsiy belgi-xossalarning moddiy asoslari ko'payish orqali avlodlarga beriladi. Ko'payish esa erkak, ayol jinsiy hujayralarning qo'shilishi, ya'ni urug'lanishi bilan aloqador. Boshqa tirik mavjudotlar kabi odam tanasi ham hujayralardan iborat. Odamning o'rtacha umri 70 yosh bo'lsa, uning tanasidagi ayrim hujayralarning, masalan, eritrotsitlarning umri 120 kungacha davom etadi. Binobarin, odam organizmining yashashini ta'minlash uchun uning tanasida o'z umrini tugatgan hujayralar o'rniga yangilari paydo bo'lib turishi shart. Odamda muskul hujayralari, eritrotsitlar voyaga yetgandan so'ng umuman bo'linmaydi. Ichak epiteliysi, teri, o'pka va boshqa a'zolar hujayralari butun hayoti davomida tinmasdan bo'linib turadilar.

Hujayraning hayot sikli deganda bir bo‘linishning oxiridan ikkinchi bo‘linishning oxirigacha bo‘lgan davr tushuniladi. Hujayra sikli organizm to‘qimalarining xiliga qarab turlicha davomiylikka ega. Masalan, odamda leykotsit hujayralarning hayot sikli 3–5 sutka, teri epiteliy hujayralarida 20–25 sutka, ko‘zning shox parda hujayralarida 2–3 sutka, ilik hujayralarida 8–12 soat davom etadi. Odam hujayralarining hayot sikli boshqa eukaroit organizmlarnikiga o‘xshash: **bo‘linishgacha** va **bo‘linish** davridan iborat. Bo‘linishgacha bo‘lgan davr – **interfaza**, somatik hujayralarning bo‘linish davri – **mitoz** deb ataladi. **Interfaza** hujayra hayot siklining 90% vaqtini egallaydi va uch davrga bo‘linadi. Ular **sintezlanishgacha**, **sintezlanish** va **sintezlanishdan keyingi** davrdan iborat. Sintezlanishgacha bo‘lgan davr G¹ harfi bilan ifodalanadi. G¹ davrida hujayra o‘sadi, yadrocha shakllanadi, sitoplazmadan yadro tomon 90% gacha oqsil o‘tadi. Azotli asoslar, uglevodlar, fosfat kislotalar ko‘plab sintezlanadi. Hujayrada ixtisoslashish differensiyallanishi amalga oshadi.

Sintezlanish davri S harfi bilan belgilanib, unda DNK reduplikatsiyalanishi ro‘y berib, miqdori ikki marta ortadi. Shu bilan birga RNK va oqsil molekullari ham sintezlanadi, sentriolalar ikki hissa ortadi. Sintezlanishdan keyingi davr G² harfi bilan belgilanib, bu davrda ham RNK va oqsil sintezi davom etib, hujayra bo‘linishga tayyorlanadi. Bu tayyorlanish interfazaning boshiga nisbatan oxirida sitoplazma hajmini ikki marotaba ortishi, ayniqsa, mikronaychalar hosil bo‘lishi uchun zarur bo‘lgan tubulin oqsili ko‘plab sintezlanishi bilan izohlanadi.

Mitoz bo‘linish bir-biri bilan bog‘liq bo‘lgan to‘rt fazadan iborat. Bular profaza, metofaza, anafaza, telofazadir (*7-rasm*).

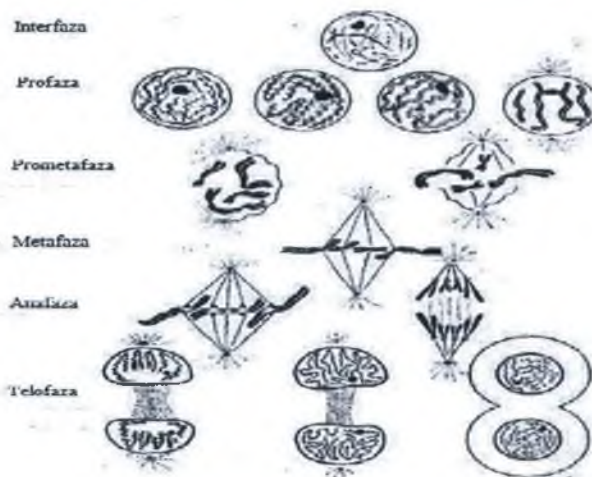
Profazada xromatidlar spirallashadi va ularning qo‘shqavatli xromotidlari yorug‘lik mikroskopida ko‘rinarli holatda o‘zaro sentromeri bilan birlashgan holatda bo‘ladi. Yadro qobig‘i parchalanib, karioplazma sitoplazma bilan aralashadi. Sentriolalar ikkiga bo‘linadi va ikki qutb tomon harakatlanadi. Ular o‘rtasida axromatin iplar – mikronaychalar hosil bo‘ladi. Xromosomalar yadro bo‘yicha keng tarqaladi. Yadrochalar parchalanib ketishi bilan profaza tugallanadi.

Metofazada mikronaychalar shakllanishi tugallanadi. Xromosomalar hujayraning ekvatoridan bir qator bo‘lib o‘rin oladilar. Har bir

xromosoma bitta axramatin ipiga o‘z sentromeri bilan birikadi. Metofaza eng qisqa muddatli faza hisoblanadi.

Anafazada xromosoma xromatidlarini birlashtirib turuvchi belbog‘ uziladi, xromosomalar bir-biridan tamomila ajraladilar. Xromosomalarning sentromeriga birikkan axromatin iplari – mikronaychalar qisqarishi tufayli ular qutblar tomon tarqala boshlaydi. Xromosomalarning qutblarga tarqalishi tugallangandan so‘ng, ularning soni bo‘linishgacha bo‘lgan ona hujayraning xromosomalar soniga tenglashadi. Masalan, ona hujayrada 46 ta xromosoma bo‘lsa, anafazaning ikki qutbidagi xromosomalar ham 46 tadan bo‘ladi.

Telofazada xromosomalar qutblarga to‘planib, spirallar yoyila boshlaydi. Ular ingichkalashib, mikroskopda ko‘rinmaydigan holatda bo‘ladilar. Yadro qobig‘i hosil bo‘ladi, yadrocha qayta shakllanadi.



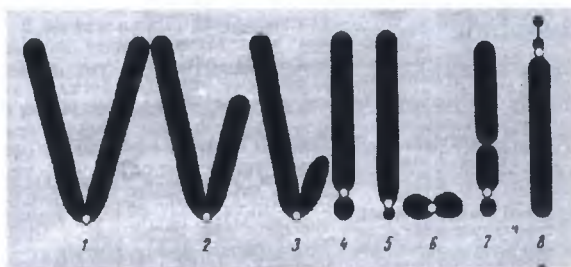
7-rasm. Hujayraning mitoz bo‘linishi.

Telofazaning oxirida sitoplazmaning ikkiga ajralishi kuzatiladi. Bu jarayon plazmatik membrana o‘rtasida botiqlik paydo bo‘lib, asta-sekin torayishi natijasida ro‘y beradi.

Shunday qilib, mitoz bo‘linishda bitta ona hujayradan ikkita qiz hujayra hosil bo‘ladi. Mitoz yadroning bo‘linishi – kariokinez va sitoplazmaning bo‘linishi – sitokinezdan iborat.

2.2. Xromosomalarning tashqi tuzilishi. Odam xromosomalari o'rganish XIX asrning 80-yillarida boshlangan. Dastlab, Arnold so'ng Flemming mikroskop ostida odam tana hujayralarida mitoz bo'linishni kuzatdilar. Ularning keltirilgan ma'lumotlariga binoan odam tana hujayralarida 46,47,48,49 tadan xromosomalar uchrashi mumkin. Biroq 1923-yilga kelib, Poynter, so'ng boshqa olimlar odam somatik hujayralarida 48 ta xromosoma mavjud degan xulosaga keldilar. Bu xulosa fanda 1955-yilga qadar saqlanib qoldi. 1955-yili shved olimlari Tiyo va Levan xromosoma miqdori va tuzilishini o'rganish usulini takomillashtirish tufayli odam tana hujayrasida 46 ta xromosoma borligi uzil-kesil isbotlandi. Shved olimlarining bu xulosasi boshqa olimlar tadqiqotlarida ham o'z tasdig'ini topdi. Odam xromosomalarning tashqi, ichki tuzilishini o'rganishda XX asrning 60–75-yillarida AQSH, Angliya va Fransiyada bo'lib o'tgan *sitogenetik konferensiyalar* muhim ahamiyatga ega bo'ldi.

Boshqa eukariot organizmlar singari odam xromosomalari uch turda bo'ladi: 1. Metotsentrik turda; sentromera xromosomaning markazida joylashganligi uchun, uning o'ng va chap bo'laklari teng bo'ladi. 2. Submetotsentrik turda; sentromera markazdan birmuncha chetda joylashgan bo'ladi. Shu sababli xromosomaning bir bo'lagi ikkinchi bo'lagiga nisbatan birmuncha uzunroq bo'ladi. 3. Akrotsentrik turda; sentromera xromosoma markazidan ancha uzoq, hatto chetidan o'rin oladi. Sentromeraning olgan joyi xromosomaning birlamchi belbog'i deb nomlanadi. Ikkilamchi belbog'li xromosomalar ham uchraydi. Ikkilamchi belbog' bilan ajralgan joy yo'ldosh yoki *satellit* deb ataladi.



8-rasm. Xromosoma tiplari: 1,6 – metotsentrik, 2 – submetotsentrik, 3,4,5 – akrotsentrik, 7,8 – akrotsentrik xromosoma yo'ldoshi bilan.

Uzunligiga qarab odam xromosomalari yettita A,B,C,D,E,F,Y guruhga ajratiladi.

4-jadval

Xromosomalarnig hajmi va sentromeraning joylashishiga qarab klassifikatsiyalanishi.

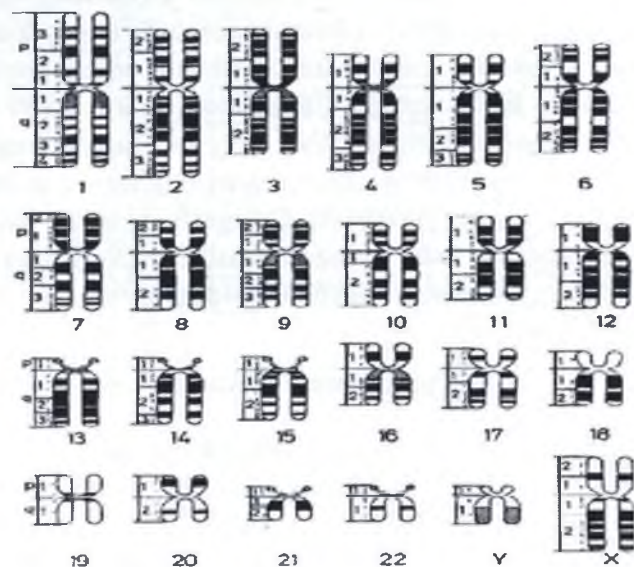
Xromosomalalar guruhi	Xromosomalalar kariotipdagi raqami	Xromosomalalar tavsifi
A (I)	1,2,3	1 va 3 metotsentrik, 2 yirik submetotsentrik
B (II)	4,5	yirik submetotsentrik
C (III)	6–12 va X (23)	o‘rtacha submetotsentrik
D (IV)	13,14,15	o‘rtacha akrotsentrik
E (V)	16,17,18	mayda metotsentrik yoki submetotsentrik
F (VI)	19,20	nisbatan mayda metotsentrik
Y (VII)	21,22 va Y (23)	eng mayda akrotsentrik

A guruhiga kiruvchi xromosomalalar uzunligi 11–8,3 mk, V guruhiniki o‘rtacha 7,7 mk, S guruhiniki 7,2–5,7 mk, D guruhiniki o‘rtacha 4,2 mk, Ye guruhiniki 3,6–3,2 mk, F guruhiniki o‘rtacha 2,9 mk va nihoyat Y guruhiniki o‘rtacha 2,3 mk ga teng. Binobarin odamning eng yirik xromosomalalar uzunligi eng maydalariga nisbatan 4 marotaba ziyoddir.

Har bir turga mansub organizmlarning diploid to‘plamli xromosomalalar soni, shakli va hajmining majmuasi **kariotip** deb ataladi. Xromosomalarning o‘lchami va sentromeriga qarab grafik holda joylashishi xromosomalalar **idiogrammasi** deyiladi (9-rasm). Barcha eukariot organizmlar, shu jumladan odam xromosomalari yadro moddasi xromatindan iborat. Xromatin DNK va gistonlardan tuzilgan.

Xromatin ipining ba’zi qismlari yuqori darajada doimiy spirallashgan holatda bo‘lib, ularning geteroxromatin qismi deb nomlanadi.

Geteroxromatin qismlari xromosomaning hamma joylarida uchrasada sentromerda va uchki joylarida ko'proq bo'ladi. Xromosomaning euxromatin qismi interfazada dispirallatsiyalashgan holatda bo'lib, u genetik jihatdan faol sanaladi.



9-rasm. Odam kariotipi.

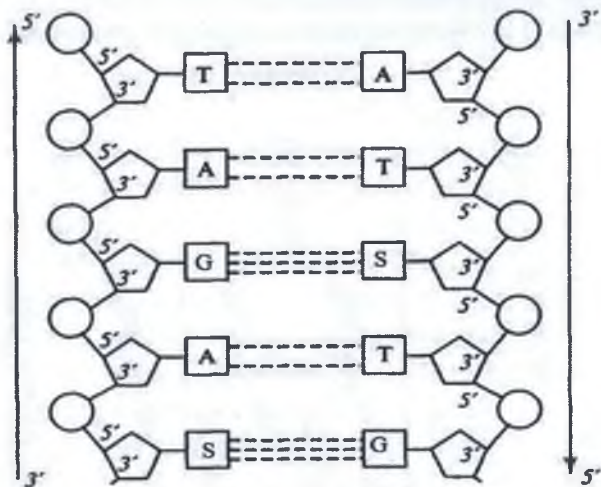
2.3. Xromosomalarning kimyoviy tarkibi. Xromosomalarning 90–92% nukleoproteidlardan iborat. Nukleoproteidlar yuqorida qayd qilinganidek dezoksiribonuklein kislota – DNK, giston yoki protamin oqsillardan tashkil topgan. Xromosomalarning tarkibida bulardan tashqari ribonuklein kislota – RNK, kam miqdorda kalsiy, magniy, temir ionlari va giston bo'lmagan oqsillar uchraydi.

DNKning tuzilishi va funksiyasi. DNK biopolimer bo'lib, faqat odamdagina emas, balki barcha eukariotlarda, shuningdek prokariotlarda irsiy axborot saqlovchi sanaladi. DNK molekulasining dastlabki modeli 1953-yili Dj.Uotson va F.Krik tomonidan yaratilgan. Ana shu modelga binoan DNK molekulasi qo'shqavat spiraldan tashkil topgan biopolimerdir. Uning monomeri bo'lib nukleotidlar

sanaladi. Har bir nukleotid azotli asos, dezoksiriboza uglevodi, fosfat kislotaga qoldig'idan tashkil topgan. Nukleotidlar tarkibidagi azotli asoslar bir-biridan farqlanadilar. Azotli asoslar to'rt xil bo'lib, ularni *adenin-guanin purin azotli asoslari, sitozin-timin pirimidin azotli asoslari* deb nomlanadi. Nukleotidlar DNK ning bir-biriga qarama-qarshi bo'lgan spiralida komplementarlik tamoyili asosida, ya'ni adenin qarshisida timin, guanin qarshisida sitozin joylashgan (10-rasm). Fosfat kislotaga qoldig'i spiralning tashqi, azotli asoslar esa ichki qismidan o'rin olgan. DNK ning qo'shqavat zanjiri bir-biri bilan azotli asoslar o'rtasidagi vodorod bog'lar orqali birikkan bo'ladi. DNK modelini yaratishda Chargaff kuzatishi hal qiluvchi ahamiyatga ega bo'ladi. Uning kuzatishicha DNK dagi guanin miqdori sitozinga, adeninniki esa timin miqdoriga teng. Boshqacha qilib Chargaff qoidasini

$$\begin{array}{c}
 A+G \\
 A=T; G=S \text{ yoki } \text{-----} = I \text{ teng deb izohlanadi.} \\
 S+T
 \end{array}$$

Nukleotidlar bir-biri bilan bir pentozning 5¹ uglerod o'rni va ikkinchi pentozning 3¹ uglerod o'rnini fosfat guruhi orqali birikishi tufayli bog'lanadi. Bunda hosil bo'lgan DNK ning uglevod-fosfat ko'prigi 5¹-3¹ bog'lanishda bo'ladi. DNK ning ikkinchi spiralida nukleotidlar pentozalar bir-biri bilan 3¹-5¹ yo'nalishda bog'lanadilar. Genetik axborot nukleotidlarning 5¹-3¹ yo'nalishda joylashganligi sababli uni ma'noli, ikkinchi spiralning, ya'ni nukleotidlar 3¹-5¹ yo'nalishda joylashganlarini ma'nosiz DNK deb nomlanadi. DNK ning ma'nosiz zanjirini ma'noli zanjirning shikastlangan bo'laklarini tiklashda muhim rol o'ynaydi. Binobarin, DNK ning bir zanjiridagi nukleotidlarning ketma-ket joylanish tarkibi ikkinchi zanjirdagi nukleotidlarning joylashish tarkibini belgilab beradi. Shunday qilib, DNK zanjiridagi nukleotidlarning ketma-ketligi bir-biriga antiparallel va komplementardir.



10-rasm. Polinukleotid zanjirining tuzilish sxemasi.

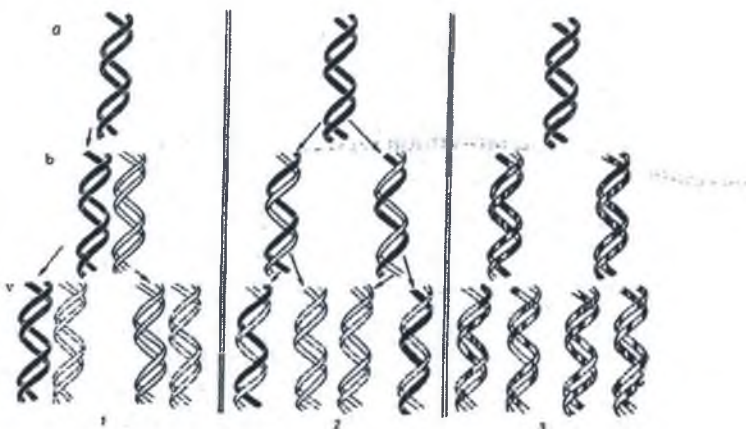
DNK replikatsiyasi. DNK molekulasining o‘z-o‘zidan ikki marotaba ko‘payishi DNK **replikatsiyasi** (lotincha replicare – o‘zini ko‘paytirish) deb ataladi. DNK replikatsiya jarayonining asosiy mohiyati avlodlarni aniq genetik axborot bilan ta‘minlashdan iborat. Odatda DNK dagi irsiy axborot uning tuzilishida mujassamlashgan. DNK molekulasi qo‘shqavat zanjirdan tuzilganligi sababli, uning har bir zanjiri avtomatik ravishda yetishmagan zanjirni tiklash uchun axborot zamini sanaladi.

1957-yili Delbruk va Stent DNK replikatsiyasi to‘g‘risida uch xil ilmiy taxminlarni ilgari surdilar. Bu ilmiy taxminlar turg‘un, yarim turg‘un, dispersion farazlar deb ataladi.

Turg‘un ilmiy farazga binoan qo‘sh spiralli DNK molekulasi yangi DNK molekulasini sintez uchun qolip rolini o‘ynaydi. Binobarin, **turg‘un ilmiy** farazga ko‘ra 11-rasmda 1-holat DNK qo‘shqavat spiralini saqlagan holda yangi DNK molekulasini hosil qiladi. Oqibatda ikki bo‘lingan hujayra biri oldingi DNK molekulasini, ikkinchisi yangi sintezlangan DNK molekulasini oladi.

Yarim turg‘un ilmiy faraz bo‘yicha 11-rasmda 2-holat DNK qo‘shqavat spirali bir-biridan ajraladi va komplementarlik qonuniga

ko'ra har ikki spiral o'zining yo'qotgan zanjirini tiklaydi. Binobarin sintezlangan ikki DNK molekulasini bir zanjiri eski, ikkinchisi yangi sanaladi.



11-rasm. DNK replikasiyasi.

Dispersion replikasiya ilmiy faraziga binoan 11-rasmda 3-holat boshlang'ich DNK uzunligi har xil bo'lgan bo'laklarga ajraladi va ularning har biri yangi qo'shqavatli DNK molekulasini sintezlash uchun qolip vazifasini o'taydi. So'ngra ana shu bo'laklar o'zaro birikib yaxlit DNK molekulasini hosil qiladi.

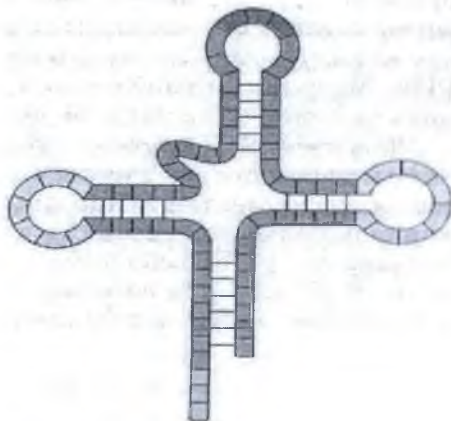
Keyinchalik M.Mezelson va F.Stal avtoradiografik metodi yordamida yarim turg'un ilmiy faraz barcha eukariot organizmlar shu jumladan, odamda va ko'pchilik prokariotlarda o'z tasdig'ini topganligini ma'lum qiladilar. Faqat viruslarning ayrim xillarigina dispersion va turg'un ilmiy farazlarga binoan nuklein kislotani replikasiya qilish mumkinligi aniqlandi. 1955-yili A.Kornberg va uning hamkasblari DNK replikasiyasini ta'minlaydigan fermenti borligini ixtiro qildilar va uni polimeraza deb nomladilar. Polimeraza fermenti komplementar nukleotidlarni boshlang'ich DNK spiraliga yig'adi. Masalan, boshlang'ich spiraldagi A-nukleotid joylashgan bo'lsa, uning to'g'risida T nukleotidining boshlang'ich spiraldagi G-nukleotidi bo'lsa, uning qarshisida S-nukleotidini o'rnatadi. Polimeraza fermentlari DNK qo'sh zanjiridagi har bir

zanjir nukleotidlarini ajratish funksiyasini ham bajaradi. Demak, DNK polimeraza fermenti DNK ning qo'shqavat zanjirini ikkiga ajrata olish va qayta tiklash funksiyasini o'taydi.

DNK tuzilishi va funksiyasini bilish irsiy axborot uzatish bilan aloqador genetik jarayonlar mohiyatini anglashda muhim o'rin tutadi. DNK hujayra yadrosida joylashganini, aminokislotalardan oqsil molekulasining sintezlanishi esa sitoplazmada ro'y berishligini e'tiborga olinsa, bu jarayonda DNK molekulasini oqsil biosintezi uchun bevosita «*qolip*» vazifasini o'tay olmasligi ma'lum bo'ladi. Boshqacha aytganda DNK dagi genetik axborot qandaydir oraliq molekulaga uzatilishi, u esa o'z navbatida ana shu axborotni sitoplazmaga tashishi va polipeptid zanjirini sintez qilishda qatnashishi mumkin, deb taxmin qilish lozim. Bunday taxmin birinchidan ko'p oqsil sintez qiladigan hujayralarda ko'p RNK borligiga, ikkinchidan DNK va RNK ning uglevod-fosfat «sklet»ini o'zaro o'xshashligiga asoslanadi. Bunday oraliq molekula RNK bo'lishi mumkinligi DNK ning tuzilishi qo'shaloq spiraldan iborat ekanligi aniqlangandan so'ng ma'lum bo'ldi. Modomiki shunday bo'lsa, u holda, DNK ning bir zanjirida RNK molekulasini sintezlanishi tabiiy bir hol.

RNK ning tuzilishi va funksiyasi. Ribonuklein kislota – RNK tuzilishi ko'p jihatdan DNK tuzilishiga o'xshasada, ba'zi bir belgilari bilan undan tubdan farq qiladi. Avvalo RNK tarkibidan uglevodlardan dezoksiriboza emas, balki riboza borligini qayd etish kerak. RNK tarkibida xuddi DNK tarkibi singari azotli asoslardan adenin, sitozin uchrasa ham, timin o'rnida uratsil borligini ko'rsatib o'tish lozim. DNK qo'sh zanjirli bo'lgan holda RNK yakka zanjirlidir. Hujayrada o'z tuzilishi va funksiyasi bilan farqlanuvchi uch xil ribonuklein kislota bor. Ular ribosoma – r-RNK, informatsion – i-RNK va transport – t-RNK dan iborat. Uch xil RNK ning hammasi RNK polimeraza fermenti ishtirokida DNK matritsada sintezlanadi. Ribosomal RNK hujayradagi barcha RNK ning 80% ga yaqinini tashkil etadi. Ribosomal RNK yadrochada sintezlanadi va oqsil molekullar bilan bog'lanib, xomaki ribosoma holatida sitoplazmaga chiqariladi va u yerda voyaga yetib ribosomalar hosil qiladi. t-RNK quyi molekullar massaga ega bo'lib, 75–85 nukleotiddan tashkil topgan.

U beda bargi tipidagi ko‘rinishda bo‘ladi. t-RNK ribosomalarga amino-kislotalar tashish vazifasini o‘taydi. Har bir aminokislota alohida t-RNK ga ega. (12-rasm) Binobarin, t-RNK 20 xildir. Ularning har birida ma’lum amino kislotani biriktira oladigan, antikodon vazifasini o‘taydigan maxsus triplet mavjud.



12-rasm. t-RNK ning tuzilish sxemasi.

Ribonuklein kislotalarning uchinchi xili i-RNK bo‘lib, uning asosiy vazifasi DNK dagi axborotni sitoplazmaga ko‘chirishdir. I-RNK hujayradagi ribonuklein kislota umumiy miqdorining 1,5–2,0%ni tashkil etadi. DNK da sintezlangan dastlabki i-RNK tarkibida «axborotli», «axborotsiz» qismlar uchraydi. Dastlabki i-RNK yadro membranasidan sitoplazmaga o‘tish mobaynida uning «axborotli» ekzon va axborotsiz intron qismlari bir-biridan ajraladi, so‘ngra axborotli qismlar o‘zaro birikib i-RNK faqat axborotli qismlarga ega bo‘lgan holatda sitoplazmaga o‘tadi.

2.4. Meyoz. Meyoz jinsiy yo‘l bilan ko‘payadigan organizmlarda uchraydi. Meyoz bo‘linishda xromosomalari diploid to‘plamga ega hujayralardan gaploid to‘plamli xromosomalari bor gametalar rivojlanadilar. Meyoz gametogenez – jinsiy hujayralarning rivojlanish jayronida kuzatiladi. Meyoz ketma-ket keladigan ikki: **reduksion** va **ekvatsion** bo‘linishdan tashkil topadi. Ularning har ikkisida ham pro-

faza, metafaza, anafaza, telofazalar mavjud. Shu sababli reduksion va ekvatsion bo‘linish fazalarini farqlantirish maqsadida reduksion bo‘linish fazalari oldiga I rim raqami, ekvatsion fazalari oldiga esa II raqami yoziladi.

Meyoz xuddi mitoz singari interfazadan boshlanadi. Meyoz bo‘linishning I profazasi ayniqsa juda muhim sanaladi. Chunki u uzoq muddatli murakkab jarayonlarni qamrab oladi. I profazada ikkita xromotiddan iborat bo‘lgan xromosomalar har biri spirallasha boshlaydi, yo‘g‘onlashadi va kattalashadi. So‘ngra bolaga ota va onadan o‘tgan har bir juft xromosomalar uchlari bilan bir-birlariga yaqinlashadilar, keyin uzunasiga yopishib yonma-yon joylashadilar. Shunday holat xromosomalar tetradasi deb nomlanadi. Gomologik juftli xromosomalarning o‘zaro uzunasiga yopishishi *konyugatsiya hodisasi* deyiladi. Ba’zi vaqtlarda konyugatsiyalashgan xromosomalar bir-biri bilan o‘z xromotidlarining o‘xshash qismlari bilan almashinadilar. Bu hodisa *13-rasmda* aniq ko‘rsatilgan. Gomologik juft xromosomalarning ayrim qismlari bilan o‘zaro almashinuvi xromosomalar *chalkashuvi yoki krossingover* hodisasi deb ataladi. Krossingover hodisasi genlarning, ularning ta’sirida rivojlanadigan belgilarning birikkan holda irsiylanishida va duragaylar avlodida yo ota yoki ona belgilarinigina emas, balki ularning ayrim belgilarini o‘zida mujasamlashtirgan organizmlar rivojlanadi.

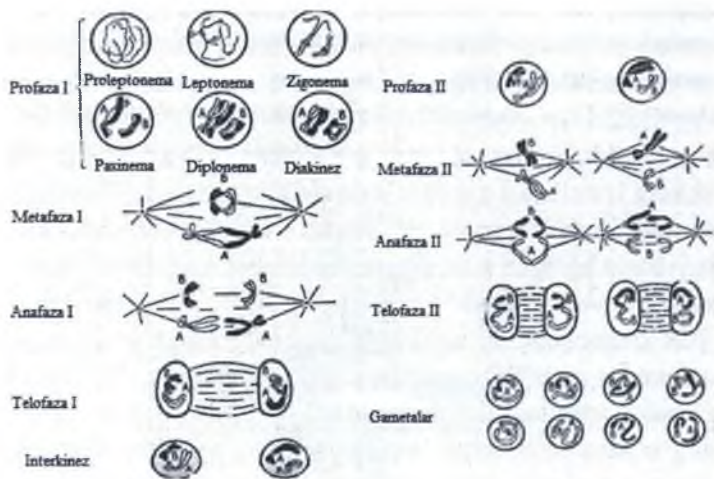
I profazada krossingoverdan tashqari mitozning profazasiga o‘xshash yadro qobig‘i parchalanadi, yadrochalar yo‘qoladi, sentriolalar ikki qutbga yo‘naladilar.

I metafazada xromosomalar juft-juft holatda hujayraning markaziy qismiga to‘planadilar.

I anafazada esa juft-juft xromosomalar o‘z sentromeralarini saqlagan holda ikki qutb tomon harakatlanadilar.

I telofazada xromosomalar soni ikki marta kamaygan holda bo‘ladi.

Masalan, I profazada krossingoverdan oldin odam hujayrasi 46 juft xromatidlar bo‘lgani holda, I telofazada ikki marta kam 23 juft bo‘ladi.



13-rasm. Meyozning asosiy bosqichlari.

Meyozning reduksion bo‘linishidan so‘ng interkinez kuzatiladi. Interkinezda DNK molekulasini xromosomalari ikki marotaba ko‘payishi ro‘y bermaydi.

Meyozning ekvatsion bo‘linishi reduksion bo‘linishiga nisbatan tez bo‘ladi.

II profazada xromosomalar hosil bo‘ladi, yadro qobig‘i parchalanadi, yadrochalar yo‘qoladi, sentriolalar ikki qutb tomon yo‘naladilar.

II metofazada juft-juft xromosomalar hujayra markaziga to‘planadilar.

II anafaza esa xromosomalar juftligini ta‘minlagan sentriolalar ikkiga bo‘linishi tufayli xromosomalar juft holatdan yakka holatga o‘tadilar va ularga birlashgan mikronaychalarning qisqarishi natijasida ikki qutb tomon harakatlanadilar.

Yagona ona hujayraning reduksion bo‘linishi oqibatida hosil bo‘lgan ikkita qiz hujayraning har biri ekvatsion bo‘linish natijasida ikkiga ajraladi. Ularning har birida gaploid to‘plamli xromosomalar bo‘ladi.

Meyozning mitozdan farqi:

- 1) mitoz bir marta, meyozi ikki marta bo‘linishdan iborat;

2) Mitozda ona hujayraning diploid to'plamli xromosomalari saqlangan holda qiz hujayralarga beriladi. Meyozning qiz hujayralari – gametalarida xromosomalarning gaploid to'plami bo'ladi;

3) Mitoz bo'linishda ikkita qiz hujayra, meyozi bo'linishda esa 4 ta gameta hosil bo'ladi;

4) Mitozning anafazasida ikki qutbga xromosomalar yakka-yakka holatda tarqaladi. Meyozning reduksion bo'linishini anafazasida xromosomalar sentromeri alohida-alohida bo'lmagani sababli ikki qutbga juft-juft holatda tarqaladi;

5) Meyozning reduksion bo'linishi profazasi uzoq muddatli bo'lib, ota-ona juft xromosomalari o'rtasida konyugatsiya hodisasi ro'y beradi, mitozning profazasida bunday hodisa kuzatilmaydi.

Meyozning biologik ahamiyati. Meyoz bo'linishda gametalarga ota-ona xromosomalari qutblarga tasodifiy tarqaladi, natijada ularning xilma-xil kombinatsiyalari ro'y beradi. Bir ota va ona bolalarining har xil bo'lishi spermatogenez va ovogenezda ota-ona xromosomalarning tasodifiy tarqalishi, urug'lanish mobaynida gametalarning tasodifiy qo'shilishi bilan izohlanadi.

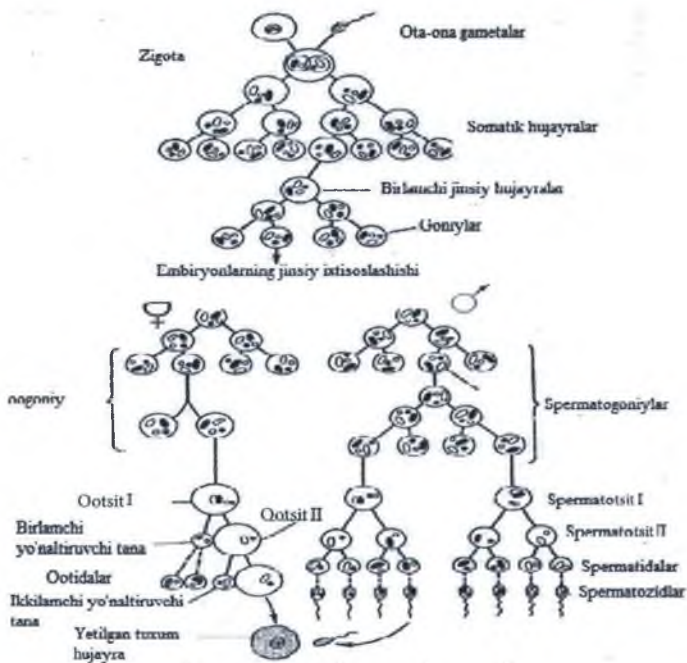
2.5. Odamning ko'payishi va individual rivojlanishi. Ko'payish – organizmlarning avlod qoldirish xususiyatidir. Odam boshqa yuksak organizmlar singari jinsiy yo'l bilan ko'payadi. Jinsiy ko'payishda ota-ona organizmlari qatnashadi. Ularning har birini jinsiy bezlarida jinsiy hujayralar hosil bo'ladi. Jinsiy hujayralar – gametalar rivojlanishini – **gametogenez** deyiladi. Qanday jinsiy hujayra rivojlanishiga qarab gametogenez – **spermatogenez** va **ovogenezga** bo'linadi.

Spermatogenez. Homilaning generativ to'qimalari hosil bo'lgandan so'ng boshlanadi. Bola balog'atga yetgach qaytadan davom etadi. Spermatogenez shartli ravishda 4 bosqichga bo'linadi. Bular, ko'payish, o'sish, yetilish va shakllanish bosqichlaridir.

Ko'payish bosqichida xromosomalari diploid to'plamga ega bo'lgan boshlang'ich hujayralar mitoz usulda bo'linib, ko'payadilar va natijada spermatogoniylarni hosil qiladilar.

O'sish bosqichida diploid to'plamli interfaza holatidagi hujayralar o'sib kattalashadi va xromosomalar soni ikki martaga ko'payadi. Bularni birinchi tartibli spermatotsit hujayralar deb ataladi. So'ngra ular meyozi bo'linishida I profaza bo'linishiga o'tadilar.

Yetdlish bosqichida hujayralar meyoza usulda ko'paydilar. Meyoza reduksion bo'linish davrida bitta birinchi tartibli spermatotsitdan ikkita ikkinchi tartibli spermatotsitlar hosil bo'ladi. Meyoza ekvatsion bo'linish davrida esa ikkita ikkinchi tartibli spermatotsitlardan to'rtta spermatidalar rivojlanadi. Spermatidalarning hammasida 22 tadan autosomal, ikkitasida bittadan X jinsiy xromosoma, ikkitasida bittadan Y jinsiy xromosoma bo'ladi (14-rasm).



14-rasm. *Erkak (spermatogenez) va ayol (oogenez) jinsiy hujayralari rivojlanishining solishtirma sxemasi. Hujayralarda bir juft xromosomalar tasvirlangan.*

Shakllanish bosqichida hujayralar va xromosomalar miqdori o'zgaraydi. Bu bosqichda 4 spermatidaning hujayra tuzilishida morfologik jihatdan o'zgarishlar – dum shakllanishi ro'y berib – **spermatozoidlar** rivojlanadi. Erkak jinsiy hujayralari alohida-alohida bo'lmay, ular sitoplazmatik ko'priklar orqali birlashib, guruh-guruh holatda bo'ladi.

Sitoplazmatik ko‘prik orqali birlashish spermatogoniylar, spermatatsitlar va spermatidlarda bo‘lib shakllanish bosqichida spermatozoidlar ana shu ko‘priklardan xalos bo‘ladilar. Odamlarda bir kunda spermatozoidlar 10^8 miqdorgacha ajralishi mumkin.

Ovogenez. Ayollarda jinsiy hujayralar – gametalarning hosil bo‘lishi ovogenez deyiladi. Ularda jinsiy hujayralar tuxumdonda rivojlanadi. Spermatogenezdan farq qilib ovogenezda uch bosqich – ko‘payish, o‘shish, yetilish kuzatiladi.

Ko‘payish bosqichi qiz bolaning hali homilalik davrida boshlanadi. Oogoniy qiz bola tug‘ilganida to‘xtaydi.

O‘shish bosqichi ovogenezda uzoq muddatli bo‘lib, meyoz bo‘linishga tayyorgarlikdan tashqari zigotaning bo‘linishi uchun zarur bo‘lgan ozuqa zaxirasi to‘plashini ham qamrab oladi. O‘shish bosqichiga o‘tgan oogoniy birlamchi tartibli ootsit hujayralarni hosil bo‘lishi bilan tugallanadi. Ootsitlarni tuxumdonning follikulyar hujayralari o‘rab turadi. Ozuqa zaxiralarini to‘plash ikki fazada ya‘ni oz o‘shish va ko‘p o‘shish fazalarida amalga oshadi. Oz o‘shish fazasida ko‘p miqdorda har xil tipdagi RNK lar hosil bo‘ladi. RNK zaxirasini hujayrada ko‘plab to‘planishi ribosomal RNK sintezlovchi DNK ning maxsus genlar nusxasini ortishi bilan izohlanadi.

Ko‘p o‘shish bosqichida sitoplazmada ozuqa moddalarning ko‘payishi kuzatiladi. Natijada birlamchi tartibli ootsit hujayralarini bir necha follikulyar hujayralar o‘rab turadi.

Yetilish davri birlamchi tartibli ootsit hujayralar meyoz bo‘linishga o‘tadilar. Meyozning reduksion bo‘linishida bir yirik va bir mayda (yo‘naltiruvchi tana) hujayra hosil bo‘ladi. Meyozning ekvatsion bo‘linishida esa bitta o‘zida sitoplazmadagi barcha ozuqani to‘plagan yetilgan tuxum hujayra va bitta mayda hujayra (yo‘naltiruvchi tana) hosil bo‘ladi. Birlamchi tana hujayra ham ikkita tana hujayraga bo‘linadi. Shunday qilib, ovogenezda meyoz bo‘linish oqibatida bit-ta yirik tuxum hujayra va uchta mayda hujayra (yo‘naltiruvchi tana) rivojlanadi. Mayda hujayralar (yo‘naltiruvchi tana) meyozda reduk-siyaga uchraydi.

Meyoz bo‘linish natijasida bitta gaploid to‘plamli xromosomalarga ega voyaga yetgan tuxum hujayra va uchta yo‘naltiruvchi tana hujayralari hosil bo‘ladi. Yo‘naltiruvchi tana hujayralari tezda yemiriladi.

Yetilish bosqichi tuxum hujayraga spermatozoid kirgandan so'ng ham davom etadi.

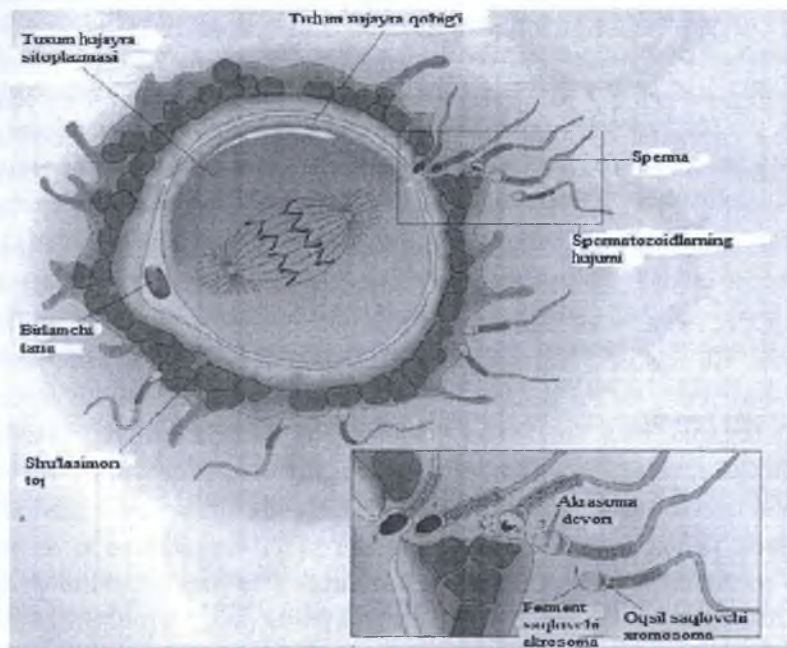
Ayollarda ovogenez davriy bo'lib, har 28 kundan keyin takrorlanadi. Bu davriy jarayon tuxumdon ishlab chiqaradigan gormonlar-estrogen va progesteron orqali boshqariladi. Bu gormonlarning ajralishi esa gipofiz gormoni gonadotropin orqali boshqariladi.

2.6. Urug'lanish. Urug'lanish bu erkak va ayol gametalarini (singamiya) va ularning yadrolarini (kariogamiya) qo'shilib zigota hosil bo'lishidan iborat jarayondir. Urug'lanish mobaynida xromosomalarning diploid to'plami tiklanadi. Ota-ona xromosomalarning zigotada to'planishi oqibatida turli xil genlar majmuasiga ega bo'lgan individlar hosil bo'ladi. Urug'lanish uzviy ravishda kechadigan 3 bosqichni tashkil etadi. ***Birinchi bosqichda*** spermatozoid va tuxum hujayra bir-biriga yaqinlashadi. Tuxum hujayraga odatda ko'p spermatozoidlar yaqinlashgach, muhit o'zgaradi va tuxum hujayra qobig'i yumshaydi. Bu jarayonga bir necha omillar, birinchi navbatda, jinsiy hujayralardan ajralgan moddalar ta'sir ko'rsatadi. Tuxum hujayra qobig'i bilan bog'lanishda bo'lgan spermatozoidlarning bosh qismidan maxsus fermentlar ajraladi. Bu fermentlar tuxum hujayra-ning follikulyar qobig'ini yemirib spermatozoidning tuxum hujayraga kirishiga imkon beradi.

Ikkinchi bosqichda tuxum hujayra bilan urug' hujayra qo'shiladi. Bunda avvalo spermatozoid tuxum hujayra sirtiga yaqinlashadi va uning plazmatik membranasi bilan spermatozoidning bosh qismi o'rtasida sitoplazmatik ko'prik hosil bo'ladi. Ana shu ko'prik orqali tuxum hujayra sitoplazmasiga spermatozoidning yadrosi va sentrioli o'tadi. Spermatozoid tuxum hujayra-ning sitoplazmasiga kirgach tuxum hujayra qobig'ining zichligi ortadi. Bu esa o'z navbatida boshqa spermatozoidlarning tuxum hujayraga kirishini cheklab qo'yadi. Odamda spermatozoidning tuxum hujayraga kirishi meyo- zning ekvatsion bo'linishini davom ettirishi hamda gaploid xromosomal yadro va uchta yo'naltiruvchi tanachalar rivojlan- tirishi uchun signal vazifasini o'taydi.

Uchinchi bosqichda tuxum hujayra sitoplazmasidagi spermatozoid yadrosi bo'rtta boshlaydi. Undagi xromatin yumshaydi va yadro

erkak pronukleusni hosil qiladi. Pronukleuslarning shakllanish jarayonida DNK sintezlanadi. Pronukleuslar tuxum hujayra markazidan o‘rin olgach, ularning qobiqlari yemirilib pronukleuslar bir-biri bilan qo‘shiladilar (kariogamiya). Pronukleuslarning o‘zaro qo‘shilishi natijasida xromosomalari diploid to‘plamga ega bo‘lgan zigota hosil bo‘ladi. Oqibatda har bir xromosoma juft holatda bo‘ladi. Odamda 23 juft xromosomalarning 23 tasi onaga, 23 tasi otaga tegishlidir. Zigotada genlar va belgilarning yangi kombinatsiyalari uchun zamin yaratiladi (15-rasm).



15-rasm. Odamda urug‘lanish jarayoni.

2.7. Odamning shaxsiy taraqqiyoti. Odamning shaxsiy taraqqiyoti boshqa umurtqali hayvonlarniki singari zigotadan boshlanib, odamning tabiiy o‘limigacha bo‘lgan davr bilan tugallanadi.

Shaxsiy taraqqiyot yoki ontogenez ikki: embrional va postembrional davrlarga bo‘linadi. Embrional davr o‘z navbatida zigota,

maydalanish, blastula, gastrula, homila, uning ona qornidagi rivojlanishi, tug'ilishi kabi bosqichlardan iborat.

Odatda odamda boshqa umurtqali hayvonlarga o'xshash embrional rivojlanish, ota-ona jinsiy hujayralarining qo'shilishidan hosil bo'lgan otalangan tuxum hujayra-zigotadan boshlanadi. Zigota meridian bo'ylab teng ikkiga bo'linadi. Ikkinchi bo'linish avvalgi tekislikka perpendikulyar yo'nalishda bo'ladi. Uchinchi bo'linish ekvator bo'ylab yo'naladi. Natijada birinchi bo'linishda ikkita, ikkinchi bo'linishda to'rtta, uchinchi bo'linishda sakkizta hujayra-blastomerlar hosil bo'ladi. Meridian va ekvator bo'linish takrorlanaveradi va hujayralar o'smaganligi sababli tobora maydalasha boradilar. Homiladorlikning uchinchi kuniyoq bu mayda hujayralar to'plami tut yoki malina mevasini eslatadi. Bu bosqich morula deb ataladi. Homiladorlikning 4–5 kunlari blastomerlar bir-biridan uzoqlasha boshlaydi. Morulaning blastomerlari taxminan 58 ta bo'lganda uning ichki tomonida suyuqlik to'plana boshlaydi va oqibatda suyuqlik bilan to'lgan bo'sh joy – blastotsel va murtak blastotsistga aylanadi. Blastotsistda tashqi (trofoblast) va ichki qavat murtak tugunak yoki embroplast bo'ladi. Bu bosqich blastula deb nomlanadi. Keyinchalik trofoblastdan homilaning tashqi pardasi – xorion, embrioblastdan murtak, ayrim tashqi organlar rivojlanadi. Homiladorlikning birinchi haftasining oxirgi kunida murtak bachadonning shilimshiq pardasiga yopishadi va onadan qon tomirlar orqali ozuqa ola boshlaydi. Bu bosqich *gastrula* deyiladi. Tashqi qavat – ektoderma, ichki qavat – entoderma, o'rta qavat – mezoderma hosil bo'ladi. Bular murtak varaqlari deb nomlanadi. Gastrula bosqichidan so'ng murtak hujayralarida differensiyallanish va ixtisoslanish yuz beradi. Oqibatda murtak hujayralari morfologik va biokimyoviy jihatdan bir-birlaridan farqlanadilar.

Morfologik differensiyallanish tufayli har xil hujayra tiplari hosil bo'ladi. Biokimyoviy differensiyallanish natijasida genlarning har xil guruhlari faollashishi tufayli turli organlarga xos oqsillar va boshqa organik moddalar sintezlanadi.

Homiladorlikning uchinchi haftasidan sakkizinchi haftasigacha bo'lgan vaqtda murtak varaqlar hujayralarning keyingi differensiyalanishi va ixtisoslanishi natijasida ektodermadan – nerv sistemasi,

sezuv organlari, teri epiteliyasi, entodermadan – ichaklar epiteliysi, me'da, jigar, me'da osti bezi, o'pka epiteliysi, mezodermadan – muskullar, qon aylanish sistemasi, buyraklar, jinsiy bezlar rivojlanadi.

Shunday qilib, homilada ikkinchi oyning oxiriga kelib asosiy ichki va tashqi organlar shakllangan bo'ladi. Keyingi oylarda homilaning miqdor jihatdan o'sishi va barcha organlarning differensiyallanishi davom etadi.

2.8. Odam rivojlanishining genetik dasturi. Odatda tug'ilgan bola o'zining tashqi ko'rinishi, belgi-xossalari bilan ota-onasiga o'xshaydi. Biroq ota-ona organlar sistemasining tuzilishi, tashqi-ichki belgilar, xossalari tayyor holda bolaga berilmaydi. Buni har bir talaba tuxum va urug' hujayrani mikroskop orqali ko'rish bilan aniqlashi mumkin. Agar ota-onaning belgi-xossalari tayyor holda avloddan-avlodga berilmas ekan, u holda bola qanday qilib o'z ota-onasiga o'xshaydi degan masala har bir odamni qiziqtiradi. Shuni bilish kerakki, har bir ota va ona o'z bolalariga meros qilib genetik dasturni beradi. Genetik dastur deganda avvalo tuxum va urug' hujayralardagi yadro, ulardagi xromosomalar, genlar majmuasini tushunmoq kerak. Somatik hujayralarda xromosomalarning diploid, jinsiy hujayralarda esa gaploid to'plami bo'ladi. Tuxum hujayra urug'langanda ota-onaning gaploid to'plamli xromosomalari birikib, diploid to'plamli zigotani hosil qiladi. Binobarin ayol tuxum hujayrasidagi 23 ta xromosoma, spermatozoiddagi 23 ta xromosoma bilan qo'shilishi natijasida 23 juft (diploid) xromosomaligi zigota hosil bo'ladi. Har bir xromosoma DNK molekulasidan tashkil topgan bo'lib, odam xromosomalarning gaploid to'plami $3,5 \times 10^9$ nukleotidlar juftligiga ega. Bu esa 1,5 mln genlarni sintez qilish uchun yetarlidir. Biroq odam genomini o'rganish sohasida olingan ma'lumotlarning ko'rsatishicha odamda oqsil xillari 100 mingdan ortmaydi. Demak, odam hujayralarida DNK molekulasining atigi bir foizigina oqsillarni kodlashda qatnashadi. DNK ning qolgan 99% haqida turlicha taxminlar ilgari surilgan. Bu taxminlarga ko'ra DNK ayrim qismlari translyatsiya qilinmaydi. Ular odam hujayralarining differensiyallanishida genlarning ekspressivligini boshqaradi. DNK ning yana bir qismi intronlar, ya'ni kodlanmaydigan, kod-

langan ekzon qismlarini ajratuvchi hisoblanadi. DNK ning qolgan qismi takrorlanadigan bo'laklardan tashkil topgan. Binobarin, odam genomidagi DNK ikki sinfga takrorlanmaydigan-noyob va takrorlanadigan qismlarga ajratiladi. DNK ning takrorlanadigan qismlari $2-10^7$ ga tengdir.

Odam embrion taraqqiyotining turli bosqichlarida DNK dagi har xil genlarning transkripsiyasi, translyatsiyasi natijasida xilma-xil oqsillarning sintezlanishi, fermentlar ishtirokida hamda hujayralar va embrional induksiya modda almashishning boshqarilishi hamda hujayralar, embrional induksiya tufayli turli organlar, organlar sistemasi shakllanadi. Muxtasar qilib aytganda, odam shaxsiy taraqqiyotining genetik dasturi bo'lib, uning genomidagi xromosomalar, genlar majmuasi hisoblanadi.

Bilimni tekshirish uchun savollar

1. Mitotik sikl bilan mitozning nima farqi bor?
2. Mitoz fazalarini izohlang.
3. Xromosomalar tashqi qiyofasi bilan qanday xillarga bo'linadi?
4. DNK replikatsiyasi nima va u haqida qanday farazlar mavjud?
5. DNK va RNK orasida nima farq bor?
6. Kariotipga ta'rif bering.
7. Gomologik xromosomalarga izoh bering.
8. Diploid to'plam bilan gaploid to'plam orasida qanday farq bor?
9. Kariotip bilan idiogramma o'rtasida nima farq bor?
10. Hujayraning meyozi bo'linishini mitoz bo'linish bilan taqqoslang. Ular orasidagi o'xshashlik va farqlarni aniqlang.
11. Reduksion bo'linishni anafazasi bilan ekvatsion bo'linishning anafazasida qanday o'xshashlik va tafovut bor?
12. Reduksion bo'linishning profazasi mitozning profazasidan nima bilan ajralib turadi?
13. Odamda gametogenez tafsilotini tushuntiring.
14. Birlamchi, ikkilamchi ootsitlar va spermatotsitlarni rivojlanishida qanday o'xshashlik va tafovutlar kuzatiladi?
15. Odamda urug'lanish qanday sodir bo'ladi?

Test topshiriqlaridan to'g'ri javobni aniqlang

1. Mitotik sikl nechta fazadan iborat?

- A. 3;
- B. 4;
- C. 5;
- D. 6.

2. Mitoz fazalari izchilligini ko'rsating.

- A. Telofaza, profaza, anafaza, metafaza;
- B. Profaza, metafaza, anafaza, telofaza;
- C. Metafaza, anafaza, profaza, telofaza;
- D. Anafaza, telofaza, profaza, metafaza.

3. Mitoz bo'linish qanday hujayralarga xos?

- A. Somatik hujayralarga;
- B. Jinsiy hujayralarga;
- C. Miya hujayralariga;
- D. Jigar hujayralariga.

4. Interfaza bosqichlari

- A. G_1 , S;
- B. S, G_2 ;
- C. G_1 , G_2 ;
- D. G_1 , S, G_2 .

5. DNK replikatsiyasi qachon ro'y beradi?

- A. G_1 da;
- B. S da;
- C. G_2 da;
- D. Mitozda.

6. Mitozning qaysi fazasida sentromerani bo'linishi va xromatidarlarni tarqalishi ro'y beradi?

- A. Profazada;

- B. Metafada;
- C. Anafazada;
- D. Telofazada.

7. DNK replikatsiyasi to'g'risida nechta faraz ilgari surilgan?

- A. 2;
- B. 3;
- C. 4;
- D. 1.

8. Mitoz bo'linishda xromosomalarni qanday to'plami hosil bo'ladi?

- A. Gaploid;
- B. Diploid;
- C. Triploid;
- D. Tetraploid.

9. DNK replikatsiyasi to'g'risidagi qaysi faraz Dj.Uotson va F.Krik tomonidan ishlab chiqarilgan modelga to'g'ri keladi?

- A. Yarim turg'un;
- B. Dispersion;
- C. Endomitoz;
- D. Turg'un.

10. Pirimidin hosillariga nima kiradi?

- A. Adenin va guanin;
- B. Sitozin va timin;
- C. Adenin va uratsil;
- D. Sitozin va guanin.

11. Odam xromosomasi guruhlarining izchilligini aniqlang.

- A. A,C,D,F,Y,V,E;
- B. A,V,S,D,E,Y,F;
- C. A,V,S,D,E,F,Y;
- D. A,V,D,S,E,Y,F.

12. *Qachon gomologik xromosomalar konyugatsiyasi va krossingoveri ro'y beradi?*

- A. Profaza I;
- B. Metafaza I;
- C. Profaza II;
- D. Anafaza II.

13. *Konyugatsiya va krossingover tufayli xromosomalar ...*

- A. ikki hissa ortadi;
- B. ikki qutbga bir maromda tarqaladi;
- C. bo'laklarga bo'linadi;
- D. genetik axborot bilan almashinadi.

14. *I tartibli spermatotsitdan hosil bo'ladigan spermatozoidlar soni?*

- A. 1;
- B. 2;
- C. 4;
- D. 5.

15. *Gametogenezni qaysi bosqichida meyozi bo'linishi sodir bo'ladi?*

- A. Ootsit , spermatotsit II;
- B. Ootsit II, spermatotsit I;
- C. Ootsit II, spermatotsit II;
- D. Ootsit I, spermatotsit I.

III BOB. IRSIYAT QONUNLARI

Tayanch tushunchalar: duragaylash, monoduragay chatishtirish, ota-ona organizmlari, duragay avlod, R, ♀, ♂, ×, F ramzlari, dominant, retsessiv, Mendelni birinchi qonuni, Mendelni ikkinchi qonuni, pennet katagi, allelomorf, allelizm, allel holat, fenotip, genotip, geterozigota, gomozigota, fenotip bo'yicha nisbat, genotip bo'yicha nisbat, gametalar softligi farazi, takroriy chatishtirish, bekross, tahliliy chatishtirish, oraliq chatishtirish, ko'p tomonlama allelizm, kodominantlik.

3.1. Mendel qonunlari. Duragaylash metodi. Qadimdan odamlar farzandlar: o'g'il yoki qizning o'z ota-onalariga o'xshashligini kuzatganlar. Lekin shunga qaramay, ko'p asrlar mobaynida irsiyat muammosi hal qilinmagan. Faqat XIX asrning ikkinchi yarmiga kelib, irsiyat qonunlarini ixtiro qilishga musharraf bo'lindi. Shu bobda irsiyatning duragaylash metodi, Mendelning irsiyat qonunlari odam irsiyatiga ham tegishli ekanligi isbotlangan.

Nima uchun bug'doydan bug'doy, arpadan arpa hosil bo'ladi, qo'ydan qo'zichoq tug'iladi, har bir bola ota-onasiga o'xshash bo'ladi, degan masala ming yillar mobaynida odamlarni qiziqtirib kelgan. Faqat chex tabiiyotshunosi Gregor Mendel birinchi marotaba bu jumboqni yechdi va irsiyat qonunlarini ixtiro qilishga muvaffaq bo'ldi. Irsiyat qonunlarini yaratishga imkon bergan Mendel tadqiqotlarining o'ziga xos jihatlari nimalardan iborat?

Birinchidan, Mendel o'z o'tmishdoshlaridan farqli ravishda ota-ona organizmlarning ko'p belgi-xossalarini birdan emas, balki ayrim belgilarining irsiylanishini tadqiq qildi.

Ikkinchidan, Mendel duragaylash uchun irsiy jihatdan toza organizmlarni tanlab oldi.

Uchinchidan, Mendel duragaylash uchun qarama-qarshi belgilarga ega organizmlarni jalb etdi.

To'rtinchidan, u ota-ona belgilarning irsiylanishini duragaylarning bir necha avlodida o'rganishni maqsad qilib qo'ydi.

Beshinchidan, Mendel duragaylar orasidan ota-onaga o'xshash individlarni hisoblab chiqishga va ularning nisbatini aniqlashga harakat qildi. Bularning hammasi irsiyat qonunlarini ixtiro qilishga imkon yaratdi. Yuqoridagi talablarni o'simlik va hayvonlarga nisbatan qo'llash mumkin. Shu jihatdan qaraganda, odam genetik tadqiqotlarni olib borish uchun noqulay obyekt sanaladi. Shunga qaramay, tadqiqotchi olimlar tomonidan odamlarda ko'p belgi-xossalarning irsiylanishi aniqlangan.

3.2. Monoduragay irsiylanish. Duragaylash uchun tanlangan ota-ona organizmlari birgina qarama-qarshi belgisi bilan farqlansa, ulardan hosil bo'lgan duragaylarni monoduragaylar deb ataladi. Mendel tajribalarida no'xat o'simligining doni tekis va bujur, doni sariq va yashil, gul tojbarglari qizil va oq, poyasi uzun va kalta boshqa qarama-qarshi belgili xillarini chatishtirib, ulardan olingan duragaylarning bir necha avlodida mazkur belgilarning irsiylanishi o'rganildi. Mendel olib borgan tajribalarining birida doni sariq va yashil bo'lgan xillarini chatishtirdi. Olingan duragaylarning birinchi avlodida duragaylarning doni sariq rangda ekanligi ma'lum bo'ldi. Mendel birinchi avlod duragaylarning rivojlangan belgisini *dominant*, rivojlanmagan – yashirin belgisini *retsessiv* deb nomladi.

Birinchi avlod duragaylarning hammasida rangi bir xil sariq bo'lganligini e'tiborga olib, Mendel «*birinchi avlod duragaylarning bir xillik qonunini*» kashf etdi. Bu Mendel tomonidan ochilgan irsiyatning *birinchi qonuni* sanaladi. Mendel o'z tajribasini davom ettirib, birinchi avlod duragaylarni o'zaro chatishtirdi. Duragaylarning ikkinchi avlodi tekshirilganda ularning to'rtadan uch qismi sariq donli, to'rtadan bir qismi yashil donli ekanligi ma'lum bo'ldi. Mendel tajribalarida mana shunday duragaylarning ikkinchi avlodida 478 o'simlik olingan. Ularning 355 tasi sariq, 123 tasi yashil donli bo'lgan. Bu sariq va yashil donli o'simliklarning ikkinchi avlodidagi o'zaro nisbati 3:1 ga yaqin ekanligini ko'rsatadi.

Duragaylarning ikkinchi avlodida o'rganilayotgan belgi bo'yicha xilma-xillik ro'y berishi, boshqacha aytganda, dominant belgili o'simliklar bilan bir qatorda retsessiv belgili o'simliklarning rivojla-

nishi va ularning o‘zaro 3:1 nisbatda bo‘lishi Mendel tomonidan ixtiro qilingan irsiyatning **ikkinchi qonunidir**. U fanda **«ikkinchi avlod duragaylarning xilma-xillik berishi va ular nisbatining 3:1 sxemada bo‘lishi»** deb ataladi.

Mendel tomonidan kashf etilgan irsiyatning birinchi va ikkinchi qonunlari odamlar nikohida ham o‘z tasdig‘ini topadi. Chunonchi nikohlangan erkak va ayolning birining qoshi ayri-ayri, ikkinchisidiki bir-biri bilan qo‘shilgan holda bo‘lsa, ularning farzandlarining qoshi ayri-ayri bo‘ladi. Binobarin, qoshning ayri-ayri holatda ekanligi dominant, bir-biri bilan birlashganligi retsessivdir. Mabodo shunday belgili ikki notanish oilaning o‘g‘il va qizlari o‘zaro nikohlansalar, nevaralarining $\frac{3}{4}$ tasida qoshlar ayri-ayri, $\frac{1}{4}$ tasida esa bir-biri bilan qo‘shilgan holatda bo‘ladi. Xuddi shunday holat qalin labli va yupqa labli erkak va ayollarning nikohi va ularning o‘g‘il va qizlarining bo‘lgan nikohida ham kuzatiladi. Bunda qalin lab dominant, yupqa lab esa retsessiv belgi hisoblanadi.

Mendel nima sababdan ikkinchi avlod duragaylari xilma-xillik beradilar va ularda dominant va retsessiv belgili individlarning nisbati 3:1 sxemada bo‘ladi, – degan muammoni hal etish uchun o‘z davrida gametalar sofligi ilmiy faraz (gipoteza)ni ilgari surdi. Bu faraz hali fanda hujayraning mitoz va meyozi bo‘linishi kashf qilinmasdan ancha ilgari surilganligini ta’kidlab o‘tish joizdir. Mazkur ilmiy farazga binoan har bir organizm jinsiy hujayralarida ota-ona belgi-xossalarini avloddan-avlodga olib o‘tuvchi irsiyatning moddiy asoslari bo‘ladi. Irsiyatning bunday asoslarini Mendel lotin alifbosi harflari bilan ifodalashni lozim topdi. Dominant belgining moddiy irsiy asosini bosh harf, retsessiv belgining moddiy irsiy asosini esa kichik harf bilan ifodalash kerakligini qayd qildi.

Masalan, odamda labning qalinligi – A, yupqaligi – a bilan ifoda qilinadi. Ma’lum jinsiy usul bilan ko‘payadigan o‘simliklar, hayvonlarning yangi nasli ota-ona organizmlarining chatishishidan, ya’ni ota-ona jinsiy hujayralarining o‘zaro qo‘shilishidan paydo bo‘ladi. Jinsiy hujayralar meyozi bo‘linish orqali rivojlanganliklari

sababli ularning har birida xromosomalarning gaploid to'plami, ya'ni irsiy omillarning yarmi bo'ladi. Urug'langan tuxum hujayrada esa, xromosomalarning diploid to'plami bo'ladi. Xulosa qilib aytganda, har bir o'simlik, hayvon, odam organizmida belgi-xossalardan tashqari avloddan-avlodga olib o'tuvchi irsiyatning moddiy asoslari – omillar mavjud. Genetikada organizmlarning tashqi, ichki belgi-xossalariining majmuasini **fenotip**, moddiy irsiy omillarning yig'indisini esa **genotip** deb ataladi. Modomiki shunday ekan, u holda genetik simvollardan foydalangan holda labi qalin va labi yupqa erkak va ayol organizmi, ularning nikohidan hosil bo'lgan farzandlar hamda nevaralari haqida tubandagicha izoh berish mumkin.

	fenotip	qalin labli		yupqa labli
P	genotip	AA	x	aa
	gametalar	A A		a a
	fenotip	qalin labli		qalin labli (begona erkak)
F ₁	genotip	Aa	x	Aa
	gametalar	A a		A a
	fenotip	qalin labli	qalin labli	yupqa labli (nevaralar)
F ₂	genotip	AA:	Aa:	aa

Ko'rinib turibdiki, ilgari qayd qilinganidek, birinchi avlod du-ragaylarning barchasining labi qalin, fenotip jihatdan o'xshash. Du-ragaylarning ikkinchi avlodida fenotip bo'yicha 3:1 nisbat olingan, boshqacha aytganda, tashqi belgilari bo'yicha uch hissa qalin labli, bir hissa yupqa labli nevaralar tug'ilgan.

Odamlarning ko'pchiligida teri bug'doy rang, ba'zilarida esa ta-moman oq-albinos bo'ladi. Agar shunday erkak va ayol nikohlansa, ularning farzandlarida bug'doy rang, binobarin bug'doy rang domi-nant, oq rang retsessiv ekanligini ko'ramiz.

Xuddi shunday natija ko'zi normal ko'radigan odamlar bilan ko'zi yaqinni yaxshi ko'radigan odamlar nikohida ham kuzatiladi.

	fen	ko'zi normal ko'radigan	ko'zi yaqinni yaxshi ko'radigan
P	gen	aa	AA
	gam	a	A

	fen	ko'zi yaqinni yaxshi ko'radigan
F ₁	gen	Aa

Agar shunday nikohdan tug'ilgan boshqa-boshqa oilalarning o'g'il va qizlari o'zaro turmush qursalar, u holda birinchi tajribadagi kabi tug'ilgan farzandlarning to'rt dan uch qismi yaqinni yaxshi ko'radigan, to'rt dan bir qismi normal ko'radigan bo'ladilar. Ularni genetik simvollar yordamida shunday izohlash mumkin:

	fen	ko'zi yaqinni yaxshi ko'radigan	ko'zi yaqinni yaxshi ko'radigan
F ₁	gen	Aa	Aa
	gam	A a	A a

	fen	ko'zi yaqinni yaxshi ko'radigan	ko'zi normal ko'radigan
F ₂	gen	AA : Aa : Aa	: aa

Genetikada bir xil ota-ona organizmlarining chatishishidan hosil bo'lgan va kelgusida o'rganilayotgan belgi-xossalar bo'yicha xilma-xillik bermaydigan organizmlarni **gomozigota**, har xil irsiyatga ega ota-ona organizmlarining chatishishidan olingan va kelgusida avlodlarda xilma-xillik beradiganlarni **geterozigota** organizmlar deyiladi.

3.3. Tahliliy chatishtirish. Agar ota yoki onadagi dominant belgi to'liq holda avloddan-avlodga berilsa, duragaylarning gomozigota va geterozigota formalari fenotip jihatdan o'xshash bo'lganliklari sababli ularni bir-biridan farqlash qiyin. Bularning genetik jihatdan har xil ekanligini kelgusi avlodda bilish mumkin. Odatda gomozigota va geterozigotaning genetik jihatdan farqini bilish uchun fenotip jihatdan o'xshash bo'lgan duragaylarning har birini retsessiv belgiga ega ota yoki ona bilan takroriy chatishtiriladi. Agar shunday chatishtirishdan hosil bo'lgan avlodlar o'rganilayotgan belgi bo'yicha o'zaro o'xshash, ya'ni bir xil bo'lsa, chatishtirish uchun olingan dominant belgili organizm gomozigota, har xil bo'lsa, geterozigota hisoblanadi.

Tahliliy chatishtirishni odamlar nikohida ko'rib chiqaylik.

Ko'pchilik odamlarda panjalar normal uzunlikda, ayrimlarda esa qisqa bo'ladi. Barmoqlarning qisqaligi *braxidaktiliya* deb nomlanadi. Bu belgi dominant, barmoqlarning normal uzunlikda bo'lishi retsessiv belgi hisoblanadi. Braxidaktiliyali odamlarning gomozigota yoki geterozigota ekanligi oiladagi farzandlarning barmoq uzunligiga qarab aniqlanadi.

Masalan, ikkita branxilidaktiliyali yigit ikkita barmoq uzunligi normal qizga uylandi deb faraz qilaylik, agar birinchi oilaning barcha farzandlarining barmoqlari qisqa-braxidaktiliya bo'lsa, demak, yigit gomozigota hisoblanadi. Uni genetik simvollar yordamida ifodalaymiz.

	fen	brxd		bnu
P	gen	VV	x	vv
	gam	V		v

	fen		brxd
F ₁	gen		Vv

Ikkinchi oilada bolalarning 50% qisqa barmoqli, 50% normal barmoq uzunligiga ega bo'lsa, bu erkak geterozigota hisoblanadi.

	fen	brxd		bnu
P	gen	Vv		vv
	gam	V	v	v

	fen	brxd		bnu
F ₁	gen	Vv		vv

Brxd – braxidaktiliya, bnu – barmoqlar normal uzunlikda.

3.4. Oraliq irsiylanish. Ayrim holatlarda bir-biriga qarama-qarshi belgilarga erkak va ayol nikohlansa, ularning farzandlari o'rganilayotgan belgi bo'yicha otaga ham, onaga ham o'xshamaydigan bo'ladi. Boshqacha aytganda, farzandlarning belgisi ota-ona belgilari o'rtasida oraliq ko'rinishda namoyon bo'ladi.

Masalan, odamlarda, jingalak sochli yigit bilan to'g'ri sochli qiz turmush qursa, bolalarda soch to'liqinsimon yoki qoshi qopqora ayol bilan qoshi somon rangli bo'lgan yigit turmushidan tug'ilgan farzandlarining qosh rangi oraliq, ya'ni nim qora bo'ladi. Do'rdaygan labli yigit bilan, oddiy labli ayol turmush qursa, bolalarda lab nisbatan do'rdaygan bo'ladi.

Monoduragaylarda belgilar to'liq irsiylansa, F_2 fenotip bo'yicha xilma-xillik 3:1, belgi oraliq holda irsiylansa 1:2:1 nisbat kuzatiladi, ya'ni ikkita fenotip sinf emas, uchta fenotip sinf yuzaga keladi. Bino-barin fenotipik va genotipik sinflar nisbati o'zaro o'xshash bo'ladi.

Odamlarda ko'z oraliq'ining yaqinligi, og'izning katta bo'lishi, labning do'rdayganligi oraliq holda avloddan-avlodga beriladi.

Masalan, katta va kichik ko'zli eru xotindan tug'ilgan farzandlarning ko'z kattaligi o'rtacha, ko'z oraliq'i yaqin va ko'z oraliq'i uzoq ayol va erkak nikohidan ko'z oraliq'i o'rtacha bo'lgan farzandlar tug'iladi. U genetik simvol yordamida shunday ifodalanadi:

P	k.o.ya TT	x	k.o.u. tt	k.o.ya – ko'z oraliq'i yaqin
				k.o.u – ko'z oraliq'i uzoq
				k.o.o' – ko'z oraliq'i o'rtacha
F_1	fen gen		k.o.o' Tt	

Genetik tadqiqotlar natijasida faqat o'simlik va hayvonlardagina emas, odamlarda ham qaysi belgilar dominant, qaysi belgilar retsessiv holda irsiylanishi aniqlangan. Bu to'g'ridagi ma'lumotlar tubandagi jadvalda berilgan.

5-jadval

Belgilar		
№	Dominant	Retsessiv
	Ko'z rangining qora bo'lishi	Ko'z rangining havorang bo'lishi
	Mongoloid ko'z	Yevropoid ko'z
	Kipriklarning uzun bo'lishi	Kipriklarning kalta bo'lishi

	Qoshning enli bo'lishi	Qoshning ensiz bo'lishi
	Qoshlarning ayrim holda bo'lishi	Qoshlarning birlashgan holda bo'lishi
	Ko'zning katta bo'lishi	Ko'zning kichik bo'lishi
	Og'izning kattaligi	Og'izning kichikligi
	Labning qalinligi	Labning yupqaligi
	Quloqda Darvin do'ngligining borligi	Quloqda Darvin do'ngligining yo'qligi
	Yuzdagi sepkilik	Sepkilning yo'qligi
	Sochning qora bo'lishi	Sochning malla bo'lishi
	Sochning jingalak bo'lishi	Sochning tekis bo'lishi
	Quloqda yung bo'lishi	Quloqda yung yo'qligi
	Pakanalik	Bo'yning normalligi
	Sindaktiliya (panjalar orasida parda bo'lishi)	Normal panjalar
	Braxidaktiliya – barmoqlarning qisqa bo'lishi	Normal panjalar
	Qonning normal ivishi	Gemofiliya
	Eritrotsitlarning normal shakli	Eritrotsitlarning o'roqsimon shakli
	A ₁ , V, AV qon gruppalari	0 qon gruppasi
	Ko'zning yaqindan ko'rishi	Ko'zning normal ko'rishi
	Teri rangining normal bo'lishi	Albinizm
	Teri rangining qora bo'lishi	Teri rangining normal bo'lishi
	Yuzda botiqlik (chuqurcha) bo'lishi	Yuzda botiqlik (chuqurcha) yo'qligi
	Ko'z oralig'ining uzoqligi	Ko'z oralig'ining yaqinligi
	Erta kallik	Normal soch to'kilishi
	Glaukoma	Ko'zning normalligi
	Quyov lab	Normal lab
	Suyaklarning mo'rtligi	Suyaklarning normal qattiqligi
	Qandsiz diabet	Normal sog'liq

	Sil kasalligiga chidamliligi	Sil kasalga moyillik
	Katarakta	Ko'zning normalligi
	Normal eshitish	Tug'ma karlik
	Qonda qandning normal bo'lishi	Qandli diabet
	Normal sog'liq	Shizofriniya kasali

Oraliq holda irsiylanuvchi belgilar:

Ko'zlar oralig'ining yaqinligi

Ko'zlar kattaligi

Og'izning kattaligi

Labning do'rdayganligi

Burunning kattaligi

Sochning jingalakligi

3.5. Diduragay chatishtirishda belgilarining irsiylanishi. Mendel o'z tajribalarida ota-onasi bir belgisi bilan farqlangan o'simliklarni chatishtirish bilan cheklanmay, balki ota-onasi ikki, uch, belgisi bilan farqlangan o'simliklarni ham chatishtirib, ularning duragaylarida ana shu belgilarining avlodan-avlodga irsiylanishini ham o'rgandi. Odatda, ota-onasi ikki juft belgilari bilan farqlanganlarni chatishtirish natijasida olingan duragaylarni diduragaylar, ikkidan ortiq belgilari bilan tafovut qiluvchilarning chatishishidan hosil bo'lgan duragaylarni poliduragaylar deb ataladi. Mendelning irsiyat sohasidagi ishlari bilan tanishganda di va poliduragaylarda olim o'zining irsiyat to'g'risidagi uchinchi qonunini kashf etganligini bilasiz. Bu qonun ikki juft belgilarining bir-biridan mustaqil irsiylanishi, ya'ni sariq tekis no'xat belgilari, yashil bujur belgilarining alohida-alohida irsiylanishi to'g'risidadir. Shunga binoan ikkinchi avlodda to'rt xil fenotipik sinf: sariq tekis, sariq burishgan, yashil tekis, yashil burishgan donli o'simliklar hosil bo'lganini eslang. Belgilar to'liq irsiylanganda ikkinchi avlod duragaylari fenotip bo'yicha 9:3:3:1 nisbat beradi. Ya'ni 9/16 sariq tekis donli, 3/16 sariq burishgan donli, 3/16 yashil tekis donli, 1/16 yashil burishgan donli no'xatlar hosil bo'ladi. Agar biz duragaylarda olingan bunday natijani ayrim belgilar bo'yicha tahlil qilsak, ya'ni donning sariq rang belgisini yashil rang belgiga nis-

batan, tekis don belgisini, burishgan don belgisiga nisbatan olsak, har ikki holda ham 12:4, 12:4 nisbatni ko‘ramiz. Bu monoduragaylarda belgilarning to‘liq irsiylanishida olingan 3:1 nisbatning o‘zginasidir. Binobarin diduragaylarning ikkinchi bo‘g‘inida olingan natijani ayrim-ayrim belgilari bilan tahlil qilganda Mendelning ikkinchi qonuni o‘z tasdig‘ini topadi. Boshqacha aytganda, yuqorida keltirilgan misolda $9:3:3:1=(3:1)^2$ teng. Agar biz buni genetik til bilan bayon qilsak, 9ST : 3SB : 3YaT : 1YaB¹ bo‘lib, ularni ayrim belgilari bilan jamlasak, 12S : 4Ya , 12T : 4B, ya’ni 3:1,3:1 ga tengdir.

Mendel tomonidan kashf qilingan irsiyatning uchinchi qonuni odamlar nikohida ham o‘z ifodasini topadi. Masalan, odamda terining bug‘doy rangi dominant, albinosligi retsessiv, labning qalinligi dominant, yupqaligi retsessiv belgi hisoblanadi. Buni quyidagicha ifodalaymiz:

Gen	Belgi
A	Terining bug‘doy rangi
a	Albinos
V	Labning qalin bo‘lishi
v	Labning yupqa bo‘lishi

Agar gomozigota terisi oq, qalin labli yigit gomozigota terisi bug‘doy rang, yupqa labli qizga uylansa, bunday nikohdan tug‘ilgan farzandlar terisi bug‘doy rang, labi qalin bo‘ladi. Agar shunday nikohdan tug‘ilgan qiz voyaga yetgach boshqa oilaning shunday nikohdan tug‘ilgan yigitga turmushga chiqsa, ya’ni qarindosh bo‘lmagan, ikki juft belgisi bo‘yicha geterozigota odamlar oila qursalar, u holda bolalarda har ikki belgining irsiylanishi tubandagicha bo‘lishi kutiladi:

fen B-r, l-q B-r, l-q
R gen AaVv x AaVv

	AV	Av	aV	av
AV	B-r, l-q AAVV	B-r, l-q AAVv	B-r, l-q AaVV	B-r, l-q AaVv

Av	B-r, l-q AAVv	B-r, l-yu AAVv	B-r, l-q AaVv	B-r, l-yu Aavv
aV	B-r, l-q AaVV	B-r, l-q AaVv	Alb, l-q aaVV	Al, l-q aaVv
av	B-r, l-q AaVv	B-r, l-yu Aavv	Al, l-q aaVv	Al, l-yu aavv

B-r, l-q – bug‘doy rang, labi qalin; Alb, l-q – albinos, labi qalin;

B-r, l-yu – bug‘doy rang, labi yupqa; Alb, l-q – albinos, labi qalin.

Jadvaldan ko‘rinib turibdiki, bunday nikohdan 4 xil fenotipga ega o‘g‘il va qiz bolalar tug‘iladi.

AAVV–1, AaVV–2, AAVv–2, AaVv–4 genotipli farzandlarning terisi bug‘doy rang, labi qalin, Aavv-1, Aavv-2 genotiplilarda esa, terisi bug‘doy rang, labi yupqa, aaVV-1, aaVv-2 genotipli farzandlar esa albinos, qalin labli, aavv-1 li esa albinos, yupqa labli bo‘ladi. Agar no‘xat o‘simligining diduragaylarnikidek har bir juft belgini alohida-alohida tahlil qilsak, u holda farzandlarning 12/16 terisi bug‘doy rang, 4/16 oq-albinos, 12/16 labi qalin, 4/16 labi yupqa bo‘ladi, ya‘ni har ikki juft belgi bo‘yicha 3:1x3:1 nisbat olinadi.

Shunday qilib, belgilar to‘liq holda irsiylanganda fenotipik sinflar bilan genotipik sinflar orasida nomuvofiqlik, ya‘ni fenotipik 4 xil, genotipik 9 xil sinflar yuzaga keladi.

Diduragayda oraliq irsiylanish. Agar belgilar oraliq holda avlodlarga berilsa, u holda yuqorida qayd qilinganidek fenotipik va genotipik sinflar o‘xshash bo‘ladi. Misol uchun odamlardagi soch shakli va og‘iz kattaligi belgilarining irsiylanishini olib ko‘raylik.

Ba‘zi odamlarning og‘zi katta, ayrimlarniki kichik, boshqalarniki o‘rtacha ekanligini hamma biladi. Shunga o‘xshash odamlarning sochi ham har xil jingalak, qisman jingalak, tekis shaklda uchraydi.

Og‘izning katta, o‘rtacha bo‘lishi dominant, kichik bo‘lishi retsessiv, sochning jingalak, qisman jingalak bo‘lishi dominant, tekis shakldagi retsessiv belgi sanaladi. Ularni simvollar bilan ifodalaymiz.

Gen	Belgi
O	Og'izning katta bo'lishi
o	Og'izning kichik bo'lishi
S	Sochning jingalak bo'lishi
s	Sochning tekis bo'lishi

Hayotda shunday belgilar bo'yicha digeterozigota qarindosh bo'lmagan yigit va qiz nikohlanishi mumkin. Agar shunday nikoh ro'y bersa, bolalar og'iz kattaligi, soch jingalakligi tubandagicha farzandlarda namoyon bo'lishi mumkin:

fen Oo'k.Qjs. Oo'.Qjs.
R
Gen OoSs x OoSs

	OS	Os	OS	os
OS	Ok. Js OOSS	Ok.Qjs OOSs	Oo'k.Js. OoSS	Oo'k.Qjs. OoSs
Os	Ok. Qjs. OOSs	Ok.Ts. Ooss	Oo'k.Qjs. OoSs	Oo'k.Ts. Ooss
oS	Oo'k.Js. OoSS	Oo'k.Qjs. OoSs	Oo'k.Js. OoSS	Ok.Qjs. ooSs
os	Oo'k.Qjs. OoSs	Oo'k.Ts. Ooss	Oq.Qjs. OoSs	Ok.Ts. ooss

Ok. – og'iz katta, Oo'k. – og'iz o'rtacha kattalikda, Ok. – og'iz kichik, Js. – jingalak soch, Qjs. – qisman jingalak soch, Ts. – tekis soch.

Agar biz farzandlarni fenotip va genotip jihatdan tahlil qilsak, tubandagi natijani olamiz:

- OOSS-1 Og'iz katta, jingalak soch
- OOSs-2 Og'iz katta, qisman jingalak soch
- OoSS-2 Og'iz o'rtacha, jingalak soch
- OoSs-4 Og'iz o'rtacha, qisman jingalak soch

- OOss-1 Og'iz katta, tekis soch
- Ooss-2 Og'iz kichik, tekis soch
- ooSS-1 Og'iz o'rtacha, jingalak soch
- ooSs-2 Og'iz kichik, qisman jingalak soch
- ooss-1 Og'iz kichik, tekis soch

Farzandlar ayrim belgilari bo'yicha tahlil qilinganda, ular orasida 4 katta og'izli, 8 o'rta og'izli, 4 kichik og'izli, 4 jingalak sochli, 8 qisman jingalak sochli, 4 tekis sochlilar borligini ko'ramiz.

Binobarin, har ikki juft belgi bo'yicha monoduragaylarning oraliq irsiylanishida kuzatilgan nisbat 1:2:1 sodir bo'ladi.

3.6 Kodominantlik holda belgilarning irsiylanishi. Monoduragay, diduragaylar misolida bir allel, ikkinchi allel masalan, A alleli a alleli ustidan, V alleli v alleli ustidan dominantlik qilishini ko'rdik. Lekin ba'zi hollarda allel genlarning har biri mustaqil ravishda belgini hosil etishi mumkin. Bunga misol qilib, odamlardagi qon guruhining irsiylanishini olish mumkin. Odam va uning salomatligi o'quv kursidan ma'lumki, odamlarda 4 xil – I, II, III, IV qon guruhlari mavjud. Ularni hosil qiluvchi allellar AVO hisoblanadi. Odatda, I^A genotipiga ega odamlar gomozigota $I^A I^A$ yoki geterozigota $I^A I^O$ holatda ikkinchi qon guruhini, I^B genotipli odamlar esa gomozigota yoki $I^B I^B$ yoki geterozigota $I^B I^O$ holatda uchinchi qon guruhini hosil etadilar. I^A va I^B allellari I^O alleliga nisbatan dominant sanaladi. $I^O I^O$ alleli esa birinchi qon guruhini hosil etadi. Gomozigota genotipli ikkinchi va uchinchi qon guruhlariga ega odamlar nikohidan tug'ilgan farzandlar esa to'rtinchi qon guruhi AV ga ega bo'ladilar. Belgilarni mustaqil hosil etadigan dominant allellarning o'zaro bir-biriga ta'sir etib, yangi belgini hosil qilishi **kodominantlik** deb nomlanadi. Odamlarda to'rtinchi qon guruhini kodominantlikka misol qilib olish mumkin.

	fen	II	III
P	gen	$I^A I^A$	$x I^B I^B$
	gam	I^A	I^B

	fen	IV
F_1	gen	$I^A I^B$

Bilimni tekshirish uchun savollar:

1. Duragaylash metodida qo'llaniladigan ramzlarni izohlang.
2. Fenotip, genotip, allel, geterozigota va gomozigota atamalariga ta'rif bering.
3. Gametalar sofligi farazini tushuntirib bering.
4. Bekkros chatishtirish qanday amalga oshiriladi?
5. Tahliliy chatishtirish nima uchun qo'llaniladi?
6. Oraliq holda irsiylanish nima va unga misollar keltiring.
7. Ko'p tomonlama allelizm hodisasini tushuntiring va unga misollar keltiring.
8. Kodominantlik nima?
9. Diduragay chatishtirishning mohiyatini tushuntirib bering.
10. Diduragay chatishtirishda F_2 da fenotip va genotip bo'yicha qanday nisbatlarda ajralish ketadi?
11. Mendelni uchinchi irsiyat qonunini ta'riflang.
12. Poliduragay chatishtirish deb nimaga aytiladi?
13. Diduragayning oraliq irsiylanishida F_2 necha xil fenotipik va genotipik sinf kuzatiladi?
14. Qanday chatishtirishda Mendelning barcha qonunlari namoyon bo'ladi?

Testlardan to'g'ri javobni aniqlang

1. Mendelning birinchi qonuni qanday ifodalanadi?

- A. Belgilarning ajralib ketish qonuni.
- B. Birinchi avlod duragaylarning bir xillik qonuni.
- C. Belgilarning birikkan holda o'tish qonuni.
- D. Belgilarning mustaqil holda irsiylanish qonuni.

2. Mendelning ikkinchi qonuni qanday ifodalanadi?

- A. Belgilarning ajralib ketish qonuni.
- B. Dominantlik qonuni.
- C. Gametalarning softligi qonuni.
- D. Belgilarning mustaqil holda irsiylanish qonuni.

3. Fenotip nima?

- A. Organizmning xromosomalar yig'indisi.
- B. Organizmlarning tashqi va ichki belgi-xossalari yig'indisi.
- C. Organizmning genlar yig'indisi.
- D. Duragay organizmlar yig'indisi.

4. Genotip nima?

- A. Organizm hujayralarining yig'indisi.
- B. Organizm to'qimalarining yig'indisi.
- C. Organizm genlarining yig'indisi.
- D. Organizmning belgilar yig'indisi.

5. Gomozigota nima?

- A. Genotipi har xil alleldan iborat zigota.
- B. Genotipi bir xil alleldan iborat zigota.
- C. Genotipi dominant alleldan iborat zigota.
- D. Genotipi retsessiv alleldan iborat zigota.

6. Geterozigota nima?

- A. Genotipi har xil alleldan iborat zigota.
- B. Genotipi bir xil alleldan iborat zigota.

- C. Genotipi dominant alleldan iborat zigota.
- D. Genotipi retsessiv alleldan iborat zigota.

7. *Tahliliy chatishtirishning ahamiyati nimadan iborat?*

- A. Irsiyat qonunlari aniqlanadi.
- B. O'rganilayotgan belgining dominant va retsessivligi aniqlanadi.
- C. Organizmning gomozigota yoki geterozigotaligi aniqlanadi.
- D. Belgilarning ajralib ketishi qoidasi aniqlanadi.

8. *Gametalarning softligi qonuni nima?*

- A. Bir belgi ikkinchi belgi ustidan dominantlik qiladi.
- B. Organizm genotipi bir xil alleldan tashkil topadi.
- C. Organizm gomozigotali bo'ladi.
- D. Gametalarda ikkita alleldan bittasi bo'ladi.

9. *Monoduragaylarni tahliliy chatishtirishda belgilarning xilma-xilligi qanday bo'ladi?*

- A. 3:1
- B. 1:1
- C. 1:2:1
- D. 1:1:1:1

10. *Ikki alternativ belgisi bilan farqlangan organizmlarni chatishtirishdan olingan duragay qanday ataladi?*

- A. Monoduragay.
- B. Diduragay.
- C. Triduragay.
- D. Poliduragay.

11. *Digeterozigota organizmning genotipi qanday yoziladi?*

- A. AAbb
- B. AABb
- C. AaBb
- D. aaBB

12. *Diduragay chatishtirishda Mendelning qaysi irsiyat qonuni namoyon bo'ladi?*

- A. Belgilarning ajralib ketish qonuni.
- B. Dominantlik qilish qonuni.
- C. Gametalarning sofligi qonuni.
- D. Belgilarning mustaqil holda irsiylanishi qonuni.

13. *Digomozigota organizm genotipi qanday yoziladi?*

- A. AA bb
- B. AA Bb
- C. Aa Bb
- D. aa Bb

14. *Diduragay chatishtirishda genotip bo'yicha qanday nisbatlarda ajralish kuzatiladi?*

- A. 3:1, 1:2:1
- B. 9:3:3:1, 6:3:3:1:2:1
- C. 1:2:2:4:1:2:1:2:1
- D. 9:3:3:1, 9:6:1

15. *Digeterozigotali duragay qanday gametalarni hosil qiladi?*

- A. A, a, V, b
- B. AB, ab
- C. AA, BB, aa, bb
- D. AB, Ab, aB, ab

Genlarning belgilarga ko'rsatgan *birinchi* ta'sir xilida bir gen ishtirokida bir belgi, ikkinchi gen ta'sirida ikkinchi belgi rivojlanadi. Genlarning belgilarga ko'rsatgan ta'sirini bunday xili bilan monoduragaylar, diduragaylarning to'liq va oraliq irsiylanishida tanishdik. Genlarning belgilarga ko'rsatgan *ikkinchi* ta'sir etish xilida esa ikki yoki uch gen birgalikda bir belgining rivojlanishini ta'minlaydi. Bir necha gen ta'sirida belgining rivojlanish hodisasi *komplementar, epistaz, polimeriya* yo'nalishida ro'y beradi. Bir genni bir vaqtning o'zida bir qancha belgilarga ko'rsatgan ta'siri *uchinchi* ta'sir etish xiliga kirib *pleyotropiya* hodisasida kuzatamiz.

4.2. Komplementar irsiylanish. Bir necha gen faoliyati natijasida bir belgining rivojlanish hodisasi komplementar irsiylanish hisoblanadi. Komplementar degan so'z, inglizcha «*complement*» – to'ldirish degan ma'noni ifodalaydi.

Komplementar irsiylanishning eng xarakterli tomoni shundan iboratki, ikki organizmni chatishishidan olingan birinchi avlod duragaylar o'rganilayotgan belgi-xossa ota-ona belgisiga o'xshamay, aksincha undan tubdan farq qiladi. Komplementar irsiylanishni odamlarda qulog'i eshitmaydiganlardan eshitadigan farzandlar tug'ilishi misolida ko'rish mumkin. Odatda odamlarda quloqni normal eshitishi ham, karlik-eshitmaslik ham ikki juft noallel genlar ta'sirida yuzaga keladi. Normal eshitish odamlarda bu ikki juft noallel genlar ta'sirida yuzaga keladi. Normal eshitish odamlarda bu ikki juft noallel genlar dominant, karlarda esa ikki juft noallel genlardan bir jufti goma yoki geterozigota holatda dominant, ikkinchi juft genlar esa retsessiv holatda bo'ladi. Agar nikohlangan yigit va qizning har ikkisida karlik birinchi juft genlar retsessiv, ikkinchi juft genlar gomozigota yoki geterozigota holatda dominant bo'lsa, bunday nikohdan kar bolalar tug'iladi. Xuddi shunday holat yigit va qizning genotipida birinchi juft allel goma yoki geterozigota holatda dominant, ikkinchi juft allel retsessiv holda bo'lganda ham kuzatiladi. Ko'rinib turibdiki, karlik ikki xil sababga binoan paydo bo'ladi ikki xil sababga ko'ra kar yigit bilan qiz nikohlangan taqdirda ularning farzandlari eshitadigan bo'ladi. Buni tubandagicha ifodalash mumkin:

R fen kar kar
 gen aaVV x AAvv
 gam aV Av

F₁ fen eshitadigan
 gen AaVv

Agar shunday kar ota-onadan tug'ilgan farzandlar boshqa mazkur belgilar bo'yicha geterozigota farzandlarga uylansalar yoki turmushga chiqsalar, u holda farzandlarning 9/16 normal eshitadigan, 7/16 kar bo'lishi mumkin. Chunki geterozigota yigit va qiz ham 4 xil gameta hosil qiladi. Yigitning 4 xil gametasi ayolning 4 xil gametasi bilan tasodifiy qo'shilish natijasida zigotalarning 16 xil kombinatsiyasi vujudga keladi. Bu tubandagi Pennet katakchasida ko'zga tashlanadi.

♀ \ ♂	AV	Ab	aV	ab
AV	Eshitadi AAVV	Eshitadi AAVv	Eshitadi AaVV	Eshitadi AaVv
Ab	Eshitadi AAVv	Kar Aavv	Eshitadi AaVv	Kar Aavv
aV	Eshitadi AaVV	Eshitadi AaVv	Kar aaVV	Kar AaVv
ab	Eshitadi AaVv	Kar Aavv	Kar aaVv	Kar aavv

Ko'rinib turibdiki, agar genotipda ikki xil noallel genlar gomozigota yoki geterozigota holatda bo'lsa, farzandlar eshitadigan, mododo bir jufti dominant bo'lsa kar bo'ladi.

Komplementar irsiylanishga yana odamlarda jinsni shakllantirishni ham misol tariqasida olish mumkin. Odamda boshqa sutemizuvchilar singari jinsiy xromosomalar ta'sirida jins shakllanadi. Ayollar kariotipida ikkita X (iks), erkaklar kariotipida esa, bitta X bitta Y (igrik) xromosoma bo'ladi. Biroq, hamma vaqt ham U xromosoma jinsiy bezlarning erkak jinsi tomon rivojlanishini ta'minlayvermaydi. Erkak jinsining rivojlanishi uchun, testosteron gor-

monining nishon to'qima hujayralariga kirishi uchun maxsus oqsil-retseptor kerak. Bunday oqsilni sintez qilishda ishtirok etadigan gen igrik xromosomada emas, boshqa xromosomada joylashgan. Agar normal oqsil-retseptorni sintez qilishda qatnashadigan gen mutatsiyaga uchrasa, u holda nishon to'qima testosteron gormoniga nisbatan befarq bo'ladi va organizm erkak jins tomon yo'nalishda rivojlanmaydi. Natijada kariotipi XY individ tashqi tomondan ayol organizmiga o'xshash bo'ladi. Bunday organizm urug'donlari yaxshi rivojlanmagani uchun nasl bermaydilar. Chunki, organizmlarning tashqi jinsiy organlari, ikkinchi darajali jinsiy belgilari ayollarnikiga o'xshash bo'ladi. Bunday organizm odamlarda *тестиккулярная феминизация* yoki *Morris sindromi* deb ataladi. Keltirilgan misollardan ma'lum bo'ldiki, erkaklarga xos belgilarning rivojlanishida bir-birini to'ldiruvchi ikki juft noallel genlar ishtirok etadi. Ulardan bir jufti retseptor oqsilni, ikkinchi juft esa erkaklik gormoni – testosteronni sintez etishda qatnashadi.

4.3. Genlarning o'zaro epistaz ta'sirida belgilarning irsiylanishi. Epistaz bir noallel genning ikkinchi noallel gen ustidan dominantlik qilish hodisasi *epistaz* deb nomlanadi. Dominantlik qiluvchi genlar ingibitor yoki supressorlar deb nomlanadi. Ular dominant yoki retsessiv holatda bo'ladilar.

Epistazga misol qilib, ba'zi bir negr oilalarida oq terili negr bolasining tug'ilishini olish mumkin. Odatda terining qora rangi R_1 , R_2 , R_3 , R_4 genlar yordamida hosil bo'ladi. Lekin bu poligenlar, retsessiv «aa» genlar, gomozigota holatda bo'lganda fenotipda o'z ta'sirini namoyon qilmaydi. Binobarin, bu yerda retsessiv «aa» genlar gomozigota holatida ingibitorlik rolini bajaradi. Boshqacha aytganda, ularning terisi oq rangda bo'ladi. Qora pigmentni hosil etuvchi dominant genlar ta'sirini bo'g'ib qo'yadi. Bombay fenomenida esa «hh» retsessiv ingibitor gomozigota holatda I^A va I^B antigenlar faoliyatiga to'sqinlik qiladi, oqibatda II, III, IV qon guruhi o'rniiga birinchi qon guruhi paydo bo'ladi. Buni biz Hh va I genlar bo'yicha digeterozigota ($Hh I^A I^B$) bo'lgan shaxslar orasida bo'lgan nikohda kuzatishimiz mumkin.

fen IV IV
 R gen Hh I^A I^B x Hh I^A I^B

	H I ^A	h I ^A	H I ^B	h I ^B
H I ^A	II HH I ^A I ^A	II Hh I ^A I ^A	IV HH I ^A I ^B	IV Hh I ^A I ^B
h I ^A	II Hh I ^A I ^A	I hh I ^A I ^A	IV Hh I ^A I ^B	I hh I ^A I ^B
H I ^B	IV HH I ^A I ^B	IV Hh I ^A I ^B	III HH I ^B I ^B	III Hh I ^B I ^B
h I ^B	IV Hh I ^A I ^B	I hh I ^A I ^B	III Hh I ^B I ^B	I hh I ^B I ^B

Ko'rinib turibdiki, I^AI^A, I^BI^B, I^AI^B antigenlarga ega kombinatsiyalar retsessiv *hh* genlar ta'sirida II III IV qon guruhlarini emas, aksincha, birinchi qon guruhini hosil etgan. Binobarin, *hh* retsessiv genlar A va B antigenalar faoliyatini bo'g'gan va avlodlarning 4/16 birinchi qon guruhiga ega bo'lgan.

4.4. Polimeriya ham komplementar va epistazdagi kabi bir belgining rivojlanishida ikki va undan ortiq noallel genlar qatnashadi. Lekin polimer irsiylanish komplementar irsiylanish va epistazdan tubdan farq qiladi. Agar komplementar irsiylanishda ikki noallel gendan biri asosiy ikkinchisi to'ldiruvchi bo'lsa, epistaz irsiylanishda bir gen belgiga bevosita, ikkinchi noallel gen bilvosita ta'sir ko'rsatsa, polimeriyada noallel genlar o'zlarining funksiyasi, fenotipga ta'sir etish kuchi jihatidan bir xil bo'ladi. Polimeriya *kumulyativ* va *nokumulyativ* xillarga bo'linadi. Nokumulyativ polimeriya ko'proq sifat belgilarini irsiylanishida namoyon qilsa, miqdor belgilar kumulyativ polimeriya usulida irsiylanadilar. 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. Qayd etilgan hodisani genetik ramz (simvol)lar bilan ifoda etamiz:

fen oq tanli mulat
R gen $a_1a_1a_3a_3a_3a_3$ x $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$

		$A_1A_2A_3$	$A_1a_2A_3$	$A_1A_1a_3$	$A_1a_2a_3$	$a_1A_1A_3$	$a_1a_2A_3$	$a_1A_2a_3$	$a_1a_2a_3$
F ₁	fenotiplar	jigarrang	och jigarrang	och jigarrang	bug'doy rang	och jigarrang	bug'doy rang	bug'doy rang	oq tanli
	$a_1a_2a_3$	A_1a_1 A_2a_2 A_3a_3	A_1a_1 a_2a_2 A_3a_3	A_1a_1 A_2a_2 a_3a_3	A_1a_1 a_2a_2 a_3a_3	a_1a_1 A_2a_2 A_3a_3	a_1a_1 a_2a_2 A_3a_3	a_1a_1 A_2a_2 a_3a_3	a_1a_1 a_2a_2 a_3a_3

Agar mulat qiz negr yigitga turmushga chiqsa, u holda bolalarining 1/8 juda qora tanli, 3/8 to'q jigarrangli, 3/8 qoramtir jigarrangli, 1/8 jigarrang tanli bo'ladi. Buni genetik ramz (simvol)lar yordamida shunday tushunish mumkin:

fen juda qora tanli mulat
R gen $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ x $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$

	$A_1A_2A_3$	$A_1a_2A_3$	$A_1A_2a_3$	$A_1a_2a_3$	$a_1A_2A_3$	$a_1a_2A_3$	$a_1A_2a_3$	$a_1a_2a_3$
	qora	to'q jigarrang	to'q jigarrang	qoramtir jigarrang	to'q jigarrang	qoramtir jigarrang	qoramtir jigarrang	jigarrang
$A_1A_2A_3$	$A_1A_1A_2A_2A_3A_3$	$A_1A_1A_2a_2A_3A_3$	$A_1A_1A_2A_2A_3a_3$	$A_1A_1A_2a_2A_3a_3$	$A_1a_1A_2A_2A_3A_3$	$A_1A_1A_2a_2A_3A_3$	$A_1a_1A_2a_2A_3a_3$	$A_1a_1A_2a_2A_3a_3$

Agar bir-biridan begona bo'lgan ikkita mulat qiz va yigit turmush qursalar, nazariy jihatdan ularning farzandlaridan bittasi juda qora tanli, oltitasi to'q jigarrang terili, o'n beshtasi qoramtir jigarrang terili, yigirmatasi jigarrang terili, o'n beshtasi och jigarrang terili, oltitasi bug'doy rang terili va nihoyat bittasi oq badanli bo'lishi mumkin. Chunki, ularning 1/64 oltita dominant noallel genlarga, 6/64 tasi beshta dominant noallel genlarga, 15/64 tasi to'rtta dominant noallel genlarga, 20/64 uchta dominant noallel genlarga, 15/64 ikkita dominant noallel genlarga, 6/64 bitta dominant noallel genlarga, bittasi faqat retsessiv noallel genlarga ega bo'ladilar. Shunday qilib, kumulyativ polimeriyada yuqorida bayon qilinganidek, dominant genlar soni genotipda qanchalik ko'p bo'lsa, belgining ro'yobga chiqishi darajasi kuchli bo'ladi. Bo'yning balandligi ham dominant polimer genlar soniga bog'liq.

4.5. Modifikator genlar. Organizm genotipida asosiy genlardan tashqari ular faoliyatini idora etadigan, ya'ni ta'sirini kuchaytiradigan yoki susaytiradigan modifikator genlar mavjud. Bunday holatlarda belgining shakllanishiga «asosiy» genlar bilan bir qatorda modifikator genlarga misol qilib, braxidaktiliya barmoqlarning kattaligiga ta'sir etuvchi modifikator genlarni ko'rsatish mumkin.

Branxidaktiliyaning bir qancha barmoqlarni ko'p qisqarishidan tortib, kam qisqarishigacha shakllari bor. Barmoqlari qisqa odamlarning ko'pchiligi geterozigota sanaladi. Branxidaktiliyali odamlar shajarasini o'rganish tufayli modifikator retsessiv gen gomozigota holatda bo'lganda barmoqlar keskin qisqarishiga, N modifikator dominant geni kamroq qisqarishiga olib kelishi kuzatilgan. Shunga binoan branxidaktiliya kuchli odamlar genotipini $Vvnn$, kuchsizroq barmoq qisqarishi bo'lgan branxidaktiliyalar genotipi $VvNn$ yoki $VvNN$, barmog'i qisqarmagan shaxslar genotipini $vvnn$, $vvNn$ va $vvNN$ deb izohlash lozim.

4.6. 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 mum-

kinligidan 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'ladilar. Melanin pigmentining sintezlanishi ko'p bosqichli jarayon bo'lib, u fenilalanin aminokislotaning tirazinga aylanishi, undan esa melanin pigmentining sintez qilinishi bilan aloqador. Bu jarayonda fenilalanin 4-gidroksilaza 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 moddaning retsessiv genning gomozigota holatda bo'lish natijasidir. 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.

Bilimni tekshirish uchun savollar

1. Allel bo'lmagan genlarning o'zaro ta'sir xillariga nimalar kiradi?
2. Belgilarning komplementar usulda irsiylanishi deganda nimanı tushunasiz?
3. F_2 da belgilarning 9:7 nisbatda bo'lishiga misollar keltiring.
4. Allel bo'lmagan genlarning epistaz ta'sirini o'ziga xos tomonlarini tushuntiring.
5. Epistatik, gipostatik genlarga ta'rif bering.
6. Retsessiv epistazga misol keltiring.
7. Belgilarning polimer irsiylanishini izohlang.
8. Belgilarning polimer irsiylanishining qanday xillarini bilasiz?
9. Kumulyativ polimeriya F_2 avlodida nisbat qanday sxemada namoyon bo'ladi?
10. Pleyotropiyani izohlang va misollar bilan tushuntiring.

Testlardan to'g'ri javobni aniqlang

1. *Allel bo'lmagan genlarning o'zaro ta'siri qanday tiplarga bo'linadi?*

- A. Komplementar, modifikator, epistaz.
- B. Polimeriya, allelizm, komplementar.
- C. Komplementar, epistaz, polimeriya.
- D. Kodominantlik, modifikator, polimeriya.

2. *Genlarning komplementar irsiylanishni F_2 da belgilarning xilma-xilligi*

- A. 9:3:3:1, 9:7, 9:6:1, 9:3:4
- B. 9:3:3:1, 12:3:1, 9:6:1, 15:1
- C. 13:3, 9:3:3:1, 9:7, 12:3:1
- D. 9:7, 15:1, 13:3, 9:3:3:1

3. *Komplementar irsiylanishning o'ziga xos jihatlari.*

- A. F_1 va F_2 ota-onaga o'xshash formalar rivojlanadi.
- B. F_1 va F_2 yangi belgilar hosil bo'ladi.
- C. F_1 ota-onaga o'xshash belgilar hosil bo'ladi.
- D. F_2 yangi belgilar hosil bo'ladi.

4. *Allel bo'lmagan genlarning epistaz ta'sirida F_2 da belgilarning nisbati qanday bo'ladi?*

- A. 15:1, 13:3
- B. 12:3:1, 9:3:4
- C. 13:3, 12:3:1
- D. 15:1, 9:6:1

5. *Allel bo'lmagan genlarning polimer ta'sirida belgilarning F_2 dagi nisbati qanday bo'ladi?*

- A. 15:1, 9:3:3:1
- B. 1:4:6:4:1, 13:3

- C. 15:1,1:4:6:4:1
- D. 13:1, 9:3:3:1

6. Allel bo'lmagan genlarning polimer ta'sirida belgilarning F_2 dagi nisbati qanday bo'ladi?

- A. 15:1 9:3:3:1
- B. 1:4:6:4:1 13:3
- C. 15:1 1:4:6:4:1
- D. 13:1 9:3:3:1

7. Allel bo'lmagan genlarning polimer ta'sirini o'ziga xos jihatlari?

A. Bir gen ikkinchi allel bo'lmagan genlar belgiga bir yo'nalishda ta'sir qiladi.

B. Allel va allel bo'lmagan genlar belgiga bir yo'nalishda ta'sir qiladi.

C. Allel va allel bo'lmagan genlar bir-biriga ta'sir etib yangi belgini hosil qiladi.

D. Mustaqil allel va allel bo'lmagan genlar har xil yo'nalishida belgiga ta'sir qiladi.

8. Ikkita allel bo'lmagan dominant gen ta'siridagi kumulyativ polimeriyaning F_2 dagi fenotip bo'yicha nisbati qanday bo'ladi?

- A. 1:4:6:4:1
- B. 1:6:15:20:15:6:1
- C. 15:1
- D. 63:1

9. Uchta dominant allel bo'lmagan genlar ta'sirida polimeriyaning F_2 avlodida belgining rivojlanishi qanday nisbatda bo'ladi?

- A. 15:1
- B. 63:1

C. 36:6

D. 3:1

10. Odamlarda qaysi belgilar komplementar usulda irsiylanadi?

A. Jins, bombey fenomeni.

B. Terining qora rangi, sochning jingalakligi.

C. Tug'ma karlik, jins.

D. Teri pigmentatsiyasi, bo'yning balandligi.

V BOB.

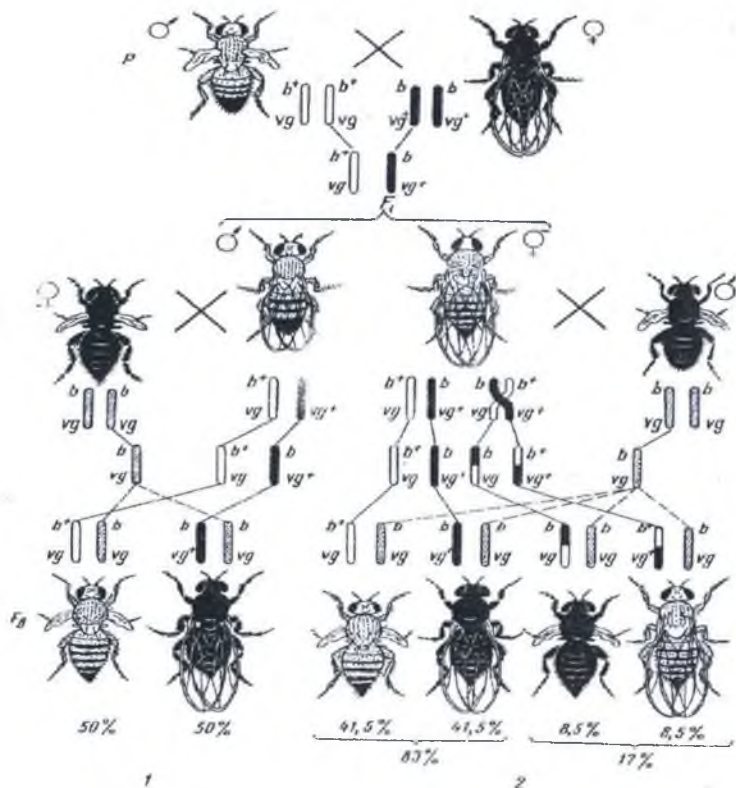
BIRIKKAN HOLDA IRSIYLANISH

Tayanch tushunchalar: belgilarning birikkan holda irsiylanishi, drozofila qulay obyekt sifatida, to'liq birikish, qisman birikish, krossingover, krossingover miqdori, lokus, santimorganid, krossingoverni sitologik isboti, qo'sh krossingover, interferensiya hodisasi, koinidensiya koeffitsienti, birikish guruhi, genetik xarita, sitologik xarita, krossingover koeffitsienti, krossingoverga ta'sir etuvchi omillar, xromosoma nazariyasi.

5.1. Belgilarning birikkan holda irsiylanishi. Har bir organizmda genlar soni ko'p, xromosomalar soni esa, nihoyatda ozchilikni tashkil etadi. Chunonchi odam hujayrasida 80 mingga yaqin gen bo'lib, xromosomalar esa 46 tadir. Bundan har bir xromosomada bir gen emas, balki ko'p gen joylashgan degan xulosaga kelish mumkin. Odatda bir xromosomada joylashgan genlar majmuasini **genlarning birikish guruhi** deb nomlanadi. Genlarning birikish guruhi xromosomalarning gaploid to'plamiga teng. Genlarning birikkan holda irsiylanishini dastlab ingliz genetigi Pannet tasvirlab berdi. Bu hodisani u genlarning bir-biriga «tortilishi» deb atadi. Amerika genetigi T.Morgan o'z shogirdlari bilan genlarning birikkan holda irsiylanishini atroflicha o'rgandi hamda birikkan holda irsiylanish qonunini ixtiro etdi. Agar Mendel o'z tadqiqotlarini no'xat o'simligi ustida olib borgan bo'lsa, T.Morgan va uning shogirdlarining tadqiqot obyekti bo'lib, kichik meva pashshasi – drozofila melanogaster hisoblanadi.

Morgan tajribalarining birida drozofilaning qora tanali (b), normal qanotli (vg⁺) urg'ochi formasini kulrang tanali (b⁺) rudiment qanotli (vg) forma bilan chatishtirganda F₁ da barcha erkak va urg'ochi pashshalar tanasi kulrang, qanoti normal bo'lgan (*13-rasm*). Morgan F₁ dagi duragay kulrang tanali, normal qanotli erkak drozofilani qora tanali, rudiment qanotli urg'ochi forma bilan tahliliy chatishtirganda F₂ da 50% drozofilalarda kulrang tana, rudiment qanot, 50% drozofilalarda qora tana normal qanot rivojlangan. Binobarin F₂ 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 hosil bo'ldi va F_2 da ota-onaga o'xshash ikki xil forma 50% dan olinadi. Qilingan tajriba yakunlariga ko'ra Morgan belgilarni **to'liq birikishi** deb nom berdi.

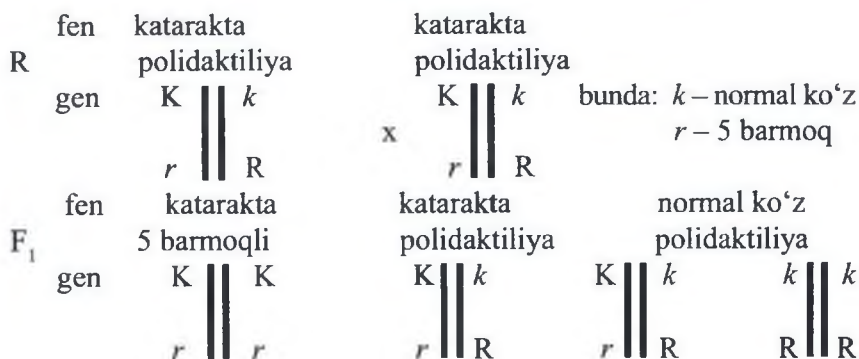


16-rasm. *Drosofilada* jins bilan birikkan holda belgilarning irsiylanishi va krossingover.

1 – krossingover yuz bermaganda (F_1 geterozigotali erkak); 2 – geterozigota bo'lgan holatda (F_1 urg'ochi geterozigota holatda); b^+ – kulrang, b – qora tana, vg^+ – normal qanot, vg – kalta qanot.

F₁ dagi kulrang tanali, normal qanotli duragay urg'ochi drozofilani retsessiv belgili erkak drozofila bilan chatishtirilganda, F₂ 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 to'rt xil organizm 25% dan hosil bo'lishi, agar belgilarning to'liq birikishi bo'lganda edi bunda ikkita ota-onaga o'xshash organizmlar 50% dan hosil bo'lishi lozim edi. Shuning uchun bu hodisaga Morgan belgilarning **qisman birikishi** deb nom berdi.

Ikkinchi tahliliy chatishtirishdan olingan 17% drozofilalar F₁ dagi urg'ochi pashshalarda jinsiy hujayralar hosil bo'lish davridagi meyozi bo'linishda gomologik xromosomalarning kon'yugatsiya va krossingoveri tufayli genlarning ayirboshlanishi natijasi deb baholash kerak. Gomologik xromosomalarda genlarning ayirboshlanish hodisasiga krossingover deyiladi. Krossingover natijasida ota-onaning ayrim belgilarini o'zlarida mujassamlashtirgan individlarni krossover organizmlar deyiladi. 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.



Belgilarning birikkan holda irsiylanishi odamlarda ham uchraydi. Masalan, katarakta va polidaktiliya xastaliklari bo'yicha digeterozigota erkak va ayol (agar ularning har ikkisi katarakta (K) xastaligini onadan, polidaktiliyani (R) otadan olgan bo'lsalar nikohidan tug'ilgan farzandlarda (krossingover kuzatilmagan holda) belgilarning rivojlanishi quyidagicha bo'ladi.

Bu misolda katarakta va 5 barmoq genlari bir xromosoma, normal ko'z va polidaktiliya genlari ikkinchi gomologik xromosomada joylashganligi uchun birikkan holda irsiylanishni ko'rish mumkin.

♀	0,3 D <i>sh</i>	0,3 <i>d</i> SH	0,2 D SH	0,2 <i>d</i> <i>sh</i>
♂				
0,5 D Sh	sog' 0,15 D D Sh <i>sh</i>	sog' 0,15 D <i>d</i> Sh Sh	sog' 0,10 D D Sh Sh	sog' 0,10 D <i>d</i> Sh <i>sh</i>
0,5	shabko'r 0,15 D <i>sh</i>	daltonik 0,15 <i>d</i> SH	sog' 0,10 D SH	shabko'r, dalt. 0,10 <i>d</i> <i>sh</i>

Krossingover hodisasiga odamdagi belgilarning irsiylanishi bo'yicha ham misol keltirish mumkin. Aniqlanishicha odamlarda daltonizm – *d* va shabko'rlik – *sh* (qorong'ida ko'rmaslik) genlari X jinsiy xromosoma orqali avlodlarga beriladi. Ushbu genlar orasidagi masofa 40 morganidga teng. Faraz qilaylik otasi daltonik, onasi shabko'r bo'lgan oilada tug'ilgan normal ko'radigan qiz har ikki belgi bo'yicha normal yigitga turmushga chiqqan. Xotinning fenotipidan ma'lum bo'ladiki, daltonizm geni ham, shabko'rlik geni ham retsessiv holda avloddan-avlodga o'tadi. Ana shu nikohdan tug'ilgan bolalarda mazkur ikki belgi shunday rivojlanadi.

Pennet katagidan ko'rinib turibdiki, shu oilada tug'ilgan barcha qizlar har ikki belgi bo'yicha sog'. Lekin ularning yarmi ikki xil xastalik genining birini tashuvchi hisoblanadilar. 10% o'g'il bolalar ham daltonik, ham shabko'r, 10% sog' hisoblanadi. 30% o'g'il bolalarning yarmi bir belgi bo'yicha xasta, ya'ni yo shabko'r yo daltonik bo'ladi.

10% o'g'il bolalarning ham daltonik ham shabko'r bo'lishi X xromosomalar orasidan crossingover oqibatidir.

5.2. Genetik xarita. Genetik xarita deyilganda genlar guruhlanishi, ana shu guruhda genlarning qanday izchillikda joylashganligi, ular orasidagi masofa tushuniladi. Birinchi marta genetik xarita drozofila meva pashshasida T.Morgan va uning shogirdlari tomonidan tuzilgan. Ular genlarning guruhlanishini birikkan holda irsiylanish, genlar orasidagi masofani esa crossingover hodisasiga qarab belgilashgan. Birikkan holda irsiylanishdagi crossingover, ya'ni F_2 ota-onaga o'xshamagan duragaylar foizi genetik xaritada morganid birligi bilan belgilanadi. Bu birlik Morganning genetika fani oldidagi xizmatlarini ulug'lash maqsadida e'tirof etilgan. Hozirgi davrga kelib drozofiladan tashqari odam, sichqon, quyon, tovuq, tut ipak qurti va jo'xori, pomidor va boshqa yuksak o'simliklarning genetik xaritasi tuzilgan. Bu haqidagi ma'lumotlar I.A.Zaxarovning «Генетические карты высших организмов» kitobida keltirilgan. Hozirgi vaqtga kelib, odamda bir yarim mingga yaqin genlar aniqlangan. Bu odam xromosomasidagi umumiy genlar sonini 1–5% tashkil qiladi. Odam genomidagi eng yirik va ko'p o'rganilgani birinchi xromosomadir.

5.3. Irsiyatning xromosoma nazariyasi. 1902–1903-yillarda amerikalik tadqiqotchi Setton va germaniyalik Boveri bir-biridan mustasno irsiy omillar (genlar) xromosomalarda joylashgan bo'lishi mumkin, deb taxmin qildilar. Bu g'oya irsiyatning xromosoma nazariyasini yaratishni boshlab berdi. «Gen» iborasi 1909-yil daniyalik olim Iogannsen tomonidan ilgari surilgan. Hujayra bo'linayotganda genlar bilan xromosomalar xatti-harakatida va gametalar hosil bo'lishida uyg'unlik borligi haqidagi g'oya ham genlar xromosomalarda joylashganligidan dalolat beradi. 1910-yili T.Morgan o'z shogirdlari bilan drozofila meva pashshasida belgilarning irsiylanishiga oid tajriba yakunlarini tahlil qilish orqali gen bilan xromosomalar orasida bog'lanish borligini isbotladi hamda irsiyatning xromosoma nazariyasini eksperimental jihatdan asosladi.

1913-yili Bridjes jinsiy xromosomalar tarqalmaganda jins bilan bog'liq holda belgilarning irsiylanishini o'rganishiga asoslanib irsiyatning xromosoma nazariyasini yana bir marotaba isbotlab berdi.

Shunday qilib, yuqorida qayd etilgan olimlarning tadqiqotlari tufayli irsiyatning xromosoma nazariyasi yaratildi.

Irsiyatning xromosoma nazariyasining asosiy qoidalari quyidagilar:

- Genlar xromosomalarda va ma'lum izchillikda joylashgan.
- Genlar irsiy jihatdan bir butun va nisbatan turg'un.
- Bir xromosomada joylashgan genlar birikkan holda irsiylanadi va birikish guruhini hosil etadi.
- Genlarning birikish guruhi xromosomalarning gaploid to'plamiga to'g'ri keladi.
- Genlar birikishi bilan aloqador belgilar odatda avlodidan-avlodga birgalikda irsiylanadi.
- Genlarning birikishi krossingover jarayonida buzilishi mumkin. Natijada rekombinat xromosomalalar hosil bo'ladi.
- Xromosomalardagi genlar bir-biridan qanchalik uzoq joylashgan bo'lsa, ular orasidagi krossingover foizi shunchalik katta bo'ladi.
- Genlarning birikishi va krossingover hodisasi xromosomalarda genlar xaritasini tuzish imkonini beradi.

Molekulyar biologiya fanining hozirgi taraqqiyoti zaminida prokariot va eukariot organizmlarning xromosoma nazariyasini yanada rivojlantirish imkoni tug'ildi. Yaqin vaqtga qadar genlar irsiyatning bo'linmas birligi deb qaralgan bo'lsa, endilikda genlarning nozik tuzilishi va faoliyati aniqlangan. Genlar rekon, muton kabi tarkibiy qismlardan tashkil topganligi, genlarni kimyoviy yo'l bilan sintez qilish mumkinligi ma'lum bo'ldi. Bu sohada olingan ma'lumotlar irsiyatning genetik materiali bir butun yaxlit va uzluksizligini isbotladi.

Bilimni tekshirish uchun savollar

1. Birikkan holda irsiylanish deb nimaga aytiladi?
2. T.Morgan o'z tajribalarida qanday obyektidan foydalangan va nima uchun?
3. To'liq va qisman birikish deb nimaga aytiladi?
4. Krossingover nima? Uning isbotlovchi tajriba tafsilotini tushuntiring.
5. Krossover organizmlar deganda nimani tushunasiz?
6. Krossingover miqdori qanday hisoblanadi?
7. Lokus deb nimaga aytiladi?
8. Genlarning birikish guruhi bilan xromosomalarning gaploid to'plami orasida qanday bog'lanish bor?
9. Genetik xaritada nimalar ifodalanadi?

Testlardan to'g'ri javobni aniqlang

1. Irsiyatning xromosoma nazariyasi qaysi olim tomonidan yaratilgan?

- A. G. Mendel.
- B. G. Defriz.
- C. T. Morgan.
- D. Ch. Darwin.

2. Genlarning birikish guruhlari soni nima bilan belgilanadi?

- A. Xromosomalarning umumiy to'plami bilan.
- B. Xromosomalarning gaploid to'plami bilan.
- C. Krossingoverda tortilmagan xromosomalar soni bilan.
- D. Krossingoverga tortilgan xromosomalar soni bilan.

3. Krossingover nima?

- A. Gomologik xromosomalarning chalkashuvi.
- B. Gomologik xromosomalarning ayrim qismlarini ayirboshlanishi.
- C. Gomologik xromosomalarda genlarning ko'chib yurishi.
- D. Gomologik xromosomalarda genlar lokusining o'zgarishi.

4. Genetik xaritani tuzish prinsiplari...

- A. Chatishtirish orqali genlar birikish guruhi aniqlanadi.
- B. Uch belgili duragaylarda genlarning xromosomadagi joylanish tartibi aniqlanadi.
- C. Krossingover foiziga qarab genlar orasidagi masofa belgilanadi.
- D. A-C.

5. Genlari xromosomada birikkan digeterozigota erkak drozofila retsessiv belgili urg'ochi drozofila bilan chatishtirildi. F_2 da nechta fenotipik sinf hosil bo'ladi?

- A. Bitta.
- B. Ikkita.
- C. Uchta.
- D. To'rtta.

6. Genlari xromosomada birikkan digeterozigota urg'ochi drozofila retsessiv belgili erkak drozofila bilan chatishtirilsa F_2 da nechta fenotipik sinf kuzatiladi?

- A. Bitta.
- B. Ikkita.
- C. Uchta.
- D. To'rtta.

7. Genlarning birikish guruhi bu...

- A. Autosomalarda joylashgan genlar.
- B. Bir xromosomada joylashgan genlar majmuasi.
- C. Jinsiy xromosomalarda joylashgan genlar.
- D. Gomologik xromosomalarda joylashgan genlar.

8. Odam tana hujayralarida genlarning nechta birikish guruhi mavjud?

- A. 22.
- B. 23.
- C. 20.
- D. 24.

9. Krossingover hodisasi bu...

- A. Xromosomalar sonining ikki marta ortishi.
- B. Xromosomalar sonining ikki marta kamayishi.
- C. Gomologik xromosomalarning o'zaro ayrim qismlarining almashinuvi.
- D. Genlarning xromosomalarda ko'chib yurishi.

10. Lokus deb...

- A. Genlar orasidagi masofa.
- B. Krossingover miqdori.
- C. Genlarni xromosomadaga o'rni.
- D. Birikish guruhi.

VI BOB. JINS GENETIKASI

Tayanch tushunchalar: jins muammosi, jinsga ta'rif, birlamchi va ikkilamchi jinsiy belgilar, jinsiy dimorfizm, progam, epigam, singam, jinsiy xromosoma, gomogametali va geterogametali organizmlar, autosomal, xromosoma orqali jinsni aniqlash, triploid, interseks, o'ta urg'ochi, o'ta erkak, jinsiy indeks, balans nazariyasi, gonad, odamlarda jinsning rivojlanishi, korteks, medula, jinsning tabaqalanishi, biseksuallik, gormonlar orqali jinsni boshqarish.

6.1. Odam jinsi. Organik olam evolyutsiyasining ma'lum bosqichida Yer yuzida ayrim jinsli organizmlar paydo bo'lgan. Ayrim jinsli organizmning tarixiy jarayonda paydo bo'lishi katta biologik ahamiyatga ega. Har xil jinsli organizmlarning o'zaro qo'shilishi irsiy axborotning ko'payishiga, muhit sharoitiga moslashishiga imkon bergan.

Jins muammosi bilan odamzod qadimdan qiziqib kelgan. Bu to'g'risida xilma-xil fikrlar, mulohazalar, farazlar bildirilgan. Faqat genetika fani shakllanishi bilan muammo o'zining ilmiy yechimini topdi.

Jins – organizmlarning gametalar hosil qilish orqali nasl qoldirish, irsiy axborotni kelgusi avlodga uzatishni ta'minlaydigan belgi va xossalari majmuasi.

Har xil jinslarni farqlantiruvchi belgi-xossalari odatda birlamchi va ikkilamchi jinsiy belgilarga bo'linadi.

Birlamchi jinsiy belgilarga organizmlarning ichki va tashqi organlar, ularning rivojlanishini ta'minlovchi morfo-fiziologik xossalari kiradi.

Ikkilamchi jinsiy belgilar gametalar hosil etishda qatnashmasa, erkak va urg'ochi organizmlar qo'shilishini va urug'lanishini ta'minlamasa ham jinsiy ko'payishida bilvosita rol o'ynaydi. Jinsiy dimorfizm, ya'ni erkak va urg'ochi organizmlar orasidagi tafovut ko'pgina hayvon va o'simliklardagi singari odamlarda ham ko'zga tashlanadi. Odamda ikkilamchi jinsiy belgilarga erkaklarda soqol,

mo'ylov bo'lishi, skelet, gavda tuzilishining yirikligi, tovushning yo'g'onligi va boshqalar kiradi. Ular birlamchi jinsiy organlar tomonidan ajralgan gormonlar ta'sirida rivojlanadilar.

Jinsni aniqlashning uch: progam, epigam, singam xili mavjud. Jinsni aniqlashning *progam* xilida jins urug'languncha ma'lum bo'ladi. Masalan, ba'zi bir chuvalchanglar, kolovratkalarda urg'ochi organizm odatda yirik, sitoplazmaga boy hamda mayda sitoplazmasi kam bo'lgan tuxum qo'yadi. Sitoplazmaga boy tuxum hujayra urug'langach urg'ochi, mayda sitoplazmasi kam tuxumdan esa erkak organizm rivojlanadi.

Jinsni aniqlashning *epigam* xilida jins shakllanishi tashqi muhitga bog'liq bo'ladi. Misol uchun, O'rta Yer dengizi va Atlantika okeanida tarqalgan halqali chuvalchanglardan *Bonella Viridis* ni olsak, otalangan tuxum hujayrada rivojlangan lichinka mustaqil hayot kechirsa uning urg'ochi, aksincha urg'ochi organizmning jinsiy organida parazitlik qilib yashasa uning erkak jinsi hosil bo'ladi.

Jinsni aniqlashning *singam* xilida jins urug'lanish davrida ma'lum bo'ladi. Jinsni aniqlashning singam xili keng tarqalganligi va amaliy ahamiyatga ega ekanligini ta'kidlab o'tish joizdir.

6.2. Jinsni aniqlashning xromosoma nazariyasi. Mendel tajribasining ko'rsatishicha monoduragaylarni tahliliy chatishtirishda fenotip va genotip bo'yicha nisbat 1:1 bo'ladi. Agar biz turli hayvon va o'simlik turlaridagi erkak va urg'ochi organizmlar nisbatini olsak, shunga o'xshash natijani ko'ramiz (6-jadval).

6-jadval

Turli organizmlarda jinslar foizi

№	Organizmlar xili	Jins foiz hisobida	
		♂	♀
	Odam	49	51
	Ot	48	52
	Qoramol	49	51
	Qo'y	51	49
	It	44	56

	Sichqon	50	50
	Tovuq	51	49
	O'rdak	50	50
	Kaptar	50	50

Jadvaldagi ma'lumotlarga Mendel qonunlari nuqtayi nazaridan yondashib, organizmlardagi qarama-qarshi jinslarning biri gomogameta, ikkinchisi geterogameta degan xulosaga kelish mumkin. Bunday mantiqiy xulosaning to'g'riligini dastlab olimlardan Karl Korrens genetik eksperiment asosida isbotlab berdi. U qovoqdoshlar oilasiga kiruvchi bir uyli Abujaxil va ikki uyli tarvuzpalak o'simliklarni chatishtirib tajriba o'tkazdi. Agar ona o'simlik sifatida Abujaxil tarvuzi, ota o'simlik sifatida tarvuzpalak olinsa, birinchi avlod ikki uyli bo'lib, ularning 50% urg'ochi, 50% erkak o'simlik bo'ladi. Agar ikki uyli o'simlik tarvuzpalak ona, Abujaxil tarvuzi ota o'simlik sifatida chatishtirilsa, duragaylarning hammasi urg'ochi organizmlar bo'ladi. Bu tajriba natijasiga asoslanib ikki uyli tarvuzpalak o'simliklarining erkak o'simligi geterogameta, onalik o'simligi esa gomogameta ekan degan xulosaga kelindi.

1906-yili L.Donkaster tomonidan krijovnik kapalagi ustida o'tkazilgan tajriba ham ularni bir jinsi gomogameta, ikkinchi jinsi geterogametali ekanligini tasdiqladi. Biroq genetik tadqiqotlarning o'zigina hali jinslarning gomogameta va geterogametali ekanligini isbotlash uchun yetarli emas. Bunday fikr sitologik dalillar asosida o'z tasdig'ini topgandagina u to'laligicha e'tirof qilingan bo'lar edi. Tez orada sitologlar spermatogenezda xromosomalarning bir jufti hajmi va shakli bo'yicha bir xil emasligini aniqladilar. Ana shu xromosomaning bittasi urg'ochi organizmning boshqa xromosomalarga o'xshash ekanligi ma'lum bo'ldi. Uni iks – «X» xromosoma deb nomladilar. Shakli va hajmi bo'yicha farq qilgan o'sha xromosoma juftining ikkinchisini igrik – «Y» xromosoma deb atala boshlandi. Birinchi marotaba xromosomalarning shunday tarkibi qandalaning bir turida ham ko'zga tashlanadi. Olingan dalillar ikki jinsli organizmlarda xromosomalarning jinsiy xromosomalardan tashkil topgan, degan xulosaga uchun asos bo'ldi. Odam

ham bundan istisno emas, uning kariotipi 46 xromosomadan iborat bo'lib, 44 tasi erkak va ayollarda aynan o'xshash, ular **autosomalar yoki tana xromosomalar** deyiladi. Bir juft xromosomalar deb atalib, u ayollarda ikkita iks – XX, erkaklarda bitta X va bitta Y xromosomadan tashkil topgan. Binobarin ayollar jinsiy ko'payishi davrida bir xil gametalar (22 A+X)ni hosil qilsa, erkak organizm ikki xil (22 A+X) va (22 A+Y) gametalarni hosil qiladilar. Demak, ayollar gomogametal, erkaklar geterogametal jins sanaladilar. Morgan va uning shogirdlari drozofila meva pashshasida jins bilan birikkan belgilarni o'rganish natijasida jinsni aniqlashning xromosoma nazariyasini yaratdilar. Bu nazariyaga ko'ra xromosomalar ota-ona belgi-xos-salarini avloddan-avlodga o'tishini ta'minlovchi irsiyatning moddiy asosigina bo'lib qolmay, shu bilan birgalikda bo'lajak organizmlarning jinsini ifodalashda ham asosiy rol o'ynaydi.

Jinsni aniqlashning xromosoma nazariyasi yaratilgandan so'ng bu sohadagi tadqiqodlar jadal su'ratlar bilan olib borildi va yangi-yangi ma'lumotlar to'plandi. Ma'lum bo'lishicha hamma organizmlarda urg'ochi organizm gomogameta, erkak geterogameta emasligi, buning teskarisi bo'lishi ham kuzatildi. Chunonchi qushlar va tanga qanotlilarda urg'ochi organizmlar geterogameta, erkaklari esa gomogameta ekanligi, hasharotlarning erkaklari bitta, urg'ochilari ikkita X xromosomaga ega ekanligi aniqlandi. Shu bilan birga XXY kariotipli drozofilalar urg'ochi, XO kariotiplilar erkak organizm bo'lishi ham ma'lum bo'ldi. Lekin odamlarda X xromosoma nechta bo'lishidan qat'i nazar Y xromosoma erkak jinsni belgilashi ma'lum bo'ldi.

6.3. Jins va gormonlar. Har qanday ayrim jinsli organizm tabiatan qo'sh jinsli – biseksual hisoblanadi. Embrion taraqqiyotining dastlabki bosqichida jinsiy bezlar – gonadlarda erkak yoki urg'ochiga xos jinsiy tafovutlar bo'lmaydi. Jinsiy bezlar – gonadlar ikki xil tashqi – kortikal va ichki – medulyar qatlamdan tuzilgan. Rivojlanish jarayonida «Y» jinsiy xromosomal homilada kortikal qatlam yemirilib, medulyar qatlamdan urug'dan rivojlanadi. XX genotipli homilada aksincha medulyar qatlam yemirilib, kortikal qatlamdan tuxumdon shakllanadi. Homilada urug'don va tuxumdon shakllangandan

so'ng ulardan ajralgan gormonlar ta'sirida jinsiy organlarning qolgan qismlari rivojlanadi. Sut emizuvchilar shu jumladan odamlarda jinsni taraqqiy qilish jarayoni ikki bosqichdan iboratdir. Birinchi bosqichda jinsni zigotaning xromosomalar to'plami, gonadlarni jinsiy tabaqalanishi belgilaydi, oqibatda yo tuxumdon, yo urug'don rivojlanadi. Agar urug'donlar rivojlansa, ular ajratgan testosteron gormonini embrion bo'yicha sirkulyatsiyasi tufayli somatik hujayralarning erkaklik jinsi bo'yicha rivojlanishi ta'minlanadi. Mobodo tuxumdon shakllangan bo'lsa, u holda testosteron gormoni ishlab chiqarilmaydi va natijada somatik hujayralarda urg'ochilik jins bo'yicha rivojlanish ro'y beradi. Demak, jins shakllanishining birinchi bosqichida asosiy rol ni jinsiy xromosomalar, ikkinchi bosqichida gonodlardan ajratilgan gormonlar o'ynaydi. Aniqlanishicha erkak jinsining rivojlanishi X xromosoma tarkibidagi maxsus genga bog'liq. Chunki, bu gen ishtirokida sintez qilingan oqsil molekulasida urg'ochi va erkak jinsida regulyatorlik funksiyasini o'taydi. Bu oqsil molekulasida Y jinsiy xromosoma geni ta'siri tufayli sintez qilingan testosteron gormoni bilan birikib effektor rolini bajaradi. Agar X xromosomadagi maxsus gen mutatsiyaga uchrasa, u holda Y xromosoma testosteron gormon ta'sirini sezmaydi, natijada homilaning urug'doni bilan birga, yetilmay qolgan tuxumdon hosil bo'ladi va erkak genotip bo'yicha XY kariotipiga egaligiga qaramay, fenotip jihatdan ayol ko'rinishida bo'ladi.

Jinsiy gormonlar bosh miyaga ham ta'sir etib, odamlarning xatti-harakatini o'zgartirishi mumkin. Chunonchi, homilador ayolga progestin gormoni yuborilsa, tug'ilgan qiz bola erkakshoda, ya'ni ko'proq o'g'il bolalar o'yinini o'ynash, yosh bolalarga enagalik qilishni yoqtirmaslik kabi xislatlar namoyon bo'ladi.

1955-yili Eychvald va Silmslerlar Y jinsiy xromosoma nazoratidagi H-Y antigen mavjudligini ixtiro qildilar. Chamasi H-Y antigeni homilaning dastlabki «erkak» hujayralaridan ajratiladi. Hozirgi vaqtda H-Y retseptorlar gonadlarning ikkala turi yuzasida borligi aniqlangan. Bu antigen ta'sirida gonadlar keyinchalik urug'donlarning rivojlanishiga olib keladi. Agar H-Y antigenining faolligi anti H-Y zardobi tomonidan neytrallashtirilsa, u holda gonadlar tuxumdonni

hosil qiladi. Keyingi olingan ma'lumotlarga ko'ra H-Y antigeni Y jinsiy xromosoma geni bilan emas, balki uning nazoratidagi autosoma geni tomonidan kodlanadi. Bu gen Y jinsiy xromosoma bo'lmagan individlarda repressiyaga uchraydi. Kamdan-kam mutatsiyalarda Y jinsiy xromosoma hujayralarda uchramasa ham, erkak jins H-Y gen ta'sirida shakllanadi. Ehtimol, bunday holatda Y jinsiy xromosomadagi H-Y antigeni translokatsiya tufayli autosomaga o'tgan bo'lishi mumkin. Ikkinchi tomondan oz miqdorda ham hujayrada H-Y geni bo'lsa, XX jinsiy xromosomalari individlar erkak organizm bo'ladi.

Shunga o'xshash olingan ma'lumotlar erkak jinsi faqat XY, ayol jinsi faqat XX jinsiy xromosomalari ishtirokidagina emas, balki autosomalardagi ba'zi genlar ta'sirida ham shakllanishidan dalolat beradi.

Yuqorida bayon etilgan ma'lumotlar odamlarda erkak va ayol jinsining qaror topishi bir tomondan X va Y jinsiy xromosomalarga, ikkinchi tomondan ularda joylashgan genlarga, uchinchi tomondan gormonlar faoliyatiga bog'liq ekanligidan dalolat beradi.

6.4. Jinsni oldindan bilish va boshqarish. Jinsning paydo bo'lishi, uni oldindan bilish va boshqarish to'g'risida har xil gipotezalar mavjud. Ulardan biri K.Bridjes gipotezasidir. Bu gipotezaga binoan Y xromosoma hamma vaqt ham erkak jinsini rivojlantirmaydi. Jinsni aniqlashda autosomalari bilan jinsiy xromosomalarning nisbati hal qiluvchi ahamiyatga ega bo'ladi. Shunga ko'ra $2X : 2A$ genotipli organizm urg'ochi, $1X : 2A$ li esa erkak, $2X : 3A$ erkak bilan urg'ochi o'rtasida oraliq-interseks bo'ladi. Binobarin K.Bridjes gipotezasi bo'yicha drozofilada erkak jinsini Y xromosoma emas, balki X jinsiy xromosoma soniga nisbatan autosomalari sonining ko'pchiligi hal qiluvchi ahamiyatga ega bo'ladi. R.Goldshmidt gipotezasiga binoan tok ipak qurti kapalagida jinsni jinsiy xromosomalari yoki ularning autosomalarga nisbatan emas, aksincha urg'ochi va erkak kapalaklarning *kuchi* belgilaydi. Chatishtirishda qatnashgan erkak kapalak *kuchli*, urg'ochi kapalak *kuchsiz* bo'lsa, avloddagi erkak kapalaklar normal, urg'ochilar esa *interseks* bo'ladi.

Martin gipotezasiga ko'ra spermatozoidlar orasida «quyon» Y spermatozoidlar va «toshbaqa» X spermatozoidlar bor. Y sperma-

tozoidlar X spermatozoidlarga qaraganda faolroqdirlar, biroq tezda nobud bo'ladilar. Agar tuxum hujayra urug'lanishga tayyor bo'lsa, u holda uni avval Y xromosomal spermatozoid urug'lantiradi. Mabodo tayyor bo'lmasa, uni X xromosomal spermatozoid urug'lantiradi. Yoshlar seks bilan tez-tez shug'ullanishi oqibatida yosh juvoning jinsiy yo'lida Y jinsiy xromosomal spermatozoidlar doimo bo'ladi va tuxum hujayrani urug'lantiradi. Bir necha yildan keyin erkak ahyon-ahyonda seks bilan shug'ullanishi sababli tuxum hujayrani «toshbaqa» X xromosomal spermatozoidlar urug'lantiradilar va qiz bolalar tug'iladi. Ingliz genetigi Djeymning uqtirishicha qiz yoki o'g'il bola tug'ilishi ota-ona tanasidagi gormonlarning o'zgarishiga bog'liq. Agar ota va ona tanasida testosteron va esterogen gormoni ortib ketsa o'g'il, gonadotropin gormoni ortsa qiz tug'iladi.

Garvard universiteti olimlari Triversom va Villiard taxminicha sut emizuvchilarda jinslar nisbatini moslanish mexanizmlari bilan tushuntirish mumkin. Agar chatishtirishda qatnashgan urg'ochi jins kuchsizroq bo'lsa, kelgusida urg'ochi jins, jismonan baquvvat bo'lsa, erkak jins tug'iladi.

Germaniyalik Myuller to'plagan statistik ma'lumotlarga ko'ra o'g'il bolalar ko'proq jamiyatda yuqori mavqega ega bo'lgan oilalarda tug'iladi. Jamiyatda mavqe past bo'lgan oilalarda buning aksi kuzatiladi. Fransiyalik Lorren va Stolkovskiylar jinsni rejalashtirish metodini taklif qildilar. Ularning fikriga binoan agar ayol o'g'il ko'rishni ixtiyor etgan bo'lsa, homiladorlik boshlanishidan oldin 6 hafta mobaynida achchiq, natriy va kaliyga boy, sho'r ovqatlar, agar qiz tug'ishni xohlasa aksincha sutli va kalsiy, magniyga serob ozuqalarni iste'mol qilishi kerak. Qizli ayol o'g'illi bo'lmoqchi bo'lsa, yuqoridagi parhezni 3–4 oy davom ettirishi lozim.

6.5. Jins bilan birikkan holda irsiylanish. X jinsiy xromosoma autosomalar singari genlarga boy va genetik jihatdan faol. Bunga qarama-qarshi Y xromosomada genlar nihoyatda kam va u genetik jihatdan faol emas. Uning ko'pchilik qismini geteroxromatin tashkil qiladi. Y xromosomada odam hayoti uchun unchalik ahamiyatli bo'lmagan ayrim, chunonchi quloqda yung bo'lishi,

ba'zi bir allergik kasalliklarning genlari joylashgan xolos. Bunday belgilar odatda otadan o'g'il farzandlarga beriladi va **golandrotip** deb nomlanadi.

Jinsiy xromosomalarda joylashgan genlar ta'sirida belgilarning avloddan-avlodga berilishini dastlab T.Morgan drozofila meva pashshasida o'rgandi va jins bilan bog'liq irsiylanish qonunini kashf etdi. Bu qonun o'z mohiyatiga ko'ra umumbiologik ahamiyatga ega va odamlar nikohida ham tasdig'ini topdi.

Ma'lumki, ko'pchilik odamlar ranglarni yaxshi ajrata oladilar. Lekin, ayrim odamlarning ko'zi ranglarni ayniqsa, qizil va yashil ranglarni ajrata olmaydilar. Bunday odamlar **daltoniklar** deyiladi. Ularda svetofor ranglarini ajrata olish qobiliyatlari yo'qligini e'tiborga olib, ular tomonidan avtomashinalarni boshqarishga ruxsat berilmaydi. Daltonik kasallikni keltirib chiqaruvchi retsessiv gen-*d* X xromosomada joylashgan bo'lib, u erkaklar fenotipida namoyon bo'lsada, ayollarning ikkita X xromosomasining birida uchragan holdalarda, ya'ni geterozigota individlarda yashirin holda bo'lib, fenotipda o'z ta'sirini ko'rsatmaydi.

Daltonizm kasalligining avloddan-avlodga qanday berilishini quyidagi misollarda ko'rib chiqamiz:

	fen	normal ayol	x	daltonik
R	gen	$X^D X^D$		$X^d Y$
	gam	$X^D X^D$		$X^d Y$
	fen	normal (tashuvchi)		normal
F_1	gen	$X^D X^d$		$X^D Y$

Keltirilgan misoldan ma'lum bo'ladiki, nikohlangan qiz ranglarni normal farqlantiradigan, yigit esa daltonikdir. Ular nikohidan tug'ilgan qizlar ham, o'g'illar ham ranglarni normal ajratadi. Lekin qizlarning yarmisi genotipida daltonizm geni borligi uchun ular shu genni kelgusi avlodlarga tashuvchi hisoblanadilar. Mabodo, shunday o'z genotipida retsessiv genni saqlovchi qizlar daltonik yigitga tur-

mushga chiqsalar, u holda farzandlar orasida daltonizm bilan faqat o'g'il bolalar emas, balki qizlar ham kasallanishi mumkin. Buni tubandagi sxemada ko'rish mumkin:

	fen	normal (tashuvchi)		daltonik
R	gen	$X^D X^d$	x	$X^d Y$
	gam	$X^D X^d$		$X^d Y$
	fen	normal (tashuvchi)		daltonik
F_1	gen	$X^D X^d$		$X^d X^d$
				normal $X^D Y$
				daltonik $X^d Y$

Mabodo, daltonik ayol normal ko'radigan yigit bilan turmush qursa, u holda uning qizlari normal ko'radigan, lekin retsessiv daltonik genni tashuvchi hisoblanadilar. O'g'illari esa daltonik bo'lib tug'iladilar.

	fen	daltonik		normal ko'radigan
R	gen	$X^d X^d$	x	$X^D Y$
	gam	$X^d X^d$		$X^D Y$
	fen	normal (tashuvchi)		daltonik
F_1	gen	$X^D X^d$		$X^d Y$

Xuddi shu yo'sinda odamlarda qon ivimaslik (gemofiliya) kasalligi ham avloddan-avlodga beriladi.

6.6. Jins bilan cheklangan irsiylanish. Jins bilan cheklangan irsiylanish deganda, ayrim belgilarning bir xil jinsda rivojlanib, ikkinchi jinsda rivojlanmasligi yoki bir belgining ikki xil jinsda har xil ifodalanishi tushuniladi. Bunday belgilarning genlari autosomalarda ham, jinsiy xromosomalarda ham joylashgan bo'lishi mumkin.

Jins bilan cheklangan belgilarni irsiylanishi odamlarda ham kuzatiladi. Chunonchi erkaklarga xos belgi yuzda soqol, mo'ylovni, tanadagi yunglarning miqdori va tarqalishini belgilovchi gen allellar ham erkakda, ham ayolda mavjud. Bunday belgilar erkaklarda namoyon bo'lsada, ayollar jinsi bu belgilarni fenotipida namoyon

bo'lishini cheklab qo'yadi. Jins bilan cheklangan belgiga yana bir misol odamlardagi kallik hisoblanadi.

Kallik sust yoki kuchli va u yoshlik yoki katta yoshda paydo bo'lishi, ba'zan esa qalqon usti bezining funksiyasi buzilishi yoki yuqumli kasallik oqibatida bo'lishi mumkin. Ko'pchilik hollarda kallik irsiylanadigan belgi sanaladi. Chunki, u ikki jinsda ham paydo bo'ladi, biroq uning ifodalanishi erkaklarda ko'proq namoyon bo'ladi.

Bilimni tekshirish uchun savollar

1. Jinsga ta'rif bering.
2. Birlamchi jinsiy belgilarga nimalar kiradi?
3. Ikkilamchi jinsiy belgilarga misollar keltiring.
4. Jinsni aniqlashning qanday xillari bor? Ularning har birini tushuntirib bering.
5. Jinsni aniqlashda xromosomalarning rolini izohlang.
6. Autosoma nima?
7. Jinsiy xromatin deganda nimani tushunasiz? U qaysi jinsli organizmlarda uchraydi?
8. Boshlang'ich gonadalardagi korteks va medula qavatlarining funksiyasi nimadan iborat?
9. Jinsni erta bilish genetik usulining qanday ahamiyati bor?
10. Odamda belgilarning jinsga bog'liq holda irsiylanishiga misollar keltiring.

Testlardan to'g'ri javobni aniqlang

1. *Jinsning shakllanishida qanday omillar rol o'ynaydi?*

- A. Gonadalar.
- B. Gormonlar.
- C. Jinsiy xromosomalar.
- D. A-C.

2. *Qaysi xromosoma kasalliklarida jinsiy xromatin mavjud?*

- A. *Shereshevskiy-Terner* sindromida.
- B. *Klaynfelter* sindromida.
- C. *Daun* sindromida.
- D. *Patau* sindromida.

3. *Qanday belgilar jins bilan birikkan holda irsiylanadi?*

- A. Autosomalar orqali avlodlarga beriladigan belgilar.
- B. X xromosoma orqali avlodlarga beriladigan belgilar.
- C. Y submetasentrik xromosoma orqali avlodlarga beriladigan belgilar.
- D. Jinsiy xromosomalar orqali avlodlarga beriladigan belgilar.

4. *Hayvon va odamlarda jins bilan birikkan irsiylanish qoidasi*

- A. Ota organizm o'zining belgisini erkak organizmlarga beradi.
- B. Ona organizm o'zining belgisini urg'ochi organizmlarga beradi.
- C. Ota organizm o'z belgisini urg'ochiga, ona organizm o'z belgisini erkak organizmlarga beradi.
- D. Jins bilan bog'liq holda belgilarning irsiylanish qoidasi yo'q.

5. *Gemizigota organizmning genotipini ko'rsating.*

- A. XY, ZW
- B. XX, XO
- C. XY, XX
- D. ZW, XX

6. Quyida berilgan ota-onalar genotipini tahlil qilib qaysi oilada faqat daltonik o'g'il tug'ilish imkoniyatini aniqlang.

- A. $X^D X^D \times X^D Y$
- B. $X^D x^d \times X^D Y$
- C. $x^d x^d \times X^d Y$
- D. $x^D x^D \times X^d Y$

7. Kriss-kross nima?

- A. Erkak organizm o'z belgisini qizi orqali uning o'g'illariga berishi.
- B. Urg'ochi pashsha onaning belgisini olish.
- C. Erkak pashshalar otaning belgisini olish.
- D. Hamma pashshalar bir jinsli bo'lishi.

8. Odamlarda X xromosomalar orqali irsiylanadigan belgilar.

- A. Og'izning kattaligi.
- B. Gemofiliya.
- C. Kiprikning uzunligi.
- D. Gipertrixoz.

9. Y xromosoma orqali irsiylanadigan belgilar

- A. Og'izning kattaligi.
- B. Gemofiliya.
- C. Kiprikning uzunligi.
- D. Gipertrixoz.

10. Odamlarda jins bilan cheklangan belgilar.

- A. Soqol.
- B. Ko'z rangi.
- C. Lab qalinligi.
- D. Kiprikning uzunligi.

VII BOB.

O'ZGARUVCHANLIK VA UNING XILLARI

Tayanch tushunchalar: o'zgaruvchanlik va uning xillari, modifikatsion o'zgaruvchanlik, kombinativ o'zgaruvchanlik, rekombinativ o'zgaruvchanlik, mutatsion o'zgaruvchanlik; mutatsiya to'g'risidagi nazariya, spontan va indutsirlangan mutatsiya, generativ va somatik mutatsiya, morfologik, fiziologik, biokimyoviy mutatsiyalar, letal, yarim letal, pushtsiz, neytral va foydali mutatsiyalar, gen mutatsiyalari, xromosoma mutatsiyalari, genom mutatsiyalari.

7.1. O'zgaruvchanlik. O'zgaruvchanlik irsiyatga qarama-qarshi xossadir. U barcha tirik mavjudotlarga xos. Odamlardagi o'zgaruvchanlik deganda bir ota-onadan tug'ilgan farzandlarning oldingi avloddan va o'zaro tafovut qilishi tushuniladi. O'zgaruvchanlik organizmning atrof-muhitga moslashishida muhim ahamiyat kasb etadi. Odamlar populyatsiyasida o'zgaruvchanlik yuz tuzilishi, soch rangi, shakli, teri rangi, ko'z shakli, rangi, qosh shakli, bo'y uzunligi, tana og'irligi va boshqa belgi-xossalarda ko'zga tashlanadi. O'zgaruvchanlik ikki toifaga – fenotipik va genotipik o'zgaruvchanlikka bo'linadi.

Fenotipik o'zgaruvchanlik organizmning tashqi, ichki belgi-xossalari o'zgarishidan iborat bo'lib, u nasldan-naslga berilmaydi. Fenotipik o'zgaruvchanlik muhit sharoitining o'zgarishi bilan aloqador. Chunonchi yoz kunlari odam tanasining quyosh tushgan qismlarining qorayishi, yoki ko'p ovqat yeydigan odam vaznining ortishi fenotipik o'zgarishdan boshqa narsa emas. Odatda tashqi muhitning ta'siri natijasida paydo bo'ladigan fenotipik o'zgarishlar **modifikatsion o'zgaruvchanlik** deb ataladi. Fenotipik o'zgaruvchanlikning ikkinchi xili **ontogenetik o'zgaruvchanlikdir**. Har bir tirik mavjudot, shu qatori odamning ham umr davomida irsiyatining moddiy asoslari bo'lmish xromosomalari, genlari deyarli doimiy bo'ladi. Shunga qaramay uning fenotipik – tashqi qiyofasi taraqqiyotining turli bosqichida turlicha bo'ladi. Buni biz har bir odamning bog'chagacha, bog'cha, boshlang'ich maktab, o'rta maktab va undan keyingi hayoti davomida olingan rasmlarini o'zaro taqqoslaganda yaqqol ko'rishimiz mumkin.

Odamning har xil yoshda turlicha fenotipga ega bo'lishi, hayjarning morfogenezi va tabaqalanishi bilan uzviy aloqador. Bunday yoshga bog'liq o'zgarishlar ontogenetik o'zgarishlardir. O'zgaruvchanlikning yana bir xili genotipik o'zgaruvchanlik haqida mushohada yuritimiz.

7.2. Genotipik o'zgaruvchanlik. Genotipik o'zgaruvchanlik organizm genotipining o'zgarishi bilan aloqador. Shu tufayli u avloddan-avlodga beriladi. Genotipik o'zgaruvchanlik *kombinativ* va *mutatsion* o'zgaruvchanlikka bo'linadi. Kombinativ o'zgaruvchanlik ota-ona gametalarning qo'shilishidan yuzaga keladi. Ota-ona gametalarning qo'shilishi natijasida xromosomalar va genlar to'plamining turli xil kombinatsiyalari hosil bo'ladi. Odamlarda erkak va ayol gametalarning qo'shilish kombinatsiyalari 2^{23} ga tengdir. Krossingover oqibatida xromosomalardagi genlar birikishining yangi xillarining paydo bo'lishi kombinativ o'zgaruvchanlikka ta'sir etuvchi omil sanaladi.

Mendel qonunlari, genlarning o'zaro ta'siri, birikkan holda irsiylanish mavzularidagi ma'lumotlarning aksariyat ko'pchiligi kombinativ o'zgaruvchanlikka misoldir. Genotipik o'zgaruvchanlikning ikkinchi xili mutatsion o'zgaruvchanlikdir.

7.3. Mutatsion o'zgaruvchanlik. Mutatsion nazariya 1901–1903-yillarda golland olimi G.de-Friz tomonidan yaratilgan. Uning asosiy mazmuni quyidagilardan iborat. Mutatsiya irsiylanadigan, sifat jihatdan farq qiladigan, turli yo'nalishdagi o'zgaruvchanlikdir. U to'satdan, ahyon-ahyonda ro'y beradigan o'zgaruvchanlikdir. Organizm uchun u foydali, ziyon, befarq bo'ladi.

Mutatsiya xillari. Mutatsiyalarning bir necha xillari mavjud. Chunonchi mutatsiya paydo bo'lishiga qarab *spontan* va *indutsirlangan* xillarga ajraladi. Spontan mutatsiyalar tabiatda inson ishtirokisiz tirik mavjudotlarda ahyon-ahyonda, to'satdan ro'y berishi mumkin. Mevasi tukli shaftolidan mevasi tuksiz shaftolining hosil bo'lishi, normal oyoqli qo'y zotidan kalta oyoqli xili yoki qora tanli odamlar oilasidan oq tanli bolaning tug'ilishi kabi hodisalar spontan mutatsiyadan boshqa narsa emas.

Indutsirlangan mutatsiyalar organizmga fizikaviy, kimyoviy, biologik, mexanik faktor ta'sir etishi natijasida paydo bo'ladi. Radiatsiya

ta'sirida yoki spirtli ichimliklarni ko'p iste'mol qilish, giyohvandlik bilan muntazam shug'ullangan odamlarda tug'ilgan ruhiy, jismoniy kamomadli bolalar ham indutsirlangan mutatsiyalarga misoldir.

Organizmning qaysi qismida paydo bo'lishiga qarab mutatsiya *somatik* va *generativ* xillarga bo'linadi.

Somatik mutatsiya tananing turli qismlarida ro'y beradi. Ba'zi odamlarda ikkita ko'z rangining bir-biridan birmuncha farq qilishi, bir ko'zning nisbatan katta yoki kichik bo'lishi, qo'ldagi barmoqlar sonining ortiqcha yoki kalta bo'lishi somatik mutatsiyalarga misoldir.

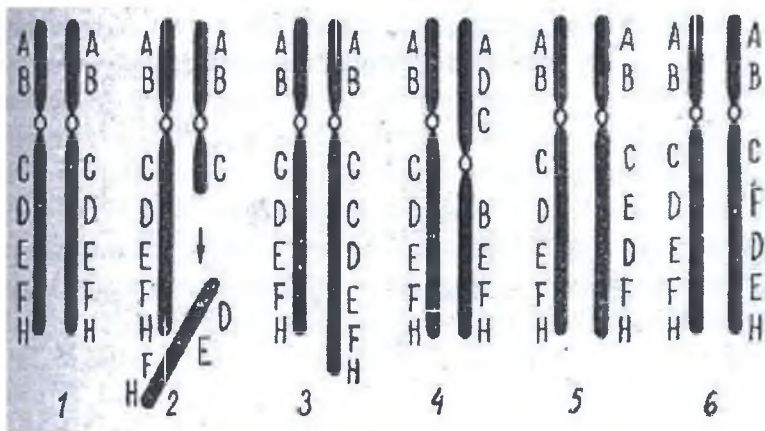
Generativ mutatsiyalar odatda jinsiy bezlar, gametalarda ro'y beradi. Agar bunday mutatsiyalar dominant bo'lsa, keyingi avlod fenotipida ko'zga tashlanadi. Mabodo generativ mutatsiya retsessiv holatda bo'lsa, uni kelgusi avlodda ham kuzatish qiyin. Uning fenotipida namoyon bo'lishi uchun bir xil retsessiv generativ mutatsiyaga uchragan har xil jinsli individlarning gametalari urug'lanishda qatnashishlari lozim.

Genotipning o'zgarishiga qarab mutatsiyalar *gen*, *xromosoma*, *genom* o'zgarishi bilan bog'liq xillarga ajratiladi.

Gen mutatsiyalari. Gen deganda u yoki bu oqsil molekulasini, polipeptid zanjirini sintez qilishda qatnashadigan nuklein kislota DNK ning bir qismi tushuniladi. Genlar odatda hujayra metabolizmini o'zgartirish orqali belgi-xossalar rivojlanishiga ta'sir ko'rsatadi. Genlar nukleotid – valin aminokislotaning kodi bo'lmish GUA o'rin olganligidir. Binobarin triplettdagi, ikkinchi nukleotid A o'rniga U joylashishining natijasida gen mutatsiyasi yuqorida qayd qilingan kasallikni keltirib chiqaradi. Biroq, triplettdagi nukleotidlarning almashishi hamma vaqt mutatsion o'zgaruvchanlik hosil qilavermaydi. Triplet tarkibidagi uchinchi nukleotidning o'zgarishi, chunonchi, valin aminokislotaning iRNK dagi kodi GUU tripletning uchinchi nukleotidi o'rin almashib, kod GUS, GUA, GUG holatda bo'lgan taqdirda ham, baribir polipeptidning maxsus joyidan valin o'rin oladi. Demak, triplettdagi uchinchi nukleotidning o'zgarishi genning funksional jihatdan o'zgarimasdan qolishiga olib keladi. Bunday mutatsiya «indamas» mutatsiya nomini olgan. Mutatsiyalar gen tarkibidagi bir yoki bir necha nukleotidning ikki yoki ko'p marotaba ortishi (duplikatsiya)

yoki kamayishi (deletsiya) tufayli ham kelib chiqadi. Odamlarda gen mutatsiyasiga misol qilib gemofiliya, daltonizm, galaktozemiya, fenilketonuriya, albinizm kabi kasalliklarni ko'rsatish mumkin.

Xromosomal mutatsiyasi xromosomalarning soni, hajmi va tuzilishi o'zgarishi bilan aloqador. Xromosomal tuzilishining o'zgarishi bir xromosoma doirasida yoki xromosomalararo bo'ladi. Xromosomalarning tuzilishi o'zgarishi uch xil **deletsiya, duplikatsiya, inversiya** tipida namoyon bo'ladi. Faraz qilaylik birorta xromosoma AVSDEFN qismlardan tuzilgan. Agar uning biror qismi masalan: DEFN uzilib qolsa, bu deletsiyaga, mabodo ana shu uzilgan qism boshqa xromosomaga qo'shilsa, bu duplikatsiyaga misol bo'ladi. Bir xromosomaning biror qismi boshqa qism bilan o'rin almasha, chunki, B qismini o'rniga D qism, aksincha D qismning o'rniga B qism joylashsa, bunday xromosoma o'zgarishi inversiya deyiladi.



17-rasm. Xromosomalarning qayta tiklanishi.

1 – dastlabki gomologik xromosomalar jufti; 2 – DEFH qismining uzilishi; 3 – C qismining duplikatsiyasi; 4 – BCD qismining inversiyasi; 5 – DE qismining inversiyasi; 6 – inversiya DE qismining qayta joylashishi.

Gomologik juft xromosomalarning dastlabki holati; 2 – DEFH bo'laklarining yo'qotilishi; 3 – C bo'lagi duplikatsiyasi; 4 – BCD bo'laklarning inversiyasi; 5 – DE bo'laklarning inversiyasi; 6 – DE bo'laklarning inversiya-qayta joylashishi.

Inversiyada xromosoma qismlari uzaymaydi ham, qisqarmaydi ham. Uning ba'zi qismlari xromosomadagi joyini 180° o'zgartiradi. Ko'pgina mutatsiyalar fenotipda namoyon bo'ladi. Masalan, odamdagi beshinchi xromosomaning kalta bo'lagining deletsiyasi «Mushuk chinqirog'i» kasalini keltirib chiqaradi. Bunday bolalar tug'ilganida yig'lash o'rniiga mushukchalar singari «miyov-miyov» degan ovoz chiqaradi. Bu ulardagi ovoz apparatining nosog'lomligi belgisidir. Ularda faqat ovoz apparatidagina emas, markaziy nerv sistemasida ham kasallik bo'ladi. Bu deletsiya geterozigota holatda fenotipda namoyon bo'ladi. Bunday kasallikka chalingan bolalar go'daklik davridayoq o'ladilar. 4,13,18 xromosomalardagi deletsiya ham og'ir aqliy kasalliklarning paydo bo'lishiga olib keladi.

Genom mutatsiyalar xromosomalar sonining o'zgarishi bilan aloqador. U ikki xil: poliploidiya va aneuploidiyaga bo'linadi. Poliploidiya xromosomalarning necha karra ortishi bilan bog'liq. Xromosomalarning karra ortig'i somatik hujayralarda hamda gametalarda ro'y berishi mumkin. Agar odamning ba'zi hujayralarida 69 xromosoma bo'lsa, uni triploid, 92 ta bo'lsa tetraploid deb ataladi. Odam embrion rivojlanishida murtakning 69 xromosomaga ega bo'lish hollari ro'y berishi aniqlangan. Lekin bunday kariotipga ega murtak bir yoki ikki oyligida nobud bo'ladi. Dastlab 60 yillarda bunday kariotipli homilaning atigi bir foizi 6–7 yilgacha rivojlanishi kuzatilgan. Triploid o'g'il bola homilalik davrida aniqlangan bo'lsa, hozirgi paytga kelib 60 ta tug'ilgan triploid bolalar 7 kungacha umr ko'rishi mumkinligi aniqlangan.

Xromosomalari triploid bo'lgan bolalarda bosh miya, yurak, ovqat hazm qilish va boshqa organlar ko'p kamomadlarga ega bo'lib, bu kamomadlar bolaning hayotchanligi yo'qolishiga olib keladi. Tetraploid xromosomal bolalar juda kam bo'ladi. Xromosoma tuzilishida kamchiliklar bilan o'lgan homilalarning atigi 5–6% tetraploidlarga to'g'ri keladi. Ular ona qornida 2 oylikka yetar-yetmas o'ladilar. Adabiyotlarda qayd etilishicha faqat 5 marta tetraploid bolalar tug'ilgan va tez orada o'lgan. Poliploidiya odatda xromosomaning uzunasiga ikkiga bo'linishi, lekin anofazada ikki qutbga tarqalmasligi natijasida ro'y beradi.

Aneuploidiya xromosomalar sonining 1,2,3 taga ortishi yoki kamayishidan iborat. Aneuploidiyaning har xillarining takrorlanish darajasi jadvalda keltirilgan.

Ma'lumki, odamda 23 juft xromosoma, odamsimon maymunlarda esa 24 juft xromosomalar uchraydi. Taxmin qilinishicha odamning ikkinchi xromosomasining ikkita katta va kichik yelkalari shimpanzening 12 va 13 xromosomalariga, gorilla va orangutaning 13 va 14 xromosomalariga o'xshashdir. Ana shu ma'lumotlarga asoslanib, ba'zi bir olimlar Odamsimon maymunlarning nogomologik xromosomalari orasida ro'y bergan translokatsiyalar odamning tarixiy jarayonida paydo bo'lishida muhim rol o'ynagan degan fikrni quvvatlaydilar.

7-jadval

Odamda aneuploidiyaning har xil turlari va ularning takrorlanish darajasi

Xromosomalar	Sindrom	Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda uchrash darajasi
Autosomalalar		
21 xromosomaning uchta bo'lishi	Daun	1/700
13 xromosomaning uchta bo'lishi	Patau	1/5000
18 xromosomaning uchta bo'lishi	Edvars	1/10000
Jinsiy xromosomalar (Ayollarda)		
Bitta X jinsiy xromosomali	Shereshev-Terner	1/5000
Uchta X jinsiy xromosomali	X trisomiyasi	1/700
To'rtta X jinsiy xromosomali	X tetrasomiyasi	1/700
Beshta X jinsiy xromosomali	X pentasomiyasi	1/700
Jinsiy xromosomalar (Erkaklar)		
XXX trisomiyali	Normal	1/1000
XXY trisomiyali	Klaynfelter	1/500
XXYY tetrasomiyali	Klaynfelter	1/500
XXXY tetrasomiyali	Klaynfelter	1/500
XXXXY pentasomiyali	Klaynfelter	1/500
XXXXXY geksasomiyali	Klaynfelter	1/500

Xromosomalar tuzilishidagi o'zgarishlarni farqlantirish uchun 1971-yili bo'lib o'tgan Parij konferensiyasi alohida ramz (simvol) larni taklif etadi.

Mazkur simvollar bo'yicha tuzilishi o'zgargan xromosomalar oldin qavs ichiga qo'yiladi. Masalan, 46 XX del (xq) – ayollar kariotipi X xromosoma uzun yelkasining deletsiyasi,

46 XUr (18) erkak organizm 46 xromosomasi va 18 xromosomasi doira shaklida,

45 XXrob (15,21) 45 xromosomal ayol organizmi va 15 hamda 21 xromosomalarning uzun yelkalari translokatsiyaga yo'liqqan,

46 XU_t(2:5)q 21: q 31/2 va 5 akrasentrik xromosomalar o'zlarining sentromerini birlashtirib, uzun yelkalari orasida translokatsiya ro'y bergan va bitta metasentrik xromosoma va bitta submetasentrik xromosoma hosil bo'lgan.

Agar kariotipdagi bir xromosoma kam bo'lsa, buni monosomik, bitta xromosoma ortiqcha bo'lsa trisomik, ikkita ortiqcha bo'lsa tetrasomik, uchta va undan ko'p ortiqcha bo'lsa, polisomiklar deb ataladi.

8-jadval

Odam xromosoma tuzilishidagi o'zgarishlarni farqlantiruvchi simvollar N.N.Prixodchenko, T.P.Shkuratdan

del	Deletsiya
der	Qurama xromosoma
dup	Duplikatsiya
ins	Insertsiya (ulangan)
r	Doira shaklidagi xromosoma
Inv - ins	O'xshash nukleotidlar majmuasi 180°C ga o'zgargan
rep	Resiprok translokatsiya
rec	Rekombinant xromosoma
rob	Nogomologik xromosomalarning uzun yelkalarini translokatsiyasi
t	Translokatsiya

ter	Terminal yoki xromosomaning oxirgi bo'lagi (pter – kalta yelkaning oxiri, qter – uzun yelkaning oxiri)
:	Uzilish lekin qo'shilmagan
::	Uzilishi va qo'shilish
→ →	Dan gacha

Odamlarda to'liq trisomiklar 8,9,13,14,18,21 va X hamda Y xromosomalarda kuzatilgan. Qayd etilgan trisomiyalardan faqat 21 va 22 xromosoma trisomiyalar hayotchan bo'lib, qolgan autosoma trisomiyalar homilalik davrida yoki tug'ilgandan so'ng nobud bo'ladi. X xromosomaning 5 tagacha bo'lgan polisomiyasi esa hayotchan bo'ladi. Monosomiklarning 20% homiladorlikning birinchi oylarida yoki homilaning keyingi rivojlanish davrida halok bo'ladi. Bunday o'lim genlar birikishining butun bir sistemasi (xromosomalar) yo'qolishi bilan aloqador. Tug'ilgan farzandlar orasida monosomiklar uchrashi mumkin (masalan, Shereshevskiy-Terner sindromi).

7.4. Modifikatsion o'zgaruvchanlik. Tashqi muhitning ta'siri natijasida paydo bo'ladigan o'zgarishlar modifikatsion o'zgaruvchanlik deb ataladi. Modifikatsion o'zgaruvchanlik darajasi tashqi muhitning organizmga ko'rsatgan ta'sirining kuchi va muddatiga qarab har xil bo'ladi. Agar organizmga ta'sir qilayotgan tashqi muhit omili kuchli va uzoq muddatli bo'lsa, modifikatsion o'zgaruvchanlik ham shunchalik kuchli, aks holda kuchsiz ifodalangan bo'ladi. Modifikatsion o'zgaruvchanlik organizm rivojlanishining sezgirlik davri yuqori bo'lganda ta'sir etish orqali uning yo'nalishini o'zgartirib yuboradi. Ko'p belgilarga tashqi muhit uzoq muddat ta'sir etishi, boshqa belgilarga esa ularning sezgirligi oshgan davrida qisqa muddatda ta'sir etadi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlik ko'lami genotipning *reaksiya normasi* bilan chegaralangan. Belgining reaksiya normasi – bu ma'lum genotipga ega belgining o'zgarish imkoniyatlarining chegarasidir. Taraqqiyotning ma'lum vaqtlarida modifikatsion o'zgaruvchanlik ro'y bermasligi ham mumkin. Modifikatsion o'zgaruvchanlik hosil qilish qobiliyatiga ko'ra belgilar muhitga nisbatan turg'un va o'zgaruvchan

xillarga bo'linadi. Har bir belgining fenotipda namoyon bo'lishi bir tomondan gen faoliyatiga, ikkinchi tomondan organizm yashayotgan muhit omillariga bog'liq bo'ladi.

O'zgaruvchanlik ham sifat, ham miqdor belgilarga taalluqlidir. Sifat belgilarning o'zgarishi bir yoki ikki genga bog'liq. Uning fenotipda namoyon bo'lish darajasiga tashqi muhit omillarining ta'siri juda kam bo'ladi.

Odamlardagi sifat belgilariga misol qilib qon guruhlari, ko'z rangi, qosh shakli va h.k.larni olish mumkin. Miqdor belgilarining rivojlanishi esa bir tomondan genlar faoliyatiga, ikkinchi tomondan tashqi muhit omillariga bog'liqdir. Odam gavdasining hajmi, bo'ychanligi miqdor belgilar sanaladi. Har qanday belgi genotip orqali belgilanadi. Lekin genning belgiga ko'rsatgan ta'sir etish darajasi muhitga bog'liq bo'ladi. Chunonchi odamning aql-idroki, fe'l-atvori, qobiliyati bir tomondan irsiyatga, ikkinchi tomondan tashqi muhitga bog'liqdir.

Odamlarning psixologik va psixofiziologik jihatdan turli-tumanligi shakllanishida genetik va muhit o'zgarishlarining o'zaro ta'siri muhim ahamiyat kasb etadi. Odamni psixofiziologik jihatdan o'rganish psixologiya va fiziologiya fanlarining vazifasiga kiradi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlikni tavsiflash uchun statistik ko'rsatkichlar: belgining o'rtacha arifmetik ifodalanishi, variatsiya koefitsienti, dispersiyasi hamda variatsiya egri chizig'ini aniqlash talab etadi. O'rganilayotgan obyektning umumiy tavsifidan tashqari belgining o'zgarishi ham baholanishi lozim.

7.5. Ekspressivlik va penetranlik. Ekspressivlik va penetranlik atamalarini dastlab Timofeyev-Resovskiy fanga kiritgan. Ekspressivlik deganda genning fenotipik rivojlanish darajasini, ya'ni genning ta'sir kuchi bilan belgining rivojlanish darajasi tushuniladi. Ekspressivlik ikkala jinsda bir xil yoki har xil, doimiy yoki o'zgaruvchan xillarga ajratiladi. Turg'un belgilarga ko'proq sifat belgilar, o'zgaruvchan belgilarga esa miqdor belgilar kiradi.

Har bir organizm fenotipi genotipga va o'zi yashayotgan tashqi muhitga bog'liq. Belgilar o'rtasidagi tafovut genotipga bog'liq bo'lgan hollarda ham ularning namoyon bo'lishi uchun tashqi muhitning ma'lum sharoiti zarur. Aksincha belgilar o'rtasidagi tafovut

ko'proq tashqi muhitga bog'liq bo'lgan hollarda ham, bu belgilar genotip tomondan belgilanishini unutmash kerak. Masalan, tog'lik joylarda pasttekislikka qaraganda qonda gemogloblin va eritrotsitlar 30% ortiq bo'ladi. Biroq eritrotsitlar miqdorining o'zgarishi kislorodning parsiol bosimi bilan uzviy bog'langan bo'lib, u genotip bilan belgilanadi. Xuddi shuningdek, odam bo'y uzunligidagi farq genetik omillar bilan belgilansada, u oziqlanish va iqlim sharoitlariga qarab o'zgaradi. Binobarin, belgining rivojlanishida genetik omillar va tashqi muhit ta'sirini bilish uchun belgining reaksiya normasini tahlil qilish zarur. Agar bir xil genotipli organizmlarda belgining ifodalanishi turlicha bo'lsa, u holda ikkala jinsda ekspressivlik bir xil yoki har xil, doimiy yoki tebranuvchan holatda bo'ladi. Mazkur gen ta'sirida rivojlangan belgida o'zgarish sodir bo'lmasa, u holda turg'un ekspressivlik kuzatiladi. Chunonchi AVO qon guruhlarining ekspressivligi turg'un sanaladi. Ekspressivlikning ikkinchi xili o'zgaruvchan yoki tebranuvchan ekspressivlik hisoblanadi. Ularning kelib chiqish sabablariga tashqi muhit, genotip (genlarning o'zaro ta'siri) kiradi. Ekspressivlik darajasi miqdor jihatdan statistik ko'rsatkichlar yordamida baholanadi. Ekspressivlik o'zgarishining chetki variantlari penetranlik orqali aniqlanadi. Penetranlik ma'lum gen allelining miqdor jihatdan paydo bo'lish ehtimolligidir. Populyatsiya tarkibidagi organizmlarda belgilar hamma organizmlarda yoki ayrim guruh organizmlarda namoyon bo'ladi. Masalan, tug'ma son suyagining chiqishi 25% yoki boshqacha aytganda, shu gen bor genotiplarning 1/4 qismida fenotipik jihatdan namoyon bo'ladi.

To'liq bo'lmagan penetranlikka misol qilib jins bilan cheklangan belgilarni olish mumkin.

Bilimni tekshirish uchun savollar

1. O'zgaruvchanlikka ta'rif bering. U necha xilga bo'linadi?
2. Irsiy o'zgaruvchanlik qanday xillarga ajratiladi?
3. Mutatsion o'zgaruvchanlikning qanday xillari bor?
4. Gen mutatsiyalarini tushuntiring.
5. Xromosoma mutatsiyalari qanday sinflarga ajratiladi?
6. Genom mutatsiyalarining qanday xillari bor?
7. Gen mutatsiyalari qanday xillarga bo'linadi?
8. Translokatsiya bilan duplikatsiyani taqqoslang. Ularning farqini tushuntiring.
9. Modifikatsion o'zgaruvchanlik mutatsiyadan nimasi bilan farq qiladi?
10. Belgining reaksiya normasi nima?

Testlardan to'g'ri javobni aniqlang

1. *Irsiylanmaydigan o'zgaruvchanlik qanday nomlanadi?*

- A. Kombinativ.
- B. Rekombinativ.
- C. Mutatsion.
- D. Modifikatsion.

2. *Xromosom abberatsiyasi bu ... bog'liq mutatsiyadir.*

- A. Xromosomalar soni, shakli, hajmi va tuzilishi bilan.
- B. Xromosomalarning ayrim qismlarini uzilishi bilan.
- C. Xromosomalarning ba'zi bir qismlarini ikki marotaba ortishi bilan.
- D. Xromosomaning ayrim qismini 180° ga aylanib qolishi bilan.

3. *Ikkita nogomologik xromosomalarning o'zaro ayrim bo'laklari bilan o'rin almashishi qanday nomlanadi?*

- A. Transpozitsiya.
- B. Translokatsiya.
- C. Transpoza.
- D. Inversiya.

4. *Xromosomalar sonining karrali ortishi qanday nomlanadi?*

- A. Geteroploidiya.
- B. Poliploidiya.
- C. Aneuploidiya.
- D. Pleyotropiya.

5. *Xromosoma sonining ortishi yoki kamayishi qanday ataladi?*

- A. Avtopoliploidiya.
- B. Poliploidiya.
- C. Aneuploidiya.
- D. Pleyotropiya.

6. *Modifikatsion o'zgaruvchanlik bu:*

- A. Tashqi muhit omillari ta'sirida paydo bo'ladigan o'zgaruvchanlik.
- B. Kelgusi avlodlarga berilmaydigan o'zgaruvchanlik.
- C. Bir xil genotipga ega organizmlarning muhit ta'sirida rivojlanadigan o'zgaruvchanlik.
- D. A, C.

7. *Organizm belgisining reaksiya normasi bu:*

- A. Organizm belgisiga tashqi muhit ta'siri.
- B. Tashqi muhit ta'sirida organizm belgisining o'zgarishi.
- C. Tashqi muhit ta'sirida genotipga bog'liq holda belgining o'zgarish chegarasi.
- D. Tashqi muhit ta'sirida belgining keskin o'zgarishi.

8. *Modifikatsion o'zgaruvchanlikni statistik usulda o'rganish uchun*

- A. Organizmlarning genotipi o'xshash, ma'lum guruhi olinishi kerak.
- B. O'rganilayotgan belgi o'lchanayotganda yoki sanalayotgan bir xil aniqlik bo'lishi, kuzatish bir nechta marotaba takrorlanishi kerak.
- C. O'rganilayotgan organizmlar ko'p bo'lishi va bir nechta marotaba takrorlanish kerak.
- D. A, B.

9. *Mutatsion nazariyani yaratgan olim kim?*

- A. Ch.Darvin.
- B. Mendel.
- C. Morgan.
- D. G.de-Friz.

VIII BOB.

ODAM POPULYATSIYASINING GENETIK ASOSLARI

Tayanch tushunchalar: tur, populyatsiya, yopiq sistema, ochiq sistema, populyatsiyalardagi irsiylanish, qon guruhleri, Xardi-Vaynberg qonuni.

8.1. Populyatsiya haqida tushuncha. Hozirgi vaqtda dunyo aholisi 7 milliardga yaqinlashmoqda. Ularning hammasi bir tur *Homo sapiens*, ya'ni ongli odamlar turiga kiradi. Lekin ular morfologik jihatdan nihoyatda turli-tuman.

XX asrning 30-yillariga qadar turlar organizmlardan tashkil topgan deyilgan bo'lsa, keyinchalik ular populyatsiyalardan iborat degan tushuncha keng targ'ib qilinishi bo'ldi. Ma'lumki, odamlar ko'hna sayyoramizda bir tekislikda yashamay shaharlarda zich, qishloqlarda siyrak bo'ladi. Odam yashamaydigan hududlar ham bor. Shunga o'xshash o'simlik, hayvon turlariga mansub individlar, quruqlikda bir tekislikda tarqalmay, yashash uchun qulay, ya'ni suv bor, unumdor tuprog'i mo'l joylarda nihoyatda zich, namligi kam, unumsiz tuproqda, ya'ni ozuqasi kam joylarda juda siyrak joylashgan.

Tabiatda zich joylashgan o'simlik, hayvon guruhlarini fanda populyatsiyalar deyiladi. Hozirgi vaqtda har bir o'simlik, hayvon turi populyatsiyalardan tuzilganligi deyarli barcha biologlar tomonidan e'tirof etiladi. Turlar qanchalik keng maydonda joylashgan bo'lsa, undagi populyatsiyalar soni ham ko'p, tur tarqalgan hudud kichik-tur bo'lsa populyatsiyalar soni kam bo'ladi.

Tur bilan populyatsiya orasida qanday farq bor degan savolga javob berib, shuni ta'kidlash lozimki, bir tur individlari boshqa tur individlari bilan chatishmaydilar, ahyonda chatishsalar ham nasl bermaydilar. Masalan, yovvoyi ot *Equus Przevaliskii* xonaki eshak *Equus astnus* bilan chatishmaydi, mabodo chatishsa ham xachir naslsiz bo'ladi. Shunga o'xshash bug'doy bilan arpa ham chatishmaydi. Turlar bir-biri bilan chatishmagani uchun ularni "yopiq sistema" bir turga kiruvchi populyatsiyalar o'zaro chatishib, normal nasl qoldirgani sababli, ular "ochiq sistema" deb izohlanadi.

Jinsiy organi bor o'simliklar, hayvonlar o'z-o'zidan otalanuvchi va chetdan otalanuvchi xillarga ajraladi. O'z-o'zidan otalanuvchi organizmlar ko'proq gomozigota, chetdan otalanuvchi esa geterozigota hisoblanadi. Populyatsiyalar o'z-o'zidan otalanuvchi turlarga nisbatan chetdan otalanuvchi turlarda ko'proq. Yuqoridagi fikrlarni mutlaq tushunmaslik kerak, chunki tashqi ichki muhitning o'zgarishi tufayli chetdan otalanuvchi, shuningdek, o'z-o'zidan otalanuvchi turlarda mutatsion o'zgaruvchanlik, genlar oqimi, genetik avtomatik jarayon ro'y beradi. Shunga qaramay o'z-o'zidan otalanuvchilarda xilma-xillilik kam, chetdan otalanuvchilarda ko'p bo'ladi.

Endi populyatsiya ta'rifi bilan tanishamiz. Populyatsiya deb uzoq muddat davomida tur egallagan arealning muayyan bir joyida yashaydigan, o'zaro chatishib nasl beradigan, shu turga mansub boshqa populyatsiyalardan ayrim belgi-xossalari bilan tafovut qiluvchi mustaqil genetik tizim hosil qiladigan, o'z-o'zini qayta tiklovchi individlar yig'indisiga aytiladi.

8.2. Populyatsiyalarning genetik tuzilishi. Populyatsiyalar genetik jihatdan o'zaro farqlanadi. Masalan, namoshomgul populyatsiyasini olsak, unda gultoji bargi oq, pushti, qizil, sariq ranglilarini ko'rish mumkin. Yoki g'o'zaning *Gossipium xirzitum* turida ko'sak og'irligi 3,4,5,6,7,8,9,10 grammlari individlar uchraydi. Populyatsiyalarning genetik tuzilishini o'rganganlar orasida seleksionerlar, ya'ni yangi o'simlik navi, hayvon zotini chiqaruvchilar birinchilardan hisoblanadilar. Chunki ular yangi nav yoki zot chiqarish uchun faqat ota-ona juftini tanlash bilan cheklanmay, chatishtirishdan hosil bo'lgan duragaylarning bir necha avlodini ham o'rganadilar. Natijada duragay populyatsiya ota-onaga o'xshaydimi yoki ular yangi populyatsiyani barpo etadilarmi, degan muammoni hal etadilar. Tabiiyki sun'iy ra-vishda barpo etilgan populyatsiyalar inson bo'lajak zot navlarda o'zi uchun foydali belgi-xossalari, bo'lishi uchun sun'iy tanlash olib boradi. Tabiatda tabiiy tanlanish individlardagi ko'p belgi-xossalari bo'yicha amalga oshadi. U populyatsiyani yo yaxlit holda saqlab qoladi yoki yashash sharoitiga muvofiq ravishda guruhlarga ajratib yuboradi.

Odam populyatsiyasidagi belgilar va xususiyatlar. Har qanday tirik organizmlarga xos bo'lgani singari, odamlarda ham umumiy bo'lgan belgi va xususiyatlar uchraydi. Bir qancha bunday belgi va xususiyatlar *Homo sapiens* barcha vakillariga xosdir (*turga xos bo'lgan belgilar*). Masalan, tanani tik tutib ikki oyoqda yurishlik, tana yuzasining ko'p qismi yung bilan qoplanmaganligi, intellektning yuqori bo'lishligi va til – so'z orqali muloqotda bo'lishlik shular jumlasiga kiradi. Bundan tashqari tur ichiga kiruvchi har bir vakilning shaxsiy o'ziga xos bo'lgan belgi va xususiyatlari ham uchraydi. Bunday belgilarni *shaxsiy o'ziga xos belgilar* deymiz. Shunday qilib, genetikada umuman turga xos bo'lgan va turga kiruvchi har bir vakilning shaxsiy o'ziga xos sifatlari – **belgi yoki xususiyat** deyiladi.

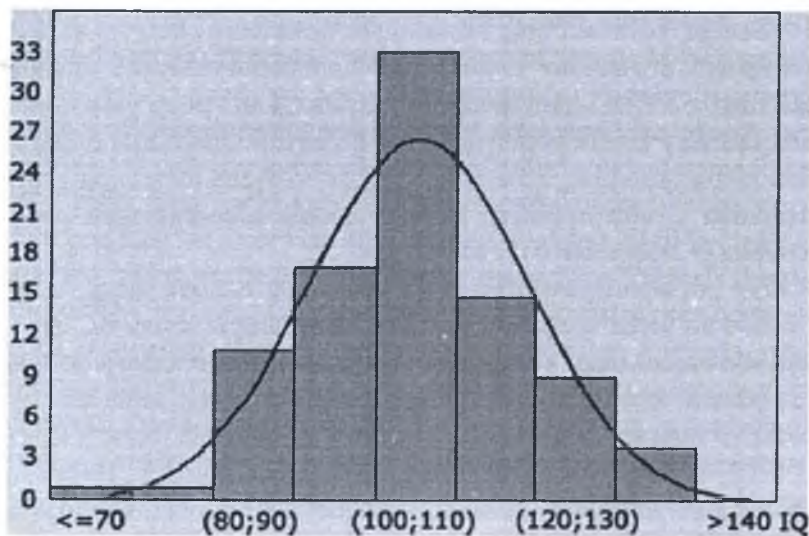
Populyatsiyada agar turli jinsdagi organizmlar erkin va tasodifiy ravishda chatisha olsalar bunga **panmiksiya populyatsiyasi** deyiladi. Lekin odam populyatsiyalarida uning a'zolari orasida erkin turmush qurish ba'zan chegaralanishi mumkin. Masalan, odamlar turmush qurishda o'zlarining bo'ylari yoki aqllariga mos turmush o'rtoq izlaydilar va bunday holatga **assortativlik** deyiladi.

Populyatsiyaga kirgan a'zolarining soni turlicha bo'lishi mumkin. Masalan, Toshkent yoki Moskva shaharlarining aholisini alohida populyatsiya deyishimiz mumkin. Ba'zan populyatsiyada odamlar miqdorda oz bo'lishi ham mumkin. Masalan, katta populyatsiyalarni ichida shunday kichik populyatsiyalar uchraydiki ular faqat o'zlarini ichida nikoh quradilar, urf-odatlar, tillari bo'yicha ham katta populyatsiyadan ajralib turadilar. Bunday kichik alohidalangan populyatsiyalarga **izolyatlar** deyiladi.

Odam populyatsiyasiga kirgan a'zolarining orasida belgi va xususiyatlar bo'yicha o'zgaruvchanlikni kuzatishimiz mumkin. Populyatsiyada barcha belgi va xususiyat bo'yicha aynan o'xshash bo'lgan ikkita odamni topa olmaymiz. Ya'ni bir populyatsiyaga kirsam ham har bir odam o'ziga xos belgi va xususiyatlar yig'indisidan iborat. Odamdagi belgi va xususiyatlarni ikki turga bo'lishimiz mumkin. Bularning birinchisi **sifat belgilari**. Odamdagi sifat belgilari ikkita muqobil sifat ko'rinishidan iborat bo'ladi. Masalan, sochning qoraligi – sochning sariqligi, sepkilning bo'lishi – sepkilning bo'lmasligi, tana rangining

qora bo‘lishi – tana rangining oq bo‘lishi va hokazo. Odam ko‘zining rangi, sochning ko‘rinishi, qon guruhi, tana rangi, ko‘zning kattaligi va hokazo. Odamning turli populyatsiyalarida sifat belgilarini uchrashi chastotasi turlicha bo‘ladi. Masalan, o‘zbek millatiga xos populyatsiyalarida qo‘y ko‘zli, qora sochli va tanasi bug‘doy rangli odamlar ko‘proq uchrasa, rus millatiga xos populyatsiyalarda havo rang ko‘zli, sariq sochli va tanasi oq rangli odamlar ko‘proq uchraydi.

Odamlardagi ikkinchi tur belgi va xususiyatlarga miqdoriy belgi va xususiyatlar deyiladi. Odamdagi ko‘pgina morfologik va xulq-atvor belgi-xususiyatlar miqdoriy ko‘rinishga ega bo‘ladi. Jumladan odamning morfologik belgilari sifatida vazni, bo‘yining balandligi, tana rangining namoyon bo‘lish darajasi, xulq-atvor xususiyatlari sifatida intellekt koeffitsienti, temperamenti, qo‘zg‘aluvchanligi va hokazolarni olishimiz mumkin. Miqdoriy belgi va xususiyatlarning o‘ziga xos tomonlari shundan iboratki, ularni sifat belgi va xususiyatlari singari ikkita yoki uchta bir-biridan keskin farq qiluvchi sifat ko‘rinishlariga ajratib bo‘lmaydi. Miqdoriy belgi va xususiyatlar bir qancha o‘sib yoki kamayib boruvchi ko‘rsatkichlardan iborat bo‘ladi.



18-rasm. Odam intellekt koeffitsientining taqsimlanish egri chizig‘i

Masalan, odam bo'yining balandligi 160, 165, 170, 175, 180 sm...dan iborat bo'lishi mumkin. Miqdoriy belgi va xususiyatlar namoyon bo'lishi normal taqsimot egri chizig'i singari namoyon bo'ladi. 18-rasmda odam intellekt koeffitsientining taqsimlanish egri chizig'i keltirilgan.

Rasmdan ko'rinib turibdiki, odamning IQ 70 dan 140 gacha namoyon bo'lyapti. Lekin eng ko'p namoyon bo'layotgan ko'rsatkich 105 ni tashkil qilyapti, ya'ni bu egri chiziqning cho'qqisiga to'g'ri kelayapti.

8.3. Populyatsiyalardagi irsiylanish. Odatda genetik tahlil bilan populyatsiyalardagi genetik tahlil orasida katta tafovut bor. Genetik tahlilda gomozigota liniyalar ham chatishtirish orqali, ulardagi belgi-xossalarning irsiylanishi o'rganiladi. Populyatsion genetik tahlil esa geterogenli organizmlardan iborat bo'lgan jamoalarda belgi-xossalarning o'zaro muvozanatidagi qonunlarni ochishga yo'nalgan bo'ladi.

G.Mendelning irsiyat qonunlari bilan tanishish mobaynida dominant allel bilan retsessiv allel avlodlarga teng berilishi hodisasini ko'rganmiz. Ya'ni F_1 , $Aa \times Aa$ ko'rinishida bo'ladi. Demak, duragaylarning F_2 AA , Aa , Aa , aa birinchi avlodida ham ikkinchi avlodda ham dominant allel bilan retsessiv allel foizi birdek 50:50. Boshqacha aytganda har avlodda genning dominant va retsessiv allellariga ega gametalarning takrorlanishi bir xil.

Ba'zi hollarda populyatsiyada dominant allel ko'p, retsessiv allel kam bo'lishi mumkin. Masalan, shimoldagi shaharlardan birida aholining 70 foizi qora ko'zli, 30 foizi havorang ko'zli deb tasavvur qilaylik. Tabiiy ravishda qora ko'zlilar ham, havorang ko'zlilar ham erkak va ayollar orasida uchraydi. Bunday populyatsiya gametalar allellarning o'zaro nisbati $0,7 A : 0,3 a$ teng. Qora ko'zlilar bilan havorang ko'zlilar nikohlangan taqdirda ularning farzandlari jinsidan qat'i nazar tubandagi genotipga ega bo'ladilar.

♀ \ ♂	$0,7 A$	$0,3 a$
$0,7 A$	$0,49 AA$	$0,21 Aa$
$0,3 a$	$0,21 Aa$	$0,09 aa$

Farzandlarning 49% gomozigotali qora koʻz, 42% geterozigotali qora koʻz, 9% havorang koʻzli. Keyingi avlodlar nima boʻlishi mumkin? Dominant A allelli gametalar 0,7 (49 AA organizm + 42% Aa organizmdan A va a allelli gametalarga taxminan $49+21=A$ 0,7 A aa organizmdagi $0,09+21=0,3$ a organimdan) boʻyicha takrorlanadi. Tabiiyki, mazkur shahar aholi populyatsiyasida boshqa gen allellarining boshqa nisbatlari bilan birga, koʻz rangining qora va havorang allellar $0,7:0,3$ nisbatining takrorlanishi bir necha avlodlarda saqlanib qoladi.

8.4. Xardi-Vaynberg qonuni. Erkin chatishuvchi populyatsiyalarda genotipik sinflar takror taqsimlanishi haqida 1908-yili ingliz matematigi G.Xardi va nemis shifokori V.Vaynberg birbirlaridan mustaqil ravishda qonun kashf qiladilar. Ular bir juft genlar alleli bilan farqlanuvchi chetdan chatishuvchi populyatsiyada genetik sinflar taqsimlanish tezligini ifodalovchi formulani— $p^2:2pq:q^2$ taklif etdilar.

Mazkur qonun erkin chatishuvchi populyatsiyalarda mutatsion oʻzgaruvchanlik, tashqaridan keluvchi genlar oqimi roʻy bermaganda hamda gomozigotalar va geterozigotali individlar toʻliq naslli boʻlgandagina oʻz kuchini saqlaydi.

Xardi-Vaynberg muhim qoidasi bu, muvozanatli populyatsiyada gen allellari va genotiplarning takrorlanish sonlari qator avlodlar davomida saqlanib qolishligidir. Buni faqat ikki allelli emas, uch, toʻrt va hokazo allelli erkin chatishuvchi populyatsiyalarga ham tatbiq etish mumkin. Masalan, uch allelli ($A_1 A_2 A_3$) genlarining takrorlanish soni $p+q+r=1$ tarzida, genotiplarning takrorlanishi esa $(p+q+r)=p^2+q^2+r^2+2pq+2pr+2pr=(A_1+A_2+A_3)^2=A_1A_1+A_2A_2+A_3A_3+A_1A_2+A_1A_3+A_2A_3$ koʻrinishida roʻy beradi.

Taʼkidlash lozimki, allellarning barcha takrorlanishi sonlar majmuasi 1 ga teng boʻlishi kerak. Bu shart genotiplar takrorlanish sonlari majmuasiga ham tegishli.

Agar erkin chatishuvchi populyatsiyada ikki allel boʻlib, ular $p+q$ takrorlanishidan iborat boʻlsa, u holda $p+q=1$. Binobarin $p^2+2pq+q^2=(p+q)^2=1$. Mabodo populyatsiyada uch allel p, q va r takrorlanuvchi boʻlsa u holda $(p+q+r)^2=1$ ga teng boʻladi.

Yuqorida keltirilgan misollarda erkin chatishuvchi populyatsiyalarda uchrovchi ikki allel teng va noteng bo'lgan holatda ular orasidagi muvozanatli irsiylanish Xarda-Vaynberg qonuni asosida tushuntirildi. Endi erkin chatishuvchi populyatsiyalardagi uch allel turli muvozanatli holatda bo'lgan taqdirda kelgusi avlodlar ana shu muvozanatli holat saqlanishini Xardi-Vaynberg qonuni asosida bayon etamiz.

AQSH, Sharqiy Grenlandiya, Avstraliyaning tub aholisida uch xil M, MN va N qon guruhi aniqlangan.

AQSHning oq tanli aholisining bir guruh populyatsiyasida 6129 odam bo'lib, ulardan 1787 tasi $K^M K^M$, 3039 tasi $K^M K^N$, 1303 tasi $K^N K^N$ qon guruhiga ega bo'lgan. Agar shu populyatsiyadagi har xil qon guruhli erkak va ayollar o'zaro nikohlansalar, ularning avlodlarida qon guruhlari orasidagi muvozanat saqlanadimi, degan muammoni yechish uchun genetik tahlil o'tkazamiz.

K^M qon guruhi dominant, K^N qon guruhi esa retsessiv. Xardi-Vaynberg formulasida dominant gen alleli P, retsessiv allellar gen alleli q bilan ifodalangan. Yuqorida qayd etilgan qon guruhlarining takrorlanish tezligini $P^2+2(Pq)+q^2$. $K^M K^N+2(K^M K^N \cdot K^M K^N)+K^N K^N$ bilan belgilaymiz. P ning populyatsiyadagi takrorlanish tezligi $\frac{1787}{6129} = 0,2916 = P^2 = \sqrt{0,2916} = 0,5399$ ga teng.

$K^N K^N$ qon guruhi allelini populyatsiyadagi takrorlanish tezligi esa $q^2 = \frac{1303}{6129} = 0,2129$. Uni ham kvadratga ko'taramiz $\sqrt{0,2129} = 0,4614$.

Shundan so'ng Xardi-Vaynberg formulasidan foydalanib, populyatsiyadagi har bir qon guruhlariga ega individlar genotipini takrorlanish tezligidagi muvozanatli holatni belgilab chiqamiz.

$P^2+2(pq)+q^2=0,5399^2+2(0,5399 \cdot 0,4614)+0,4614^2=0,2914+0,4968+0,2116$
 $0,2914 K^M K^M:0,4968 K^M K^N:0,2116 K^N K^N$.

Demak, turli qon guruhlaridagi ayol va erkak o'zaro nikohlanganda ularning avlodlaridagi qon guruhlarining o'zaro muvozanati saqlanadi. Bunga biz genetik tahlil tufayli olingan raqamlarni nazariy jihatdan olingan raqamlarga taqqoslanganda ko'rishimiz mumkin.

9-jadval

Qon guruhining turli populyatsiyalarda takrorlanish tezligi haqida ma'lumotlar (Viner bo'yicha)*

Populyatsiyalar	Odamlar soni	Nisbat	Qon guruhlari			Allellarning takrorlanish tezligi	
			$K^M K^M$	$K^M K^N$	$K^N K^N$	$K^M(R)$	$K^N(q)$
AQSHdagi oq tanlilar	6129	haqiqiy	29,14	49,68	21,16	0,540	0,460
		nazariy	29,16	49,68	21,26	-	-
Sharqiy Grenlandiyadagi eskimaslar	596	haqiqiy	83,48	15,64	0,88	0,913	0,087
		nazariy	83,35	15,89	0,76	-	-
Avstraliyaning tub aholisi	730	haqiqiy	3,00	29,60	67,40	0,178	0,882
		nazariy	3,17	29,26	67,57	-	-

Erkin chatishuvchi populyatsiyalarda har xil allel, genotoplarni muvozanatli holda irsiylanishi ruslar tomonidan o'tkazilgan tadqiqotlarda o'z tasdig'ini topgan (10-jadval).

10-jadval

Ruslar populyatsiyasida genotiplarning takrorlanish tezligi

Populyatsiya	Qon gruppasi aniqlagan soni	Qon guruhlari		
		M	MN	N
Leningrad	701	21,1	46,6	21,3
Moskva	10399	95,7	48,2	16,1
Arxangels viloyat	76	10,5	52,6	36,8
Kazaxistan qishlog'i	137	46,7	31,4	21,9

Populyatsiyadagi bir genotip ikkinchi xil genotip bilan almashinib turishi mumkin. Bu esa sifat jihatdan farq qiluvchi genotiplar sonining o'zgarishiga olib keladi. Populyatsiyadagi genotiplar nisbatining o'zgarishi populyatsiya dinamikasining mohiyatini ifoda etadi. Populyatsiyaning genetik jihatdan o'zgarishi mutatsion va kombinativ o'zgaruvchanlik bilan uzviy bog'liq holda amalga oshadi. Populyatsiya dinamikasining o'zgartiruvchi genetik omillariga **mutatsion jarayon, tanlanish, alohidalanish, populyatsiyalar to'liqini va genlar dreyfi** kiradi.

Bilimni tekshirish uchun savollar

1. Populyatsiya deganda nimani tushunasiz?
2. Xardi-Vaynberg qonuni. Unga ta'sir etuvchi omillarni yoriting.
3. Panmiksiya deganda nimani tushunasiz?
4. Assortativlikning odam populyatsiyasida qanday o'rni bor?
5. Odamdagi sifat va miqdoriy belgilari nimalar?
6. Odam populyatsiyalarida belgilarning irsiylanishi qanday sodir bo'ladi?

Testlardan to'g'ri javobni aniqlang

1. *Populyatsiya nima?*

A. Uzoq muddat davomida tur egallagan arealning muayyan bir joyida yashaydigan organizmlar yig'indisi.

B. O'zaro chatishib nasl beradigan, shu turga mansub boshqa populyatsiyalardan ayrim belgi-xossalari bilan tafovut qiluvchi mustaqil genetik tizim hosil qiladigan, o'z-o'zini qayta tiklovchi individlar yig'indisiga aytiladi.

C. O'zaro chatishib nasl beradigan, shu turga mansub boshqa populyatsiyalardan ayrim belgi-xossalari bilan tafovut qilmaydigan mustaqil genetik tizim hosil qiladigan, o'z-o'zini qayta tiklovchi individlar yig'indisiga aytiladi.

D. Uzoq muddat davomida tur egallagan arealning muayyan bir joyida yashaydigan turlar yig'indisi.

2. *Populyatsiya dinamikasiga ta'sir etuvchi omillar.*

A. Mutatsion jarayon, tanlanish.

B. Alohidalanish, populyatsiyalar to'liqini.

C. Genlar dreyfi, duragaylash.

D. A va B javoblar.

3. *Xardi-Vaynberg qonunini matematik ifodalash.*

A. $(1-q)d^2 : q(1)Dd : (1-q)^2dd$.

B. $q^2DD : 2q(1-q)Dd : (1-q)^2dd$.

C. $q^2DD : 2(1-q)Dd : (1-q)^2dd$.

D. $qD : q(1-q)Dd : q(1-q)Dd$.

4. *Panmiksiya nima?*

A. Chetdan urug'lanadigan organizmlarning o'zaro chatishishi.

B. Populyatsiyadagi allellar konsentatsiyasining tasodifiy o'zgarishi.

C. Populyatsiyadagi turli xil organizmlarning erkin chatishishi.

D. Tabiiy tanlash natijasi.

5. *Shaxsiy o'ziga xos belgilar...*

A. Tur ichiga kiruvchi har bir vakilning shaxsiy o'ziga xos bo'lgan belgi va xususiyatlari.

B. Genlar dreyfi, duragaylash.

C. Tur ichiga kiruvchi har bir vakilning umumiy o'ziga xos bo'lgan belgi va xususiyatlari.

D. B va C javoblar.

6. *Odamdagi sifat belgilari nimalardan iborat?*

A. Sochning qoraligi – sochning sariqligi, sepkilning bo'lishi – sepkilning bo'lmasligi, vazni.

B. Sochning qoraligi – sochning sariqligi, sepkilning bo'lishi – sepkilning bo'lmasligi, tana rangining qora bo'lishi – tana rangining oq bo'lishi.

C. Sepkilning bo'lishi – sepkilning bo'lmasligi, tana rangining qora bo'lishi – tana rangining oq bo'lishi, bo'yining balandligi.

D. A va C javoblar.

7. *Allellarning barcha takrorlanishi sonlar majmuasi ... ga teng bo'lishi kerak.*

A. 1 ga.

B. 2 ga.

C. 3 ga.

D. 4 ga.

8. *Kichik alohidalangan populyatsiyalarga nima deyiladi?*

A. Assortativlik.

B. Izolyatlar.

C. Populyatsiyalardagi irsiylanish.

D. Turlar.

9. *Xardi-Vaynberg qonuni...*

A. Erkin chatishuvchi populyatsiyalarda genotipik sinflar takror taqsimlanishi.

B. Erkin chatishuvchi populyatsiyalarda fenotipik sinflar takror taqsimlanishi.

C. Populyatsiyadagi turli xil organizmlarning erkin chatishishi.

D. Tabiiy tanlash natijasi.

10. Bir turga kiruvchi populyatsiyalar o'zaro chatishib, normal nasl qoldirgani sababli, ular ... deb izohlanadi.

A. Yopiq sistema.

B. Yaxlit sistema.

C. Ochiq sistema.

D. A va C javoblar.

IX BOB. ODAMDAGI IRSIY KASALLIKLAR

9.1. Irsiy kasalliklar tasnifi. XIX asrda irsiy kasalliklar juda kam uchraydigan kasalliklar qatoriga kiritilar edi. Hozir esa har qanday shifokor amaliyotida irsiyatga bog'liq bo'lgan 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 autosomada yoki geterosomada joylashishi mumkin. Gen mutatsiyalari metabolizmning tug'ma nuqsonlariga olib kelishi, ya'ni biokimyoviy namoyon bo'lishi 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 mumkin. Lekin bu holatlarning asosiy sababi – birlamchi biokimyoviy nuqson ekanligini unutmaslik kerak. Ba'zan gen

kasalliklari molekulyar kasalliklar deb ham ataladi, bu bilan DNK molekulasi darajasidagi buzilishlar mavjudligi ta'kidlanadi. Bunday kasalliklar fenotipik namoyon bo'lishiga qarab nuklein kislotalar, uglevodlar, lipidlar, minerallar almashinishi buzilishlari va hokazo guruhlarga ajratiladi.

Xromosoma kasalliklari uchun xromosomalari strukturasi o'zgarishi xarakterlidir. Bu holatlarda ham o'zgarishlar autosomalarda yoki geterosomalarda kuzatilib, deleksiyalar, inversiyalar, duplikatsiyalar va translokatsiyalar sifatida namoyon bo'lishi mumkin. Tibbiy genetikada bu guruhga xromosomalari sonining o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar ham kiritiladi. Bunda biz «kasalliklar» so'zini shartli ma'noda ishlatilishini unutmashligimiz kerak, chunki xromosoma kasalliklarining kechishi «kasallik» tushunchasiga unchalik to'g'ri kelmaydi, shuning uchun ham tibbiy genetikada ko'proq «xromosoma sindromlari» tushunchasi ishlatiladi. Yuqorida ta'kidlab o'tganimizday genom kasalliklari xromosomalari sonining o'zgarishi natijasida kelib chiqadi. Bunda xromosomalari sonining o'zgarishi gaploid to'plamining butunligicha ortishi (poliploidiya) yoki ayrim xromosomalari sonining ortishi yoki kamayishi (aneuploidiya, geteroploidiya) holatida kuzatilishi mumkin.

Har xil mutatsiyalarning odam uchun ahamiyati «mutatsion o'zgaruvchanlik» bo'limida berilgan. Irsiy kasalliklarni gen va xromosoma kasalliklari guruhlari ajratish quyidagi sabablarga ko'ra qulaydir. Gen kasalliklari bitta genning mutatsiyasi natijasida kelib chiqib, ayrim ferment kamchiligining tor simptomatikasini namoyon qiladi va bu kasalliklar avloddan-avlodga o'tkaziladi. Xromosomalari aberratsiyalari yoki sonining o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan xromosoma kasalliklari esa ota-onalarda kuzatilmasdan, ularning bolalarida murakkab rivojlanish buzilishlari kompleksi sifatida namoyon bo'ladi.

Irsiylanish tipiga qarab gen kasalliklari:

a) autosoma-dominant;

b) autosoma-recessiv;

d) jinsga bog'langan kasalliklar guruhlari 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 unutmash 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 bir varakayiga 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, avlodan-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.

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.

9.2. Irsiy kasalliklarda klinik belgilarning yuzaga chiqishidagi asosiy xususiyatlar. Har qanday kasalliklar o'z klinik manzarasi

va rivojlanish xususiyatlariga ega (ko‘z, endokrin, yurak-qon tomir kasalliklari va hokazo). Xuddi shunga o‘xshash irsiy kasalliklarning ham o‘z klinik manzarasi va rivojlanish jarayoni mavjud. Ko‘pchilik bemorlarni kuzatish, tashxis qo‘yish va davolash jarayonida irsiy 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 diabed 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 ular – kardiologik sindrom (yurak og‘riqlari), respirator sindrom (nafas buzilishlari), yurak urishi aritmiyasi (taxikardiya), astenik sindrom (behollik, charchash, xotira va irodaning pasayishi ...) nevrotik buzilishlar (depressiya, ipoxondriya, isterik buzilishlar ...) va 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 organning rivojlanishida kerak bo'ladigan hujayralar yetishmay qoladi va yurak poroklari kelib chiqadi. Masalan: Xolt-Orama sindromi (yoki yurak va qo'l sindromi) natijasida yurak oldi to'sig'ining anomaliyasi va bosh barmoq anomaliyasi kuzatiladi. Ko'pchilik bemorlarda bosh barmoq bo'lmasligi, barmoqlarning uch falangali bo'lishi kuzatiladi. Sindrom autosom – dominant tipda irsiylanadi.

Ayrim hollarda mutagen omil hujayradagi organoidlarga ta'sir qiladi (mitoxondriya, lizosoma, peroksisoma ...) bularga misol qilib: lizosomalardagi kasalliklarga – mukopolisaxaridoz, glikogenozlarni, peroksisomalarda – Selveger sindromi, Refsuma kasalligi (polinevretik ataksiya)ni olsak bo'ladi. Bu mutatsiya gen, molekula, hujayra, organ darajasida hosil bo'ladi. Umumiy qilib gen kasalliklari quyidagicha klassifikatsiyalanadi.

11-jadval

Gen		
Hosil bo'lish tipiga qarab	Klinik ko'rinishiga qarab	Moddalar almashinuvi buzilishining patologik ko'rinishiga qarab
1) a – Dominant 2) a – Retsesiv 3) X – Xromosomaga birikkan dominant 4) X – Xromosomaga birikkan retsesiv 5) Y – Xromosomaga birikkan 6) Mitoxondriyaviy	Kasallangan organ va organlar sistemasiga qarab	1) Aminokislotalarning 2) Uglevodlarning 3) Lipidlar almashinuvi 4) Ko'p simptomli kombinativ formali

9.3. 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 intoksikasiya (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 funksiyasi va nerv sistemasining ishi bilan bog'liq. Bu esa o'z navbatida biologik, irsiy va tashqi muhit omillarining o'zaro ta'siriga bog'liq. Hozirgi vaqtda yangi tug'ilgan bolaning bosh miyasini «hech narsa yozilmagan toza qog'ozga o'xshaydi» va tarbiya bilan tashqi omillar unga o'z xususiyatlarini yozib boradi, deb bo'lmaydi. Chunki 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 fikr yuritish, bilishga bo'lgan nisbatan barqaror aqliy qobiliyatni (intellektni) emas, balki hayoti davomida o'stirib bora oladigan ma'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 olgan 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 psixiatriyada olib borilgan tajribalar natijasida, 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 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 qoloq 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 rivojlanihigacha 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 quyidagi klassifikatsiyasi qo'llaniladi:

a) chegaralangan aqliy qoloqlik;

b) debillik;

d) o'rtacha imbesillik (o'rtacha og'irlikdagi aqliy qoloqlik);

e) yaqqol namoyon bo'ladigan imbesillik (keskin kechadigan aqliy qoloqlik);

f) idiotiya (chuqur aqliy qoloqlik);

g) kechish xususiyati aniqlanmagan aqliy qoloqlik.

Lekin genetiklar aqliy qoloqlikni alohida ajratib o'rganmaydilar, balki irsiy kasalliklarning bir simptomi sifatida qaraydilar. Ularni

rivojlanishi, kechish jarayoni kasallikning kelib chiqish mexanizmiga 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.

9.4. 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 qoloqlikning 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 deletsiya 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 xromosomalarining trisomiyalari kuzatiladi. A, B va C guruh xromosomalarining trisomiyasi esa, hamisha organizmning o'limiga olib keladi. Chaqaloqlar tug'ilmasdan tabiiy abort tarzida nobud bo'ladi. Agar 21-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa, anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallik 21-trisomiya yoki Daun kasalligi deb ataladi. 18-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa,

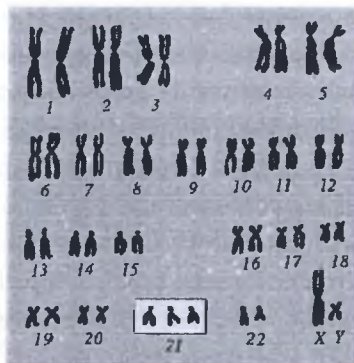
bunda anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallikka E-trisomiya yoki Edvars sindromi, 13-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa, anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallikni D-trisomiya yoki Patau sindromi deyiladi.

Ba'zi hollarda esa xromosomalar soni me'yorida saqlanib qolib, lekin xromosomalar tuzilishi deleksiya natijasida o'z tuzilishini o'zgartiradi. Ular chala monosomiya sindromi deb ataladi. Masalan: juft xromosomaning bittasida deleksiya sodir bo'lib, bir bo'lagi ajralsa, natijada har xil chala monosomiya sindromlari – Volff - Girshorn (4r) sindromi; «Mushuk miyovlashi» (5r) sindromi, Orbeli (13q) sindromi va 9r, 11r, 18r, 21q, 22q sindromlari paydo bo'ladi.

Jinsiy xromosoma son anomaliyalari. Normada jinsiy xromosomalar ayollarda XX, erkaklarda XY ko'rinishda bo'lsa, son anomaliyalarida bu ko'rsatkichlar o'zgaradi. Jinsiy xromosomalar son anomaliyalarida quyidagi kasalliklar yuz beradi: ayollar polisomiyasi, X trisomiya sindromi, Klaynfelter sindromi, Shereshevskiy-Terner sindromi, Y-xromosoma yoki disomiya sindromi. Misol sifatida eng ko'p uchraydigan ayrim kasalliklarning tavsifnomasini berish mumkin.

Autosomalarning son va struktur anomaliyalari ichida Daun sindromi bilan tug'ilgan bolalar eng ko'pdir. Hozirda bunday bolalar umumiy patologiyalar bilan tug'ilganlar orasida 10% ni hosil qiladi.

Daun kasalligiga uchragan hamma bolalar har xil oilalarda tug'ilgan bo'lsa ham, tashqi qiyofasi bir-biriga juda o'xshash bo'ladi (19-rasmga qarang), ko'zi qiyshiq kesmali, kichkina, chuchvara quloq, bosh suyaklarining formasi buzilgan, barmoqlari kalta, jimjilog'ining qiyshayib qolishi, birinchi va ikkinchi oyoq barmoqlari orasidagi masofa kengayishi, kaft terisida ko'ndalang iz paydo bo'lishi xarakterlidir. Bunday kasalning tili kattalashgan bo'lib, katta-katta yorilgansimon izlar paydo bo'ladi. Bolaning o'sishi va harakati rivojlanmaydi, muskullar tonusi pasayib ketadi. Ko'pincha neyro-endokrin o'zgarishlar vujudga kelgani uchun bolalar semirib ketadilar.



19-rasm. Daun sindromi (21-xromosoma).

Bemorning umri qisqa bo'ladi, ular ichki organlarining rivojlanmasligi tufayli paydo bo'lgan 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% o'rta va 20% og'ir aqliy qoloqlik bilan tug'iladi. Hozirgi davrda tibbiyotning rivojlanish natijasida bunday bemorlar 60–70 yoshgacha yashashi mumkinligi aniqlangan.

Ularni psixologik tekshirib ko'rilganda abstrakt tafakkur qilish qobiliyati rivojlanmaganligi, o'qish xususiyati yozishga nisbatan tezroq hosil bo'lishi, kattalarning ovozlari 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'ladilar. 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'ladilar. Lekin o'ta qo'rqqoq, rashkchi, tez xafalashuvchan bo'ladi. Ular bilan do'stona munosabatda bo'linsa tez ko'nikadilar va shu odamga bog'lanib qoladilar.

Ikkinchi xil ko'rinishda esa aks holatni kuzatishimiz mumkin: kam harakat, passiv bo'ladilar. 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 berilishidadir.

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 bemorning hamma hujayralarida anomaliyali xromosomalar saqlanadi. Bunday bolalar Daun sindromida 95% hollarda uchraydi.

Mozayka xilida hujayralarning bir qismi sog'lom, bir qismi anomaliyali bo'ladi va bunday bolalarda yengil intellektning pasayishini kuzatish mumkin.

O'rta hisob bilan olganda tug'ilayotgan 700 chaqaloqdan bittasi Daun kasalligiga uchraydi. Daun kasalligini davolash kompleksda olib boriladi. Mutaxassis pedagog va logoped bilan shug'ullanish qoniqarli natija beradi.

Trisomiya – E sindromi, Edvars sindromi (18-xromosoma trisomiyasi).

Trisomiya – E sindromi birinchi bo'lib Edwards tomonidan 1960-yilda aniqlangan. Bu kasallik 18-xromosoma trisomiyasi ham deyiladi. Edvars kasalligi bilan tug'ilgan o'g'il bolalar uzoq yashamasdan hayotining dastlabki oylaridayoq vafot etadi. Qiz bolalar esa 2–3 yoshgacha yashashlari mumkin. Tug'ilgan 4500 chaqaloqlarning bittasida shu kasallik belgilari uchraydi. Kasal-

larning 70% bir oygacha, yana 7% bir yoshgacha yashaydi. Bemor bolalarning atigi 1% o'n yoshgacha yashashi mumkin.

Trisomiya – E sindromida bola kichik vaznda, chala tug'iladi. Kasallikning asosiy belgilari: bosh suyagi o'zgargan, yassi peshona,



20-rasm. Edvars sindromi

ko'z kosalari kichkina va bir-biridan normadan ko'ra uzoqroqda, daxani ingichka, jag'lari va og'iz bo'shlig'i kichkina, tanglayi baland, quloqlari juda pastda joylashgan, barmoqlari changak holda bo'ladi (20-rasm). Bunday bolalarning ovozi chiqmaydi, ko'z olmalari noto'g'ri harakat qiladi. Yurak va ichki organlarida chalalik alomatlari bo'ladi. Nerv sistemasi rivojlanmaydi. Edvars sindromi – hayot uchun muhim organlarda bir talay kamchiliklar bo'lishi bilan ifodalanadi (bosh miya katta yarim sharlari po'stlog'ining hujayralari o'zgarib qoladi, qizil yadro miyacha hujayralari atrofiyaga uchraydi; yurak, o'pka, buyraklarda nuqsonlar bo'ladi). Bunday chaqaloqlar ko'pincha 6 oydan ko'p yashamaydi. Davosi simptomatikdir.

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'ladi, bu bolaning barvaqt (3–4 oyligida) o'lib ketishiga olib keladi. Patau sindromi ko'pincha qiz bolalarda topiladi. 4000 chaqaloqdan bittasida uchraydi (21-rasm).

Bunday bolalar kichik vaznda, katta yoki haddan tashqari kichik bosh bilan tug'iladilar. Yuz skeleti o'smaydi: ko'z kosasi kichkina, lab va tanglay tutashmasdan ajralib turadi. Burun asosidagi suyaklar yo'q bo'lganligi uchun puchuq tug'iladi.



21-rasm. Patau sindromi.

Qo'l, oyoq panja formasi o'zgargan bo'ladi. Ularda ko'pincha poli-daktiliya kuzatiladi. Trisomiya – D sindromi Patau tomonidan 1966-yilda ta'riflangan. Bu sindrom 13 juft autosomaning trisomiyasi bo'lib,

yirik-yirik A, B va C guruh xromosomalarining trisomiyalari ham kuzatiladi. Bunday trisomiyalar hamisha o'limga olib boradi.



22-rasm. Mushuk miyovlashi sindromi

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

Mushuk miyovlashi sindromi. Kasallikni 1960-yilda Djekobs o'rgangan. 1963-yilda birinchi marta I.Leyenne tomonidan asosiy belgilari tasvirlab berilgan (22-rasmga qarang). Hozirgi paytga kelib 300 dan ortiq o'ziga xos sindromli bolalar aniqlangan.

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 bo‘ladi. 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‘shisdan 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.

Shereshhevskiy-Terner sindromli bolalarni chaqaloqlik davrida bir qancha klinik belgilariga qarab aniqlash mumkin. Birinchi belgi bo‘lib tug‘ilgan chaqaloqlarning 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 (23-rasm).

Bu kasallikning belgilariga pakana bo‘ylilik, qo‘l va oyoqlarning kalta bo‘lib o‘smay qolishi, bo‘yinning teri burmalari hisobiga ken-gayib 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, quloqlarning juda past joylashishi, kalta bo‘yin va unda sochlarning o‘shishi.

Ba‘zan ichki organlar rivojlanmasligi mumkin.

23-rasm. *Shereshhevskiy-Terner sindromi.*

Ichki organ kasalliklaridan birinchi o'ringda yurak poroklari va buyrak anomaliyalarini 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'ladi. 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 qavatlarini plastik operatsiya yo'li bilan olinadi.

Klaynfelter sindromi. Bu kasallik 1942-yilda Klaynfelter tomonidan ta'riflangan. Bu bemorlarda X xromosomalar 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 (23-rasm).

Erkak jinsda X va Y xromosomalarning bir necha tipdagi polisomiyalari: 47, XXY; 48, XXXY; 49, XXXXY; 47 XYY; 48 XYYY; 48 XYYY; 49 XXXYYY bo'lishi aniqlangan. X xromosoma bo'yicha polisomiyalardan eng keng tarqalgan varianti XXY – Klaynfelter sindromi, bo'lib, har 400–500 tug'ilgan o'g'il bolalarning 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 (evnuroidizm – ko'salik) sperma ishlab chiqarishning buzilishi,

24-rasm. Klaynfelter sindromi 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. Intellekting 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.



25-rasm. X-trisomiya

mi. Birinchi marta X-trisomiya sindromi 1959-yilda Patritsiya Dжекobs va bir qancha olimlar tomonidan ta'riflab berilgan (25-rasm).

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 bemorlar bilan bir qatorda klinik belgilersiz (tashqi ko'rinishi sog'lom) kasallarni ham uchratish mumkin. Klinik 47, XXX kariotipli kasallar normal jismoniy va aqliy jihatdan normal farzand ko'ra olish qobiliyatiga ega bo'lib, jinsiy rivojlanishda kamchiliklari kuzatilmaydi.

Shu bilan bir qatorda X-trisomiyali bir qator ayollarda jinsiy rivojlanishida ma'lum bir o'zgarishlar uchrashi mumkin.

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 yo'li bilan davolanadi. **X-trisomiya sindromi**

Masalan: ertangi menopauza, dismenoreya va boshqalar. Agar xromosomalar 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-xromosomalar sonining ko'payishi X-trisimiya sindromining klinik (kasallik belgilarining) ko'rinishini kuchaytiradi. Tetra va pentasomiyali ayollar aqliy jihatdan ancha qoloq bo'lib, ularda bola ko'rish xususiyati tamomila yo'qolgan bo'ladi.

Kasallikning asosiy belgisi, aqliy zaiflik va oliy nerv faoliyatining buzilishidir. Bemorlarning bo'yi kalta yoki haddan tashqari uzun bo'lishi 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. Ularni 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, 30–40% 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.

9.5. 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).

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 qoloqlik 7–10% gacha bo'ladi. Bu bilan birga juda ko'p somatik o'zgarishlarni ko'ramiz. Masalan: ko'z gavharining 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 irsiyanganligi sababli geterozigotali organizmlarda bunday o'zgarishlar kuzatilmay-

di. Kasallik bilan tug‘ilgan bolalarni davolash chaqaloqlik davridan boshlansa yaxshi natija beradi. Buning uchun bolalar qoni bioximiyaviy 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-retsessiv yoki jinsga bog‘liq retsessiv tipda bo‘ladi. Kasallikning rivojlanishi aminokislotalar katobolizmi yoki anobolizmiga javob beruvchi u yoki bu fermentning yetishmovchiligi tufayli yuzaga keladi. Ular ichida ko‘p 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 to‘planib qolishidan glikogenez va uglevodlar – aminining to‘planishidan esa mukopolisaxaridoz kasalliklari paydo bo‘ladi.

Lipidlar almashinuvining buzilishi. Organizmda fosfolipid va glikolipidlarning parchalanishi fermentlar ishtirokida boradi. Fermentlar sintezini esa maxsus genlar boshqarib turadi. Bu genlar mutatsiyaga uchraganda fermentlar hosil bo‘lmaydi va organizmda lipidlar to‘planib qoladi. Organizmda lipidlarning to‘planishi esa ko‘pgina kasalliklarning paydo bo‘lishiga olib keladi.

Masalan: gangliozidoz, sfigomielinoz, glyukotserebrozidoz. Lipidlar almashinuvi buzilishidan asosan leykodistrofiya kasalliklari kelib chiqadi. Misol sifatida eng ko‘p uchraydigan ayrim kasalliklarning tavsifnomasini berish mumkin.

Fenilketonuriya. Bu kasallikni birinchi marta norvegiyalik vrach F.Fyoling 1934-yilda aniqlagan. Shuning uchun ko‘pincha Fyoling kasalligi deb ham nomlanadi. Fyoling rivojlanishda orqada qolgan ikki bolaning (sibslarning) siydigini biokimyoviy usulda tekshirib, bolaning siydigida «sichqon hidiga» o‘xshash hid borligini aniqlagan. U bolalar siydigiga 5% li temir (III) xlorid eritmasi va uksus kislota-

sini qo'shganda siydik rangi yashil rangga bo'yalgan. Sog'lom 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 ma'lum bo'ldi. Bemor qonida ortiqcha fenilalanin to'planib o'sib kelayotgan bolaning miyasiga ta'sir qilishi aniqlangan.

Bola tug'ilgandan keyingi birinchi oylarda ko'pincha kasallik belgilari ko'rinmasligi mumkin, bola vazn jihatdan ham yaxshi rivojlanadi. Shunisi qiziqki, 90% bolalar oq sariq sochli, oq badan va havorang ko'zli bo'ladilar (uchrash chastotasi ko'pchilik yevropoid irq'larga mansub). Ba'zi chaqaloqlar tug'ilgan kundan boshlab bo'shashgan, uyquchan, zaif bo'ladilar, 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 (emotsiya) pasayadi. Ular hech narsa bilan qiziqmaydilar, diqqatlari susayadi, ota-ona va boshqa bolalarga intilmaydilar, jismoniy 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. Bemorning yurishi qiyinlashadi, mayda-mayda qadam tashlab, tez-tez qoqilib yuradilar. Bunday hol ustiga yana tutqanoq kasalligi qo'shiladi. Agar davosi o'z vaqtida qilinmasa (92–96%) aqliy qoloqlikning 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 β -fenilalaninning ingibitori qo'shilgan muhitga solinadi va undagi bakteriyalarning o'sishiga qarab kasallik aniqlanadi. Bemor doimiy biokimyoviy tekshiruv nazoratida bo'ladi. Davosi: dietoterapiya. Fe-

nilalanin 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 serrozi boshlanadi, hayot uchun muhim bo'lgan boshqa organlar ham patologik jarayonga qo'shiladi. Pirovard natijada kasallik oqibatida bemorning esi past bo'lib qolib, barvaqt o'lib ketadi.

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

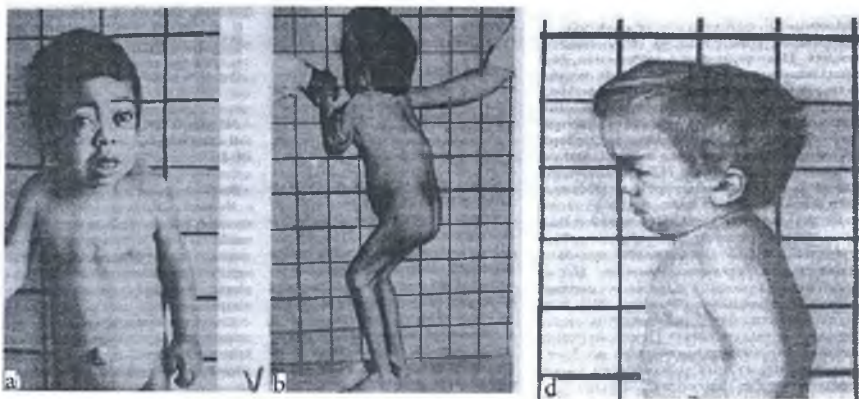
Kasallik birinchi marta 1908-yilda Reuss tomonidan ta'riflangan. 1917-yilda Gyoppert bitta oilada shu kasallik bilan kasallangan to'rtta bola borligi haqida ma'lumot bergan. Galaktozemiya kasalligi Masson va Turner tomonidan to'liq ta'riflab berilgan.

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

Mukopolisaxaridozlar. Bu kasalliklar mukopolisaxaridozlar almashinuvining buzilishidan kelib chiqadi. To'qimalarda o'zgarish bo'lib suyak sistemasiga, nerv sistemasiga, ko'zga ta'sir qiladi. Mukopolisaxaridlar hujayralardagi lizasomalarda ko'plab to'planadi. Chunki lizasomada ularni parchalovchi fermentlar bo'lmaydi. Mukopolisaxaridoz kasalligi bilan og'riganlarda skelet, kalla suyagi, yuz, ko'z va ichki organlar tuzilishi o'zgaradi va aqliy zaiflik kuzatiladi. Mukopolisaxaridlar taloq, tog'ay, suyak ko'migi va qo'shimcha to'qimalarda to'planib, qon va siydikka ajralib chiqadi. Bu kasallik

bilan og‘rigan bolalar uzog‘i bilan 12 yoshgacha yashashi mumkin. Bu kasallik bilan og‘rigan bolalar Parijdagi Nort-Dam ibodatxonasini bezash uchun ishlangan gargoidlar, ya‘ni mayib-majruh maxluqlarga o‘xshab ketadi. Hozirgi kunda mukopolisaxaridoz kasalligining 9 xili mavjud bo‘lib, barchasi ham bir xil fenotipik ko‘rinishini yuzaga chiqaradi. Mukopolisaxaridozlarning barcha turi autosomadagi retsessiv gen orqali irsiyatga o‘tadi.

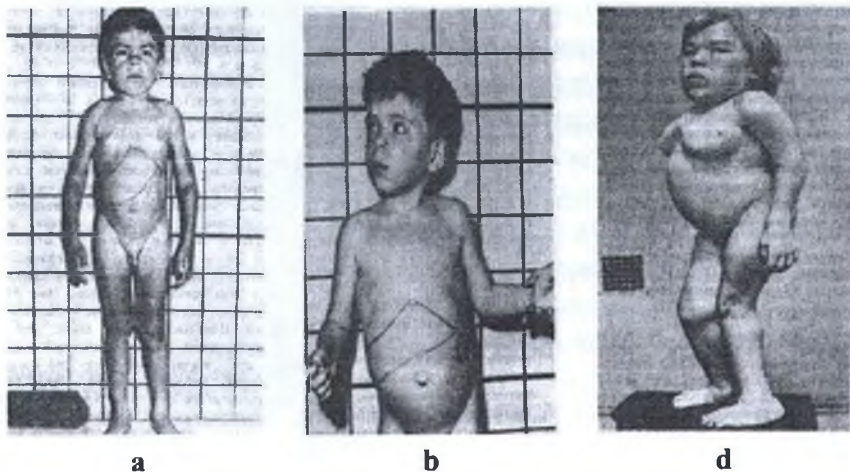
1-tip Gurler sindromi deyilib, 1919-yilda G.Gurler tomonidan ta‘riflangan.



26-rasm. Gurler sindromi. (Mukopolisaxaridoz I tip) a – qo‘pol yuz tuzilishli, b – umurtqa kifozi, d – makro va skafotsefaliya.

Yangi tug‘ilgan chaqaloqlar hech qanday tashqi belgilarsiz bo‘lib (faqat tana vazni ko‘proq bo‘ladi), 2 oylikidan boshlab tanasi, yuz tuzilishi o‘zgarib boradi. Bolalarda past bo‘ylilik, kalla, qo‘l va umurtqalarda o‘zgarishlar kuzatiladi. Og‘zi ochiq holda bo‘ladi. Asosan bunday kasalga chalinganlar 10–12 yoshgacha yashaydi. α -gialuronidaza fermenti yetishmasligi va mukopolisaxaridlarni katabolizmining buzilishi natijasida kelib chiqadi (26-rasm). Kasal bolalar qoni tekshirilganda qondagi limfotsit hujayralarning markazida qora dog‘ borligi kuzatiladi. Chunki mukopolisaxaridlar to‘qimalarda, hujayralarda, periferik nerv tugunlarida (gangliya), taloqda va boshqa organlarda to‘planadi.

2-tip Gunter sindromi deyilib (ayrim adabiyotlarda Xanter sindromi deb ataladi), 1917-yilda S.Gunter tomonidan ta'riflangan. Bu kasallik bilan tug'ilgan bolalarda 1–2 yoshgacha hech qanday klinik belgilar kuzatilmaydi. Bu 2-tip kasalligi mukopolisaxaridoz kasalligining boshqa tiplariga nisbatan biroz yengil formada kechadi. Faqat ayrim hollarda tashqi nafas olish organlari riniti yoki makro va skafotsifaliya, kindik churralari kuzatiladi. 2 yoshdan oshganda bo'y o'sishi sekinlashib, tana terisi qalinlashib, kalta bo'yin va tishlar chiqishi kamayadi. Bu tipdagi kasallarning 60 yoshgacha yashaganliklari hisobga olingan. Lekin ko'pincha ular 20 yoshlarida yurak-qon tomir yetishmovchiligidan nobud bo'ladilar (27-rasm «a»). X-xromosomada joylashgan retsessiv gen mutatsiyasi natijasida kelib chiqadi.



27-rasm. a) Gunter (Xanter) sindromi (mukopolisaxaridoz II tip), b) Sanfilipo sindromi (Mukopolisaxaridoz III tip), d) Markio va Braylsford sindromi (Mukopolisaxaridoz IV tip).

3-tip Sanfilipo sindromi deyilib (27-rasm «b»), 1963-yilda S.Sanfilipo tomonidan ta'riflangan. Bu tipdagi kasallik boshqalariga nisbatan ancha yengil klinik ko'rinishga ega bo'lib, bolalar 2–3, ba'zan maktab yoshigacha o'sishlari normada bo'ladi. Keyinchalik bolalar psixikasida o'zgarishlar sodir bo'ladi, uyqusi buziladi, jahldorlik

rivojlanadi, o'ylash qobiliyati qunti pasayadi va nutqi o'zgaradi. Karlik va ko'z gavharining xiralashuvi kuzatiladi. Ichki organlarda ham o'zgarishlar sodir bo'lib, jigar, taloq kattalashadi, bosh miya faoliyati buziladi. Ular 20–30 yoshlargacha yashaydi.

4-tip Morkio sindromi, Braylsford sindromi deyilib, 1929-yilda L.Morkio va A.Braylsford tomonidan ta'riflangan. Asosan bunday kasallikka chalingan bolalarning 2 yoshdan boshlab bo'y o'sishi sekinlashib, suyak deformatsiyalari (ko'krak umurtqada bukurlik hosil bo'ladi) sodir bo'ladi (kifoskolioz), qo'l-oyoqlar kaltalashishi, bo'yinning qisqarishi, aqlda o'zgarish kuzatilmaydi. Yuz tuzilishi ham o'zgaradi. β -galaktozidazalarning yetishmasligidan hosil bo'ladi. Autosom-retsessiv tipda irsiylanadi (27-rasm «d»).

Gangliozidoz. Kasallik 1964-yilda Norman tomonidan ta'riflangan bo'lib, 4 ta tipi mavjud.

Birinchi tipi Norman-Landiga kasalligi deyilib, mukopolisaxaridozga o'xshab ketadi. Bu kasallikda gangliozidlar almashinuvini boshqaruvchi geksozaleinidaza fermenti juda kamayib ketadi. Gangliozidlarning ko'pchilik qismi bosh miyada, jigarda, taloqda, ko'zning to'r pardasida to'planib, aqli zaiflik, qo'l vaoyoqlar harakatining susayishiga va ko'rish qobiliyatining buzilishiga olib keladi. Ko'pincha tashqi belgilari bilan Gurler sindromiga ham o'xshab ketadi. Kasallik autosomali retsessiv belgi bo'lib 1:250000 nisbatda uchraydi. Bu kasallikka duchor bo'lganlar 2–4 yoshligidayoq vafot etib ketadi.

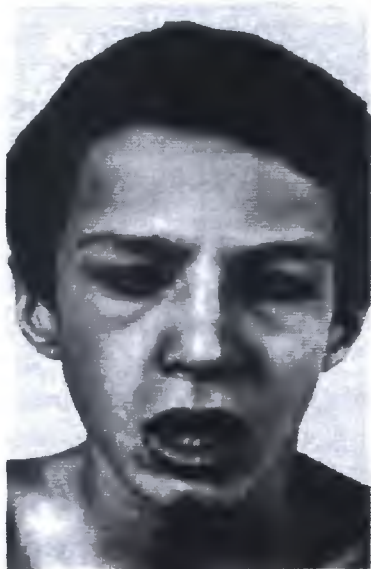
Ikkinchi tipi Tay-Saks sindromi yoki amavrotik idiotiya deb ataladi. Ko'pincha yahudiylar orasida uchraydi. Kasallik 4–5 oyligidan boshlanib ko'rish qobiliyati pasayishi natijasida ko'r bo'lib qoladilar, intellekt idiotiyagacha pasayadi va kasallikning doimiy belgilaridan biri, kasallarning ovozga juda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

Gangliozidoz III tipi 1974-yilda Miller tomonidan ta'riflangan. 5 oygacha bolalar normal rivojlanadilar, keyinchalik esa, muskul-lar tonusi pasayib, tomirlar tortisha boshlaydi. 2 yoshga yetganda

muskullar tonusi o'zgarib tomir tortishishi kamayadi. Ko'pincha bu kasallikka chalingan bolalar 2–3 yoshlarida gapirib yura boshlaydilar. Kasallikning genetik tomonlari yaxshi o'rganilmagan.

Gangliozidoz IV tipi 1974-yilda Lauden tomonidan o'rganilib ta'riflangan. Rengenologik tekshirishlar natijasida miya suyaklarining qalinlashishi, naysimon suyaklarning osteoporozi va umurtqa suyaklarining yassilashuvi kuzatiladi. 4–5 yoshga to'lgan kasal bola yurishga qiynaladi, bir-ikki yil ichida tayanch harakat sistemasida, nutqida va intellektida o'zgarishlar sodir bo'ladi.

Martin-Bel sindromi. Bu sindrom X-xromosomaga birikkan ret-



28-rasm. Martin-Bel sindromi

sessiv kasallik hisoblanib, asosan o'g'il bolalarda uchraydi (28-rasm). Bu kasallikni tashuvchilar ayollardir. Kasallikning kelib chiqishi X-xromosomaning uzun yelkasidagi nukleotid uchligini (sitozin-guanin-guanin) bir necha marotaba takrorlanishidadir. Bunday bolalar fenotipik tomondan kuzatilganda: kalaning uzunlashganligi (dolixotsefaliya), quloqlarning kattaligi, peshonasining chiqqanligi, burni va lablarining qalinligi, daxaning kattaligi bilan ajralib turadi. Ba'zi holalarda qo'l va oyoq panjalarining uzunlashganligi, ginekomastiya va semirishni ko'rish mumkin.

Ushbu kasallikning hamma ko'rinishlarida nerv sistemaning buzilishi (muskul gipotoniya, gidrotsefaliya) va aqliy qoloqlik kuzatiladi. Nutqida klattering-sindrom, ya'ni tez, tushunarsiz, ritmsiz gapirish, urg'ularni noto'g'ri qo'yish holatlari kuzatiladi.

Ayrim bolalarda shizofreniya yoki autizmga xos belgilar bo'ladi. Shuning uchun bu holatlarni psixo-pedagogik tarbiya olib borish davrida hisobga olish lozim.

Bunday bolalarning hayotga moslanishi juda qiyin. O'qitish va tarbiya ishlari doimiy ravishda, uzoq yillar davomida olib borilishi lozim.

Neyrofibromatoz. Neyrofibromatozning 7 xil ko'rinishi bo'lib, ular-



dan NF₁ (periferik neyrobromatoz) asosiy o'rinni egallaydigan monogen kasallikdir. Hozirda bu kasallikning klinik ko'rinishi va genetikasi yaxshi o'rganilgan bo'lib 17-xromosomaning genlarida 100 ga yaqin mutatsiyalar borligi aniqlangan (translokatsiyalar, deleksiya, nuqtali mutatsiyalar). Bu mutatsiyalar natijasida terida turli xil kattalikda och jigarrang rangda dog'lar paydo bo'ladi (29-rasm).

29-rasm. Neyrofibromatoz.

Bu dog'lar asosan terining ko'rinmaydigan qismlarida – ko'krak, orqa va qorinda bo'lib, kattaligi 0,5 sm dan 1,5 sm gacha yetishi mumkin. Agar bolalarda shunday dog'lar 5–6 tadan ko'proq bo'lsa, demak NF₁ bor deb tashxis qo'yilsa bo'ladi. Bunday bolalarning nerv sistemasi ham ushbu dog'larning ko'p yoki kamligiga qarab turlicha bo'ladi. Chunki bu dog'lar nerv sistemasini ustida yoki yaqinida joylashishiga qarab ularning intellekti, o'ylash qobiliyati, xotirasi ham o'zgaradi.

Kattalarda esa bu dog'lar mayda o'smalar (neyrofibromalar) hosil qiladi. Bemorning yoshi kattalashgan sari o'smalar ko'payib yuz, og'izning shilliq qavatlari, tilda ham paydo bo'ladi. Ayrim kasallarda ularning soni 10 000 ga ham yetishi mumkin. Ba'zi kasallarda bu o'smalar o'zaro qo'shilib ketib xavfli o'smalarni ham hosil qiladi.

Neyrofibromatoz kuzatilgan hamma kasallarning umurtqa pog'onasida qiyshayish (kifoz, skaliroz) kuzatiladi. Bo'yi baland bo'ladi. Yuz suyagining anomaliyalari kuzatiladi. 30% ga yaqin kasallarda esa o'qishga bo'lgan qobiliyat pasayishi aniqlangan.

Davosi: o'smalar xirurgik yo'l bilan davolanadi va simptomatik terapiya buyuriladi. Kasallik autosom-dominant tipda turli xil ekspressivlik bilan kechadi. Birinchi marta 1882-yilda Reklingxauzen tomonidan tavsiflangan. Populyatsiyada 1:2000 uchraydi. Ayollarga nisbatan erkaklar ko'plab kasallanadi.

9.6. Multifaktorial kasalliklar natijasida kelib chiqadigan aqliy qoloqlik (MFK). Bu eng ko'p tarqalgan kasalliklar guruhidir, ular odam kasalliklarining 93% ga yaqinini tashkil etadi. Ular ham juda keng klinik polimorfizm bilan xarakterlanadi, MFK rivojlanishida ham genetik, ham muhit omillari rol o'ynaydi (shuning uchun ham ular multifaktorial) ko'p omilli kasalliklar deb ataladi. Bunda mutant genlar va muhit ta'siri qo'shilib bir necha xromosoma lokuslarida mutatsiyalar sodir bo'ladi. Ular poligen kasalliklari deb ham ataladi. Mutant genlarning samarasi hamma vaqt ham namoyon bo'lmay faqat muhit sharoitlari ta'siridagina fenotipik yuzaga chiqqanligi uchun irsiyatga moyilligi bor kasalliklar deb ham ataladi. MFKlarning patogenezi sxemada quyidagicha ifodalash mumkin:

Normal genlar	ma'lum muhit		
A+B+C+D+E O	– omillari	=	normal fenotip
Genotip mutant genlar	ma'lum muhit		
a+b+c+d+e o	omillari	=	multifaktorial kasallik

Kasallikka irsiy moyillik faqat qo'zg'atuvchi muhit omillari ta'siridagina yuzaga chiqishi mumkin. Muhitning odatdagi omillari qo'zg'atuvchi omil bo'lishi mumkin. Masalan: go'shtli ovqat va vino podagra irsiy moyilligi bo'lgan shaxslarda qo'zg'atuvchi omil bo'lishi, moyilligi bo'lmagan shaxslarda esa bo'g'imlarning og'rig'ini qo'zg'atmasligi mumkin. Shuning uchun MFKlar yuzaga chiqishi aniq belgilangan xromosoma va monogen kasalliklardan farq

qiladi. MFKlarda reaksiya normasi o'zgargan bo'ladi, poligen mutant sistema muhit omillariga bog'liq ravishda penetratsiyalanadi. G e - nom, xromosoma va gen kasalliklarida populyatsiyada sog'lom yoki kasal shaxslar aniq ajralib turadi. MFKlarda esa tamomila boshqacha holat kuzatiladi: patologik fenotip hamma irsiyati buzilgan shaxslarda namoyon bo'lavermaydi, balki mutant genlar va muhit omillarining yig'ma samarasi ma'lum «chegaradan» o'tsagina namoyon bo'ladi. Boshqacha aytganda MFKlarda patologik genotip bo'lishiga qaramasdan fenotipik jihatdan sog'lom bo'lib qolishi mumkin.

Agar biz yuqorida tasvirlangan sxemadan ma'lum muhit omillarini olib tashlasak MFK yuzaga chiqmaydi. Agar irsiy moyilligi bo'lgan bemor o'zining ovqatlanish ratsionidan (go'shtli ovqatlar), jumladan kabob va vinoni chiqarib tashlasa podagra xuruji kuzatilmaydi. Shuning uchun ham MFKning profilaktikasini oson amalga oshirish mumkin. Bunday kasalliklar guruhiga yurak ishemiyasi kasalligi, stenokardiya, gipertoniya, oshqozon va o'n ikki barmoqli ichak yarasi, siydik-tosh kasalligi, psoriaz, shizofreniya, ateroskleroz, glaukoma, qandli diabet, bronxial astma va boshqa juda ko'p kasalliklar kiradi. MFK uchun quyidagi xususiyatlar xarakterlidir:

1. Populyatsiyada yuqori chastotada uchraydi (1 %).
2. Monozigot egizaklarda konkordantlik nisbatan past darajada bo'ladi.
3. Irsiylanish G.Mendel qonuniyatlariga to'g'ri kelmaydi.
4. Populyatsiyada (oilada ham) kasallikning kechishi yengil, o'rta va og'ir bo'lgan kasalliklardan tashqari irsiy moyilligini faqat maxsus usullar bilan aniqlash mumkin bo'lgan indvidlar uchraydi.
5. Oilada avlodlar kichrayib borishi bilan patologik simptomlar ham tobora og'irlashib boradi.
6. Kasallikning ko'rinishi qarindoshlarda o'xshash bo'ladi.
7. Proband qarindoshlar uchun xatar darajasi populyatsion chastotaga oilada kasallar soni va kasallik og'irligiga proporsional bog'liq bo'ladi.

MFK bo'lgan oilalarda shajara uchun ma'lumotlar yig'ish va uni tahlil qilishda yashirin formalarni aniqlashga katta ahamiyat berish

zarur. Bunday holatlarda shajarani kasallikka qarab emas, balki asosiy klinik simptomga qarab tuzishga ko‘proq ahamiyat berilmoqda.

MFKni chuqur o‘rganish irsiy moyilligi bo‘lgan kasalliklarning genetik va klinik polimorfizm muammolarini hal qilish katta ahamiyatga ega.

Bitta kasallikning yuvenil va yetuk yoshda kuzatiladigan shakllari har xil, irsiy moyillikka ega bo‘lishi mumkin. Masalan: yetuk yoshdagi qandli diabetning rivojlanishida yuvenil yoshdagi qandli diabetga nisbatan genetik omillar ko‘proq rol o‘ynaydi. Bunga eng ko‘p uchraydigan Epilepsiya va shizofreniya kasalliklarini misol qilib olsa bo‘ladi.

9.7. Eshitish qobiliyatining buzilishlari. Organizmning tovush to‘lqinlarini qabul qilish qobiliyatiga eshitish deb ataladi. Eshitish orqali odamlar atrof-muhit bilan o‘zaro aloqa bog‘laydilar. Kishi eshitmay qolganda dunyoni idrok qilishi ancha torayadi. Tovush to‘lqinlarini ichki quloqda joylashgan sezuvchan nerv hujayralari qabul qiladi. Tovush to‘lqinlaridan olingan ta’sir eshituv nervi orqali bosh miya po‘stlog‘iga yetkazib beriladi va eshitish sodir bo‘ladi.

Insonlarning eshitish xususiyati nutq bilan o‘zaro bog‘liq. Yosh bola avvalo nutqni anglab, keyin gapirishga o‘rganadi; o‘zi eshitayotgan so‘zlarni jamlab, keyinchalik talaffuz etishga harakat qiladi. Eshitish qobiliyatining buzilishi nutq o‘shini kechiktirishi yoki gunglikka olib kelishi mumkin. Bu o‘z navbatida bolaning psixikasi buzilishiga va shaxs sifatida yetilishiga katta ta’sir ko‘rsatadi (ularning ko‘pchiligini korreksiya usulida to‘g‘rilash mumkin).

Bolalarda eshitish qobiliyatining buzilishlari bir necha xil bo‘ladi: irsiy, tug‘ma yoki hayoti davomida orttirilgan. Statistik ma’lumotlarga ko‘ra bolalarda eshitish qobiliyatining buzilishlari yildan yilga ortib bormoqda. Bunga sabab eshitish organlarining embrional rivojlanish davrida tashqi va ichki ta’sirlar natijasida buzilishlari, irsiy omillar (ayrim belgilarning monogen irsiylanishi, allelmas genlarning o‘zaro ta’sirlari, genlarning rekombinatsiyasi, ota-onalarning yoshi va hokazo) ning ta’siri va postembrional davridagi shikastlanishlardir. Eshitish organlarining anomaliyalari, quloq suprasi, eshitish yo‘lining torligi yoki eshitish chig‘anoqlaridagi buzilishlarning irsiy xususiyat-

lari geniologik usul yordamida yaxshi o'rganilgan. Masalan: darvin do'ngalagi, buralgan quloq, quloq suprasining me'yorida katta bo'lishi, mikrotin (quloq suprasining juda kichik bo'lishi) va hokazo. Bu anomaliyalar dominant yoki retsessiv holda, boshqa irsiy kasalliklar bilan birgalikda yoki alohida rivojlanishi ham mumkin.

Masalan, darvincha do'ngalak ko'pincha o'g'il bolalarda monogen holda rivojlanadigan irsiy belgi deb hisoblanadi. Quloq suprasining anomaliyalari esa shu belgini rivojlantiruvchi genning turlicha penetrant xususiyati bilan bog'liq. Ba'zan quloq suprasining anomaliyalari eshitish yo'lining torayishi yoki umuman bekilib qolishi bilan birgalikda keladi va karlikka sabab bo'ladi. Bunday karlik ko'pincha og'ir irsiy kasalliklar bilan birga rivojlanadi. Masalan: Patau, Edvars, Daun, Shereshevskiy-Terner sindromlari. Bu kasalliklarda eshitish organlarining tuzilishi va nerv sistemasining buzilishlari eshitish qobiliyatining buzilishiga sabab bo'ladi.

Olimlarning aniqlashicha eshitish qobiliyati 80% holda monogen xususiyatga ega bo'lib, retsessiv-autosom tipda irsiylanadi. 19% autosom-dominant tipda, 1% X-xromosomaga birikkan tipda irsiylanadi.

Hozirda karlikni kelib chiqish sabablarining irsiylanishiga qarab 8 guruhga bo'lishadi:

1. Tashqi quloq anomaliyalari natijasida. Bu guruhga kiruvchi anomaliyaga mikrotiya, quloq suprasini va eshitish yo'li atreziyasi sindromini olsak bo'ladi. Ushbu sindromda quloq suprasining turlicha deformatsiyasi yoki quloq suprasining rivojlanmasligini ko'ramiz. Ba'zan eshitish yo'li atreziyasi (torayishi yoki bekilib qolishi) kuzatiladi. Autosom-retsessiv tipda irsiylanadi.

2. Ko'rish organlarining rivojlanishidagi anomaliyalar natijasida. Bunga misol qilib Usher sindromi (tug'ma neyrosensor karlik, pigmentatsiyaning o'zgarishi-retinit)ni olish mumkin. Ushbu kasallikning 2,5% karlik bilan kechadi. Rivojlanishning 1-2 oylarida quloq patologiyasi va vestibulyar apparatning buzilishlarini ko'rish mumkin, autosom-retsessiv tipda irsiylanadi.

3. Kalla suyagining rivojlanish va biriktiruvchi to'qimalar anomaliyalari natijasida (30-rasm). Bunday karlikka asosan ikkita kasal-

likni misol qilib keltirsa bo'ladi: Kruzon sindromi (kalla-yuz dizostozi) va Trichera-Kollinza sindromi (pastki jag' va yuz dizostozi). Ushbu kasallikning asosiy xususiyati yuz va kalla suyaklarining deformatsiyasi (braxitsefaliya, oksitsefaliya)dir. Bunda yana ko'z orbitalarining kichikligi, yuqorigi jag'ning gipoplaziyasi, gipertelorizm (Grega sindromi), kalla suyagining deformatsiyasi, burun usti suyagining kengayishi va yuqorigi lablarning kichrayishi, eshitish organlarining



30-rasm. Kruzon sindromi

ikki tomonlama atreziyasi, pastki qovoqlarda kipriklarning bo'lmashligi, aqliy qoloqlik bilan kechadigan kasallik. Autosom-dominant tipda irsiylanadi.

4. Buyraklar patologiyasi natijasida. Bunga Alporta sindromini misol qilib olsak bo'ladi. Kasallik buyraklar funksiyalarining turli buzilishlari natijasida kelib chiqadi va 50% holda tug'ma neyrosensor karlik bilan kechadi.

5. Endokrin sistemasi patologiyalari natijasida. Bunga Pandreda sindromini misol qilib olsa bo'ladi. Uning ikkinchi nomi karlik bilan kechadigan bo'qoq deb nomlanadi. Bolaning 5–8 yoshligida diffuziyali bo'qoq natijasida qalqonsimon bezning kattalashishi, karlik, vestibulyar funksiyaning buzilishi, gipoterioz kuzatiladi. Ayrim holatlarda intellektning pasayishi ham kuzatiladi. Autosom dominant tipda irsiylanadi.

6. Yurak-qon tomir kasalliklari natijasida. Volff-Girshorn sindromi. Bu kasallikda yurak qon-tomirlarda o'zgarishlar kuzatiladi, tug'ma paroklar rivojlanadi, 4-xromosoma (4r)ning kalta yelkasi deleksiyasi natijasida kelib chiqadi. Mikrotsefaliya, quloqlarning kichkina bo'lishi va past joylashishi, displaziyalar kuzatiladi.

7. Nerv va muskul sistemasining kasalliklari natijasida. Leykodistrofiyani misol qilib olsak bo'ladi. Nerv sistemasi kasalligi

deb ataladi va bosh miya to'qimalarida oq moddaning parchalanishi natijasida kelib chiqadi. Bosh miyaning hamma qismlari diffuzion zararlanadi, natijada ichki va tashqi organlar o'z xususiyatini yo'qotadi.



31-rasm. Leopard sindromi.

Shuni ta'kidlash kerakki, karlikni keltirib chiqaruvchi defekt tabiati qanday bo'lishidan qat'i nazar (ekzogen va endogen), uni to'liq tuzatish yo'llari o'ylab topilmagan.

9.8. Ko'rish organlarining kasalliklari. Yorug'lik nurini sezadigan organ bu ko'zdir. Kishiga tashqi muhitdagi narsalarning shakli, katta-kichikligi, rangi, bir-biriga nisbatan o'rni va oralig'ini aniqlab, tegishli harakatlar qilishga imkon beradigan fiziologik jarayon ko'rish deb ataladi. Ko'rish qobiliyatining yo'qolishi esa ko'rlik, ko'zi ojizlik yoki so'qirlik deyiladi. Odamlarda ko'rlikning ikki xili uchraydi: yorug'likni qorong'ilikdan ajrata olmaydigan absolyut ko'rlik va hali ko'rish qobiliyati biroz saqlangan nisbiy ko'rlik.

Ko'rlik tug'ma yoki orttirilgan bo'ladi. Tug'ma ko'rlik irsiy bo'lishi yoki homilaga turli zararli omillar ta'sir etishi natijasida ro'y berishi mumkin. Agar homilaga turli infeksiyon kasalliklar ta'sir etishi natijasida ko'z soqqasi rivojlanmay, puch bo'lib qolsa uni fenokopiya

(irsiyat natijasida kelib chiqadigan koʻrlikka oʻxshash) deb ataladi. Irsiy koʻrlikda biron-bir sindromlarning qoʻshimcha patologiyalari natijasida, yaʼni bosh miyaning ayrim boʻlaklari, koʻruv nervi, koʻz toʻr pardasi rivojlanishining buzilishlari oqibatida vujudga keladi. Koʻrlar uchun ochilgan maktab oʻquvchilarida olib borilgan oxirgi tekshirishlar natijasiga koʻra, oʻquvchilarning 80%da koʻrlikni tugʻma va irsiy xarakterdaligi aniqlangan. Shundan eng koʻpi autosom-retsessiv tipda irsiylanadi.

Koʻz kasalliklari:

1. Astigmatizm – koʻz refraksiyasining buzilishi, koʻz refraksiyasi koʻz shox pardasi qismlarining va koʻz gavharining har xil darajada nur sindirishiga bogʻliq. Yer sharining 40–45% odamlarida uchraydi. Bu kasallik 1793-yilda Tomas Yungu tomonidan aniqlangan. Irsiy va nasldan-naslga oʻtadigan kasallik ekanligi oʻtgan asrning 60-yillarida olimlar tomonidan taʼriflab berilgan. Bunda koʻz yomon koʻradi, chunki tashqi muhitdan keladigan tasvir koʻz toʻr pardasida oʻz aksini topa olmaydi. Astigmatizm koʻpincha koʻz muguz pardasi va koʻz gavharining nurni bir tekis sindirmasligidan kelib chiqadi. Bunday bemorlar koʻzoynaksiz buyumlarni turli tekislikda koʻra olmaydilar. Lekin koʻrish oʻtkiriligini qisman koʻzoynaklar yordamida toʻgʻrilash mumkin

2. Gemerolopiya – koʻzning gʻira-shirada koʻrishi buziladi va shabkoʻrlik rivojlanadi. Bu gen koʻz toʻr pardasining pigment degeneratsiyasiga uchrashi tufayli gʻira-shira kuchsiz yorugʻlikda koʻzning koʻrmay qolishiga olib keladi. Shabkoʻrlik koʻpincha tugʻma boʻlib, bolalik va oʻsmirlik davrida asosan oʻgʻil bolalarda kuzatiladi, aksariyat oilaviy-irsiy xususiyatga ega boʻladi.

3. Riger sindromi. Uning asosiy xarakterli belgisi koʻz sklerasining koʻkish boʻlishi, aniridiya (rangli pardaning boʻlmasligi), glaukoma, mikro- yoki megalokornea (rangli pardaning kichik yoki juda uzun boʻlishi – 13 mm, 20 mm), katarakta, keratit, gʻilaylik. Ularning burun usti, koʻz oralgʻi keng boʻlishi, pastki labning osilib turishi, quloq supasining oʻzgargan boʻlishini kuza-tish mumkin.



32-rasm. *Alstrom sindromi* sida nefropatiya (buyraklar yetishmovchiligi) kelib chiqadi.

5. Eng ko‘p uchraydigan klassik misollardan biri – *Lens sindromidir* (33-rasm). Ko‘pincha bunday bolalarda bir tomonlama mikroftolmiya yoki anoftalmiya, barmoqlar sindaktiliyasi, bosh barmoqning ikki hissa ortishi, mikrotsefaliya, quloqlarning past joylashish, yuzning uzunlashgan bo‘lishi, tishlarning anomaliyalari kabi belgilar kuzatiladi. Bunday bolalar tanasini kuzatganda asimmetrik ekanligi va yelkalarini kichik bo‘lishini ko‘rish mumkin. Ularda ko‘pincha yurak poroklari uchraydi.

Lens sindromi X-xromosomaga birikkan holda irsiylanadi. Ko‘rish qobiliyati buzilishini yana bir qancha irsiy kasalliklarda kuzatish mumkin: Usher, Alporta, Marfan, Kruzon va boshqalar.

9.9. Bolalar autizmi. Bola ruhiyatining rivojlanishi ruhiy funksiyalari va shaxsiyatining kamol topib, yetilib borishidan iborat murakkab jarayondir: bu irsiy biologik va ijtimoiy omillar (ta’lim-tarbiya,

4. *Alstrom sindromi* bolaning bir yoshlaridan boshlanib 7 yoshlarida to‘liq ko‘rlikka olib keladi (32-rasm).

Bu kasallikning boshlanishini ko‘z to‘r pardasining yallig‘lanishidan va bolaning yorug‘likdan qo‘rqishiga qarab aniqlasa bo‘ladi. Bunday bolalarda ko‘zning xiralashuvi karlik bilan birga kechadi. Bolada semirish holatlari kuzatiladi. Keyinchalik insulinning o‘zgarishi natijasida qandli diabet, buyraklar tuzilishining o‘zgarishi natija-

sida nefro-



33-rasm. *Lens sindromi.*

atrof-muhit)ga bog'liq bo'lib, shular ta'sirida o'tadi. Bolalikning har bir davri o'ziga xos anatomik-fiziologik va ruhiy xususiyatlar bilan belgilanadi. Ayni vaqtda bolada yangidan-yangi sotsial ehtiyojlar va atrofdagi muhitga nisbatan muayyan xildagi munosabatlar paydo bo'la boshlaydi.

Bolalar autizmida bolani o'rab turgan olamga va atrofidagi odamlarga bo'lgan munosabatida o'zgarishlar kuzatiladi. Bolalarda autizm birmuncha ko'proq uchraydi (10 000 chaqaloqdan 20–25 ga yaqini). Ushbu kasallik o'g'il bolalarda qiz bolalarga nisbatan 4–4,5 marta ko'proqdir. Autizm belgilarini bolaning chaqaloqlik davridan sezsa bo'ladi. Bola rivojlanishining birinchi oylarida onasiga va yaqinlariga nisbatan hosil bo'ladigan his-tuyg'ular, emotsional holatlar sustligi kuzatiladi. Yoshi kattalashgan sari atrofdagilar bilan muloqoti kamayadi, bola «o'z ichiga kirib ketadi» va uni o'rab turgan olamga va atrofidagi odamlarga bo'lgan munosabati o'zgaradi. Bola suhbatlarda ishtirok etmaydi, savollarga javob bermaydi. Emotsional holati sust bo'ladi. Ularda ruhiy tushkunlik, g'amginlik yoki cho'kkan kayfiyat, jismoniy va ruhiy aktivlikning pasayishi kuzatiladi. Lekin tovushga, yorug'likka va boshqa tashqi ta'sirlarga sezuvchanligi ortadi va besabab xavotirlanish ustun turadi.

Bu kasallikning kelib chiqishiga bosh miyaning rivojlanish davridagi shikastlanishi deb qaraladi. Ko'pincha katta yarim sharlardagi po'stloq qismi bilan po'stloq osti sohasidagi mediobazal qismlari o'rtasidagi bog'lanishlarning uzilishi, katta yarim sharlar orasidagi o'zaro bog'lanishlar, miyachadagi chivalchangsimon o'simtaning ayrim sohalarini gipoplaziyasi sabab deb hisoblanadi. Bu kasallikning kelib chiqish sabablari hali to'liq o'rganilgan emas. Ba'zan psixogen faktorlar natijasi yoki ayrim og'ir kasalliklar (serebral paralich, alaliya, ochiq rinolaliya, duduqlanishning og'ir ko'rinishlari) sabab qilib ko'rsatiladi. Oxirgi tekshirishlarga ko'ra autizmning kelib chiqishi shartli ravishda irsiyatga ham bog'liqligi aniqlangan. Chunki bolalar autizmi ko'p hollarda xromosom va gen kasalliklar (fenilketonuriya, tuberozniy skleroz, neyrofibromatoz va boshqalar) bilan og'rigan bemorlarda kuzatilmoqda.

9.10. Qo‘l-oyoqlar tuzilishining patologiyasi. Anonixiya – tirnoqlarning rivojlanmay qolishi bilan xarakterlanadi, u ba‘zan qo‘l va oyoq panjalarining anomaliyalari – bir-ikki yoki undan ko‘ra ko‘proq barmoqlarning bo‘lmasligi bilan birga davom etadi. Ko‘pincha gipotireoz va qoshlarning bo‘lmasligi belgilari bilan birikkan holda ham irsiylanadi. Dominant va retsessiv tipda nasllanadi.



Braxidaktilya – (kalta barmoqli) barmoqlar distal falangalarining rivojlanmay qolishiga aloqadordir. Bu kasallik dastlab Amerikada topilgan. Istisno tariqasida odamning qo‘l va oyoqlarida oltidan to‘qqiztagacha barmoqlar bo‘lishi mumkin, ya‘ni polidaktilya. U negroid irq kishilarida yevropoidlardagiga qaraganda deyarli 10 baravar ko‘p uchraydi (34-rasm). Bu kasallik ko‘p belgilari bilan Marfan sindromiga

qarama-qarshi bo‘lib, bemorlarni past bo‘yliligi, bosh suyagini braxitsefaliyasi, tana, qo‘l-oyoqlarning kalta bo‘lishi bilan xarakterlanadi. Tish va yurak anomaliyalari kuzatiladi. Kasallik Marchezeni tomonidan 1939-yilda ta‘riflangan. Dominant va retsessiv tipda irsiylanadi.

Sindaktiliya – panjalar normal bo‘lib ikkita yoki undan ko‘ra ko‘proq barmoqlar yumshoq yoki suyak to‘qimalarining qo‘shilib ketishidir (35-rasm). Besh xil tipi uchraydi:

a) birinchi tipi (zigodaktilya) – 3 va 4-barmoqlarning qo‘shilishi, 2–3 oyoq barmoqlari orasida pardalarning bo‘lishi yoki butunlay qo‘shilgan bo‘lishi bilan xarakterlanadi;

b) ikkinchi tip (sinpolidaktilya) – 3–4 qo‘l barmoqlarining qo‘shilishi va 4-barmoqning yonida qo‘shimcha barmoqning bo‘lishi, oyoqda esa 4–5 barmoqlar qo‘shilib 5-barmoqning yonida qo‘shimcha barmoqning bo‘lishi kuzatiladi;



35-rasm. Sindaktilya.

d) uchinchi tip (4 va 5 sindaktiliyasi) – ko‘pincha to‘liq sindaktiliya bo‘lib, 5-barmoq kalta yoki rudiment holda bo‘ladi;

e) to‘rtinchi tip (Gaaza tipi) – asosan teri sindaktiliyasi deb aytiladi va qo‘l barmoqlari teri yordamida qo‘shilib, qoshiq ko‘rinishida bo‘ladi. Oyoqlarda esa o‘zgarish kuzatilmaydi;

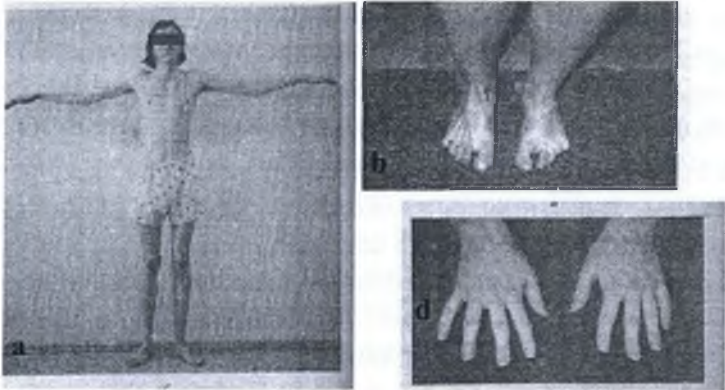
f) asosan metakarpal va metatarzal suyaklarning qo‘shilishi bilan yuzaga chiqadi. Faqat autosom dominant tipda irsiylanadi.



Araxnodaktiliya. Marfan sindromi (37-rasm). Bu kasallik 1896-yilda A.Marfan tomonidan ta’riflangan. Fibrilin genining mutatsiyasi natijasida biriktiruvchi to‘qimalarning buzilishi natijasida sodir bo‘ladi. Kasallangan odamlarning eng asosiy tashqi belgilariga: tana tuzilishining ozg‘in va novcha bo‘lishi, teri osti yog‘ qavatining kamayishi, yassi oyoqlilik, qo‘l va oyoqning naysimon suyaklarining

36-rasm. Sinpolidaktiliya uzunligi, barmoqlarning ingichkalashib (araxnodaktiliya) ketishini kuzatsa bo‘ladi. Ko‘pchilik kasallarda (60%) ko‘krak qafasining deformatsiyasi (varonka shaklida bo‘lishi), umurtqa pog‘onasining qiyshayishi (kifoz, skalioz), bo‘g‘imlarning ortiqcha harakatchanligi kuzatiladi.

Bu sindrom bilan kasallanganlarning 40–60% da yurak tomir sistemasi anomaliyalari, aorta tomirining anevrizmasi, yurak klapanlarida yetishmovchilik kuzatiladi. Yumshoq to‘qimalarning, o‘pkaning defektlari, buyrak ektopiyasi kuzatiladi. Marfan kasalligi bilan kasallangan odamlarda aqliy va psixik o‘zgarish kuzatilmaydi.



37-rasm. Marfan sindromi. a) qo'l ochilganda tanaga nisbatan uzun bo'lishi (bo'y 187 sm, qo'l uzunligi 193 sm), b) bosh barmoqlar orasining ochiq bo'lishi, tomirlarning varikoz kengayishi, d) araxnodaktiliya (barmoqlarning uzun bo'lishi).

Ular sog' odamlardan farq qilmaydi, lekin yashovchanligi yurak qon-tomir kasalligining kechishiga bog'liq. O'rtacha 27 yosh deb hisoblanadi. Anchagina ko'p umr ko'rganlari ham bor. Davosi: bu bemorlarga aminokislota preparatlari, B guruh vitaminlari zarurat tug'ilganda korreksiyalovchi ko'zoynaklar buyuriladi. Glaukoma yuzaga chiqsa operativ davolash qo'llaniladi.

9.11. Mayib-majruhlikka olib keluvchi patologiyalar. Gentington xoreyasi. Bemor bolalik va o'smirlik davrida sog'lom o'sadi, yaxshi o'qiydi, institutni ham tamomlashi va ma'lum bir sohada yaxshi mutaxassis bo'lishi mumkin. Lekin 30–40 yoshlarga borib, asta-sekin kasallik alomatlari – bemorda ixtiyorsiz, betartib harakatlar paydo bo'la boshlaydi. Oldin u sezilmaydigan, diqqatni jalb etmaydigan bo'lsa, so'ng kuchayib, u goh bir gruppaga, goh ikkinchi gruppaga muskullariga o'tib, kasalning tashqi ko'rinishida g'alati-g'alati holatlar ro'y berishiga olib keladi: yuzni burishtirishni, ma'nosiz imo-ishoralarga o'xshash harakatlar qilish, qo'l-oyoqlarni yoki boshini har tomonga irg'itib tashlash kabi tartibsiz harakatlardan o'zini to'xtata olmaydi. Bemor goh og'zini ochib, goh uni qattiq yumib, goh tilini chiqarib yuboradi, yurganida chayqalib, oyoqlarini chalishtirib yuradi.

Giperkinezlar nutq muskullarida tarqalgani uchun kasalning soʻzlash qobiliyati buziladi, u ravon gapira olmaydi. Kasal hayajonga tushganda ixtiyorsiz harakatlar kuchayib ketib, uxlaganda tinchlanadi.

Bemorning aqliy qobiliyati borgan sari pasayib, olgan bilimlari ham yoʻqolib boradi. Xotira, iroda va boshqa faoliyatlar buziladi. Aqliy, mehnat qobiliyati butunlay yoʻqolish natijasida demensiya (aqlni yoʻqotish) yuz beradi. Kasallik uzoq vaqt davom etib, nogironlikka olib keladi.

Gentington xoreyasi avloddan-avlodga autosom – dominant tipda oʻtadi, yaʼni kasallik ota yoki onadan bolalarga toʻgʻridan toʻgʻri oʻtadi. Tugʻilgan bolalarning deyarli 50% shu kasallik bilan ogʻrishi mumkin. Ularning bolalari, yaʼni nevaralarining ham 50% da shu kasallik paydo boʻladi. Baʼzan kasallik bolalik vaqtida yoki oʻsmirlik davrida ham boshlanishi mumkin.

Davolash yaxshi natija bermaydi.



38-rasm. Xolt-Orama sindromi.

Xolt-Orama sindromi (Atrio-digital displaziya). Bu kasallikni birinchi marotaba 1960-yilda M.Xolt va S.Orama taʼriflagan boʻlib, uning asosiy xarakterli tomoni yurakning tugʻma poroklari va qoʻlning katta barmoq anomaliyalaridir. Shuning uchun bu kasallikni qoʻl va yurak sindromi ham deyiladi (38-rasm).

Qoʻl anomaliyalari turlicha boʻlib, baʼzan birinchi barmoq oʻzgarishidan (barmoqlarning 3 falangalik boʻlishi va gipoplaziyasi), toʻ bilak suyagining 50% igacha gipoplaziyasi uchrashi mumkin. Koʻpincha chap qoʻl kasallanadi. Umurtqa suyaklarida ham oʻzgarish kuzatiladi: skaliroz, koʻkrak-qafasining voronka shaklida boʻlishi, qoʻl va barmoqlarning klinodaktiliya, sindaktiliya, gipoplaziya va aplaziyalari uchraydi. Bu kasalliklarning 85%da yurakning tugʻma poroklari kuzatiladi, yaʼni boʻlmachalar orasidagi toʻsiqda, qorinchalar orasidagi toʻsiqda, arteriya klapanlarida, oʻpka arteriyasi de-

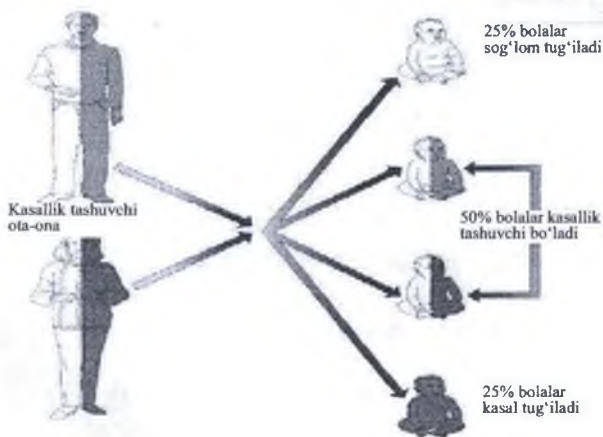
vorida, mitral klapan (prolaps)larda anomaliyalar (defektlar) uchraydi. Ayrim hollarda esa gipertelorizm holati, katta ko'krak muskullarining yo'qligi, tanglayida yoriqning bo'lishi kuzatiladi. Aqlda o'zgarish kuzatilmaydi. Bu kasallikning tarqalish chastotasi yaxshi o'rganilmagan. Autosom-dominant tipda turli ekspressivlik holati kuzatiladi.

9.12. Irsiy kasalliklar profilaktikasining turlari. Buyuk rus yozuvchisi L.N.Tolstoy o'zining «Anna Karenina» romanini bunday so'zlar bilan boshlagan: «Hamma baxtli oilalar bir-biriga o'xshaydi, ammo baxtsiz oilalar baxtsizligi bilan bir-biridan farq qiladi». Bu gaplarni sog' yoki kasal bolalari bo'lgan oilalarga taalluqli desa ham bo'ladi. Chunki irsiy kasal bo'lgan har bir oila o'zgacha baxtsizdir. Har qanday odam o'zidan sog'lom zurriyot qoldirgisi keladi. Ekologik muhitning yomonlashuvi O'zbekistonda ham xuddi butun dunyodagi kabi sog'lom bolalarning tug'ilishini kamaytirmoqda.

Hamma irsiy patologiyalar avloddan-avlodga o'tib kelayotgan genetik «yukka» bog'liq. Buning esa ikkita asosiy tomoni bor:

1. Segregatsiya – ya'ni patologik genni ota-onadan bolalariga berilishidir.

2. Yangi hosil bo'lgan mutatsiyalar – ya'ni ota-onalarning irsiy axborotni saqlovchi hujayralarining o'zgarishga uchrashi. Natijada sog'lom ota-onadan kasal bolalar dunyoga keladi.



39-rasm. Geterozigota ota-onadan bolalarga kasallikning berilishi.

Irsiy kasalliklarning juda og'ir kechishi ko'pincha o'limga olib kelishi ularning ko'pchiligi uchun samarali davolash usulining yo'qligi, nasldan-naslga o'tishi tufayli profilaktika choralarini ishlab chiqish muammosi juda katta ahamiyatga egadir.

Profilaktika – bu irsiy kasallikning hosil bo'lishi va rivojlani-shini oldini olish choralarini o'zida mujassamlashtirgan tadbirlar yig'indisidir. Hozirda irsiy kasalliklarning asosiy to'rtta profilaktika turidan keng foydalaniladi.

Birlamchi profilaktika turi – ya'ni oilalarni rejalashtirishga asoslangan. Oilani rejalashtirish uchta asosiy yo'nalish bo'yicha olib boriladi:

a) optimal reproduktiv yosh (bola tug'ish yoshi) 21–35 yoshgacha-dir. Bu yoshdan oldin yoki keyin bola tug'ish irsiy patologiyali bolalarning tug'ilish ehtimolini oshiradi;

b) oilada irsiy kasallik belgisi bo'lib, u yuqori darajada genetik xatarga ega bo'lsa va shu kasallikning prenatal diagnostikasi yaxshi yo'lga qo'yilmagan bo'lsa, farzand ko'rmaslikka maslahat beriladi;

d) geterozigota kasallik tashuvchilarning o'zaro nikoh qurishlari irsiy patologik xatari yuqori bo'lganda bola ko'rish mumkin emas-ligini aholiga tushuntirish lozim. Qarindosh-urug'lar orasida nikoh qurishni kamaytirish irsiy kasalliklarning oldini olishning eng zarur choralaridan biridir.

Ikkilamchi profilaktika turi – atrof-muhitni muhofaza qilish, ya'ni sanitariya-gigiyena normativlarini ishlab chiqish, ularni bajarishni ta'minlash, insonning yashash muhitida mutagen omillarni kamay-tirishga qaratilgan. Inson yashash muhitida mutagen omillarni, ya'ni mutatsiya sabab bo'luvchi dori-darmonlar, rengen nurlari va radio, magnit to'lqinlari, ovqatga qo'shiladigan kimyoviy moddalar, nitritlar va boshqa moddalarni qo'llashga yo'l qo'ymaslik lozim.

Uchlamchi profilaktika turi – ya'ni bola tug'ilishidan oldin tashxis qo'yishga asoslangan. Prenatal diagnostika usullarining qo'llanilishi keyingi 10 yil ichida butun dunyoda irsiy patologiyali bolalar tug'ilishi kamayishiga olib keladi. Pushtning jinsini ona qor-nidaligi davrida aniqlash, jinsga bog'liq irsiy kasalliklar bilan bola tug'ish masalasini hal qilishda katta ahamiyatga ega. Amniotsentez

usuli bilan olingan amnion suyuqligidagi hujayralarda X-xromotinni aniqlash mumkin (bu usul homiladorlik 18–20 haftalik bo‘lguncha o‘tkaziladi). Ona qonidagi limfotsitlar orqali bolani erkak jinsiga mansubligini aniqlash ham mumkin (bu usul uncha takomillashmagan). Ona qon zardobidagi, siydididagi yoki amnion suyuqligidagi testosteron gormon miqdorini aniqlash ham yaxshi samara beradi. Homila va pushtda irsiy patologiya aniqlansa homiladorlikni to‘xtatish mumkin.

To‘rtlamchi profilaktika turi – ya’ni genlar ta’sirini idora qilishdir. Bu yo‘nalishning asosida patologik genlar ta’sirini fenotipik korreksiyalashdir (tuzatish). Genlar faoliyatiga ontogenezning har xil davrlarida ta’sir ko‘rsatish mumkin. Homiladorni parhez va dorilar bilan davolash natijasida ona qornida rivojlanayotgan boladagi irsiy patologiyani korreksiyalash mumkin. Masalan: homiladorlikning birinchi oylarida vitaminlar bilan davolash lab va tanglay yoriqlari kabi patologiyalarning oldini olishga imkon berishi aniqlangan.

Hozirgi davrda moddalar almashinuvi buzilishi natijasida yuzaga chiqadigan kasalliklarni tug‘ilgandan keyin korreksiyalash keng qo‘llanilmoqda. Galaktozemiya, fenilketonuriya kasalligini bolalarda sun’iy parhez yordamida muvaffaqiyat bilan davolash mumkin. Masalan: gemolitik eritrotsitar enzimopatiyalarni, uni yuzaga chiqaruvchi faktorlarni (sulfanilamidlar va boshqalar) cheklash yo‘li bilan erta rivojlanadigan o‘pka emfizemasini chekishni tashlash, changli joylarda ishlamaslik orqali oldini olish mumkin.

Hozirgi vaqtda irsiy kasalliklar profilaktikasi bir necha tashkiliy ishlarni amalga oshirish orqali ham olib borilmoqda, shular jumlasiga: tibbiy-genetik maslahat, prenatal diagnostika, moddalar almashinuvi natijasida kelib chiqadigan irsiy kasalliklarni neonatal skriningi va boshqalar kiradi.

9.13. Tibbiy genetik maslahat. Bugungi kunda ko‘pgina irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini aniqlash, bu kasalliklarning oldini olish va ularni davolash jarayonlari deyarli ancha yo‘lga qo‘yilgan. Shunga qaramasdan, nasl kasalliklarining ichida, patogenezining hali ham yaxshi o‘rganilmagan xillari ham bor. Irsiy kasalliklar bilan har bir hamshira yaxshi tanish bo‘lishi kerak. Chunki hamshira

shifokorning asosiy yordamchisi hisoblanadi. Hozirgi paytda ba'zi kasalliklar poliativ yo'l bilan davolanadi. Lekin bunday davolash kasallikni keltirib chiqaradigan asosiy omilni yo'qotmaydi, natijada odam populyatsiyasida nuqsonli genlar saqlanib qoladi.

Kelajakda irsiy kasalliklarni radikal davolash usullaridan biri gen injeneriyasi bo'lishi mumkin. Bu fikrga bir qancha mutaxassislar qo'shiladilar. Ya'ni «kasal» genlar o'rniga «sog'lom» genlar kiritilib, shu usulda irsiy nuqsonlarga qarshi kurashish, davolash va oldini olish ishlarini yo'lga qo'yish mumkin.

Hozirgi kunda esa irsiy kasalliklarni oldindan aniqlash va ularga qarshi choralar ko'rish uchun tibbiy-genetik maslahatxonalar mavjud. Tibbiy-genetik maslahatxonalardan genetik-shifokor maslahatini olishni istab kelganlar bilan suhbat o'tkazilib, ularni qanday kasallik bezovta qilayotganligini, uning asoratlarini, illatdan qanday qutulish choralari borligini tushuntirishadi.

Tibbiy-genetik maslahatxonalarga kimlar murojaat qiladilar? Insonlarni genetik shifokorga murojaat qilishga majbur qilgan asosiy sabablardan biri bu o'z kasalligi haqida bilish istagidir. Ular quyidagi savollarga javob kutadilar:

– aqliy va jismoniy o'jiz yoki tug'ma majruh farzandlar tug'ilgan oilalarni ko'pincha tug'ilmagan farzandlarning taqdiri;

– qarindoshlari orasida birorta irsiy kasalliklari bor oilalarni ham shu savol qiziqtiradi;

– farzand ko'rish niyatida bo'lgan er-xotinning birortasida irsiy kasalliklar aniqlangan bo'lsa, uning qanday asoratlarga olib kelishi, uni davolash, undan qutulish imkoniyatlari borligi haqidagi ma'lumotlarni olish;

– agar er-xotinlar perenatal diagnostika, sun'iy otalanishga yoki bola asrab olishga qaror qilgan bo'lsalar, ular qanday tibbiy yordam olishi mumkin; irsiy kasallik bilan og'rigan bolaga qanday qarash va yordam qilish mumkinligi kabi ko'pgina savollarga javob olishga harakat qiladilar.

Yoshlar turmush qurishdan oldin yoki keyin, homilador bo'lganlarida tibbiy-genetik maslahat olsalar, sog'lom farzand

ko'rishga muvofiq bo'ladilar. Tibbiy-genetik maslahatxonalarning eng asosiy maqsadi kasal farzand tug'ilishining oldini olishdir. Birinchi navbatda gap og'ir mayib-majruhliklarga, aqliy va jismoniy zaifliklarga olib keladigan irsiy kasalliklar haqida ketadi.

Tibbiy-genetik maslahatni ikki xil tarzda amalga oshirish mumkin:

1. Perespektiv maslahat – kasal bola tug'ilishi ehtimoli bo'lganida. Masalan: er-xotinga tashqi muhitning zararli omillari ta'sir qilganda, homiladorlik vaqtida virusli infeksiya bilan kasallanganda o'tkaziladi.
2. Retrospektiv maslahat – oilada kasal bola tug'ilganidan keyin, keyingi bolalar qanday tug'ilishini aniqlash uchun o'tkaziladi.

Tibbiy-genetik maslahat malakali genetik shifokorlar tomonidan o'tkaziladi va to'rt bosqichda amalga oshiriladi:

1. Tashxis qo'yish, ya'ni kutilayotgan kasallik qaysi ko'rinishda bo'lishini aniqlash. Bunda genetik tekshirish usullaridan keng foydalaniladi.

2. Kasal bola tug'ilishining xatarlilik darajasi aniqlanadi yoki kasal qanday rivojlanib borishi mumkinligi aniqlanadi (prognozlash).

3. Davolash, ya'ni qanday tadbir ko'rish mumkinligi belgilanadi.

Maslahat berish va oldini olish mumkinlik choralari ko'rib chiqilmoqda.

Tashxisning to'g'ri qo'yilishi (prognozni aniqligi), to'plangan geneologik ma'lumotlarning ishonchligiga, shifokorning tibbiyot genetikasi sohasida to'liq ma'lumotga ega ekanligiga bog'liqdir. To'g'ri qo'yilgan tashxis genetik xatarni aniq hisoblashga imkon beradi. Ammo shuni unutmaslik lozimki, hatto xatar ko'rsatkichi 0% bo'lganida ham sog'lom bola tug'ilishiga to'liq kafolat berilishi qiyin. Chunki bu bolada genetik xatar aniqlangan kasallikdan boshqa kasallik ham namoyon bo'lishi mumkin. Har qanday oilada turli anomaliyalari bo'lgan bolalarning tug'ilish ehtimoli 3–5% ga teng. Masalan: Dyushen miopatiyasiga nisbatdan xatar ko'rsatkichi 0% bo'lganda, oilada Ayer sindromli bola tug'ilishi mumkin. Bu esa yangi mutatsiyaning natijasidir.

Kam holatlarda xatar ko'rsatkichi 100% bo'lishi mumkin. Masalan: otada ham, onada ham autosom-retsessiv tipda irsiylanadigan

fenilketonuriyaning kasallik shakliga uchraganda, yoki otada ham, onada ham daltonizm (X ga birikkan irsiylanish tipi) uchraganda xatar ko'rsatkichi 100% ga teng bo'ladi. Xatar ko'rsatkichini hisoblashni 2 xil yo'l bilan amalga oshirish mumkin:

1. Genetik qonuniyatlarga asoslangan nazariy hisoblash yordamida aniqlash. Bu usul monogen kasalliklarda qo'llaniladi. Bunday hisoblash ota-onalar genotipi aniq bo'lgan holda qanday tipdagi gametalar hosil bo'lishi, populyatsiyada geterozigotalar chastotasi, penetrantlikni hisobga olgan holda o'tkaziladi.

2. Emperik usul – xatar ko'rsatkichlarini jadvallar yordamida aniqlash. Bu usul xromosomalar soni va strukturalarining o'zgarishiga bog'liq bo'lgan gametalar va ularning eliminatsiyasini hisobga olgan holda va multifaktorial kasalliklar uchun qo'llaniladi.

3. Har ikkala usulni qo'shib foydalanish. Bunday hisoblash otalardan birida muvozanatlashgan translokatsiyaga uchraganda foydalaniladi. Ma'lum oila uchun xatar darajasi aniqlangandan keyin uni umumpopulyatsiya xatar ko'rsatkichi (3–5%) bilan taqqoslanadi va baholanadi.

Xatar ko'rsatkichini baholashga har xil yondashish mumkin. Xatar ko'rsatkichi 5% gacha bo'lsa, past 10% gacha yengil darajadagi, 11–20% o'rtacha, 21% dan ortiq bo'lsa yuqori deb hisoblanadi. Lekin farzand ko'rishga maslahat berishda faqatgina xatar ko'rsatkichining qanday darajada ekanligini aniqlashning o'zi kifoya qilmaydi.

Ba'zi irsiy kasalliklarda hatto yuqori xatar ko'rsatkichi ham bola ko'rmaslikka asos bo'la olmaydi. Masalan: daltonizm, refraksiya anomaliyalarida shaxsning umumiy moslanuvchanligi deyarli buzilmaydi, keksalikda yuzaga chiqadigan kasalliklar (ateroskleroz, qandli diabetning kech yuzaga chiqadigan shakllari) yoki davolansa bo'ladigan kasalliklar (pilorostenoz, sindaktiliya, polidaktiliya) shunday kasalliklarga kiradi. Bunday holatlarda ijobiy maslahat beriladi.

Ba'zi xatarlilik darajasi yuqori bo'lgan holatlarda bola ko'rishga maslahat berish mumkin emas:

a) davolash mumkin bo'lmagan irsiy kasalliklarda;

- b) subletal va letal gen kasalliklarida;
- d) ruhiy kasalliklarda;
- e) xromosoma kasalliklarida.

Odatda o'rta darajadagi genetik xatar bola ko'rmaslikka maslahat berishlikka asos hisoblanadi. Lekin shu kasallikning perenetal diagnostikasi yaxshi yo'lga qo'yilgan bo'lsa, vaziyat boshqacha bo'lishi mumkin.

Ota-onalarga xromosoma va genlarning gametalarga taqsimlanishi tasodifiy harakatlarga ega ekanligi, ba'zi xatar darajasi past bo'lganida ham kasal bola tug'ilishi mumkinligini, bunda ularning aybi yo'qligini tushuntirish foydadan xoli emas.

9.14. Irsiy kasalliklarni davolash. Irsiy kasalliklarni davolash, bir qarashda go'yo mumkin emasdek ko'rinsa ham, lekin u yechib bo'lmas muammo hisoblanmaydi. Ko'pincha davolash simptomatik bo'lsa ham, etiologik davolash tibbiy genetikada ko'proq qo'llanilmoqda. Ko'pincha tashxisni a'zolar va sistemalar funksiyalarining buzilishi tuzatib bo'lmaydigan ahvolga yetganda qo'yilishi, etiologik davolash samaralarini pasaytirib yuboradi.

Yangi tug'ilgan chaqaloqda (galaktozemiya) yoki ilk yoshda (MFK) namoyon bo'ladigan kasalliklarni o'z vaqtida aniqlash letal natijaning yoki ruhiy va jismoniy rivojlanish anomaliyalarining oldini olishga imkon beradi.

Irsiy kasalliklarning simptomlariga qarab tashxis qo'yiladi va davolash turlari belgilanadi. Bunda quyidagi davolash turlaridan foydalaniladi:

1. O'rinni to'ldiruvchi terapiya.
2. Vitaminoterapiya.
3. Dietoterapiya.
4. Xirurgik dovalash va hokazo.

O'rinni to'ldiruvchi terapiya – organizmga yetishmagan yoki organizmda bo'lmagan biokimyoviy moddalarni kiritib davolash. Masalan: gemofiliya kasalligida antigemofilik glabulim 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 immunologik mos kelmaslik natijasida bu moddalar qisman yoki to'liq faollasha olmaydi.

Vitaminoterapiya yordamida vitamin yetishmasligi va jamg'arilishining buzilishiga bog'liq bo'lgan kasallik simptomlarini yengillashtirish mumkin. Chunki bunday kasalliklar odatdagi avitaminozlardan farq qilib, kasallik yaxshi ovqatlanganda ham yuzaga chiqaveradi.

Xuddi o'rinni to'ldiruvchi terapiyaga o'xshaydi. Lekin kiritiladigan preparatlar fiziologik dozadan ancha yuqori bo'lishi shart. Terapevtik dozalar samara bermaydi. Masalan: «Beda bargi» hidi bo'lgan siydik kasalligida (vitamin B₁), tomir tortishish sindromida, gomotsistinuriyada, ksantinuriyada (vitamin B₆), D-ga bog'liq va D-ga rezistent raxitda (vitamin D) va boshqa vitaminga 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 bemor sog'lom odamdan fenotipik tomondan farq qilmaydi. Masalan: fenilketonuriya kasalligi bilan kasallangan bolalarga fenilalanin aminokislota miqdori kamaytirilgan, uglevod va mineral tuz vitaminlariga boy dicta 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'zolari olib tashlash yo'li bilan irsiy kasalliklar davolanadi. Masalan: irsiy sferatsitoz kasalligida asosiy klinik belgi – anemiyaning rivojlanishini jarrohlik yo'li bilan, ya'ni taloqni olib tashlash orqali bartaraf qilinadi.

Lekin shu bilan birga, nasldan-naslga o'tadigan kasalliklarning hozircha hammasini batamon davolab yuborish mumkin emasligi o'z-o'zidan ravshan. Shuning uchun uning mutlaqo paydo bo'lmaslik 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 muolajalarni bekamu ko'st bajarishlari kerakligini to'g'ri tushuntira olishlari lozim. Xalq orasida tibbiy genetik maslahatxona shifokorlari bilan birgalikda avlodlarda kelgusida paydo bo'lishi mumkin bo'lgan og'ir nasl kasalliklarining oldini olish choralarini va har bir yangi qurilayotgan oila hayotining shod va baxtli bo'lishi uchun kerakli zarur tadbirlarni qo'llashlari shart.

Bilimni tekshirish uchun savollar

1. Irsiy kasalliklarda qo‘llaniladigan genetik tasnif.
2. Gen kasalliklarida qo‘llaniladigan tasnifni tushuntirib bering.
3. Autosomal bilan bog‘langan belgilar odamda qay tariqa nasldan-naslga o‘tib boradi? Misollar keltiring.
4. Gen kasalliklari guruhlariga ta’rif bering.
5. Moddalar almashinuvining buzilishiga aloqador qanday belgilarni bilasiz? Ular qaysi tipda nasldan-naslga o‘tadi?
6. Aminokislotalar almashinuvining buzilishi natijasida qanday irsiy kasalliklar kelib chiqadi? Misollarda tushuntiring.
7. Uglevodlar almashinuvining buzilishi natijasida qanday irsiy kasalliklar kelib chiqadi?
8. Lipidlar almashinuvining buzilishi qanday kasalliklarga olib keladi?
9. Genom mutatsiyalarining kelib chiqish mexanizmini misollarda tushuntiring.
10. Monosomiya, trisomiya, polisomiya tushunchalarini sharhlang va misollar keltiring.
11. Jinsiy xromosoma son anomaliyalari deganda nimani tushunasiz?
12. Autosomalarning son va struktur anomaliyalari deganda nimani tushunasiz?
13. Autosomalarning son va struktur anomaliyalariga misol keltiring.
14. Jinsiy xromosoma son anomaliyalariga misol keltiring.
15. Autizm nima?
16. Eshitish qobiliyatining buzilishi natijasida qanday kasalliklar kelib chiqadi?
17. Ko‘rish organlari kasalliklariga tasnif bering.
18. Qo‘l-oyoq tuzilishining patologiyalariga tasnif bering.
19. «Profilaktika» terminining ma’nosini tushuntirib bering.
20. Birlamchi profilaktika yo‘nalishlari.
21. Ikkilamchi profilaktika turi qanday amalga oshiriladi?
22. Tibbiy-genetik maslahatning vazifalari.
23. Irsiy kasalliklarni davolash turlari.

Testlardan to'g'ri javobni aniqlang

1. *Hozirda qanchaga yaqin irsiy kasalliklarning mavjudligi ma'lum?*

- A. 4500 ga yaqin.
- B. 7500 ga yaqin.
- C. 4000 ga yaqin.
- D. 750 ga yaqin.

2. *Mutatsiyalar klassifikatsiyasida kelib chiqish mexanizmlariga qarab...*

- A. Gen kasalliklari.
- B. Xromosom kasalliklari.
- C. Genom kasalliklari.
- D. Barcha javoblar to'g'ri.

3. *Xromosom kasalliklari...*

A. Xromosom va hujayra oganoidlari mutatsiyalari natijasida kelib chiqadi, xromosoma strukturasi o'zgarishi bilan sodir bo'ladi.

B. Xromosom kasalliklari – xromosom va genom mutatsiyalari natijasida kelib chiqadi, xromosoma strukturasi o'zgarishi bilan sodir bo'ladi.

C. Hujayra oganoidlari mutatsiyalari natijasida kelib chiqadi, xromosoma strukturasi o'zgarishi bilan sodir bo'ladi.

D. Gen kasalliklari gen tuzilishining mutatsiyaga uchrashi, sitoplazma tarkibining o'zgarishi.

4. *Moddalar almashinuvi buzilishining patologik ko'rinishiga qarab...*

- A. Aminokislotalarning.
- B. Uglevodlarning.
- C. Lipidlar almashinuvi, ko'p simptomli kombinativ formali.
- D. A, B, C javoblar.

5. *Jinsiy xromosomalar son anomaliyalarida qaysi kasalliklar yuz beradi?*

- A. Ayollar polisomiyasi, X trisomiya sindromi, xromosom kasalliklari.
- B. Klaynfelter sindromi, Shereshevskiy-Terner sindromi.
- C. Y-xromosoma yoki disomiya sindromi, gen kasalliklari.
- D. Ko'p simptomli kombinativ formali.

6. *O'rinni to'ldiruvchi terapiya nima?*

- A. Organizmga yetishmagan yoki organizmda bo'lmagan biokimyoviy moddalarni kiritib davolash.
- B. Barmoqlar orasidagi pardani olib tashlash.
- C. Gen tuzilishining mutatsiyaga uchrashi.
- D. Irsiy kasalliklarni davolashda qo'llaniladigan eng dastlabki usullardan biridir.

7. *O'rinni to'ldiruvchi terapiya ...*

- A. Davolash maqsadida hamda profilaktika maqsadida foydalanish mumkin.
- B. Organizmga yetishmagan yoki organizmda bo'lmagan biokimyoviy moddalarni kiritib davolash.
- C. Davolash mumkin bo'lmagan irsiy kasalliklarni davolash.
- D. Ya'ni oilalarni rejalashtirishga asoslangan.

8. *Mayib-majruhlikka olib keluvchi patologiyalar.*

- A. Gentington xoreyasi.
- B. Ayollar polisomiyasi.
- C. Fenilketonuriya kasalligi.
- D. A va B javoblar.

9. *Fibrilin genining mutatsiyasi natijasida qaysi to'qimalarning buzilishi natijasida sodir bo'ladi?*

- A. Nerv.
- B. Muskul.

C. Epiteley.

D. Biriktiruvchi.

10. *Sindaktiliya qanday kasallik?*

A. Panjalar normal bo'lib ikkita yoki undan ko'ra ko'proq barmoqlar yumshoq yoki suyak to'qimalarining qo'shilib ketishidir.

B. (kalta barmoqli) barmoqlar distal falangalarining rivojlanmay qolishiga aloqadordir.

C. Tirnoqlarning rivojlanmay qolishi bilan xarakterlanadi.

D. Patologik genning ota-onadan bolalariga berilishi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей. –М.: Академия, 2003.
2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. –М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.
3. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики. Санкт-Петербург: Спецлит, 2009.
4. Nishonboyev K.N., Hamidov J.N. Tibbiy biologiya va genetika. –Т: O‘zbekiston milliy ensiklopediyasi nashriyoti, 2005.
5. Olimhujayeva P.R., Inagamova D.R. Tibbiyot genetikasi. –Т.: Abi Ali ibn Sino, 2010.
6. Попова Л.С. Основы генетики в коррекционной педагогике. –М.: Корона-Век, 2014.
7. Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека. –М.: Владос, 2002.
8. Фогель Ф., Мотульски А. «Генетика человека» в 3 томах. –М.: Мир, 1990.
9. Хандогина Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики. –М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
10. Хелевин Н.В., А.М.Лобанов, О.Ф.Колесова Задачник по общей и медицинской генетике. –М.: Высшая школа, 1984.
11. Inagamova D.G., Faizullayev S.S. Genetika asoslari va bolalar rivojlanishidagi irsiy nuqsonlar. –Т.: O‘qituvchi, 2012.
12. Robnson T. R. Genetics for duumies. Oregon State University, 2005.
13. Faizullayev S.S., Gafurov A.T., Matchonov B. Odam genetikasi. –Т.: IJOD DUNYOSI, 2003.

GENETIK ATAMALARNING IZOHLI LUG'ATI

Avtopoliploidiya – muayyan tur individi xromosomalari gaploid to'plamining karrali marta ko'payishi. Gametalarning yetilishida mitozning izdan chiqishi natijasida paydo bo'ladigan avtopoloidlar kam pusht bo'ladi.

Adenin (A) – nuklein kislotalar tarkibiga kiradigan purin asosi (6-aminopurin $S_5N_5N_5$).

Adenozintrifosfat kislota (ATF) – energiyaga boy deb ataladigan boshqa fosfat birikmalar oqsil biosintezi jarayonida va hujayraning boshqa barcha hayotiy jarayonlarida muhim rol o'ynaydi.

Azot asoslari – purin va pirimidin asoslari.

Azot asoslarining komplementar juftlari – DNKda bir-birining o'rmini to'ldiradigan va ikki qo'shaloq (adetin-timin) yoki uch qo'shaloq (guanin-sitozin) vodorod bog'lari bilan birikkan juftlar. DNK matritsasida RNK sintezlanganida komplementarlik tamoyiliga muvofiq transkripsiya bo'lib o'tadi.

Allelomorflar, ko'p xil allellar – genning populyatsiyada ikkitadan ko'proq shaklda bo'lishi. Quyonlarda jun rangining o'zgarishi, gemoglobinlarning allellari va odam qon guruhlari, ko'p xil allellar misol bo'lishi mumkin.

Allel – (grekcha allelon – bir-biriga mos, o'zaro) allelomorf, ya'ni gen ayrim tuzilish holatlarining imkoniyatlaridan biri.

Allel genlar – gomologik xromosomalarning bitta lokuslarida yotadi.

Allopoliploidiya – tur aro duragaydagi aralash gaploid to'plam xromosomalari sonining karrali marta ko'payishi, bu duragay bepushtligini yengishga imkon beradi, chunki duragay genomi karrali marta ko'payganida har bir xromosoma o'z gomologiga ega bo'lib qoladi.

Allosomalar – heteroxromosomalalar.

Albinizm – (lotincha albus – oq) muayyan turdagi organizmlarga xos normal pigmentatsiyaning tug'ma bo'lmasligi.

Anafaza – mitozning uchinchi bosqichi. Bu faza vaqtida xromatidalar bo'linayotgan hujayraning qarama-qarshi qutblariga qarab tarqaladi.

Analiz qiluvchi chatishtirish – dominant belgiga ega bo‘lgan organizmni allellari bo‘yicha retsessiv gemozigot organizmga chatishtirish yo‘li bilan dominant belgili organizmlarning genotipini aniqlash uchun o‘tkaziladigan tahlil.

Androgenez – (grekcha ander – erkak, genesis – taraqqiyot) urg‘ochi jinsiy hujayra yadrosining shikastlanishi oqibatida faqatgina otalik yadrosi tutgan urug‘langan tuxum hujayra taraqqiyoti, ya‘ni erkakcha partenogenez.

Anizogametalar – (grekcha anisos – bir xil bo‘lmagan, gemetes – er, gamete – xotin) o‘lchamlari bir xil bo‘lmagan gametalar (yirik mikrogametalar va mayda mikrogametalar). Sinonimi – geterogametalar.

Aminokislota (yoki nukleotid) **kodi** – RNK kodlaridan iborat, oqsil biosintezi jarayonida bu kodlar tartibi aminokislotalar tartibiga aylanadi.

Anomal gemoglobin allellari – normal gemoglobin NbA mutatsiyaga uchraganida paydo bo‘ladigan allellar, gemoglobinopatiyalar, ya‘ni molekulyar kasalliklar. Bunday allellar gen qismi – mutonning ichida ro‘y beradigan o‘zgarishlar tufayli vujudga keladi. Mana shunday allellarning yuztaga yaqini bor. Masalan: o‘roqsimon hujayrali anemiya, talassemiya paydo bo‘lishiga olib keladigan allel.

Anomaliyalar, rivojlanishning irsiy anomaliyalari – organlar tuzilishining buzilishi. Bu o‘zgarishlar gen yoki xromosomalarning qayta tuzilishiga bog‘liq. Polidaktiliya sindaktiliya, araxnodaktiliya va boshqalar bunga misol bo‘la oladi.

Antikodon – q. Kodon.

Antimutagenlar (anti + mutagenlar) – o‘z-o‘zidan ro‘y beruvchi yoki ataylab vujudga keluvchi mutatsiyalar chastotasini susaytiruvchi omillar.

Antitelolar – organizmga yot oqsil kirganda hosil bo‘ladigan va shu yot oqsilning zararli ta‘sirini yo‘qotadigan oqsil moddalar.

Antropogenetika – odam genetikasi.

Antropogenetikaning geneologik uslubi – belgilarning nasldan-naslga o‘tishini, nasl-nasabni o‘rganish.

Autbridning (inglizcha out – chet, tashqari, breeding – urchitish, ko‘payish) – bir turning qarindosh bo‘lmagan shakllarining chatishi.

Autosomal (grekcha auto – o‘zi, soma – tana) – jinsiy bo‘lmagan, ya’ni ikkala jins individida ham bir xil tuzilishga ega bo‘lgan xromosomalalar.

Autosom dominant yo‘l bilan belgilarning nasldan-naslga o‘tishi – autosomalalar bilan tutashgan dominant belgilarning irsiylanishi. Bunday belgilar qatoriga bir tutam oq sochning bo‘lishi, sochlarning «qilsimonligi» va boshqa kasalliklar kiradi.

Autosom retsessiv yo‘l bilan belgilarning nasldan-naslga o‘tishi – autosomalalar bilan tutashgan belgilarning irsiylanishiga aytiladi.

Axromatik dug – iplardan iborat sitoplazma strukturasi. Hujayralarning bo‘linishi davrida hosil bo‘ladi. Xromosomalarning taqsimlanishi uchun xizmat qiladi.

Belgilarning ajralishi (G.Mendelning ikkinchi qonuni) – geterogota ota-onalarning chatishishi natijasida 3:1 nisbat hosil bo‘lishi.

Bivalent – meyoz vaqtida bir-biriga yaqinlashib olgan gomologik xromosomalalar jufti. Bivalent hosil qiluvchi ikkala xromosoma uzunasiga bo‘linib, ikkita xromatidaga ajralgan bo‘ladi va bivalent to‘rtta xromatin – tetradadan tashkil topadi.

Variatsiya qatori – materialning minimal kattalikdan maksimal kattalikkacha bir qator joylashuvi (miqdoriy belgilari).

Variatsiya qatorlarining asosiy ko‘rsatkichlari – o‘rtacha arifmetik qiymat va uning xatosi; o‘zgaruvchanlik ko‘rsatkichi – o‘rtacha kvadratik ayirma; o‘rtacha arifmetik qiymatning qanday ulushini tashkil etishini ko‘rsatuvchi variatsiya koeffitsienti; ikkita kuzatuv solishtirib ko‘rilganda ishonchlilik koeffitsienti va boshqa parametrlari hisoblanadi.

Vitaminlar (lotincha vita – hayot) – organizimning normal modda almashinuvi va hayot faoliyati uchun odam va hayvon ovqatida kam miqdorda lozim bo‘ladigan turli kimyoviy tarkibdagi organik moddalar. Vitaminlar haqidagi ta’limotning asoschisi rus vrachi N.I.Lunindir.

Gametalar – (gametes – er, gamete – xotin) erkak va urg‘ochi jinsiy hujayralari; spermatazoid (urug‘) va tuxum hujayra.

Gametogenez (gametes-gameta (Gametalarga qarang) va grekcha genesis – taraqqiyot) – jinsiy hujayralar taraqqiyoti.

«**Gametalar sofligi**» **qonuni** – geterozigot organizmda genlar aralashmaydi va sof holicha qolib, keyingi bo‘g‘imlarda namoyon bo‘lishi mumkin.

Gaploid (grekcha haploos – sodda, yakka va toq tur) – lotincha «n» harfi bilan belgilanadi, toq xromosomalar to‘plamiga ega bo‘lgan organizm.

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 – qon to‘xtamasligi, badanning salga qonayverishi.

Genetik injeneriya – maqsadga muvofiq ravishda hujayra ko‘paytirilib, so‘nggi modda almashinuvi mahsulotini sintez qila oladigan genetik materialning yangi kombinatsiyalarini yaratish bilan bog‘liq bo‘lgan molekulyar genetika bo‘limi.

Gen informatsiyasi – organizmning nasldan-naslga o‘tish xususiyatlari haqidagi axborot. Gen axboroti nuklein kislotalar ketma-ketligida o‘z aksini topadi.

Genetik karta – bitta bog‘langan genlar gruppasida joylashgan genlarning o‘zaro betartib joylashish sxemasi.

Genetik tahlil – organizm irsiyatini (genotipini) tekshirish usullari majmuasi.

Genetik kod – tirik mavjudotlarga xos bo‘lgan, nuklein kislotalar molekulasidagi nukleotidlarning tartibi bilan belgilanuvchi irsiy axborotlar qayd qilinishining yagona sistemasi. Tom ma‘nosi bilan genetik kod koddonlar – i-RNK trepletlarining «so‘zi» bo‘lib birorta aminokislotani va oqsil sintezi jarayonidagi «imlo» belgilarini kodlaydi.

Genokopiya (gen–lotin tilida copia–ko‘pgina, zaxira) – turli allel bo‘lmagan genlar mutatsiyalari tufayli fenotipning bir xilda o‘zgarishi. Genokopiya belgilarni ko‘p genlar yuzaga chiqarishining oqibatidir.

Genom – xromosomalarning gaploid to‘plamida joylashgan genlarning majmuasi, «Genom» atamasi 1920-yilda Vinkler tomonidan kiritilgan.

Genotip (grekcha genos+typos – namuna) – yadroda joylashadigan barcha irsiylikni tashuvchilarning majmuasi bo‘lib, organizmning irsiy asosi hisoblanadi.

Genofond (gen-fran. fond – asos) – biror populyatsiya, populyatsiyalar gruppasi yoki turga mansub organizmlarda mavjud bo‘lgan genlar majmuasi. 1928-yil A.S. Serebrovskiy tomonidan fanga kiritilgan atamadir.

Gen – genetik materialning funksional jihatdan bo‘linmas birligi, irsiy omillar; poleptidning birlamchi tuzilmasini kodlovchi DNK. 1909-yilda V.G.Iogansen tomonidan fanga kiritilgan atama.

Gen modifikator – boshqa genlar ta’sirini o‘zgartiruvchi gen.

Gen operator – axborotlarning tuzilmaviy genlardan oqsilga o‘tishini o‘zlariga ta’sir etgan oqsillanishini ta’minlovchi genlar.

Gen regulyator – tuzilmaviy genlarning ta’sirini nazorat qiluvchi gen.

Genlarning tutashuvi – genlarning bitta xromosomaning o‘zida joylashuvi.

Genom mutatsiyalari – genomning o‘zgarishi, genomdagi xromosomalar sonining o‘zgarishi.

Genoterapiya – kasal genni davolash – kelajakda qo‘llaniladigan fan. Gen injeneriya bo‘limlaridan biri.

Gen penentrantligi – genning namoyon bo‘luvchanligi. Penentrantlik darajasi tashqi muhit sharoitiga bog‘liq. 100% penentrantlikda mazkur populyatsiyaga kiradigan hamma individlar gomozigot holatdan dominant yoki retsessiv genga ega bo‘ladi. 50% penentrantlikda belgi faqat mazkur genga ega bo‘lgan 50% individumlarda yuzaga chiqadi, xolos.

Genofora – halqasimon giplod DNK ipi, prokariotlarning «xromosomasi».

Germofroditizm – ikki jinsli germafrodit-qadimiy Yunonning afsonaviy mavjudoti – Germes va Afrodit o‘g‘li: xudolar irodasiga ko‘ra Salmakida nimfasi bilan bir tanaga qo‘shilgan; erkak va ayollik jinsiy belgilariga ega organizm.

Geterogametalar (grekcha heteros – boshqa gametalar) – bir xil jinsiy xromosomaga ega bo‘lmagan jinsiy hujayralar (masalan: odam

va boshqa sut emizuvchilarning X yoki Y-xromosomaga ega bo'lgan spermatozoidlari).

Geterozigota (getero+zigota) – gomologik xromosomalari muayyan genning har xil allellarini tutgan organizm yoki hujayra.

Geterozis (grekcha heterosis – o'zgarish, aylanish) – o'simlik va hayvonlarning duragaylash yo'li bilan olingan xillarining boshlang'ich ota-ona shakllariga nisbatan yashashga chidamliligi, sermahsul bo'lishi va kuchliroq o'sish hodisasi. Atama J.Shell tomonidan (1914-y.) taklif etilgan.

Geteroploidiya – hujayralarda buzilgan (gaploid karrali bo'lmagan) xromosomalar to'plami bo'lishi. Geteroploidiya – gen balansining og'ir o'zgarishlarga olib keladigan hodisa. Geteroploidiyaning ikki turi tavofut qilinadi: polisomiyalar ($2p+1$, $2p+2$...) va monosomiyalar ($2p-1$).

Geteroxromosomalar (grekcha heteros+xromosomalar) – qator belgilari (shakli, o'lchami, sentromerasining joylanishi va boshqalar) bilan boshqa xromosomalar, ya'ni autosomalardan farqlanadigan xromosomalar. Aksariyat, bu atama bilan jinsiy xromosomalar ifodalangani. Atamani fanga Montgomeri olib kirgan (1904-y.).

Gialoplazma (grekcha hyalos+shisha+plazma) – hujayradagi zoldan gel holatiga va aksincha holatga o'tish xususiyatiga ega bo'lgan asosiy plazma, sitoplazma matriksi, murakkab kolloid sistema.

Gibrid (qarang duragay, lotincha hibrida – chatishma) – o'simliklar navlarini yoki hayvonlar zotlarini yaxshilash maqsadida har xil tur yoki turkumlarga mansub bo'lgan o'simlik va hayvonlarni chatishtirish-gibridizatsiyalash (duragaylash) natijasida kelib chiqqan organizmlar.

Gipofosfatemik raxit – xromosomaning nogomologik qismi joylashgan dominant gen. Kamdan-kam uchraydigan kasallik, vitaminoterapiya kor qilmaydi.

Gipertriox – terining muayyan sohasiga, jinsi va yoshiga xos bo'lmagan holda tuklarning o'ta ko'p bo'lishi.

Gipoglikemiya – qondagi qand miqdorining normadan kamayishi.

Gipoksiya – to'qimalarning kislorod bilan yetarli ta'minlamaganligi yoki kislorodning to'qimalarda o'zlashtirilishining buzilishi oqibatida ro'y beradigan kislorod yetishmovchiligi.

Gomozigot – mazkur belgilari jihatidan bir xil bo‘lgan ikkita gametaning bir-biriga qo‘shilishidan hosil bo‘lgan zigotadan bunyodga keluvchi organizm.

Gomologik xromosomalar (gomologlar) – bir xildagi lokuslarda allel genlar tutadigan juft xromosomalar.

Guanin (G) – nuklein kislotalar tarkibiga kiradigan purin asosi (2 amino 6 oksipurin $S_5N_5N_5O$).

Daktiloskopiya (grekcha daktylos – barmoq, skopeo – qarayman) – barmoqlarning yostiqchalaridagi teri chiziqlari hosil qilgan tasvirni o‘rganish.

Daltonizm – ba’zi ranglarni (qizil, yashil va boshqa) tug‘ma farq qila olmaslik, X-xromosomaning nogomologik qismi bilan tutashgan retsessiv gen tufayli paydo bo‘ladi, ingliz fizigi Dalton (1766–1844-yy.) shu kasallik bilan kasallangan uning nomiga qo‘yilgan.

Darvinizm – Ch.Darvin (1809–1882-yy.) tomonidan uning «Tabiiy tanlash yo‘li bilan turlarning kelib chiqishi» asarida ilk bor bayon etilgan tirik tabiatning tarixiy rivojlanish qonuniyati (evolyutsiya) haqidagi materialistik ta’limot.

Dizoksiriboza – DNK tarkibiga kiradigan pentoza yoki qand.

Derma (grekcha derma – teri) – umurtqali hayvonlar va odamlar epidermosining tagida joylashgan biriktiruvchi to‘qima, chin teri.

Dermatit – terining yallig‘lanishi.

Destruksiya (lotincha destruction – buzish) – biror-bir tuzilmaning normal (tuzilishi) holati buzilishi.

Diagnoz (lotincha diagnosis – aniqlash, oydinlashtirish) – kasallik mohiyati va kasal holati haqidagi qisqacha vrach xulosasi.

Diploid (grekcha diploos – ikkilangan ko‘rinish) – xromosomalar gomologik juftlarining to‘liq to‘plamga ega bo‘lgan hujayra yoki individ. Atamani E.Strasburger 1905-yil taklif etgan.

Dispepsiya – ovqat hazm qilishning buzilishi.

Dissimilyatsiya – organizm faoliyati jarayonida murakkab organik moddalarning parchalanishi.

Ditsentriklar – ikkita sentromerga ega bo‘lgan xromosomalar.

Duragay – irsiy belgilari jihatidan bir-biridan farq qiladigan otionalardan bunyodga kelgan nasl.

Jinsiy demorfizm (grekcha di – ikki karra ma'nosini bildiradi, morphe – shakl) – jinslararo ranglar, tana ayrim qismlarining tuzilishi va boshqa ikkilamchi jinsiy belgilar bo'yicha farqlanish.

Jinsiy xromotin – interfaza davridagi somatik hujayra yadrosi xromatinning bir qismi bo'lib, jinsiy xromosomaning tuzilishi va funksiyaning xususiyati bilan bog'langan; jinsga mansub farqni hujayra doirasida belgilab beradi. X va Y jinsiy xromatinlar farqlanadi.

Zigota – urug'langan diploid xromosomalar to'plamiga ega bo'lgan tuxum hujayra.

Idiogramma (grekcha idios – o'ziga xos, gramma – rasm) – gaploid to'plamdagi xromosomalarning barcha tuzilish xususiyatlari (xromomer, geteroxromatinlarning joylashgan o'rni, sentromera va yo'ldoshning holati, xromosoma yelkalarining uzunligi) bilan birga grafik tarzda umumlashtirilgan tasviri.

Izo (grekcha isos – teng, o'xshash) – qo'shimcha so'z bo'lib, teng, o'xshash degan ma'noni bildiradi.

Immunitet (lotincha immunitas – biror narsadan xalos bo'lmoq) – muayyan yuqumli kasallikka organizmning chidamliligi.

Immunogenetika (immunitet+genetika) – immunologiyaning immunitet omillarining genga bog'liqligini, to'qima antigenlarining tur ichida xilma-xilligi va to'qima nomuvofiqligini o'rganuvchi bir bo'lim. Atamani 1936-yili I.Irvin va L.Kole taklif etishgan.

Inbriding (inglizcha inbreeding – ko'paytirish) – yaqin qarindoshlar o'rtasidagi va ajdodga xos umumiylikka ega bo'lgan organizmlar o'rtasidagi chatishtirish.

Induktor – oqsil biosintezida ishtirok etadigan past molekullari modda.

Induksiyalangan mutatsiya – qanday bo'lmasin biror mutagen ta'siri ostida paydo bo'ladigan mutatsiyalar.

Interferon – organizmlar viruslar bilan zararlanganda hujayralar hosil qiladigan oqsil.

Intron – eukariot gen (DNK)ning bir qismi bo'lib, odatda, mazkur gen kodlangan oqsil sinteziga aloqador bo'lgan genetik axborotni tutmaydi, struktur genning boshqa fermentlari ekzonlar oralig'ida joylashadi.

Kariogramma – xromosomalarning fotosuratini katta-kichikligiga qarab qo‘yib chiqish.

Kariotip – biror turga oid bo‘lgan xromosomalar yig‘indisi.

Katobolizm – yo‘q qilmoq, parchalanish, tirik organizmlarda organik moddalarni parchalashga qaratilgan fermentativ reaksiyalarning majmuyi.

Koddon – genetik kod tilida koddon uchta yonma-yon joylashgan azotli asoslar yig‘indisiga aytiladi. Ular bitta aminokislotani tashish xususiyatiga ega.

Kolxitsin – dugni tortuvchi iplarni yemirib xromosomalarning bir-biridan ajralish mexanizmini falaj qilib qo‘yadigan alkaloid (kuz boychechagidan olinadi).

Kretinizm – aqliy va jismoniy taraqqiyotning keskin susayishi.

Krossingover – hujayraning meoz bo‘linishida gomologik xromosomalarning o‘zaro mos qismlarining almashinishi.

Leykozlar – qon yaratuvchi a‘zolar sistemasining o‘sma tabiatli kasalligi. Bunda periferik qonda yetilmagan leykotsitlarning soni oshib ketadi.

Leykopeniya – qondagi leykotsitlar miqdorining kamayishi.

Leykotsitoz – qondagi leykotsitlar sonining ortishi.

Letal – o‘lim bilan tugash.

Lokus – genom xromosomasidagi joy.

Lizosom kasalliklar – lizosoma fermentlarining yetishmaslik kasalligi.

Lipoma – teri ostidagi o‘smalar.

Makro – katta, yirik ma‘nosini anglatuvchi so‘z.

Makrogametotsitlar – sporalarning yetilmagan urg‘ochi jinslar.

Makroglossiya – tilning kattalashuvi (yo‘g‘onlashuvi).

Makrosomiya (gigantizm) – tananing normaga nisbatan baland bo‘lishi.

Makrostomiya – og‘iz bo‘shlig‘ining normadan katta bo‘lishi.

Makrorotiya – quloq supralarining normadan katta bo‘lishi.

Makrotsefaliya – kalla suyagining kattalashuvi (normadan kattaligi).

Metastaz – kasallik qo‘zg‘atuvchining (mikroblar, o‘sma hujayralari) boshlang‘ich o‘choqdan organizmning boshqa a‘zolariga o‘tishi.

Mikrogeniya – pastki jag‘ning kichiklashuvi.

Mikrognatiya – yuqori jag‘larning kichik bo‘lishi.

Mikrotsefaliya – kalla suyagining va miyaning kichiklashuvi.

Mitoxondriyaviy irsiylanish – irsiy axborotning DNK mitoxondriyalari orqali berilishi.

Mozaitsizm – ko‘p hujayrali organizmlarning har xil genotipga ega bo‘lgan hujayralari mavjudligini bildiruvchi hodisa. Bunday organizmlar ximeralar deyiladi (jinsiy hujayralar bundan mustasno).

Monogamiya – organizmlarning jinslari orasidagi aloqa shakllaridan biri, urg‘ochi jins bilan qo‘shilish.

Monosomiya – diploid organizm xromosoma to‘plamidagi bitta gomologik xromosomaning bo‘lmasligi.

Monospermiya – tuxum hujayraning yagona spermatazoid bilan urug‘lanishi.

Mutagenез – mutatsiyaning kelib chiqish jarayoni.

Mutagenlar – mutatsiyani keltirib chiqaruvchi (fizik, kimyoviy, biologik) omillar.

Muton – genning mutatsiya yuz beruvchi elementar birligi, ya‘ni gen faoliyatining buzilishiga olib keladigan irsiy materialning eng kichik qismi.

Nasldan-naslga o‘tish – genetik axborotning organizmning bir avloddan boshqa avlodga o‘tishi.

Nasl-nasab sxemasi – oila va yaqin qarindoshlarning qon-qarindoshlik aloqalarini genetikada umumiy qabul qilingan simvollar bilan grafik tasvirlash usuli.

Nukleoproteid – nuklein kislotalar bilan oqsillar birikmasi.

Oligodakteliya – bitta yoki bir necha barmoqlarning bo‘lmasligi.

Oligofreniya – (grekcha oligos – kam, phren – aql) aql pastligi.

Operator (lotincha oporetor – ishchi, bajaruvchi) – maxsus oqsillar – repressorlar orqali «bilinuvchi» va operonlarning yoki ayrim genlarning transkripsiyasini regulyatsiya qiluvchi DNK qismi.

Operon (lotincha operor – ishlayman, harakat qilaman) – transkripsiyasi oqsil-repressor nazoratida bir molekula informatsion RNK (i-RNK)da ro‘y beradigan genetik materialning bir qismi.

Oral (og‘iz orqali) yuqish – kasallik qo‘zg‘atuvchining og‘iz orqali yuqishi.

Oqsil biosintezi – ko‘p bosqichli murakkab jarayon–nuklein kislotalar ishtirokida poliribosomalarda bo‘lib o‘tadigan hodisa, ya‘ni irsiy axborot yuzaga chiqishining asosi.

Onkogenlar – o‘smalarni hosil qiladigan hujayralarni transformatsiya qiladigan, kodlovchi oqsillarni saqlovchi gen.

Patologiya (pathos – kasal, logos – ta‘limot) – organizmning kasallik jarayonlarini o‘rganuvchi fan yoki organizm faoliyatining, holatining normadan chetga chiqishi, mayib-majruh holat.

Panmiksiya – populyatsiyada tasodifiy holda sodir bo‘ladigan nikoh.

Penetrantlik – gomozigota holatida dominant yoki retsesiv belgi yoki kasallikni namoyon qiluvchi fenotipni yuzaga chiqish chastotasi.

Peroksisoma kasalliklari – hujayradagi peroksisomalarning funksiyasi va moddalar almashinuvining buzilishi natijasida kelib chiqadigan irsiy kasallik.

Pleyotropiya – genning bir qancha belgilarga ta‘sir ko‘rsatish xususiyati; genning bir qancha belgining yuzaga chiqishini boshqarish xususiyati.

Poligamiya – bir erkak hayvonning juftlashish mavsumida bir qancha urg‘ochilari bilan qo‘shilishi.

Polimastiya – ortiqcha ko‘krak so‘rg‘ichlarining taraqqiy etishi.

Poliploidiya – ikki yoki undan ortiq xromosomalar yig‘indisiga ega bo‘lgan hujayra.

Politeniya – ayrim ikki qanotlilar, sodda hayvonlar va o‘simliklar somatik hujayralarning yadrosida yirik, gigant xromosomaning hosil bo‘lishi. Dastlabki xromosomada ko‘p marta ro‘y bergan DNK replikatsiyasi va xromonemalarning bo‘linmasligi xromosomaning diametri va uzunligining oshib ketishini taqozo etadi.

Profilaktika – kasallikning paydo bo‘lishi va tarqalishining oldini olish, aholi sog‘lig‘i va jismoniy taraqqiyotini muhofaza qilish va mustahkamlashga qaratilgan tadbirlar majmuasi.

Psixozlar – ruhiy faoliyatning barcha xil buzilishlari.

Proband – tekshirilayotgan bemor yoki shajara tuziladigan bemor.

Progeniya – yuqorigi jag‘ning pastki jag‘dan oldinga o‘tib chiqishi.

Progeriya – organizmning vaqtdan ilgari qarishi.

Pterigium – terining qanotga o‘xshab chiqishi.

Ptoz – qovoqlarning osilib tushishi.

Regeneratsiya – halok bo‘lgan hujayralarning qayta tiklanishi, organizmning kesilgan yoki shikastlangan qismining o‘rniga yangisi-ning hosil bo‘lishi.

Reduksiya – ayrim organlar yoki ularning biror qismini individual yoki tarixiy taraqqiyotida to‘la rivojlanmay qolishi yoki yo‘qolib ketishi.

Reduksion bo‘linish – yetilayotgan jinsiy hujayralarning bo‘linishi, bunda har bir qiz hujayra normal xromosoma soniga nisbatan ikki marta kam xromosomaga ega bo‘ladi.

Rezus-faktor – odam va makaka maymuni eritrotsitlarida aniqlangan aglyutinogenlar turining bir xili.

Rekon – genning o‘ta mayda strukturaviy elementi va rekombinatsiya birligi hisoblanib, bir necha juft nukleotiddan iborat. Atamani 1957-yili fanga Benzer olib kirgan.

Replikon – genomning bir qismida ro‘y beradigan replikatsiya jarayonning birligi bo‘lib, u replikatsiya initsiatsiyasi (boshlanish) bitta nuqtasining nazorati ostida bo‘lish.

Reproduktiv organ – organizmning ko‘payishida ishtirok etuvchi a‘zo.

Retsessiv belgi – geterozigota holatida yuzaga chiqmaydigan belgi.

Sibslar – aka-uka va opa-singillar.

Sinofriz – qoshlarning qo‘shilib o‘sishi.

Skrining – (elakdan o‘tkazish) ko‘p odamlar guruhini tekshirib og‘ir irsiy kasalliklarni aniqlash maqsadida o‘tkaziladigan profilaktika chorasi.

Splyasing – m-RNK dagi intron qismlarni kesib tashlab, ekzon qismlarining ulanishiga aytiladi.

Strabizim – ko‘zning g‘ilayligi.

Talassemiya – og‘ir kechadigan qon kasalligi.

Tetraploid – to‘rt xromosomal hujayra.

Transkripsiya – nukleotidlar tartibi shaklida yozilgan axborotni DNKdan i-RNKga ko‘chirilishi.

Translyatsiya – nukleotidlar tilidan aminokislotalar tartibi oqsil tiliga tarjima qilinishi.

Translokatsiya – xromosoma qismlarini nogomologik xromosomalarga qo‘shilib qolishi.

Trisomiya – diploid kariotipli organizmga qo‘shimcha xromosomaning o‘tib qolishi. Natijada uchta xromosomalari kariotip hosil bo‘ladi.

Triploid – uch xromosomal hujayra.

Fenotip – organizm xususiyati va belgilarining majmuasi.

Fenokopiya – ba‘zi genotiplarga bog‘liq bo‘lgan belgilarning taraqqiyot jarayonida tashqi omillarning ta‘sirida o‘zgarishi bilan boshqa genotip yoki uning ayrim elementlari uchun xarakterli bo‘lgan belgilarning yuzaga chiqishi.

Ferment – biokimyoviy jarayonlarning yo‘nalishiga katalitik ta‘sir qiladigan oqsil modda (biokatalizator).

Fertil – urug‘lanishga layoqatli.

Fetoskopiya – tolali optik asbob yordamida homilani tekshirish.

Fetoterapiya – embrionni homila davrida davolash.

Filogenez – organizmlar dunyosi va uning alohida guruhlarning tarixiy rivojlanishi.

Xromatin – hujayra yadrosining asosiy qismini tashkil etuvchi nukleoproteinlarga taalluqli va asosli bo‘yoqlar bilan yaxshi bo‘yaluvchi modda. Atamani 1880-yili fanga V. Flemming kiritgan.

Xromomerlar – ayrim qismlarning buralishi hisobiga hosil bo‘lgan DNKning zich spirallashgan bo‘laklari, ular yadro bo‘yoqlari bilan yaxshi bo‘yaladi. Atamani 1896-yili Vilson kiritgan.

Xromosoma kasalliklari – xromosomalarning strukturasi va sonining o‘zgarishi bilan yuzaga keladigan irsiy kasalliklar.

Xromosomalalar – hujayraning mitoz davrida aniq ko‘rinadigan to‘q bo‘yaluvchan ipsimon yoki tayoqsimon tuzilmasi. Uning asosiy kimyoviy tarkibi DNKdan iborat. Atamani 1888-yili Valdeyr kiritgan.

Xronik – organizmdagi biror jarayonning (kasallikning) uzoq muddat davom etishi yoki doimo mavjudligi.

Xromosoma lokusi – xromosomaning kichik bir qismi.

Xromosoma o'zgarishlari (aberratsiyalar) – xromosoma mutatsiyalari natijasida deleksiya, duplikatsiya, inversiya, translokatsiyalarning yuzaga chiqishi.

Sentromera – xromosomani teng ikkiga bo'luvchi tanacha bo'lib, mitoz vaqtida bo'linish duklari birikadi.

Sentriola – hujayra markazi. Bo'linish duklarini hosil qiladi. Atamani 1895-yili Borveri kiritgan.

Sitogenetika – genetikaning irsiy hodisalarini hujayra miqyosida o'rganadigan fan.

Sitokenez – mitoz telofazasidagi ona hujayra sitoplazmasining ikkiga bo'linish jarayoni.

Ekzon – gen mahsuloti (oqsil)ni kodlovchi genetik informatsiyani tutgan genning bo'lagi.

Ekspressivlik – turli organizmlar ayrim genlarining bitta allelning fenotipda ifodalanish darajasi. Atamani 1927-yili N.M. Timofeyev-Resovskiy kiritgan.

Endokrin bezlar – ichki sekretsia bezlari.

Endomitoz – xromosoma sonining yadro qobig'i ichida bo'linish duki hosil qilmasdan ikki karra ko'payishi.

Euxromatin – yadroning interfaza holatida dispirezatsiya holatidan qutulib qolgan xromosoma qismi.

Ekzoftalm – ko'z soqqasining ko'z kosasidan oldinga chiqib turishi.

Yarim letal gen – organizm hayot faoliyatining susayib ketishiga sabab bo'ladigan gen.

MUNDARIJA

SO‘Z BOSHI	3
-------------------------	---

I BOB. KIRISH. ODAM GENETIKASINING TADQIQOD METODLARI

1.1. Kirish.....	4
1.2. Odam genetikasi fanining rivojlanish tarixi.....	4
1.3. Odam genetikasining tarmoqlari.....	7
1.4. Odam genetikasining nazariy va amaliy ahamiyati	8
1.5. Odam genetik obyekt sifatida	8
1.6. Odam genetikasining tadqiqot metodlari	10

II BOB. ODAM IRSIYATINING MODDIY ASOSLARI

2.1. Hujayra sikli.....	30
2.2. Xromosomalarning tashqi tuzilishi.....	33
2.3. Xromosomalarning kimyoviy tarkibi.....	35
2.4. Meyoz	40
2.5. Odam ko‘payishi va individual rivojlanishi	43
2.6. Urug‘lanish	46
2.7. Odamning shaxsiy taraqqiyoti	47
2.8. Odam rivojlanishining genetik dasturi.....	49

III BOB. IRSIYAT QONUNLARI

3.1. Mendel qonunlari. Duragaylash metodi.....	54
3.2. Monoduragay irsiylanish	56
3.3. Tahliliy chatishtirish.....	58
3.4. Oraliq irsiylanish.....	59
3.5. Diduragay chatishtirishda belgilarning irsiylanishi	62
3.6. Kodominantlik holda belgilarning irsiylanishi	66

IV BOB. GENLARNING O‘ZARO TA‘SIRIDA BELGILARNING RIVOJLANISHI

4.1. Belgilarning namoyon bo‘lishida genlarning o‘zaro ta‘siri	71
4.2. Komplementar irsiylanish.....	72
4.3. Genlarning o‘zaro epistaz ta‘sirida belgilarning irsiylanishi.....	74
4.4. Polimeriya.....	75
4.5. Modifikator genlar	77
4.6. Pleyotropiya	77

V BOB. BIRIKKAN HOLDA IRSIYLANISH

5.1. Belgilarning birikkan holda irsiylanishi.....	83
5.2. Genetik xarita.....	87
5.3. Irsiyatning xromosoma nazariyasi	87

VI BOB. JINS GENETIKASI

6.1. Odam jinsi.....	92
6.2. Jinsni aniqlashning xromosoma nazariyasi.....	93
6.3. Jins va gormonlar	95
6.4. Jinsni oldindan bilish va boshqarish	97
6.5. Jins bilan birikkan holda irsiylanish	98
6.6. Jins bilan cheklangan irsiylanish	100

VII BOB. O‘ZGARUVCHANLIK VA UNING XILLARI

7.1. O‘zgaruvchanlik.....	104
7.2. Genotipik o‘zgaruvchanlik.....	105
7.3. Mutatsion o‘zgaruvchanlik	105
7.4. Modifikatsion o‘zgaruvchanlik	111
7.5. Ekspressivlik va penetranlik	112

VIII BOB. ODAM POPULYATSIYASINING GENETIK ASOSLARI

8.1. Populyatsiya haqida tushuncha	117
8.2. Populyatsiyalarning genetik tuzilishi	118
8.3. Populyatsiyalardagi irsiylanish	121
8.4. Xardi-Vaynberg qonuni	122

IX BOB. ODAMDAGI IRSIY KASALLIKLAR

9.1. Irsiy kasalliklar tasnifi	129
9.2. Irsiy kasalliklarda klinik belgilarning yuzaga chiqishidagi asosiy xususiyatlar	131
9.3. Irsiyat sababli kelib chiqadigan aqliy va jismoniy rivojlanish nuqsonlari	134
9.4. Xromosomalarning o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan aqliy qoloqlik	136
9.5. Monogen kasalliklar natijasida kelib chiqadigan aqliy qoloqlik	145
9.6. Multifaktorial kasalliklar natijasida kelib chiqadigan aqliy qoloqlik (MFK)	155
9.7. Eshitish qobiliyatining buzilishlari	157
9.8. Ko'rish organlarining kasalliklari	160
9.9. Bolalar autizmi	162
9.10. Qo'l-oyoqlar tuzilishining patologiyasi	164
9.11. Mayib-majruhlikka olib keluvchi patologiyalar	166
9.12. Irsiy kasalliklar profilaktikasining turlari	168
9.13. Tibbiy genetik maslahat	170
9.14. Irsiy kasalliklarni davolash	174

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR	181
--	------------

GENETIK ATAMALARNING IZOHLI LUG'ATI	182
--	------------

S.S.Fayzullayev,
A.T.G'ofurov

ODAM GENETIKASI

Toshkent – «Barkamol fayz media» – 2018

Muharrir: H. Zakirova
Dizayner: D. Azizov
Musahhih: M. Turdiyeva
Kompuyuterda
sahifalovchi: A. Qodirov

Barkamolfayz@mail.ru Nashr.lits. AIN№284, 12.02.2016.

Bosishga ruxsat etildi: 06.11.2018 yil.

Bichimi 60x84 1/16. «Times news roman» garniturası.

Ofset bosma usulida bosildi.

Shartli bosma tabog'i 12,5 Nashriyot bosma tabog'i 12,5

Tiraji 200. Buyurtma № 32

«FAYLASUFLAR» MCHJ bosmaxonasida chop etildi.
Manzil: Toshkent shahri, Matbuotchilar ko'chasi, 32-uy.

66

ISBN 978-9943-5518-3-1



9 789943 551831