

**O`ZBEKISTON RESPUBLIKASI
OLIY TA'LIM, FAN VA INNOVATSIYALAR VAZIRLIGI**

NAMANGAN DAVLAT UNIVERSITETI

**BIOTEXNOLOGIYA FAKULTETI
Biologiya kafedrası**

“GENOMIKA”

fanidan

**O`QUV – USLUBIY
MAJMUUA**



Bilim sohasi:	100 000 - Gumanitar
Ta'lim sohasi:	140 000 - Tabiiy Fanlar
Ta'lim yo`nalishi:	5140100 - Biologiya turlar bo'yicha

Namangan – 2023

O`quv uslubiy majmua 2020 - yil O`R OO`MTV tomonidan № BD 5140100-3.06. raqami bilan 2020 - yil 29 - avgustdagi 4 - sonli buyrug`i bilan tasdiqlangan fan dasturi asosida ishlab chiqilgan.

Tuzuvchi:

PhD. R.G`ulomov

Taqrizchili:

PhD. D.Komilov

O`quv-uslubiy majmua Namangan davlat universiteti Biotexnologiya fakultetining 2023 yil "28" avgust "1" - son yig`ilishida ko`rib chiqilgan va foydalanishga tavsiya etilgan.

Fakultet dekani

DSc. D.Dehqonov

Kelishildi:

O`quv-uslubiy boshqarma boshlig`i

H. Mirzaahmedov

Mundarija

Ma'ruzalar	
Amaliy mashg`ulotlar	
Mustaqil ta'lim mashg`ulotlari	
Glossariy	
Ilovalar:	
- fan dasturi	
- ishchi fan dasturi	
- tarqatma materiallar	
- testlar	
- ishchi fan dasturiga muvofiq baholash mezonlarini qo`llash bo`yicha uslubiy ko`rsatmalar	

MA'RUZALAR

1 - mavzu. “Genomika” faniga kirish

Reja:

1. Genomika fanining predmeti va vazifalari.
2. Irsiyat va o`zgaruvchanlik qonuniyatlarining ochilishi, fanning rivojlanish tarixi.
3. Biologiya fanlari tizimidagi genetikaning o`rni.
4. O`zbekistonda genomik tadqiqotlarning yo`lga qo`yilishi va zamonaviy genetikaning rivojlanishi.
5. Genomika fanining asosiy usullari.
6. Genomika fani tarmoqlarining klassifikatsiyasi.

Tayanch so`z va iboralar: Genomika, fanning predmeti, tadqiqot metodlari, irsiyat, o`zgaruvchanlik, duragaylash, sitogenetik, molekulyar genetik, ontogenetik, populyatsion – statistik, gen injeneriya, ontogenetika, sitogenetika, gen tahlil, mutatsion genetika, ekologik genetika, populyatsion genetika, tibbiyot genetikasi, molekulyar genetika, genetik injeneriya, biotexnologiya.

Genomika fani barcha tirik organizmlarga xos bo`lgan – irsiyat, irsiylanish va o`zgaruvchanlik qonuniyatlarini kashf etadi. Bu qonuniyatlarni o`rganish uning predmeti hisoblanadi.

Irsiyat – tirik organizmning o`z belgi va xususiyatlarini kelgusi avlodlarga o`tkazish, ya`ni nasldan – naslga berish xossasidir. Irsiyat tufayli organizmlar avlodlarining turg`unligi ta`min etiladi. Irsiyat organizmlarning o`zaro va avlodlararo o`xshashligining asosiy sababchi omilidir. Shu bilan birga irsiyat har xil turlarga mansub organizmlar belgi va xususiyatlaridagi tafovutlarning avlodlar osha saqlanib qolishini ta`min etadi.

Shunday qilib, organizmlarni o`zaro o`xshashlik va qarindoshlik darajasiga qarab tur, turkum (urug`), oila kabi sistematik guruhlariga muayyan tartibda taqsimlashning asosida irsiyat yotadi. Chunki irsiyat tufayli bu sistematik guruhlardagi organizmlarning turg`unligi, o`xshashligi bilan birga ularning o`zaro farqi ham saqlanib qoladi.

Organizm belgilarining avlodlar osha turg`unligini ta`min etish irsiyatning bir yo`nalishdagi faoliyati hisoblanadi. Uning ikkinchi yo`nalishdagi faoliyati esa organizmlar ontogenezining ma`lum turg`un tartibda kechishini, ulardagi bosqich va fazalarning ma`lum tartibda ketma – ket namoyon bo`lishini, ulardagi moddalar almashinuvining xarakterini belgilashdan iborat.

Irsiyatning turg`unligidan tashqari, uning yana bir xususiyati, ya`ni uning o`zgaruvchanligining ham mavjudligidir. Binobarin, organizmlar aksariyatining turg`unligi mutlaq emas. Ular o`zaro turg`unlik darajasi bilangina farq qiladilar. Masalan, ginkgo (*Ginkgo biloba*) deb atalgan va hozirgi vaqtda yashab turgan ochiq urug`li o`simliklar bo`limi, qubbalilar sinfining bu turi paleozoy erasining oxiri perm davridan buyon yashab kelmoqda va qazilma ajdodlari bilan solishtirilganda million - yillar o`tgan bo`lishiga qaramay ulardan deyarli

o`zgaray saqlanib qolganligini ko`ramiz. Xuddi shu tariqa cho`tka qanotli latimeriya balig`i (*Latimeria chalumnae*) ham million - yillardan buyon deyarli o`zgarishsiz Hind okeanining janubi - g`arbiy qismida yashab kelmoqda. Lekin aksariyat orga-nizm turlarida irsiyatning turg`unligi muayyan darajada nisbiy ekanligi ko`rsatilgan.

O`zgaruvchanlik - tirik organizmning tashqi va ichki omillar ta'sirida o`zgargan belgi va xususiyatlar hosil qilish xossasidir. O`zgaruvchanlik tufayli organizmlar o`z ajdodlaridan, hamda bir-birlaridan o`z belgi va xususiyatlari bilan farq qiladilar. Buning natijasida ularda xilma - xillik (polimorfizm) namoyon bo`ladi.

Irsiyat va o`zgaruvchanlik tirik organizmning bir – biriga qarama – qarshi, ammo o`zaro uzviy bog`liq bo`lgan xossalariandir.

Genetika fani organizmlar belgi va xususiyatlarining nasldan – naslga berilishini (irsiylanishini) ta'min etuvchi **gen** deb ataluvchi irsiy birlik mavjudligini isbot etdi. Gen yunoncha “**genos**” so`zidan olingan bo`lib avlod, kelib chiqish demakdir. Organizmdagi genlar kelgusi avlodlarga jinsiy ko`payish jarayonida urug` va tuxum hujayralar orqali beriladi. Jinssiz va vegetativ ko`payishda esa, genlar keyingi avlodlarga sporalari yoki tana hujayralari orqali beriladi.

Organizmdagi barcha genlarning yig`indisi **genotip** deb ataladi. Genotip – gen va yunoncha typos – iz, tamg`a demakdir. Organizmlarning individual rivojlanishida hosil bo`lgan belgi, xossa, xususiyatlarining yig`indisi esa **fenotip** deb yuritiladi. Fenotip – yunoncha **phaino** – ko`rsatmoq va tip so`zlaridan tuzilgan. “Gen”, “genotip”, “fenotip” atamalari fanga 1909 - yilda daniyalik olim V.Iogansen tomonidan kiritilgan.

Molekulyar genetika dalillariga binoan gen – DNK molekulasiining muayyan bir qismi bo`lib, u muayyan sifatga ega bo`lgan oqsilning sintez qilinishini ta'min etadi. Gen faoliyatining mahsuli bo`lgan oqsil esa muayyan belgining rivojlanishini ta'min etadi yoki uning rivojlanishida boshqa oqsillar bilan birga ishtirok etadi. Genlarning aksariyati xromosomalar tarkibidagi DNK molekulasida joylashgan. Xromosomalarda joylashgan genlar faoliyati orqali amalga oshadigan irsiyat xromosoma irsiyati yoki yadroviy irsiyat deb ataladi. Genlarning nisbatan kam qismi hujayradagi sitoplazmada joylashgan plastidalar, mitoxondriyalar va xromosomalar bilan bog`liq bo`lmagan boshqa elementlarda joylashgan bo`ladi. Bu organoidlardagi genlar faoliyati bilan amalga oshadigan irsiyat – sitoplazmatik irsiyat deb yuritiladi.

Organizmlarning eng muhim xususiyatlaridan biri bo`lgan irsiyatni tadqiq qilganda quyidagi ikki tushunchani – irsiyat va irsiylanishni bir - biridan farqlash kerak bo`ladi. Irsiyat – bu xossa, irsiylanish esa – jarayondir. Shu bilan birga irsiyat qonuniyatlarini irsiylanish qonuniyatlaridan ham farqlay bilish lozim. Genetik tadqiqotlar natijasida irsiylanish qonunlari hamda ulardan kelib chiqadigan irsiyat qonunlari kashf etiladi.

Mendel tadqiqotlari natijasida organizm belgi, xossa va xususiyatlarining nasldan-naslga berilishining ya'ni irsiylanishining uchta qonuni kashf etildi. Bu qonunlar quyidagilar:

- dominantlik yoki birinchi avlod (F_1) duragaylarining bir xillilik qonuni;
- ikkinchi avlod (F_2) duragaylarida belgilarning ajralish yoki xilma – xillik qonuni ;
- belgilarning mustaqil taqsimlanib, turli kombinatsiyalarda irsiylanish qonuni.

Ushbu qonunlar adabiyotlarda ko'pincha Mendel qonunlari, Mendel kashf etgan irsiyat qonunlari deb yuritiladi. Yuqorida bayon etilgan mulohazalarga asoslanib bu qonunlarni irsiylanish qonunlari deb atash mantiqan to'g'ri bo'ladi. Mendel kashf etgan irsiylanish qonunlaridan quyidagi **irsiyat qonunlari** kelib chiqadi. Bu qonunlar quyidagilar:

- organizm belgi va xususiyatlarining irsiy asosini genlar tashkil etadi;
- irsiyat birligi bo'lgan genlar nisbatan turg'un bo'ladi;
- har qaysi gen turli allel (dominant va retsessiv) holatda bo'ladi;
- tana hujayralarida genlar jinsiy hujayradagiga nisbatan ikki hissa ko'p bo'ladi.

Amerikalik olim T.Morgan gen funktsiyasi haqidagi fikrlarini rivojlantirib irsiyat xromosoma nazariyasini yaratdi. Morgan tomonidan irsiylanishning quyidagi yangi qonunlari ochilgan:

- belgilarning jins bilan birikkan holda irsiylanishi;
- bitta xromosomada joylashgan genlarning birikkan holdagi irsiylanishi.

Bu qonunlardan irsiyatning quyidagi qonunlari kelib chiqadi :

- gen – xromosomaning ma'lum bir lokusi;
- bir genning allellari gomologik xromosomalarning aynan o'xshash lokuslarida joylashgan;
- genlar xromosomada chiziq bo'ylab joylashgan;
- krossingover - gomologik xromosomalar o'rtasida genlar almashinuvi ro'y beradigan doimiy jarayon.

Irsiyat qonunlari negizida genlarning molekulyar genetik strukturasi (tuzilishi) va funktsiyasi haqidagi ta'limot yotadi. Molekulyar genetika yutuqlariga binoan **gen** DNK molekulasiining muayyan bir qismi bo'lib, u ma'lum sondagi nukleotidlar ketma – ketligi tartibidan iborat. Gen DNK ning replikatsiyasi orqali ko'payadi. Gen genetik kodning birligi triplet (kodon) lardan iborat bo'lib, muayyan oqsil molekulasiining sintezini ta'min etadi.

Irsiylanish – genetik axborotning bir avlod organizmlaridan kelgusi avlod organizmlariga uzatilishi. Bu jarayon ota–ona belgi va xususiyatlarining rivojlanishini ta'min etuvchi irsiy birlik – genlarning jinsiy hujayralar orqali kelgusi avlodlarga berilishidir. Irsiylanish jarayoni quyidagi ikki bosqich orqali amalga oshiriladi:

1. Genlarning keyingi avlodlarga o'tkazilishi;

2. Keyingi avlod organizmlarida ota-ona genlarining faoliyat ko'rsatib, belgi va xususiyatlarning rivojlanishini ta'min etishi.

Irsiylanish qonuniyatlarining negizida molekulyar genetik mexanizm yotadi. Genlarning kelgusi avlodlarga berilishi quyidagi jarayonlar orqali amalga oshiriladi:

a) DNK molekulasining replikatsiyasi tufayli DNK va genlarning ko`payishi;
b) jinsiy hujayralarga ota–ona DNK lari va genlarining ikki hissa kamaygan holda o`tishi;

v) gametalarning qo`shilishidan hosil bo`lgan zigotada otalik va onalik DNK lari va ulardagi genlar jamlanib ularning soni ikki hissa ko`payib organizm turi uchun xos holatga kelishi.

Irsiylanishning ikkinchi bosqichi kelgusi avlodda ota–ona belgi va xususiyatlarining rivojlanishini ta`min etuvchi molekulyar – genetik jarayonlar quyidagilardan iborat: iRNK ning transkripsiyasi va oqsil molekulalarining biosintez (translyasiya) qilinishi. Sintezlangan oqsil molekulalari, ya`ni gen faoliyatining mahsuli o`zaro ta`sir qilgan holda, muayyan tashqi sharoitda ota–ona belgilarining yangi avlodda rivojlanishini ta`min etishi. Shuni ham ta`kidlash kerakki, genetik adabiyotda “irsiyat” atamasini keng ma`noda ishlatish holati ko`proq uchraydi. Bu atama yuqorida qayd etilgan tor ma`noda ishlatiluvchi irsiyat hamda irsiylanish atamalarini o`z ichiga oladi. Shuni e`tiborga olib irsiyatga quyidagi yanada mukammalroq bo`lgan ta`rifni berish mumkin.

Irsiyat - deb organizmlarning tana tuzilishi va funktsiyasiga oid belgi va xususiyatlari bo`yicha hamda muayyan sharoitda ontogenetik rivojlanish tartibi bo`yicha irsiy o`xshashligini avlodlar osha ta`min etish xossasiga aytiladi.

Kuchli ta`sir etuvchi fizik va kimyoviy omillar ta`sirida irsiyatning turg`unligini ta`min etuvchi irsiy birlik - genlar tubdan o`zgarishi mumkin. Natijada yangi irsiy o`zgaruvchanlik – mutatsiya paydo bo`ladi. Bundan tashqari duragaylarda genlar kombinatsiyasining o`zgarishi natijasida ham irsiy o`zgaruvchanlik kelib chiqadi. SHunday qilib, irsiyat organizmlarning avlodlararo o`xshashliginigina emas, balki o`zgaruvchanlik tufayli hosil bo`lgan tafovutlarni ham saqlab qoladi. Atrof - muhit omillari ham organizm genotipining fenotipik rivojlanishi darajasiga ta`sir ko`rsatadi. Demak, tirik organizmlar fenotipi-ning qanday bo`lishi uning genotipiga hamda ma`lum darajada sharoit omillariga ham bog`liq.

Irsiyat va o`zgaruvchanlik, buyuk olim Charlz Darvin ta`kidlaganidek, organik olam evolyutsiyasining muhim omillari hisoblanadi.

Genomika fanining vazifasi. Genomika fani biologiyaning bir qator nazariy va amaliy muammolarini hal etadi. Uning hal qilishi lozim bo`lgan nazariy muammolari quyidagilar:

- irsiyatning moddiy asoslari – xromosomalar, genlar, DNK va RNK molekulalarining struktura va funktsiyasini tekshirish;
- organizmlar belgi va xususiyatlarining kelgusi avlodlarga berilish va rivojlanish qonuniyatlarini aniqlash;
- turli fizik va kimyoviy omillar ta`sirida organizmlarda irsiy o`zgaruvchanlikning paydo bo`lish qonuniyatlarini ochish;

- irsiy o`zgaruvchanlikning organizmlar evolyutsiyasidagi ahamiyatini tadqiq etish.

Genetika fani nazariy qonuniyatlarga asoslanib, quyidagi katta ahamiyatga ega bo`lgan amaliy muammolarni ham hal etadi:

- madaniy o`simliklarning yangi navlari, xonakilashtirilgan hayvonlarning yangi zotlari, foydali mikroorganizmlarning yangi shtammlarini yaratishning samarali metodlarini ishlab chiqish;
- odamlarda turli irsiy kasalliklarning paydo bo`lishini o`rganish, ularning oldini olish va davolashning samarali metodlarini yaratish;
- ekologik muhit sharoitini sog`lomlashtirish, uning irsiyatga salbiy ta`sir etuvchi omillaridan organizmlar genofondini asrab qolishning genetik metodlarini yaratish.

Genomika fani rivojlanishining qisqacha tarixi

Buyuk chex olimi Gregor Mendel o`zining no`xat o`simligida olib borgan ko`p - yillik tajribalari natijasida biologiya tarixida birinchi bo`lib irsiylanishning uchta fundamental qonunlarini kashf etdi. U genetikaning asosiy va eng samarali uslubi bo`lmish – duragaylash yo`li bilan irsiyatni o`rganish metodini yaratdi. Mendel tadqiqotlarining natijasi 1865 - yilda chop etilgan bo`lsa-da, uzoq vaqt u tan olinmadi. 1900 - yilda G.De Friz Gollandiyada, K.Korrens Germaniyada va E.Chermak Avstriyada keng ko`lamda har xil turga kiruvchi o`simliklar (ko`knor, makkajo`xori, no`xat va boshqalar) da Mendel kashf etgan irsiylanish qonunlarini takroran kashf etdilar. Bu adolatli olimlar taklifi bilan Mendel kashf etgan uchta irsiylanish qonunlari “Mendel qonunlari” deb atala boshlandi va ilmiy jamoatchilik tomonidan tan olindi. Shuning uchun ham 1900 - yil biologiya tarixida genetika faniga asos solingan sana hisoblanadi. **Genetika** yunoncha *genesis* so`zidan olingan bo`lib “tug`ilish”, “kelib chiqish“ degan ma`noni bildiradi. “Genetika“ atamasi fanga 1906 - yilda V.Iogansen tomonidan kiritilgan.

Genetika fanining rivojlanish tarixida quyidagi asosiy bosqichlarni belgilash mumkin:

- Mendel va uning izdoshlari tomonidan irsiylanish va irsiyat qonunlarining kashf etilishi;
- T.Morganning xromosoma nazariyasining yaratilishi va uning rivojlanishi;
- mutatsiya nazariyasining yaratilishi va uning rivojlanishi;
- populyatsion genetika va evolyutsiyaning genetik asoslari sohasidagi tadqiqotlar;
- molekulyar genetika yutuqlari va istiqboli;
- tibbiyot genetikasi asoslari;
- o`simliklar, hayvonlar va mikroorganizmlar selektsiyasining genetik asoslari.

Mendelgacha bo`lgan davrda o`simlik, hayvon va odamlarda turli belgilarning ota–onadan kelgusi avlodlarga berilishiga oid bir qator dalillar yig`ilgan edi. Masalan: nemis olimi I.G.Kelreyter (1733–1806) tamaki o`simligi duragaylarini kuzatib birinchi marta geterozis hodisasini tasvirladi. Tamaki navlari

va turlarini har xil kombinatsiyada duragaylab, ularda ota–ona belgilarining rivojlanishini tekshirdi.

Ingliz olimi T.E.Nayt (1759–1838) no`xat o`simligi duragaylarini kuzatib, birinchi avlod duragaylari o`simliklari bir xil, ikkinchi avlod duragaylarning esa xilma – xil bo`lishligini ta`kidladi.

Frantsuz olimi O.Sajre (1763–1851) o`simlik duragaylari avlodlarida ota–ona belgilari har xil variantda, qayta taqsimlanib xilma-xillik beradi degan xulosaga keldi.

Evolutsion ta`limotning asoschisi Ch.Darvin (1809–1882) irsiyat va o`zgaruvchanlik tabiiy tanlanish bilan birga organik olam evolyutsiyasining asosiy omillari ekanligini isbotladi.

G.Mendelga qadar bo`lgan tadqiqotchilar irsiylanish qonunlarini ochib bera olmadilar. Buning asosiy sabablari quyidagilar edi:

- ularning tajribalarida qo`llanilgan metodlar mukammal emas edi. Ular, birinchidan, belgilarning irsiylanishini o`rganishda “oddiydan murakkabga” prinsipiga amal qilmadilar, ikkinchidan, barcha belgilarning irsiylanishini bir yo`la o`rganishga harakat qilgan edilar. Uchinchidan, duragay avlodlardagi xilma – xillik, ya`ni belgilarning ajralishini o`rganganda, juda qulay bo`lgan matematik metoddan foydalanmaganlar.

- irsiyatning moddiy asosi – irsiyat omillari haqida oldinga surilgan farazlar ko`p jihatdan tahminlarga asoslangan bo`lib, maxsus genetik tajriba dalillari bilan tasdiqlanmagan edi.

Genetika tarixida irsiylanish qonunlarini dastavval Gregor Mendel (1822–1884) kashf etdi. Bu qonunlarning yaratilishida Mendelga muvaffaqiyat keltirgan omil, avvalo, o`z tajribalarida “oddiydan murakkab” ga prinsipiga amal qilganligi; oldin bitta, so`ngra ikkita va hok. belgilari bo`yicha keskin farq qiluvchi no`xat navlarini chatishtirib olingan duragay avlodlarini alohida – alohida genetik tahlil qilganligi; ikkinchidan, o`zi asos solgan duragaylash yo`li bilan genetik tahlil qilish metodini qo`llaganligida bo`ldi. Bu metodga muvofiq:

- chatishtirish uchun olingan ota – ona organizmlar bir turga mansub bo`lishlari kerak;
- chatishtirish uchun olinayotgan organizmlar bir–biridan keskin farqlanuvchi belgilarga ega bo`lishi kerak;
- o`rganilayotgan belgilar toza, ya`ni konstant bo`lishi lozim;
- ajralish kuzatiladigan avlodlarda miqdor hisob ishlarini olib borish lozim.

G. Mendel tomonidan irsiylanishning uchta qonuni yaratildi:

1. Birinchi avlod (F_1) individlarining o`rganilayotgan belgi bo`yicha dominantlik yoki bir xillilik qonuni.
2. Ikkinchi avlodda (F_2) ota-ona belgilarining ajralish qonuni.
3. Belgilarning o`zaro bog`liq bo`lmagan holda mustaqil taqsimlanib irsiylanish qonuni.

XX asrning dastlabki o`n - yilliklarida jinsiy yo`l bilan ko`payuvchi barcha organizmlar uchun G.Mendel prinsiplari mos kelishligi tasdiqlandi. Keyinroq esa irsiylanishning yangi qonuniyatlari kashf etildi. Organizmlar aksariyat

belgilarining irsiylanishi va rivojlanishida ikki va undan ortiq genlar ishtirok etishligi aniqlandi. Genlar o'zaro ta'sirining komplementar, epistaz va polimeriya tiplarida belgilarning irsiylanishi va rivojlanishining ta'min etilishligi isbotlandi.

Irsiyat xromosoma nazariyasining yaratilishi genetika tarixida alohida o'rin tutadi. Bu nazariyaning yaratilishiga amerika olimi T.Morgan va uning shogirdlari – A.Styortevant, K.Bridjes, G.Myollerlar katta hissa qo'shdilar. Bu olimlar tomonidan irsiyatning moddiy asosi xromosomalar ekanligi, irsiy omillar, ya'ni genlarning xromosomalarda to'g'ri chiziq bo'ylab ma'lum tartibda joylashganligi isbotlab berildi. Bu sohadagi tadqiqotlarning rivojlanishi natijasida xromosomaning genetik va sitologik xaritalarini tuzish imkoniyati tug'ildi. Yangi – sitogenetika fani shakllandi.

Irsiyat mutatsiya nazariyasining yaratilishi (gollandiyalik olim G.De Friz, 1903) genetika tarixidagi muhim voqealardan biri bo'ldi. Bu nazariyaga binoan, kuchli ta'sir etuvchi omillar (mutagenlar) ta'sirida organizmlarning genlari tubdan o'zgarib, yangi, turg'un holatda nasldan – naslga beriladigan o'zgaruvchanlik paydo bo'ladi. Bunday o'zgaruvchanlikning paydo bo'lish jarayonini **mutagenez**, irsiy o'zgargan belgini esa **mutatsiya**, mutatsiyaga ega bo'lgan organizm **mutant** deb ataladigan bo'ldi. Bu nazariya uchun dastlabki dalillar rus olimi S.I.Korjinskiy tomonidan keltirilgan. Nemis olimi G.Myoller (1927) drozofila pashshasiga radiatsiya nurlarini ta'sir ettirib, sun'iy sharoitda ko'plab mutatsiyalar olish mumkinligini isbotladi. U, tajribada hosil bo'layotgan mutatsiyalarni hisobga olish, ularning tabiatini o'rganish metodlarini yaratdi. Rus olimlari G.A.Nadson va G.S.Filippov (1925) rentgen nurlari ta'sirida madaniy o'simliklarda turli xil mutatsiyalar olishga muvaffaq bo'ldilar.

Ingliz olimi Sh.Auerbax, rus olimi I.A.Rapoport ba'zi kuchli ta'sir qiluvchi kimyoviy moddalar ta'sirida ham mutatsiya olish mumkinligini isbotladilar. Qayd etilgan sohadagi tadqiqotlar **mutatsion genetika** yo'nalishining paydo bo'lishiga olib keldi.

Genetika tarixida olamshumul ahamiyatga ega bo'lgan kashfiyotlardan biri **molekulyar genetikaning** maydonga kelishi bo'ldi. Molekulyar genetikaning paydo bo'lishida irsiyat birligi bo'lgan genlarning tuzilishi va faoliyatining molekulyar asoslarini o'rganishda biokimyó, biofizika, matematik modellash, kibernetika metodlari yordamida tekshirish va tahlil qilish hal qiluvchi ahamiyatga ega bo'ldi.

Molekulyar genetika erishgan yutuqlariga binoan, gen – irsiyatning moddiy asosi DNK molekulasi bir qismidir.

DNK molekulasi asosiy qismi xromosomalarda joylashganligi va o'zina qismining esa sitoplazma organoidlarida mavjudligi ko'rsatib berildi. Tarkibida faqat ribonuklein kislotasi bo'lgan viruslarga bu qoidadan mustasno ekanligi aniqlandi. Har qaysi gen ma'lum sondagi ketma – ket joylashgan nukleotidlardan iborat bo'lib, muayyan oqsil moddasining sintez qilinishini ta'min etadi. Gen faoliyatining mahsuli bo'lgan oqsil moddalari organizm belgi va xususiyatlarining rivojlanishini bevosita ta'minlaydi.

Molekulyar genetikaning bu kashfiyotini ta'min etishda hal qiluvchi ahamiyatga ega bo'lgan ilmiy tadqiqotlar quyidagilardan iborat:

1. DNK molekulasi strukturasi aniqlanishi (amerikalik biokimyogar Dj.Uotson va ingliz fizigi F.Krik, 1953).
2. Oqsil molekulalari tarkibiga kiruvchi asosiy (20 ta) aminokislotalarning biosintez jarayonida oqsil hosil bo'lishidagi ishtirokini ta'min etuvchi irsiy axborot (kod) birligi nukleotidlar tripletining kashf etilishi (M.Nirenberg, G.Matthey, S.Ochoa va F.Krik 1961; 1962).
3. Genning molekulyar – genetik ta'rifining shakllantirilishi (amerikalik olimlar J.Bidl va E.Teytum).
4. Laboratoriya sharoitida DNK molekulasi sun'iy sintez qilinishi (amerikalik olim A.Kornberg, 1958).
5. Gen funksiyasining, ya'ni oqsil sintezi regulatsiyasi molekulyar mexanizmining ochilishi (frantsuz olimlari F.Jakob, J.Mono, 1961, 1962).

Bu sohada nazariy tadqiqotlarning rivojlanishi natijasida genetikaning amaliy ahamiyatini yanada oshiradigan tarmoq – **gen injeneriyasi va biotexnologiyasi** paydo bo'ldi.

Organizmlarda genetik qonuniyatlarni populyatsiya darajasida tekshiruvchi va olingan dalillarga asoslanib Ch. Darvin evolyutsion ta'limotining genetik asoslarini yaratuvchi tarmoq – **evolyutsion genetika** vujudga keldi. Evolyutsion genetika duragaylash, mutageniz, alohidalanish (izolyatsiya), ko'chish (migratsiya), tanlash, genlar dreyfi, populyatsiya to'liqini kabi omillarning evolyutsiyadagi ahamiyatini aniqlaydi va uning qonuniyatlarini ochadi.

Tabiatdagi turlar evolyutsiyasi va selektsiya jarayonida yangi o'simlik navlari, hayvon zotlari, mikroorganizmlar shtammlarini yaratishning genetik asoslarini variatsion statistik metodlar yordamida o'rganish imkoniyatini beruvchi populyatsion genetika poydevori yaratildi (ingliz olimlari R.Fisher, J.Xoldeyn, amerikalik olim S.Rayt, 1920-1930, rus olimlari S.S.Chetverikov, N.P.Dubin, N.V.Timofeyev-Resovskiy va boshqalar). N.I.Vavilovning irsiy o'zgaruvchanlikda gomologik qatorlar qonuni, madaniy o'simliklarning kelib chiqish markazlari haqidagi ta'limoti hamda ekologik – geografik jihatdan uzoq avlodlarni chatishtirish va immunitet to'g'risidagi nazariyalari o'simliklar selektsiyasi samaradorligini oshirishda katta ahamiyatga ega bo'ldi. O'simliklarning yangi navlarini etishtirish uchun uzoq avlodlarni duragaylash usuli keng qo'llaniladigan bo'ldi. Shu asosda mevali daraxtlarning ko'pgina qimmatli navlari etishtirildi. (I.V.Michurin). Radiatsiya va kimyoviy mutagenlar mutatsiya vujudga keltirish uchun tobora keng qo'llanilmoqda. Bir qator antibiotiklar, aminokislotalar va boshqa biologik faol moddalarni sintezlash funksiyasiga ega bo'lgan bakteriyalarning mutant shtammlari vujudga keltirildi.

Genetika fanining asosiy usullari. Hozirgi zamon genetikasi fani irsiyat va o'zgaruvchanlikni tiriklikning turli tuzilma darajasida, ya'ni molekula, xromosoma, hujayra, organizm va populyatsiya holatida tadqiq qiladi. Qayd etilgan vazifalarni yechishda genetikasi fani bir qator metodlardan foydalanadi.

Bular qatoriga duragaylash, sitogenetik, molekulyar genetik, ontogenetik, populyatsion – statistik, genetik injeneriya va boshqa metodlar kiradi.

1. Duragaylash orqali genetik tahlil qilish metodining mohiyati – chatishtirish natijasida olingan duragay avlodlarida ota-ona belgilarining irsiylanishini o`rganish va uning qonuniyatlarini ochishdan iborat. Bu metod genetikaning asosiy eng muhim metodi hisoblanadi.

2. Sitogenetik metod qo`llanilganda ota-ona belgilarining dura-gaylarda irsiylanishini o`rganish bilan bir vaqtda, ular xromosomalarining holati ham sitologik usulda maxsus mikroskoplar yordamida o`rganiladi.

3. Populyatsion – statistik metod yordami bilan murakkab miqdor, jumladan, xo`jalik nuqtai nazaridan ahamiyatli belgilarning irsiylanishi o`rganiladi. Buning uchun ko`p sonli organizmlar populyatsiyasi ustida kuzatish olib boriladi. Tajriba natijasida olingan miqdor dalillar maxsus matematik – statistik metodlar yordamida tahlil qilinadi. Olingan natijalarga asoslanib belgilarning irsiylanish qonuniyatlari aniqlanadi.

4. Ontogenetik metod yordamida organizmlarning individual rivojlanish jarayonida, genotip va tashqi muhit omillari ta`sirida belgi va xususiyatlarining fenotipda namoyon bo`lish qonuniyatlari o`rganiladi.

5. Molekulyar genetik metodning mohiyati – irsiyatning moddiy asosi bo`lgan nuklein kislotalar (DNK, RNK) ning strukturasi va funksiyasini o`rganishdan iborat.

6. Genetik injeneriya metodi bir organizmning noyob genlari yoki xromosomalarini boshqa organizmga ko`chirib o`tkazishga asoslangan.

Irsiyatning moddiy asoslarini tadqiq qilishda sitokimyo, biokimyo, biofizika va fiziologiya metodlaridan tobora keng foydalanilmoqda. Bu tadqiqotlarga zamonaviy asbob – uskunalari, laboratoriya jihozlari jalb etilmoqda.

Genomika fani tarmoqlarining klassifikatsiyasi. Genomika fanining tez sur`atlar bilan rivojlanishi natijasida bu fan doirasida ko`plab genetik fan yo`nalishlari paydo bo`ldi. Ularning aksariyati mustaqil genetik fanlar darajasiga ko`tarildi. Shuning uchun ham biz bayon etgan genetik fanining umumiy genetik deb qo`llanilishi maqsadga muvofiqdir. Umumiy genetik negizida paydo bo`lgan genetik fanlar ikki printsiptda klassifikatsiya qilinadi:

1. Genomika fanlar o`rganayotgan ob`yektiga qarab quyidagi xususiy genetik fanlarga ajratiladi: odam genetikasi, hayvonlar genetikasi, o`simliklar genetikasi, mikroorganizmlar genetikasi, viruslar genetikasi.

Yuqorida keltirilgan yirik xususiy genetik fanlar o`z navbatida ayrim organizmlar turi, turkum genetikasini o`rganadigan kichik xususiy genetik fanlarga bo`linadi. Masalan, o`simliklar genetikasi doirasida quyidagi xususiy genetik fanlar paydo bo`ldi: bug`doy genetikasi, kartoshka genetikasi, g`o`za genetikasi va boshqalar.

2. Genomika fanlar ilmiy – tadqiqotlarda qo`llaniladigan metodlariga qarab quyidagicha klassifikatsiya qilinadi:

Ontogenetika (fenogenetika) – genlar faoliyati natijasida organizm belgi va xususiyatlarining ontogenez (shaxsiy rivojlanish) jarayonida uning fenotipida rivojlanish qonuniyatlarini tadqiq qiladi;

Sitogenetika – duragaylash genetik tahlil metodini sitologik metod bilan kompleks holda qo`llaydigan fan;

Mutatsion genetika – organizmlar genotipining mutatsion (irsiy) o`zgarish qonuniyatlarini tadqiq etadi;

Ekologik genetika – organizmlar genotipining fenotip tariqasida rivojlanishiga ekologik omillarning ta'sirini o`rganadi. Ularning genofondini ekstremal omilning salbiy ta'siridan saqlash muammolarini yechish usullarini yaratadi;

Populyatsion genetika – populyatsiya genofondining sifat va miqdor tarkibi, populyatsiyada genlar va genotiplarning tarqalish hamda taqsimlanish qonuniyatlarini o`rganadi;

Tibbiyot genetikasi – odamlarda irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini diagnostika qilish va davolash metodlarining genetik asoslarini ishlab chiqadi;

Molekulyar genetika – irsiyat va o`zgaruvchanlikning moddiy asosi bo`lgan genlarning strukturasi va funksiyasini tadqiq etadi.

Genetik injeneriya – molekulyar genetikaning nazariy yutuqlariga asoslangan holda gen va xromosoma injeneriyasi bo`yicha amaliy natija beruvchi tadqiqotlar o`tkazadi. Transgen o`simliklar, hayvonlar formalarini yaratish, ayrim xromosomalarni yoki uning foydali gen joylashgan bo`lagini ko`chirib o`tkazish orqali yangi formalar yaratish bilan shug`ullanadi.

Biotexnologiya – genetik injeneriya metodi bilan olingan yangi genotipga ega bo`lgan organizmlar yordamida fiziologik faol moddalar, rekombinant oqsillar, dori sifatida ishlatiladigan moddalar olish metodlari va texnologiyalarni yaratadi, hamda amaliyotga tadbiiq etadi.

Tabiiy fanlar tizimida genetikaning o`rni. Irsiyat va o`zgaruvchanlik organizmlarning ko`payishi bilan aloqador. Ko`payish, irsiyat va o`zgaruvchanlik asosida murakkab biokimyoviy, fiziologik jarayonlar yotadi. Bu bilan genetikani biokimyovo va fiziologiyaga bog`liqligi izohlanadi. Organizmlarning individual rivojlanishi irsiy omil – genlar faoliyati bilan belgilanadi. Genlar ta'sirini ontogenezning umumiy qonuniyatlaridan ajratilgan holda tushuntirish mumkin emas. Bu esa genetikaning embriologiya bilan bog`liqligini ko`rsatadi. Hozirgi zamon biokimyovo, fiziologiya, embriologiya va boshqa biologik fanlar genetika bilan o`zaro aloqada bo`lmay, o`z maqsadlariga erishadilar deyish noto`g`ridir. Chunki irsiy o`zgarishlar – mutatsiyalar organizmdagi barcha fiziologik, biokimyoviy jarayonlarni qamrab oladi. Genetika o`simliklar va hayvonlar sistemasiga o`z ta'sirini ko`rsatmoqda. Faqat irsiyatning moddiy asoslarini tadqiq qilish orqali o`simlik va hayvonlarning turli sistematik guruhlar orasida filogenetik yaqinlikni aniqlash mumkin.

Genomikaning tibbiyot fani bilan aloqasi nihoyatda dolzarb sanaladi. Odamlarda olib borilgan genetik tadqiqotlar tufayli 5000 ga yaqin irsiy

kasalliklar aniqlandi. Ular xromosomalar, genlarning o`zgarishi bilan aloqador ekanligi ma'lum bo`ldi. Tibbiy genetik bilimlar asosida irsiy kasalliklarga tashxis qo`yish, bu kasalliklarning oldini olish tadbirlari belgilanmoqda.

Genomikaning ekologiya fani bilan bog`liqligi nihoyatda xilma-xil. Avvalo atrof muhitning ifloslanishi o`simliklar, hayvonlar, odamlar irsiyatiga zararli ta`sir etishi va shunday ta`sirlar natijasida paydo bo`ladigan irsiy kasalliklarning oldini olish uchun ekologik tadbirlar belgilanmoqda.

Genomika evolyutsion ta`limot bilan ham uzviy aloqador. Ch.Darvinning ta`biricha o`zgaruvchanlik tufayli organizmdagi yangi belgi va sifatlar vujudga kelsa, irsiyat ularni bo`g`inlarda mustahkamlaydi, tabiiy tanlanish esa ma'lum sharoitga moslanishni vujudga keltiradi. Natijada foydali o`zgaruvchanlikka ega organizmlar yashab, zararli o`zgaruvchanlikka ega organizmlar esa yashash uchun kurashda nobud bo`ladilar.

Genomikaning nazariy va amaliy ahamiyati. Genetikaning asosiy vazifalariga genning o`zgarishi, gen kelib chiqishi, genlarning ta`sir mexanizmlari, ularning nazoratidagi jarayonlar va butun organizmda murakkab belgi va xususiyatlarning boshqarilishini o`rganish kiradi. Hozirgi zamon genetikasining vazifasi nazariy muammolar bilan birga muhim amaliy vazifalarni hal etishdir. Genetika hayvonlar, o`simliklar, mikroorganizmlarning irsiyatini tushuntirish va ularni inson manfaatlariga mos ravishda o`zgartirish metodlari va yo`llarini ishlab chiqishga ma`suldir. Seleksiya yangi nav va zotlarni yaratish bilan shug`ullanishiga qaramay, u irsiyat va o`zgaruvchanlik qonuniyatlarini o`rganmasdan rivojlana olmaydi. Genetika irsiyat va o`zgaruvchanlik qonuniyatlarini o`rganib seleksiya`ning ilmiy jihatdan asoslangan metodlarini yaratish imkonini beradi. Hozirgi vaqtda makkajo`xori va boshqa o`simliklarda duragay yetishtirish yo`lga qo`yilgan bo`lib, bu o`simliklar toza navlarga qaraganda hosildordir. Genetik qonuniyatlarga asoslanib respublikamiz olimlari g`o`zaning bir qancha tezpishar, hosildor, ko`sagi yirik navlarini yaratdilar va ishlab chiqarishga joriy etdilar. Gen injenerligi rivojlanishi bilan transgen o`simliklar va hayvonlar hosil qilindi.

Genetikaning tibbiy muammolarni hal etishdagi o`rni ham ahamiyatlidir. Butun yer yuzidagi tug`ilgan bolalarning 4-5 foizida turli irsiy kasalliklar namoyon bo`ladi. Irsiy kasalliklarga masalan, asab (epilepsiya), endokrin (kreatinizm), qon (gemofiliya), moddalar almashinuvi bilan bog`liq boshqa qator kasalliklar kiradi. Odam va hayvonlar irsiy kasalliklari alohida genlarning va xromosomalarning o`zgarishi bilan aloqador. Xromosomaning yetishmasligi yoki ortiqchaligi, hamda genlar tuzilishi va funksiyasini o`zgarishi turli nomaqbul hodisalarga olib kelishi mumkin. Irsiy kasalliklarning sababini bilish yoshlik davrda kasallik rivojlanishini oldini olish va davolash metodlarini ishlab chiqish imkonini beradi. Antibiotiklar yaratilishi va mikroorganizmlar genetikasi paydo bo`lgandan so`ng genetik farmatsevtika sanoatida muhim o`rin tuta boshladi. Oxirgi - yillarda genetik oldida hayvonlar va insonlarni oziqlantirish uchun aminokislotalarni ishlab chiqarish muammosi turibdi. Bu muammoni aminokislotalarni yuqori darajada ishlab chiqaruvchi yangi organizmlarni hosil

qilish yo`li bilan hal etish mumkin. OITS (orttirilgan immunitet tanqisligi sindromi), saraton kasalligi juda xavfli kasallik bo`lib, mutaxasislarning fikricha bu kasalliklar hujayralarning irsiy apparati o`zgarganda yuzaga keladi. Bu kasalliklarga qarshi samarali kurash choralari ishlab chiqish nihoyatda dolzarb sanaladi.

2 - mavzu: Gen, genom va genetik tahlil

Reja:

1. Gen va genom haqida tushuncha.
2. DNK strukturasi va funksiyasi.
3. Genetik xilma-xillik.
4. DNK replikasiyasi va rekombinatsiyasining molekulyar biologiyasi.
5. Transmission genetika.
6. Segregatsiya printsiplari.
7. Genetik tahlil qilishning xillari va tahlilning ahamiyati.

Tayanch so`z va iboralar: gen, genom, DNK strukturasi va funksiyasi, genetik xilma-xillik, DNK replikasiyasi va rekombinatsiyasi, transmission genetika, segregatsiya printsiplari, genetik tahlil.

Organizmlardagi irsiyat va irsiylanish murakkab molekulyar-genetik jarayonlar majmuasi orqali amalga oshiriladi. Ularni funksiyalariga binoan quyidagi bosqichlarga bo`lish mumkin.

- 1) Gen, genetik axborot va uning DNK molekulasida joylanishi.
- 2) Genetik axborotning kelgusi avlodlarga berilishi. DNKning replikasiyasi va segregatsiyasi.
- 3) Genetik axborotning realizatsiyasi – oqsilning sintezlanishi. Transkripsiya, rekognitsiya va translyasiya.
- 4) Strukturaviy genlar faoliyatining boshqarilishi – regulyasiyasi.
- 5) Genotipning belgilar fenotipi tariqasida namoyon bo`lishi.

Endi bu bosqichlarda namoyon bo`ladigan molekulyar-genetik jarayonlar bilan tanishamiz.

Biokimyo kursidan ma`lumki nuklein kislotalari o`zining strukturasi va funksiyasiga qarab ikkita guruhga bo`linadi.

1) Dezoksiribonuklein kislotalari. Ularni qisqartirib DNK belgisi bilan ifodalanadi.

2) Ribonuklein kislotalari. Ularni qisqartirib RNK belgisi bilan ifodalanadi. RNK asosan uch xil ko`rinishda bo`ladi: a) informatsion RNK (iRNK) yoki matrichnaya (mRNK); b) transport RNK (tRNK); v) ribosomal RNK (rRNK).

Molekulyar genetika dalillariga binoan DNK molekulasi barcha eukariot va aksariyat prokariot organizmlarda ularning belgi va xususiyatlarining kelgusi avlodlarga irsiylanishi va rivojlanishini ta`min etuvchi genetik axborot nukleotid tripletlar - kodonlar joylashish tartibi orqali ifodalangan biopolimer hisoblanadi. Ribonuklein kislotalari kelgusi avlodlarga irsiyangan genetik axborotning fenotip

tarzida namoyon bo`lishini ta'min etish funksiyasini bajaradi. Informatsion iRNK DNK molekulasida joylashgan genlar kodining kopyasini o`zida ifodalash, ularni ribosomalarga etkazish va ushbu gen (genlar) oqsilini biosintez qilinishini ta'min etish funksiyasini bajaradi. Transport tRNK esa sitoplazmadagi aminokislotalarni ribosomalarga etkazish funksiyasini bajaradi. Ribosomal rRNK ning ham oqsil biosintezida ishtirok etishi haqida ba'zi dalillar olingan.

Endi nuklein kislotalarining strukturasi va funksiyasi haqida mukammal ma'lumot beramiz.

DNK molekulasining strukturasi aniqlash va uning molekulyar modelini 1953 - yilda amerikalik biolog olimi D.J. Uotson va ingliz fizik olimi F. Kriklar M. Uilkinzning DNK ning rentgen strukturaviy tahlil dalillariga tayanib kashf etdilar. Ularning uchchalasi ham 1962 - yilda Nobel mukofotiga sazovor bo`ldilar. Molekulyar genetika dalillariga binoan DNK molekulasining tuzilishini quyidagicha tasvirlash mumkin:

1) DNK molekulasi polinukleotid biopolimer bo`lib uning tarkibida 4 xil nukleotidlar mavjud. Har qaysi nukleotid 3 xil kimyoviy birikmadan tashkil topgan bo`ladi: uglevod-monosaxarid-pentozalar jumlasiga kiruvchi a) dezoksiriboza; b) fosfor kislotasi; v) azotli asos. Azotli asoslar 4 xil bo`ladi. Ularning ikkitasi purin asoslariga kiradi: adenin - A(A), guanin-G(G), qolgan ikkitasi pirimidin asoslaridan hisoblanadi: timin - T(T), sitozin-S(C). Tarkibiga ushbu azotli asoslar kirgan nukleotidlar shu modda nomi bilan ataladi, ya'ni adenin nukleotidi, guanin nukleotidi, timin nukleotidi va sitozin nukleotidi tariqasida nomlanadi. Qayd etilgan nukleotidlar muayyan sonda va muayyan tartibda ketma-ket bir chiziq bo`ylab o`zaro tutashib ayrim polinukleotid zanjirlarini hosil qiladilar.

2) DNK molekulasi spiralsimon o`ralgan ikkita polinukleotid zanjiridan iborat biopolimerdir.

3) DNK dagi bu ikkita polinukleotid zanjiridagi nukleotidlar bir-biri bilan vodorod bog`lari orqali tutashishi komplementarlik qoidasiga binoan amalga oshadi. Bunda adenin nukleotidi (A) timin nukleotidi (T) bilan, guanin nukleotidi (G) sitozin nukleotidi (S) bilan tutashadi. DNK molekulasining diametri 20 angstrom, A va T li nukleotidlar uzunligi 12 angstrom va nihoyat G va S li nukleotidlarniki esa 8 angstromga tengligi aniqlandi. Demak A bilan T hamda G bilan S nukleotidlarning jamlangan uzunligi 20 angstrom bo`lishligi isbotlandi.

4) DNK molekulasi tarkibidagi dezoksiriboza va fosfatlar bir-biri bilan ketma-ket tutashib aylanma (spiralsimon) narvonga o`xshash qurilmaning ikki tayanch ustunchasini hosil qiladi. A va T, G va S li nukleotidlar o`zaro tutashib DNK aylanma narvonning zinapoyalarini yaratadi.

5) DNK molekulasidagi ikkala spiralsimon polinukleotid zanjiri DNK molekulasining yagona umumiy o`qi atrofida spiralsimon aylanib joylashgan bo`ladi.

Ribonuklein kislotalari (RNK) strukturasi DNK ning strukturasiidan quyidagi xususiyatlari bilan farq qiladi: 1) RNK molekulalari bitta polinukleotid zanjiridan iborat; 2) RNK molekulasida DNK dagi dezoksiribozaning o`rnida riboza

joylashgan bo`ladi; 3) RNK molekulasida DNK molekulasidagi timin (T) o`rnida uratsil U(U) o`rnashgan bo`ladi.

Gen va genetik axborot. Gen organizmlar irsiyati va irsiylanishning molekulyar-genetik birligi - moddiy asosini tashkil etadi. Gen - DNK molekulasi polinukleotid zanjirining ma`lum bo`lagi bo`lib, u ma`lum sondagi, ma`lum tartibda ketma-ket joylashgan nukleotidlardan tashkil topgan bo`ladi.

DNK da joylashgan gen tarkibidagi nukleotidlar tripletlar tarzida bo`lib ularni kodogenlar deb ataladi. DNK molekulasi polinukleotid zanjirida joylashgan genetik axborotning ma`lum bir qismi transkripsiya jarayoni natijasida sintezlangan iRNK molekulasiga aynan ko`chirilgan bo`lib uning tarkibidagi tripletlar kodonlar deb yuritiladi. Kelgusi avlodga genetik axborot iRNK orqali beriladi va u oqsil sintezini boshqaradi. Molekulyar genetikaning so`nggi dalillarining ko`rsatishicha prokariot va eukariot organizmlar genlari o`zaro strukturaviy tuzilishi jihatidan keskin farqlanadilar.

Prokariot organizmlarda gen strukturaviy yaxlit, butun bo`ladi. Bunda genlar erkin yalang`och holatda bo`luvchi DNK molekulasining uzluksiz bo`lagini tashkil etadi. Ularning genlarida genetik axborot uzluksiz kodlangan bo`ladi. Ularni yaxlit genlar deb yuritiladi.

Eukariot organizm genlari esa ayrim strukturaviy qismlarga bo`lingan bo`ladi. Ularni bo`lingan genlar deyiladi. Eukariot genlari strukturaviy va funksional jihatidan ikkita guruhdan iborat: a) genetik kodga ega bo`lgan nukleotidlar ekzonlar deb ataladi; b) genetik kodga ega bo`lmagan nukleotidlar intronlar deyiladi. Ekzon va intron fragmentlari genda ketma-ket ma`lum tartibda joylashgan bo`ladi. Eukariot genlarining funksional holatga kelishi uchun ularning tarkibidagi barcha intronlar qirqib olib tashlanib, barcha ekzonlar esa bir-biri bilan bo`lingan genda joylashgan tartibda ulanib yaxlit gen holatiga keltiriladi. Pre-RNK tarkibidagi intronlarning qirqib olib tashlanishini splicing deb nomlanadi. iRNK ning to`laqonli etishishini ta`min etuvchi molekulyar genetik jarayon protsessing deyiladi.

Organizmlar genotipini tashkil etgan genlar funksiyasiga qarab quyidagi xillarga bo`linadi.

1. Strukturaviy genlar. Ularning strukturasi fermentativ va strukturaviy oqsillar tuzilishi haqidagi irsiy axborot kodlangan bo`ladi.
2. Transport RNK ning sintezlanishini ta`min etuvchi irsiy axborot kodlangan genlar.
3. Ribosom RNK sining sintezlanishini ta`min etuvchi irsiy axborot kodlangan genlar.

Regulyator genlar: gen-regulyator, promotor, gen-operator. Ular strukturaviy genlar faoliyatini boshqarish funksiyasini bajaradi.

DNK molekulasida joylashgan barcha yuqorida sanab o`tilgan genlar strukturasi umumlashtirilgan yig`indisi organizmlarning genetik axborotini tashkil etadi. Ular organizm belgi va xususiyatlarining genetik nazorati, irsiylanishini belgilaydi. Eukariot organizmlarda genlarning aksariyat qismi (90% ga yaqin) xromosomalarda joylashgan. Ular organizmning genotipini tashkil etadi.

Gaploid sondagi xromosomalarning genlari majmuasi genom yoki kariotip deyiladi. Ular genlarining juda kam qismi sitoplazma va uning organoidlari (plastidalar, mitoxondriyalar va kinetoxorlar) da plazmada, episoma va endosimbiotik plazmogenlar tariqasida joylashgan bo`ladi. Ular plazmogenlar deb, ularning yig`indisi plazmon yoki plazmotip deb yuritiladi.

DNK molekulasiining replikasiyasi va segregatsiyasi. Genetik axborotning kelgusi hujayra va organizmlar avlodlariga berilishi DNK molekulasiining replikasiya (autoreproduksiya)si va xromosomalarning segregatsiyasi orqali amalga oshiriladi. DNK replikasiyasi natijasida yangi hosil bo`lgan DNK larning keyingi avlod hujayra organizmlarga berilishi ushbu biopolimerning ikkinchi funksiyasi hisoblanadi. DNK ning birinchi funksiyasi, yuqorida bayon etilganidek o`z strukturasiida genetik axborot – genlarning kodlanishini ta`min etishdir. Replikasiya natijasida bitta DNK dan bir-biriga hamda boshlang`ich DNK ga aynan o`xshash ikkita DNK hosil bo`ladi. DNK ning replikasiyasi hujayraning o`zida DNK tutuvchi barcha organoidlari (xromosoma, plastida va mitoxondriya) da kechadi. Eukariotlarda replikasiya hujayraning har qaysi mitoz va meyoza bo`linishidan oldin, bakteriyalarda esa tanasi hujayraning har qaysi bo`linishi oldidan takrorlanadi. Bundan keyin yangi sintezlangan DNK molekulari xromosomalar tarkibida ularning segregatsiya jarayoni orqali bo`linish natijasida yangi hosil bo`lgan hujayralar yadrosiga teng miqdorda taqsimlanadi.

Eukariot organizmlarda segregatsiya hujayraning ikki xil usulda bo`linib ko`payishi (mitoz va meyoza) orqali amalga oshadi. Bakteriyalarda segregatsiya ular hujayralarining bo`linishi jarayonida hosil bo`lgan yangi hujayralarga teng taqsimlanadi. Organizmlar jinsiy usulda ko`payganda irsiy axborot meyoza yo`li bilan hosil bo`lgan gaploid (n) sondagi kariotipga ega bo`lgan makro va mikrogametalar orqali beriladi. Ularning qo`shilishi (urug`lanishi)dan hosil bo`lgan zigotada ota-ona genetik axboroti jamlanadi. Organizmlar jinsiz yo`l bilan ko`payganda irsiy axborot kelgusi avlodlarga mitoz yo`li bilan hosil bo`lgan diploid ($2n$) sondagi xromosomaga ega bo`lgan somatik hujayralar orqali beriladi. Ko`p hujayrali organizmlarning zigotadan boshlangan ontogenez davrida hosil bo`lgan barcha yangi hujayralarga zigotadagi genetik axborot mitoz jarayoni orqali odatda to`liq beriladi. Endi replikasiya va segregatsiya jarayonlarining molekulyar asosi bilan tanishamiz.

DNK ning replikasiyasi quyidagi molekulyar genetik jarayonlar orqali amalga oshadi:

1) Qurilish bloki – nukleotidlarning sintezlanishi. Yangi DNK molekularlarining sintezlanishi uchun zarur qurilish bloki funksiyasini hujayrada sintezlanib yig`ilgan dezoksiribonukleozid trifosfatlar bajaradi. Ularni ixchamroq qilib d-nukleozidtrifosfat tarzida atalib, dNTP belgisi bilan ifodalanadi. Bundagi lotincha d - harfi dezoksi-ribozani, N - harfi nukleozid va nihoyat P - harfi fosfatni bildiradi. Nukleotid deb atalgan bu moddaning sintezlanishi quyidagi jarayonlar orqali amalga oshadi:

a) d-nukleozid (dN) ning sintezlanishi azotli asoslar (A, T, G va S) ning bittasi dezoksiriboza bilan birikishi natijasida amalga oshadi. Bu sintez bitta molekula suv ajratish orqali kechadi.

b) d-nukleozid o`z navbatida energiya manbai bo`lmish ATF – adenzin trifosfor kislotasi bilan qo`shilib d-nukleozidtrifosfatni hosil qiladi. Bu jarayon ham kondensatsiya orqali amalga oshadi. Shunday holatda dNP ya`ni nukleotidlar DNK replikatsiyasining qurilish bloki funksiyasini bajarishga tayyor bo`ladi.

2) Qo`sh spiral holatda buralgan DNK molekulasi buralishini yozilgan holatga keltirish va uni denaturatsiya qilish orqali ikkita polinukleotid zanjiriga ajratish replikatsiya namoyon bo`lishining ikkinchi bosqichidir. Bunda xelikaza fermenti yordamida DNK ning ikkita polinukleotid zanjiridagi nukleotidlarni bog`lab turgan vodorod bog`lari olib tashlanadi. Oqibatda DNK ikkita ayrim-ayrim polinukleotid zanjiriga bir chetdan ajrala boshlaydi. Ikki polinukleotid zanjirlarining har qaysi birining yonida unga parallel komplementar holatda ikkita yangi polinukleotid zanjirlari sintezlanadi. DNK ning bunday holatdagi replikatsiyasini yarim konservativ usul deb ataladi.

Shunday qilib, ona DNK ning har ikkala polinukleotid zanjiri replikatsiya uchun andozalik (matritsalik) funksiyasini bajaradi.

3) Yangi polinukleotid zanjirlarining sintezlanishi DNK – polimeraza I, DNK- polimeraza II va DNK- polimeraza III fermentlari ishtirokida amalga oshadi. Yuqorida qayd etilganidek DNK replikatsiyasi jarayonida yangi polinukleotid zanjirlarning sintezlanishi uchun qurilish bloki funksiyasini dN trifosfat - nukleotidlar bajaradi. Ularning sintezlanayotgan polinukleotid zanjiriga joylashtirilishi quyidagi uchta jarayon orqali amalga oshadi:

1) Yangi polinukleotid zanjiriga ulanishdan oldin ulardan difosfat nukleaza ferment yordamida kesib tashlanadi. Oqibatda dN trifosfat dN monofosfatga aylanadi. Ularni odatda ixcham va qulay bo`lgan atama mononukleotid yoki ko`proq nukleotid deb yuritiladi. Trifosfatning monofosfatga parchalanishi natijasida ajralib chiqqan energiya hisobiga replikatsiya jarayoni namoyon bo`ladi.

2) Shunday qilib, tayyor nukleotidlar uch xil kimyoviy modda – azotli asos, dezoksiriboza va monofosfatlardan tashkil topgan bo`ladi. Tarkibida qaysi azotli asos mavjudligiga qarab ular 4 xil ya`ni adeninli – A (A), guaninli - G (G), timinli – T (T) va sitozinli S (C) nukleotidlar shaklida bo`ladilar. Ular DNK ning sintezlanayotgan polinukleotid zanjiriga muayyan tartibda, ketma-ket eski zanjirdagi nukleotidlarga komplementar holatda DNK polimeraza fermentlari yordamida ulanadi. Ulanayotgan ikkita nukleotid oralig`ida biri – biri bilan kondensatsiya jarayoni orqali murakkab efir bog`i hosil bo`ladi. Buning natijasida bitta nukleotidning fosfati bilan ikkinchi nukleotidning dezoksiribozasini bog`lab turuvchi fosfodiefir ko`prigi hosil bo`ladi. Ushbu ko`prik bitta nukleotid dezoksiribozasining 3 uglerod atomini ikkinchi nukleotiddagi 5 uglerod atomi bilan kislorod orqali ulanadi. Bayon etilgan jarayon orqali sintezlanayotgan polinukleotid zanjiriga navbatdagi nukleotid ulanadi.

3) DNK molekulasining sintezlanishida kechadigan so`nggi jarayon uning eski va yangi sintezlanayotgan nukleotid zanjirlarida joylashgan nukleotidlarni bir-

biri bilan vodorod bog`lari orqali ulashdan iborat. Bu jarayon renaturatsiya deb ataladi. Renaturatsiya orqali adeninli nukleotid timinli nukleotid bilan ikkita vodorod bog`lari orqali, guaninli nukleotid sitozinli nukleotid bilan uchta vodorod bog`lari orqali ulanadi. Oqibatda bitta qo`sh polinukleotid spiralga ega bo`lgan boshlang`ich DNK dan ikkita yangi qo`sh spiralli DNK molekulalari hosil bo`ladi. Ularning har ikkalasidagi polinukleotid zanjirlarining bittasi boshlang`ich DNK dan o`tgan, ikkinchisi yangi sintezlangan bo`ladi.

DNK replikatsiyasining yuqorida bayon etilgan asosiy prinsiplari prokariot va eukariot organizmlarda o`xshash kechadi. Lekin molekulyar biologiyada olingan oxirgi dalillar ular DNK si replikatsiyasida ba`zi tafovutlar mavjud ekanligini ko`rsatdi. Shuning uchun biz ulardagi replikatsiyani alohida, tafovutlarini ta`kidlagan holda bayon etamiz.

Prokariot organizmlar – bakteriyalar va DNK ga ega viruslarda eukariotlardan farqli o`laroq shakllangan xromosoma bo`lmaydi, uning o`rniga halqasimon ko`rinishga ega bo`lgan erkin holdagi DNK molekulasida mavjud. Bundan tashqari prokariotlarning DNK sida replikatsiya nuqtasi faqat bitta bo`ladi. Binobarin, replikatsiya halqasimon DNK ning faqat bir joyidan boshlanib yuqorida qayd etilgan uchta jarayon orqali bitta boshlang`ich halqasimon DNK dan ikkita yangi halkasimon DNK sintezlanishi bilan tugallanadi. Ular yangi hosil bo`lgan ikkita hujayraga bittadan bo`lib o`tadi. Shuni alohida ta`kidlash zarurki, DNK replikatsiyasining molekulyar mexanizmi dastlab mikroorganizmlarda kashf etilgan edi. 1956 - yilda amerikalik olim A.Kornberg *E.coli* bakteriyasi ishtirokida quyidagicha tajriba o`tkazdi. *E.coli* toza holda DNK polimeraza fermentini, dezoksiribonukleozidtrifosfatni (dN-trifosfatni) hamda andoza uchun uning halqasimon DNK sini ajratib olib ularni zarur sharoitlar sun`iy yaratilgan idishda aralashtirib kuzatildi. Oqibatda laboratoriya sharoitida DNK replikatsiyasi sodir bo`lishini namoyish qildi. Eukariot organizmlar replikatsiyasini o`rganish sohasidagi tadqiqotlarning rivojlanishida A.Kornbergning 1967 - yildagi kashfiyotining natijalari katta ahamiyatga ega bo`ldi. DNK molekulasida mavjud bo`lmish ikkita polinukleotid zanjirlari antiparallel ravishda bo`ladi. Nukleotidlar ularning bittasida $5^1 \rightarrow 3^1$ yo`nalishida, ikkinchisida esa $3^1 \rightarrow 5^1$ yo`nalishida joylashgan bo`ladi. Boshqacha qilib aytganda ulardagi $5^1 \rightarrow 3^1$ bir – biriga qarama-qarshi joylashgan bo`ladi. SHuning uchun ham ularda yangi polinukleotid zanjirlari sintezlanishining boshlanish nuqtasi va yo`nalishi qarama-qarshi bo`ladi. DNK ning yo`nalishi $5^1 \rightarrow 3^1$ bo`lgan polinukleotid zanjiri yonida yangi zanjirning sintezlanishi uzluksiz, yaxlit holda kechadi. Chunki DNK polimeraza DNK ning faqat bitta $5^1 \rightarrow 3^1$ yo`nalishidagi polinukleotid zanjirinigina uzluksiz sintezlaydi.

Replikatsiya natijasida sintezlangan birinchi qo`sh spiralli yangi DNK shu tarzda sintezlanadi. DNK ning $3^1 \rightarrow 5^1$ yo`nalishga ega bo`lgan ikkinchi yangi polinukleotid zanjirining sintezlanishi esa: a) teskari yo`nalishda bo`ladi; b) replikatsiyaning boshlanish nuqtalari ko`p bo`ladi; v) bu yo`nalishdagi polinukleotid zanjirining sintezi uchun oldin uning ayrim qismlarini sintezlab olinadi. Bu qismlarni Okazaka fragmentlari deb ataladi. Bu jarayon DNK-polimeraza III fermenti ishtirokida amalga oshadi. Ushbu polinukleotid zanjiri

sintezining keyingi bosqichida Okazaka fragmentlar DNK-ligaza fermenti yordamida bir-biriga ketma-ket muayyan tartibda ulana boriladi. Oqibatda ikkinchi yangi polinukleotid zanjiri sintezlanadi. U ikkinchi boshlang`ich polinukleotid zanjiri bilan vodorod bog`lari orqali ulanib ikkinchi yangi qo`sh spiralli DNK ni hosil qiladi. DNK ning replikatsiyasi hujayra bo`linishi mitotik siklining DNK sintezi fazasida amalga oshadi.

DNK ning segregatsiyasi. Segregatsiya deb DNK ning replikatsiyasi oqibatida sintezlanib ko`paygan yangi DNK molekulalarining yangi hosil bo`layotgan hujayralarga xromosoma tarkibida taqsimlanib o`tkazilish jarayoniga aytiladi.

Prokariot organizmlarda DNK molekulasi erkin holatda bo`lgani uchun segregatsiya jarayoni oddiy holatda kechadi. Ularda DNK molekulasining replikatsiyasi natijasida hosil bo`lib ko`paygan yangi DNK molekulalari yangi hosil bo`layotgan hujayralarga oqsillarsiz – «yalang`och» holatda taqsimlanib o`tkaziladi.

Eukariot organizmlarda esa segregatsiya jarayoni murakkab holatda namoyon bo`ladi. Ularda DNK replikatsiyasi natijasida hosil bo`lgan yangi DNK molekulalari kelgusi hujayra avlodlariga yangi hosil bo`lgan xromosomalar tarkibida taqsimlanib o`tkaziladi. Shuning uchun biz ushbu jarayonning eukariotlarda qanday kechishi haqida ma`lumot berishdan oldin ulardagi xromosomalarning kimyoviy tarkibi va molekulyar strukturasi va funksiyasi haqida tushuncha beramiz. Xromosomalar organizmlar va ularning barcha hujayralari hayotini ta`min etuvchi quyidagi funktsiyalarni bajaradi. 1) O`zida genetik axborot kodlangan DNK molekulasini joylashtirish va saqlash funksiyasi; 2) Boshlang`ich hujayrada replikatsiya oqibatida sintezlangan yangi DNK molekulalarini kelgusi avlod hujayralarga teng miqdorda taqsimlab o`tkazish ya`ni segregatsiya funksiyasi; 3) Yangi avlod hujayralariga o`tkazilgan genetik axborotning realizatsiyasini (DNK replikatsiyasi, iRNK transkripsiyasi) ta`min etish funksiyasi.

Xromosomalarning molekulyar strukturasi uning qayd etilgan funktsiyalarini bajarishga moslashgan holatda bo`ladi. Hujayralarning bo`linib ko`payib faoliyat ko`rsatish (hujayra sikli) davrida ikkita ketma-ket almashib turuvchi strukturaviy – funksional bosqich mavjud: 1) segregatsiyaga tayyorgarlik va uni amalga oshirish, DNK larni saqlash va yangi hujayralarga o`tkazish ya`ni transport vazifasini bajarish bosqichi. Bu bosqich hujayra siklining bo`linib ko`payish davriga to`g`ri keladi; 2) xromosomalar va ularning tarkibidagi DNK molekulasining funksional faol holatda bo`lish bosqichi. Ushbu bosqich hujayra siklining interfaza davriga to`g`ri keladi.

Shunday qilib, genetik axborotning avlodlararo stabilligini ta`min etishda quyidagi ikkita jarayon hal qiluvchi ahamiyatga ega. Replikatsiyaning normal kechishi va bir - biriga va boshlang`ich DNK ga strukturasi bilan aynan o`xshash ikkita yangi DNK sintezlanadi. Hosil bo`lgan ikki hissa ko`paygan DNK segregatsiya natijasida yangi hujayra va organizmlar avlodlariga teng miqdorda taqsimlanadi.

Genetik kod. Genetik axborot realizatsiyasining ikkinchi, hal qiluvchi bosqichi bo'lgan translyasiya jarayonining molekulyar mexanizmini aniqlashda genetik axborotning DNK molekulasida kodlanish qonuniyatlarining kashf etilishi katta ahamiyatga ega bo'ladi. **Genetik kod** deb oqsil molekulalari tarkibidagi polipeptid zanjirlarida aminokislotalarning o'zaro bog'lanib joylashishi tartibining DNK molekulasidagi nukleotidlarning joylashish tartibi bilan belgilanishiga aytiladi. Kod so'zi kibernetik atama bo'lib axborotni harflar bilan yozishdan shu axborotning o'zini boshqa belgilar, masalan telegrammada ishlatiluvchi Morze alifbo (nuqta, tire) si bilan yozishga o'tishlikni bildiradi. Molekulyar genetikaning asoschilaridan bo'lgan D.Uotson va F.Krik DNK molekulasining qo'shaloq spiral strukturasi modelini yaratgandan keyin genetik kodga oid quyidagi fikrni ilmiy bashorat tariqasida taklif qilgan edilar. DNK molekulasida nukleotidlar tartibi shaklida kodlangan genetik axborot oqsil polipeptid zanjirida joylashishi kerak bo'lgan aminokislotalar tartibini belgilaydi. Genetik kod iRNK molekulasida strukturasi va funksiyasini tadqiq qilish natijasida aniqlandi. DNK dagi genetik axborotning transkripsiya orqali iRNKga ko'chirilishi bilan biz tanishdik. Bu sohadagi keng ko'lamda olib borilgan molekulyar genetik tadqiqotlar natijasida genetik kodning quyidagi muhim belgilari aniqlandi:

1) Genetik kodning asosida irsiy birlik tripletlar - kodonlar yotadi. Muayyan aminokislotalarning polipeptid zanjiriga ulanishini ta'min etish funksiyasini DNK molekulasining polinukleotid zanjirida joylashgan uchta nukleotiddan iborat **triplet** deb atalgan irsiy axborotning kodlanish birligi bajaradi. DNK da joylashgan kod birligi bo'lmish tripletni **kodogen**, uning iRNK da joylashgan kopiyasi **kodon** va tRNK ning muayyan qismida joylashgan triplet **antikodon** deb ataladi.

2) Har qaysi aminokislota ko'pincha bittadan ortiq tripletlar bilan kodlanadi. Kodning bu belgisining mohiyati quyidagicha. Oqsil molekulalari tarkibidagi aminokislotalar xilining soni 20 ta bo'ladi. Nuklein kislotalardagi nukleotidlarning soni esa to'rtta, DNK da: adenin-A, guanin-G (G), sitoziin-S (C), timin-T; iRNK da: adenin-A, guanin-G (G), sitoziin-S (C), uratsil-U (U). Aminokislotalarni kodlaydigan triplet (kodon) lar ketma-ket joylashgan uchta nukleotiddan iborat. To'rt xil nukleotidning uchtdan ulanib hosil qilish mumkin bo'lgan tripletlar kombinatsiyasi soni $4^3 = 64$ ga teng. Demak, ular 64 xil triplet hosil qilishi mumkin. Binobarin, triplet xillarining soni aminokislotalar sonidan bir necha hissa ko'p. Keng ko'lamda olib borilgan molekulyar-genetik tadqiqotlar natijasida barcha (20) aminokislotalarning genetik kodlari aniqlandi. Olingan dalillar asosida aminokislotalarning iRNK dagi tripletlar (kodonlari ro'yxati) - genetik kodda namoyish qilingan. Bu dalillarning ko'rsatishicha 20 aminokislotalardan 18 tasi bittadan ortiq 2, 3, 4 va hatto 6 xil tripletlar bilan kodlana olar ekanlar. Ularning faqat ikkitasi bittadan kodonga ega.

Tripletlarning nukleotid tarkibini qiyosiy tahlil qilib, kodlanishning umumiy qonuniyatlarini aniqlash mumkin. Bitta aminokislotalarni kodlaydigan tripletlarning hammasida dastlabki ikki nukleotidlar bir xil bo'ladi. Ular bir – biridan tripletlardagi uchinchi nukleotidi bilan farq qiladilar. Faqat bitta leysin aminokislotalarining kodlanishida ushbu umumiy qonuniyatning buzilishi

kuzatilgan. Bu aminokislotalarni 6 xil triplet kodlaydi. Ularning to'rttasida oldingi ikkita nukleotidi bir xil, ya'ni yuqorida qayd etilgan qonuniyatga mos. Qolgan ikkita tripletning oldingi ikkita nukleotidi bir-biriga o'xshash bo'lsa ham bu to'rttasidan boshqacha bo'ladi.

3) Genetik kod tarkibiga kiruvchi har qaysi triplet mustaqil kod birligi hisoblanadi. Bitta kodon tarkibidagi uchta nukleotid tartibi tugagandan keyingina ikkinchi triplet nukleotidlar tartibi boshlanadi. Masalan, iRNKdagi nukleotidlar tartibi uchta tripletdagi nukleotidlar ketma-ket AUG/ AGC/ GCA/ tartibida kodda joylashgan bo'lsa shu holatdagina faoliyat ko'rsatadi. Bu nukleotidlar boshqacha variantda birikib faol triplet hosil qila olmaydilar.

4) Genetik kodda joylashgan AUG tripleti **start kodoni** xizmatini bajaradi. Polipeptid sintezi iRNK ning ushbu kodon joylashgan qismidan boshlanadi.

5) Genetik kodda joylashgan quyidagi uchta nukleotid aminokislotalar kodoni funksiyasini bajarmaydilar. Ular UAG (amper), UAA (ochre) va UGA (opal) ko'rinishida bo'lib terminator kodonlari funksiyasini bajaradi. Ular oqsil polipeptid zanjiri sintezining tugallanib, to'xtalishini ta'min etadi.

6) Genetik kod universal bo'ladi. Chunki muayyan tripletlar barcha organizmlarda bir xil aminokislotalarni kodlaydi.

Genetik kod strukturasi va funksiyasining molekulyar asoslarining kashf etilishi qator ilmiy markazlar va atoqli olimlarning fundamental ilmiy tadqiqotlari mahsuli bo'ldi. Genetik kod muammosi va uni tadqiq qilishning ba'zi nazariy tomonlari haqidagi fikrlar dastavval A.Daunsu va G.Gamov (1954) lar tomonidan aytilgan edi. Genetik kodning asosiy belgilari 1961 - yilda F.Krik va S.Bennerlarning genetik eksperimentlari natijasida aniqlandi. Genetik kodning mohiyatini, ya'ni tripletlarning aminokislotalarni kodlash sirlari amerikalik olimlar M.Nirenberg, G.Mattey, S.Ochoa, X.Korana va boshqalarning tadqiqotlari natijasida ochildi va mukammal tasvirlandi.

Gen faoliyatining boshqarilishi

Genetika sohasidagi tadqiqotlar eukariot organizmlar tanasidagi barcha hujayralarda ushbu organizm turiga xos bo'lgan diploid xromosomalar soni va ulardagi genlar majmuasi bir xilda to'liq mavjud ekanligini ko'rsatdi. Lekin shunga qaramasdan organizmlar tanasidagi to'qimalar hujayralari o'zlarining strukturasi va funksiyasi bo'yicha o'zaro kuchli farq qiladilar. Yana shuni ham ta'kidlash kerakki hatto bitta hujayra ichida oqsillar sintezining tezligi va vaqti har xil bo'ladi. Yuqorida bayon etilgan qonuniyatlarning namoyon bo'lishiga sabab genlar faoliyatining regulyasiyasi tufayli har bir to'qima hujayralarida muayyan guruh genlargina faol holatda, boshqalari esa passiv holatda bo'lishligi molekulyar genetiklar tomonidan isbotlangan.

Genlar faoliyatining genetik regulyasiyasi haqidagi nazariya va bu nazariyaga asoslangan oqsillarning sintez qilinishini ifodalovchi model 1961 - yilda frantsuz olimlari F.Jakob va J.Monolar tomonidan kashf etildi. Mazkur kashfiyot prokariot organizmlar vakili ichak tayoqchasi bakteriya (*E.coli*) sida amalga oshirilgan molekulyar genetik tadqiqotlar natijasida "operon nazariyasi"

nomi bilan ataldi. Ushbu nazariyaga binoan strukturaviy genlar faoliyatini regulyatsiya qiluvchi genlar funksiyasiga qarab ikkiga bo`linadi:

1. Operator geni iRNK da strukturaviy genlarning oldida joylashgan bo`ladi. Ushbu gen joylashgan iRNK ning qismi **operon** deb ataladi. Operator geni strukturaviy genlar faoliyatini bevosita boshqarish funksiyasini bajaradi.

2. Regulyator geni genotipning operondan boshqa qismida joylashgan bo`lib, operator genining faoliyatini boshqarish funksiyasini bajaradi. Mazkur gen **repressor** deb nomlangan oqsilni sintez qiladi.

Operator geni faoliyatining namoyon bo`lish yoki bo`lmasligi repressor oqsilining faol yoki passiv holatda bo`lishligiga bog`liq. Yangi sintezlangan so`ldagi repressor faoliyatsiz (passiv) bo`ladi. Shu sababli u operator genining faoliyatini to`xtata olmaydi. Agarda hujayrada strukturaviy genlar faoliyati natijasida sintezlanayotgan so`nggi moddaning miqdori keragicha normal bo`lsa repressor oqsili faol bo`lmagan holatda bo`ladi. Buning natijasida operator geni strukturaviy genlarning normal faoliyat ko`rsatishini ta`min etadi. Shuning uchun "D" moddasining normal miqdordagi sintezi davom etadi. Agar hujayrada strukturaviy genlar faoliyati natijasida sintezlangan "D" moddasining miqdori keragidan ko`payib, to`planib qolsa, bu modda repressor bilan darrov reaksiyaga kirishib uni faol holatga keltiradi. Faollashgan repressor operator geni bilan ulanib u orqali "D" moddasini sintezlayotgan strukturaviy genlar faoliyatini to`xtatib qo`yadi. Oqibatda "D" moddasini sintezlash vaqtincha to`xtatiladi. Hujayrada "D" moddasining zahira qismi tugab, bu moddaning sintezlana boshlashiga zaruriyat paydo bo`lishi bilan repressorning faoliyati to`xtaydi. Natijada operator geni yana strukturaviy genlar faoliyatini tiklaydi. "D" moddaning sintezlanishi yana boshlanadi.

Shunday qilib, hujayrada joylashgan genetik qurilma-regulyator va operator genlar ma`lum strukturaga ega bo`lgan oqsilning sintez qilinishini boshlash yoki to`xtatish zarurligini ifodalovchi induksiya va repressiya signallarini qabul qilish va unga samarali javob berish xususiyatiga ega ekanligi isbotlandi. Strukturaviy genlarning oqsilni sintez qilish funksiyasini regulyatsiya qilish jarayoni mukammal o`zini-o`zi boshqarish prinsipiga asoslangan molekulyar genetik tizim hisoblanadi. DNK molekulasi ma`lum sifatga ega bo`lgan oqsilning sintezlanishi haqidagi irsiy axborotning realizatsiyasi hujayrada mavjud ushbu oqsil miqdori va unga zaruriyat haqidagi axborotning o`z navbatida DNKda sodir bo`luvchi iRNK transkripsiyasiga ta`siri orqali boshqarilishligi ko`rsatilgan.

Jakob va Mono tomonidan strukturaviy genlar faoliyatining regulyatsiyasi haqidagi nazariya va model yaratilgandan keyin bu sohaga oid yana muhim yangi dalillar olindi. Bu dalillarga binoan DNKning polinukleotid zanjirida operator genining yonida **promotor** deb atalgan nukleotidlar tartibi mavjud. Promotor quyidagi uchta funktsiyani bajaradi:

1) DNKning promotor joylashgan joyiga RNK-polimeraza fermenti ulanib, shu ering o`zida struktura genlari joylashgan iRNK sintezi boshlanishini ta`min etadi.

2) Promotor tarkibidagi nukleotidlar tartibi DNK molekulasidagi ikkita polinukleotid zanjiridan qaysi biri o`ziga RNK-polimerazani ulashligini aniqlaydi.

SHunday qilib, DNKning qaysi polinukleotid zanjiri iRNKning sintezi uchun andozalik vazifasini bajarishligi promotorga bog`liq.

3) Transkripsiya, translyasiya jarayonlarining yakunlanganligini UAA, UAG, UGA tripletlari belgilaydi.

Bu ma'lumotlarga asoslanib kengroq ma'nodagi operon tushunchasiga promotor, gen-operator va strukturaviy genlar kiradi. Molekulyar genetikada transkripsiya natijasida sintezlangan iRNK ni **transkripton**, replikasiya orqali hosil bo`lgan DNK larni **replikon**, xromosomani esa **segregon**, ayrim genlarni **sistron** deb ham yuritiladi.

Eukariot organizmlarda ham genlar faoliyatining regulyasiyasi haqidagi Jakob-Mono ta'limotida bayon etilgan qonuniyatlarning asosiylari namoyon bo`ladi. Lekin ularda genlar faoliyatining regulyasiyasi prokariotlarnikiga nisbatan juda murakkab kechadi. Bu jarayon eukariotlarda shu vaqtgacha to`liq tadqiq qilib tugatilmagan. Hozirgacha olingan dalillarga binoan eukariot organizmlarda genlar faoliyatining regulyasiyasi prokariotlarnikidan quyidagi belgilari bilan tafovutlanadi:

1) Prokariotlarda bitta iRNK operonida bitta operator geni va bir nechta strukturaviy genlar kodiga ega bo`ladi. Eukariot organizmlarda esa iRNK strukturasi kodlangan operon bitta regulyator geni bitta strukturaviy gen irsiy axborotiga ega bo`ladi.

2) Eukariotlarda prokariotlardagi kabi ayrim hujayra doirasidagi genlar faoliyati regulyasiyasidan tashqari, butun organizm doirasida faoliyat ko`rsatuvchi genlar majmuasi faoliyatining regulyasiyasi ham mavjud.

3) Prokariotlarda transkripsiya va translyasiya jarayonlari ketma-ket amalga oshadi. Eukariotlarda esa transkripsiya va translyasiya jarayonlaridan tashqari ularning orasida uchinchi jarayon **splaysing va protsessing** hodisasi kechadi. Buning natijasida oldin yadroda pre-i RNK sintezlanadi.

4) Eukariotlarda to`qima hujayralarining differentsiatsiyasi va organlarning rivojlanishini ta'minlovchi genlar faoliyatining regulyatsiyasiga gormonlar ta'siri kuchli bo`ladi. Sut emizuvchilarda esa bu jarayonga jinsiy gormonlar ham o`z ta'sirini ko`rsatadi.

5) Molekulyar genetika dalillarining ko`rsatishicha eukariotlardagi genlar faoliyatining regulyasiyasiga xromosoma tarkibidagi giston va giston bo`lmagan oqsillar ham ta'sir ko`rsatadi. Gistonlar ayniqsa H1 gistoni genlar faoliyatini to`xtatishligi, giston bo`lmagan oqsillar esa, aksincha genlar faoliyatining namoyon bo`lishiga ta'sir etadi.

3–mavzu. Allel va noallel genlar va ularning o`zaro ta'sirida belgilarning irsiylanishi.

Reja:

1. Bir gen allellarining o`zaro ta'sirida belgilarning irsiylanishi.
2. Noallel genlarning o`zaro ta'sirida belgilarning irsiylanishi. Genlarning komplementar, epistatik va polimer ta'siri.

3. Strukturaviy va modifikatsion genlar. Pleyotropiya.
4. Miqdoriy belgilar genetikasi.
5. Genlarning kombinirlangan tipdagi ta'sirida miqdor belgilarining irsiylanishi.

Tayanch soʻz va iboralar: allellarning oʻzaro ta'siri, belgilarning irsiylanishi, noallel genlar, komplementar, epistatik va polimer ta'sir, strukturaviy va modifikatsion genlar, pleyotropiya, miqdoriy belgilar genetikasi, kombinirlangan tipdagi ta'sir, miqdor belgilari.

Irsiy omil, ya'ni gen, uning allel va noallel tiplari haqidagi dastlabki dunyo-qarashni G. Mendel asoslagan. U o'zi yaratgan ayrim juft alternativ (keskin farqlanuvchi) belgilarni genetik tahlil qilish metodidan o'z tadqiqotlarida foydalanib genetika fanining barpo etilishiga asos bo'lgan irsiylanish qonunlarini kashf etdi. Bu qonunlardan kelib chiqadigan irsiyat qonuniyatlari quyidagilardan iborat:

- organizmlarning har qaysi belgisi ayrim irsiy omil (gen) faoliyati natijasida namoyon bo'ladi;
- har qaysi gen ikki xil – dominant va retsessiv allel holatida bo'ladi;
- bitta belgining alternativ holatda rivojlanishini ta'min etuvchi genlar allel genlar deb ataladigan bo'ldi. Bu atama shuningdek bir gen allellari deb ham yuritiladi;
- ikki va undan ortiq juft belgilarning namoyon bo'lishini ta'min etuvchi genlarni noallel genlar deb yuritila boshlandi.

Mendel allel genlar (bir gen allellari) oʻzaro ta'sir qilgan holatda faoliyat ko'rsatishining bitta qonuniyatini – to'liq dominantlik hodisasini kashf etdi. Mendel noallel genlarning faoliyatida ham bitta qonuniyatni – ularning bir-biriga bog'liq bo'lmagan holda irsiylanish hodisasini kashf etdi.

Keyingi tadqiqotlar allel va noallel genlarning oʻzaro ta'sirining murakkabligini va xilma-xil ekanligini isbotladi.

Bir gen allellarining oʻzaro ta'sirida belgilarning irsiylanishi. Hozirgi zamon genetika fanining Mendel yaratgan genetik tahlil metodini turli biologik ob'yektlarda qo'llanilishi natijasida olingan dalillarga asoslanib bir gen allellarining ta'sir etib faoliyat ko'rsatishining tiplari - to'liq dominantlik, to'liqsiz (chala) dominantlik, kodominantlik va ko'p allellik hodisalari aniqlandi. Endi ana shu tiplarning har biri bilan alohida-alohida tanishib chiqamiz.

To'liq dominantlik holati. Mendel har bir genning (irsiy omilning) ikki xil-dominant va retsessiv alleliga ega ekanligini va ular to'liq dominantlik holatida oʻzaro ta'sir qilib faoliyat ko'rsatishligini no'xat o'simligi gulining rangi, no'xat donining rangi va shaklining irsiylanishi misollarida ko'rsatib bergan.

To'liqsiz (chala) dominantlik holatiga nomozshomgul o'simligi gul rangining, g'o'zada tola rangining, andaluziya tovuqlarida pat rangining irsiylanishini misol qilib ko'rsatish mumkin.

Kodominantlik holati. Odamlarda kuzatiladigan qon guruhlarining irsiylanishini tadqiq qilish natijasida allel genlar o`zaro ta'sirining kodominantlik holati kashf etildi. Odamlarda aniqlangan to`rt tipdagi qon guruhlarining irsiylanishini bitta I genining uchta alleli - I^A , I^B , i^O nazorat qilishligi va ularning faoliyatida allel genlar o`zaro ta'sirining to`liq dominantlik tipidan tashqari yangi kashf etilgan kodominantlik tipi ham namoyon bo`lishligi aniqlandi.

Tibbiyotda zaruriyat bo`lgan hollarda bemor odamga sog`lom odam - donorning qoni quyilishi muhim davolash tadbiri ekanligi bizga ma`lum. Bemorlarga donor qonini quyishdan oldin bemor qon guruhi va donor qon guruhining allel genlari bo`yicha genotipi albatta aniqlangan bo`lishi kerak. Ayrim hollarda qon qu- yilgandan so`ng vujudga kelgan muvaffaqiyatsizlik yoki og`ir asoratlarning sabablari 1901 - yilda avstriyalik K.Landshteyner va 1903 - yilda chex YA.Yanskiylar tomonidan aniqlab berildi. Ular har xil odamlarning qoni aralashganda ko`p hollarda eritrotsitlarning bir-biriga yopishish hodisasi – **agglyutinatsiya** ro`y berishligini ko`rsatib berdilar. Tadqiqotlar eritrotsitlarning oqsil tabiatli yopishqoq **A** va **V** agglyutinogenlar – **antigenlarga** ega ekanligini ko`rsatdi. Odamlarning har birida bu antigenlar bittadan, yoki har ikkalasining birgalikda uchrashi, yoki har ikkalasining birgalikda uchramaslik holatlari kuzatilishi mumkin. Qon plazmasida ikki turdagi – α va β yopishtiruvchi moddalar - agglyutinini uchraydi. Ular **antitelalar** deb ataladi. Har bir odam qonida antitelalar bittadan yoki har ikkalasi birgalikda uchrashligi, yoxud har ikkalasining birgalikda uchramasligi ham mumkin. Antigen A (V) va antitela α (β) bir xil nomlilar deb yuritiladi. Agglyutinini α antigen A ga ega bo`lgan eritrotsitlarni, agglyutinini β esa V antigenli eritrotsitlarni bir-biriga yopishtiradi. Shu sababli har bir odamning qonida har xil nomli agglyutinogen va agglyutinini bo`ladi. Bu dalillarga binoan, odamdagi qon guruhlarini quyidagi genotiplarga ega ekanligi ko`rsatib berildi.

I – O qon guruh tipi: $i^O i^O$;

II- A qon guruh tipi: $I^A I^A$, $I^A i^O$;

III- B qon guruh tipi: $I^B I^B$, $I^B i^O$;

IV- AB qon guruh tipi: $I^A I^B$.

Odamlarda mazkur to`rtta qon guruh tiplarining irsiylanishini tadqiq qilish natijasida quyidagi ikkita qonuniyat aniqlandi :

1. II va III qon guruhlarining allel genlari (I^A va I^B) I guruh (retsessiv gomozigota) alleli (i^O)ga nisbatan to`liq dominantlik qiladi.

2. II va III qon guruhlarini nazorat qiluvchi dominant allel genlar (I^A , I^B) bitta genotipda, ya`ni IV qon guruhi ($I^A I^B$) da jamlanib qolsa, u holda dominant I^A va I^B allellar o`rtasida dominantlik - retsessivlik holatlari kuzatilmaydi, har bir dominant allel mustaqil faoliyat ko`rsatib ikkalasi birgalikda IV qon guruhini belgilaydilar. Bu hodisani bir gen allellarining **kodominantlik** holati deb ataladi.

I guruhdagi odamlar qonini barcha guruhdagi odamlarga quyish mumkin. II guruhdagi odamlar qonini II va IV guruhdagi odamlarga, III guruhdagi odamlar qonini III va IV guruh odamlariga quyish mumkin. IV guruhdagi odamlar faqat IV guruh odamlarigagina qon bera oladilar.

Ko`p allellik hodisasi. O`simlik, hayvon va odamlarda bir genning allellari ikkitadan ham ortiq bo`lishi mumkin. Bu holat **ko`p allellik hodisasi** deb yuritiladi. Bunga misol qilib quyon zotlarida jun rangining irsiylanishini ko`rsatish mumkin. Yovvoyi quyonlarga xos jun rangini ta`min etuvchi **S** genining to`rtta alleli - S^+ , s^{sh} , s^h , s^a mavjud. Bular quyonlarda jun rangining har xil bo`lishligini ta`minlaydi. Quyonlarda albinizm (junlari oq, ko`zlari qizil) normal junli quyonlarga nisbatan retsessiv hisoblanadi. Geterozigotali quyonlar o`zaro chatishtirilganda ($Aa \times Aa$) kelgusi avlodda 75% rangli va 25% albinos quyonchalarni beradi. Himolay rangli quyonlarning ko`zlari qizil bo`lib, junlari asosan oq bo`ladi, ammo oyoqlarining uchlari, tumshug`i, quloqlarining junlari qora bo`ladi. Bunday jun rangi himolay rangi deb ataladi. Junlari tekis to`q kul rangda, ko`zlari qora normal quyonlar (aguti) himolay rangli quyonlar bilan chatishtirilsa ($S^+S^+ \times s^h s^h$) S^+s^h genotipli duragay quyonlar olinadi. Bu xildagi urg`ochi va erkak quyonlar chatishtirilsa ($S^+s^h \times S^+s^h$) keyingi avlodda 75% junlari to`q kul rangli va 25% himolay rangli individlar olinadi. Agarda albinos quyonlar himolay rangli quyonlar bilan chatishtirilsa ($s^a s^a \times s^h s^h$), u holda olingan duragaylarda himolay rang ustunlik qiladi. **S** geni uchta allelining o`zaro ta`sir etish holatlari quyidagi yo`nalishda boradi:

Junning tekis to`q kul rangda bo`lishligi ham himolay rang, ham albinosga nisbatan to`liq dominant; himolay rang albinosga nisbatan to`liq dominant, tekis to`q kul rangga nisbatan retsessiv, albinos rang esa har ikkalasiga nisbatan ham retsessiv holda irsiylanadi. Bu holatni quyidagicha ifodalash mumkin: $S^+S^+ > s^h s^h > s^a s^a$.

Quyonlarda jun rangi bo`yicha allellar guruhi qator allellardan tashkil topgan bo`lib, ularda bir allelning boshqa allel ustidan to`liq ustunlik qilish holati bilan bir qatorda ayrim geterozigotalarda oraliq xarakterdagi irsiylanish hodisasi ham kuzatiladi. Yuqorida qayd etilgan allellar guruhida shinshilla rangni rivojlantiruvchi allel (s^{ch}) ham mavjud. Agarda shinshilla rangli quyonlar albinoslar bilan chatishtirilsa ($s^{ch}s^{ch} \times s^a s^a$) birinchi avlodda olingan barcha quyonlar oraliq – och shinshilla ($s^{ch}s^a$) rangiga ega bo`ladilar. Birinchi avlodda olingan erkak va urg`ochi quyonlar o`zaro chatishtirilsa keyingi avlodda 1 qism shinshilla rangli ($s^{ch}s^{ch}$), 2 qism och shinshilla rangli ($s^{ch}s^a$) va 1 qism albinos ($s^a s^a$) individlar olinadi. To`rtta allellar guruhi quyidagi qator genotip va fenotiplarni beradi:

Genotiplar	Fenotiplar
SS, Ss^{ch}, Ss^h, Ss^a	yovvoyi tip (aguti)
$s^{ch}s^h$	shinshilla
$s^{ch}s^a$	och shinshilla
$s^h s^h, s^h s^a$	himolay rang
$s^a s^a$	albinos

Jun rangiga aloqador asosiy **S** genining allellar guruhi qator sut emizuvchilarda – sichqonlar, kalamushlar, dengiz cho`chqalari, mushuklar va

boshqalarda ham kuzatiladi. Mushuklarda bu genning allellari ichida siam mushuklarining rangini rivojlantiruvchi allel ham bor. Albinizm mutatsiyasi (S s) barcha sut emizuvchilarda kuzatiladi.

Qimmatbaho mo`yna beruvchi qorakuzan (norka) larda jun rangining irsiylanishi ham bir genning bir necha allellari tomonidan boshqariladi. Qorakuzanlarda mo`ynaning jigar rang (yovvoyi tip), platina (kumushsimon - havorang) va oq rangi uchraydi. Jigar rangli va platinali rangga ega bo`lgan qorakuzanlar o`zaro chatishtirilsa, F_1 da jigar rang dominantlik qiladi. F_1 da olingan erkak va urg`ochi hayvonlar o`zaro chatishtirilsa F_2 da 3 qism jigar rangli : 1 qism platina rangli indi-vidlar olingan. Platina rangli individlar oq rangli individlar bilan chatishtirilsa birinchi avlodda platina rang ustun keladi va F_2 da 3:1 nisbatda platina rangli va oq rangli hayvonlar olinadi. Qorakuzanlarda mo`yna rangining turlarini rivojlantiruvchi gen allellari **R** harfi bilan belgilangan. RR - jigar rang; rr - platina rangli; $r^h r^h$ - oq rang belgilanadi. Ko`p allellik holatida belgilarning irsiylanishini o`rganish dominantlik hodisasini yanada chuquroq tushunishga va bu hodisaning nisbiy xarakterga ega ekanligini, aynan bir allelning o`zi shu genning boshqa alleliga nisbatan dominant yoki retsessiv bo`lishligini ko`rsatishga imkon beradi.

Noallel genlarning o`zaro ta'sirida belgilarning irsiylanishi

Mendeldan keyingi davrda, turli o`simlik va hayvon turlari ustida olib borilgan tadqiqotlar natijasi Mendel kashf etgan irsiylanish qonunlari to`g`ri va umumbiologik ekanligini tasdiqladi. Genetika fanining asoschilaridan biri, ingliz olimi U. Betson o`zining 1909 - yilda chop etilgan asarida o`simliklarning 100 dan ortiq, hayvonlarning 100 ga yaqin belgilarining Mendel qonunlariga binoan irsiylanishi aniqlanganligi haqida dalillar keltiradi.

Shu bilan birga, bu tadqiqotlar natijasida, organizm belgilarining genetik asoslariga taalluqli yangi qonuniyatlar ham kashf etildi. Ma'lumki, Mendel kashf etgan irsiylanish qonunlari faqat bitta gen ta'sirida rivojlanuvchi belgilarning nasldan-naslga berilishini tadqiq qilish natijalari asosida yaratilgan edi. Mendelning izdoshlari o`simlik va hayvon organizmlarining aksariyat belgilari ayrim genlarninggina emas, balki bir necha noallel genlarning ishtirokida irsiylanishini isbot etdi. Bu genlarning turli xilda o`zaro ta'sir qilib faoliyat ko`rsatishlari kashf etildi.

Shuni ham ta'kidlash kerakki, genetik adabiyotlarda "belgilar irsiylanadi" degan ibora irsiy jarayonni obrazli, qisqa qilib bayon etish uchun ishlatilgan. Genetik tadqiqotlar, aslida belgilar emas, balki shu belgilarning rivojlanishini ta'min etuvchi genlar nasldan-naslga berilishini isbotladi. Yangi avlodga o`tgan ota-ona genlari ontogenez davomida faoliyat ko`rsatib, ularning har qaysisi ma'lum sifatga ega bo`lgan oqsilning sintez qilinishini ta'min etadi. Sintezlangan oqsil esa, muayyan belgining rivojlanishiga sababchi bo`ladi.

Genlarning o`zaro ta'sirida irsiylanishda esa, bu genlarning faoliyati tufayli sintez qilingan oqsillar o`zaro ta'sir qilgan holda, bir belgining irsiylanishi va rivojlanishini ta'min etadi.

Mendeldan so`ng organizmlarning ko`p turlari, navlari va zotlari genetikasi sohasida olib borilgan tadqiqotlar natijasida ulardagi aksariyat belgilarning irsiylanishi bitta gen emas, balki ikki va undan ortiq noallel genlarning birgalikda faoliyatiga bog`liq ekanligi isbotlandi.

Noallel genlar faoliyatida o`zaro ta`sir etishning quyidagi tiplari mavjud.

Genlarning o`zaro **komplementar** ta`siri (**komplementariya**)

Genlarning o`zaro **epistatik** ta`siri (**epistaz**).

Genlarning o`zaro **polimer** ta`siri (**polimeriya**).

Genlarning o`zaro **kombinirlangan** ta`siri.

Genlarning ko`p tomonlama ta`sirida belgilarning irsiylanishi (**pleyotropiya**).

Genlarning o`zaro **modifikatsion** ta`siri.

Genlarning komplementar ta`sirida belgilarning irsiylanishi

Ikki va undan ortiq allel bo`lmagan genlar o`zaro ta`sirining komplementar tipida, duragay organizmlarda ota-onada kuzatilmagan yangi belgi rivojlanadi. Belgining rivojlanishiga ta`sir etuvchi genlarning qimmatini bir xil emasligi hisobga olingan holda, komplementar tipda nasldan-naslga o`tishning uch xili kuzatilishini ko`rsatib, ular ustida alohida-alohida to`xtab o`tamiz.

a) Yangi belgi hosil bo`lishda qatnashuvchi allel bo`lmagan ikki genning mustaqil ravishda biror bir belgini rivojlantirishi: bunga misol qilib, tovuqlarda toj shaklining irsiylanishini ko`rsatish mumkin. Tovuqlarda no`xatsimon, gulsimon, yong`oqsimon va oddiy-bargsimon toj shakllari kuzatiladi.

Agarda no`xatsimon va bargsimon tojli parrandalar o`zaro chatishtirilsa, birinchi avlod jo`jalari no`xatsimon tojli bo`ladi, ikkinchi avlodda esa, 3:1 nisbatda no`xatsimon va bargsimon tojli parrandalar olinadi. Natija tahlili shuni ko`rsatadiki no`xatsimon toj bargsimon tojga nisbatan dominant ekan. Agarda no`xatsimon tojni rivojlantiruvchi genni **R** bilan, bargsimon tojni boshqaruvchi genni esa – **r** bilan belgilasak, u holda:

	♀ no`xatsimon toj	X	♂ bargsimon toj
R	RR		Rr
g	R		R
F ₁		Rr	
		no`xatsimon toj	
R	no`xatsimon toj Rr	X	no`xatsimon toj Rr
g	R, r		R, r
F ₂		1RR : 2Rr : 1rr	
		3 : 1	
	no`xatsimon toj		bargsimon toj

Agarda gulsimon tojli va bargsimon tojli parrandalar ham o`zaro chatishtirilsa, F₁ jo`jalari gulsimon tojli, ikkinchi avlodda esa 3 : 1 nisbatda gulsimon va bargsimon tojli parrandalar olinadi. Agarda gulsimon tojni R geni bilan, bargsimon tojni r geni bilan belgilasak, u holda:

R ♀ gulsimon toj RR X ♂ bargsimon toj rr
g R R
F₁ Rr
gulsimon toj

R gulsimon toj Rr X gulsimon toj Rr
g R, r R, r
F₂ 1 RR : 2 Rr : 1 rr
3 : 1
gulsimon toj bargsimon toj

Olingan dalillarning tahlili shuni ko'rsatadiki, bargsimon tojga ega parrandalar har ikkala genning retsessiv allellarini (rrrr) o'zida saqlar ekan.

Agarda ikkita dominant belgiga, ya'ni gulsimon va no'xatsimon tojga ega bo'lgan tovuq va xo'rozlar o'zaro chatishtirilsa, F₁ da yangi belgi-yong'oqsimon toj rivojlanadi, ikkinchi avlodda esa toj shakli bo'yicha ajralish sodir bo'lib to'rtta fenotipik sinf hosil bo'ladi: yong'oqsimon, gulsimon, no'xatsimon va bargsimon tojli parrandalar. Fenotipik sinflarning miqdoriy nisbati 9:3:3:1 ga teng. Ikkinchi avlodda qo'sh retsessiv (pprr) gomozigotali bargsimon tojli parrandalarning kelib chiqishi, chatishtirish uchun olingan tovuq va xo'rozlar o'z genotiplarida dominant gen allellari bilan bir qatorda ikkinchi genning retsessiv allellarini o'zida saqlovchi ekanligidir. Shularga asoslanib, ota-ona parrandalarning genotiplarini quyidagicha belgilaymiz.

R ♀ gulsimon toj RRpp X ♂ no'xatsimon toj rrPP
g Rp rP
F₁ RrPp
yong'oqsimon toj

R ♀ yong'oqsimon toj Rr Pp X ♂ yong'oqsimon toj Rr Pp
g RP, Rp, rP, rp RP, Rp, rP, rp
F₂

Genotipik sinflar				Fenotipik sinflar	
№	Genotip	Takrorlanish soni	Fenotipik radikal	Fenotip	Nisbat
1.	RRPP	1	R-P-	yong'oqsimon toj	9
2.	RRPp	2			
3.	RrPP	2			
4.	RrPp	4			
5.	RRpp	1	R-pp	gulsimon toj	3
6.	Rrpp	2			

7.	rrPP	1	rrP ⁻	no`xatsimon toj	3
8.	rrPp	2			
9.	rrpp	1	Rrpp	bargsimon toj	1

Shunday qilib, F₂ da yana bir butunlay yangi belgi - bargsimon toj ro`yobga chiqdi. Olingan dalillarning qiyosiy tahlili F₁ da va F₂ dagi yangi belgi-yong`oqsimon toj - bu ikkita allel bo`lmagan genlar dominant allellari (R-P-) ning o`zaro komplementar ta`siri tufayli ro`yobga chiqishini ko`rsatadi.

F₂ da ajralib chiqqan yana bir belgi-bargsimon toj esa, mazkur genlarning retsessiv gomozigota (rrpp) holatidagi komplementar ta`sirining oqibatidir.

b) Yangi belgi hosil bo`lishida qatnashuvchi noallel genlar har birining alohida-alohida ravishda, belgiga mustaqil ta`sir eta olmasligi.

Komplementar holda nasldan-naslga o`tishning bu xilida, F₂ da 9:7 nisbatining qayd etilishi va unga doir misol ustida to`xtalamiz.

Misol sifatida, xushbo`y no`xat (*Lathyrus odoratus*) o`simlik turining irqlarida gul rangining irsiylanishini olamiz. Bu o`simlikning gullari oq ikki irqi o`zaro chatishtirilganda, olingan F₁ duragay o`simliklarning gullari qizil rangda bo`lgan. F₁ o`simliklari o`z-o`ziga changlantirilib olingan F₂ o`simliklarida gul rangi bo`yicha ajralish kuzatilgan. Olingan duragaylarning 9/16 qismi qizil gulli, 7/16 qismi esa oq gulli bo`lgan.

Ota-ona o`simliklarining genotiplari quyidagicha ekanligi isbot etildi:

	♀ oq AAbb	X	♂ oq aaBB		
g	Ab		aB		
F ₁		AaBb			Qizil
R	♀ qizil AaBb	X	♂ qizil AaBb		
g	AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab		
F ₂					

Genotipik sinflar				Fenotipik sinflar	
№	Genotip	Takrorlanish soni	Fenotipik radikal	Fenotip	Nisbat
1.	AABB	1	A ⁻ B ⁻	qizil gulli	9
2.	AABb	2			
3.	AaBB	2			
4.	AaBb	4			
5.	AAbb	1	A ⁻ bb	oq gulli	7
6.	Aabb	2			
7.	aaBB	1	aaB ⁻		
8.	aaBb	2			
9.	aabb	1	aabb		

F₁ va F₂ da gulning qizil rangda bo'lishi A va B genlarining komplementar faoliyati natijasidir.

Qovoqlarda (*Cucurbita pepo*) meva shaklining irsiylanishi ham komplementariya tipida bo'ladi. Uning sharsimon, gardishsimon, uzunchoq shaklli mevaga ega navlari mavjud. Tadqiqotlar natijasida sharsimon (bir xil fenotip) shakliga ega navlarning shu belgi genotipi bo'yicha o'zaro farq qilishi aniqlandi. Ularning genotiplari AAbb va aaBB. Bu genlarning komplementar ta'sir etib, har xil meva shakllarining rivojlanishini ta'min etishi mumkin ekanligi isbotlandi.

Buning uchun yuqorida qayd etilgan meva shakli bir xil - sharsimon, lekin genotiplari har xil bo'lgan qovoq navlari o'zaro chatishtirilib, AaBb genotipga ega F₁ duragaylari olindi. Ularda ota-ona o'simliklaridan butunlay farq qiluvchi yangi meva shakli - gardishsimon shakl rivojlangan.

Birinchi avlod duragay (F₁) o'simliklarini o'z-o'ziga chatishtirib, olingan F₂ avlod o'simliklarida belgilarning ajralishi kuzatildi. Meva shakli (fenotipi) bo'yicha F₂ o'simliklarini uchta sinfga bo'lish mumkin bo'ldi:

- 1) gardishsimon mevali; 2) sharsimon mevali;
- 3) uzunchoq mevali o'simliklar.

Ularning miqdoriy nisbati 9:6:1. Fenotipik sinflar genotiplarini umumlashtirilgan fenotipik radikal holda quyidagicha ifodalash mumkin:

R	♀ sharsimon mevali AAbb	X	♂ sharsimon mevali aaBB
g	Ab		aB
F ₁	AaBb gardishsimon mevali		
R	♀ gardishsimon mevali AaBb	X	♂ gardishsimon mevali AaBb
g	AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab
F ₂			

Genotipik sinflar				Fenotipik sinflar	
№	Genotip	Takrorlanish soni	Fenotipik radikal	Fenotip	Nisbat
1.	AABB	1	A-B-	gardishsimon mevali	9
2.	AABb	2			
3.	AaBB	2			
4.	AaBb	4			
5.	AAbb	1	A-bb	sharsimon mevali	6
6.	Aabb	2			
7.	aaBB	1	aaB-		
8.	aaBb	2			
9.	aabb	1	aabb	uzunchoq mevali	1

Shunday qilib, yuqorida biz ko`rgan F_2 duragay avlodlarida ota-ona organizmlarida bo`lmagan ikki xil yangi-gardishsimon hamda uzunchoq mevali o`simliklar ajralib chiqdi.

Ularning paydo bo`lishi ikki juft allel bo`lmagan genlarning o`zaro komplementar ta`siri natijasidir. Meva shaklining gardishsimon bo`lishi dominant holatdagi (A-B-) allel bo`lmagan genlarning komplementar ta`siri natijasidir. Meva shaklining uzunchoq bo`lishi esa retsessiv gomozigotali holatdagi (aabb) allel bo`lmagan genlarning komplementar ta`siriga bog`liq.

Shuni qayd etish kerakki, ota-ona o`simliklar genotipidagi A va B genlari komplementar faoliyat ko`rsatish bilan bir qatorda, ularning har biri mustaqil holda, o`xshash fenotipli belgini (sharsimon shakl) rivojlantiradi.

v) Komplementar genlardan faqat bittasigina mustaqil ravishda belgining rivojlanishini ta`min etadi.

Bunga misol qilib sichqonlarda jun rangining irsiylanishini keltiramiz. Uch xil tipdagi - kul rang (aguti), qora va oq ranglarning irsiylanishini ko`raylik. Aguti rangining namoyon bo`lishi, rang rivojlanishini ta`min etuvchi gen hamda shu rangni junning uzunligi bo`yicha taqsimlovchi ikkinchi bir genning mavjudligi bilan amalga oshadi. Aguti rangli sichqonlarning har bir jun tolasi uzunasiga halqa shaklidagi sariq pigmentga, junning asosi va uchi esa, qora pigmentga ega. Pigmentlarning bunday (zonal tarzda) taqsimlanishi aguti rangini keltirib chiqaradi. Aguti yovvoyi kemiruvchilarga xos rang hisoblanadi. Qora sichqonlarda pigmentning zonal taqsimlanishi kuzatilmaydi, jun bo`yicha tekis bo`yalgan bo`ladi. Oq sichqonlar-albinoslar bo`lib, pigmentdan mahrumdir. Junning aguti rangi ham qora, ham oq rang ustidan dominantlik qiladi.

Qora rangli sichqonlar oq rangli sichqonlar bilan chatishtirilganda F_1 da olingan sichqonlarning barchasi kul rang - aguti bo`lgan. Ikkinchi avlodda, jun rangi bo`yicha ajralish sodir bo`lib, 9/16 qism aguti, 3/16 qism qora va 4/16 qism oq rangli sichqonlar olingan.

Chatishtirish uchun olingan albinos sichqonlar, aftidan rang geni bo`yicha retsessiv gomozigotali, pigmentni taqsimlovchi gen allellari bo`yicha esa dominant gomozigotalidir (aaBB); qora sichqonlar esa, rang genining allellari bo`yicha dominant gomozigotali, junda pigmentni taqsimlovchi genning allellari bo`yicha retsessiv gomozigotali (AAbb) hisoblanadi. F_1 (AaBb) organizmlarda, har ikki genning dominant allellarining o`zaro faoliyati tufayli, aguti tipidagi rang rivojlanadi.

R	♀ qora AAbb	X	♂ oq aaBB
g	Ab		aB
F_1		AaBb	
		kul rang (aguti)	
R	♀ kul rang AaBb	X	♂ kul rang AaBb
g	AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab

F₂

Genotipik sinflar				Fenotipik sinflar	
№	Genotip	Takrorlanish soni	Fenotipik radikal	Fenotip	Nisbat
1.	AABB	1	A ⁻ B ⁻	kul rang (aguti)	9
2.	AABb	2			
3.	AaBB	2			
4.	AaBb	4			
5.	AAbb	1	A ⁻ bb	qora rang	3
6.	Aabb	2			
7.	aaBB	1	aaB ⁻	oq rang	4
8.	aaBb	2			
9.	Aabb	1	aabb		

Shunday qilib, ikkinchi avlodda jun rangi bo'yicha ajralish sodir bo'lib, 9/16 qism aguti, 3/16 qism qora va 4/16 qism oq rangli sichqonlar olingan.

Genlarning o'zaro epistatik ta'sirida belgilarning irsiylanishi

Mendel qonunlari bilan tanishish jarayonida biz bir juft allel genlarning dominant (A) holati, retsessiv (a) holatiga nisbatan ustunlik qilishini ko'rgan edik. Bu hodisa bir gen allellaridagi dominantlik deb yuritiladi. Genetik tahlil sohasidagi tadqiqotlarning Mendeldan keyingi davrdagi rivoji tufayli, allel bo'lmagan genlarning o'zaro munosabatida ham dominantlik-retsessivlik holatlari namoyon bo'lishining mumkinligi isbotlandi.

Bir gen allelining ikkinchi bir gen alleliga nisbatan dominantlik qilish (A > B yoki B > A, a > B yoki b > A) hodisasi **epistaz** deb ataladi. Genetik tahlil sohasidagi tadqiqotlar natijasida epistaz dominant va retsessiv holatda bo'lishligi aniqlangan. Boshqa genlar faoliyatini bosib turadigan, ya'ni unga nisbatan dominantlik qiladigan genni **ingibitor** yoki **supressor** deb ataladi. Ular I yoki S simvollarini bilan ifodalanadi. **Ingibitor gen epistatik gen** deb ham yuritiladi. Allel bo'lmagan dominant I geniga nisbatan retsessiv holatdagi gen esa **gipostatik gen** deb ataladi. Dominant epistazda noallel strukturaviy genlar faoliyatini to'xtatib qo'yish funksiyasini ingibitor genining dominant alleli gomozigotali (II) va geterozigotali (Ii) holatda amalga oshiradi. Retsessiv epistazda strukturaviy noallel genlar faoliyatini ingibitor genining retsessiv alleli gomozigota (ii) holatda to'xtatib turadi. Endi dominant va retsessiv epistaz bilan alohida - alohida tanishib o'tamiz.

Irsiylangan belgilar ajralishining 13:3 nisbati. Bunga misol qilib tovuq zotlarida pat rangining irsiylanishini keltiramiz. Patlari oq rangda bo'lgan ikkita tovuq zotlarining fenotipi bir xil bo'lsa ham, ularning bu belgi bo'yicha genotiplari

har xil bo'lishligi aniqlandi. Buning uchun oq patli parranda zotlari o'zaro chatishtirilgan. Olingan F₁ duragay parrandalarning patlari oq rangda bo'lgan. F₁ duragay avlodidagi tovuq va xo'rozlar o'zaro chatishtirilib, olingan ikkinchi avlodda (F₂) pat rangi bo'yicha fenotipik sinfga ajralish kuzatildi. Ularning 13/16 qismi oq, 3/16 qismi esa qora patli parrandalar ekanligi aniqlandi.

Tovuqlardagi pat rangining bunday tarzda irsiylanib, F₂ da ajralish kuzatilishining genetik asoslari bilan tanishaylik.

Tovuq zotlarida pat rangining oq-qora bo'lishi ikki juft noallel genlariga bog'liq. Ularning birinchi jufti S-s genidir. Bu genning dominant alleli gomozigota (SS) hamda geterozigota (Ss) holatlarda pat rangining qora bo'lishini ta'min etadi. Allel bo'lmagan ikkinchi juft gen- I-i esa, S-s genining faoliyatini boshqarish vazifasini bajaradi. Bu gen-ingibitor gen deb yuritilib, dominant gomozigota (II) hamda geterozigota (Ii) holatlarda patga rang beruvchi S genining faoliyatini to'xtatadi. Natijada S geni genotipda mavjud bo'lsa ham, patning qora bo'lish xususiyati fenotipda rivojlanmaydi, oqibatda pat rangi oqligicha qoladi.

Yuqoridagilarga asoslanib, chatishtirish uchun ota-ona organizmlari sifatida olingan tovuq va xo'rozlarning pat rangi bo'yicha genotiplarini quyidagicha belgilaymiz.

R ♀ pat rangi oq IISS X ♂ pat rangi oq Iiss
g IS Is
F₁ pat rangi oq Ii Ss

R ♀ pat rangi oq IiSs X ♂ pat rangi oq IiSs
g IS, Is, iS, is IS, Is, iS, is
F₂

Genotipik sinflar				Fenotipik sinflar	
№	Genotip	Takrorlanish soni	Fenotipik Radikal	Fenotip	Nisbat
1.	IISS	1	I-S-	oq patli parrandalar	13
2.	IISs	2			
3.	IiSS	2			
4.	IiSs	4			
5.	Iiss	1	I-ss		
6.	Iiss	2			
7.	iiss	1	ii ss		
8.	iiSS	1			

9.	iiSs	2	iiS ⁻	parrandalar	3
----	------	---	------------------	-------------	---

Irsiylangan belgilar ajralishining 12:3:1 nisbati. Bunga misol qilib ot zotlarida jun rangining irsiylanishini olamiz. Ularda jun rangining irsiylanishida, ikki juft noallel gen ishtirok etadi. Ulardan biri dominant S geni bo`z rangni, ikkinchisi - B esa qora rangni rivojlantiradi. Dominant epistatik S geni dominant gipostatik B geni ustidan ustunlik qiladi. Chatishtirish uchun olingan biya va ayg`irlarning jun rangi bo`yicha genotiplarini quyidagicha belgilaymiz.

R	♀ bo`z rang SSbb	X	♂ qora rang ssBB
g	Sb		sB
F₁		bo`z rang SsBb	
R	♀ bo`z rang SsBb	X	♂ bo`z rang SsBb
g	SB, Sb, sB, sb		SB, Sb, sB, sb

F₂

Genotipik sinflar				Fenotipik sinflar	
№	Genotip	Takrorlanish soni	Fenotipik radikal	Fenotip	Nisbat
1.	SSBB	1	S-B-	bo`z rang	12
2.	SSBb	2			
3.	SsBB	2			
4.	SsBb	4			
5.	SSbb	1	S-bb	qora	3
6.	Ssbb	2			
7.	ssBB	1	ssB-	saman (malla)	1
8.	ssBb	2			
9.	ssbb	1	ssbb		

F₂ da olingan toylarni jun rangi bo`yicha uchta fenotipik sinfga ajratish mumkin - 12 qism bo`z rang : 3 qism qora : 1 qism saman.

Dominant epistazdan tashqari belgilarning irsiylanishida retsessiv epistaz ham kuzatiladi. Unga misol qilib quyonlarda jun rangining irsiylanishini keltirish mumkin. Qora junli quyonlar (AAbb) oq junli (aaBB) quyonlar bilan chatishtirilganda birinchi avlodda kul rang (aguti) (AaBb) quyonchalar olingan. F₂ da esa olingan quyonchalarning 9/16 qismi kul rang (A-B-), 3/16 qismi qora (A-bb) va 4/16 qismi oq (aaB- va aabb). Bu natija genlar o`zaro ta'sirining komplementar tipida ham kuzatilgan edi. Bu natijani retsessiv epistaz aa > B- va

aa > bb mavjud deb qaralgan holat yordamida ham tushuntirish mumkin. Bunday holda aaB- genotiplariga ega bo'lgan quyonchalar oq rangda bo'ladilar, a geni retsessiv gomozigota holatda qora pigmentning hosil bo'lmashligini ta'minlaydi va u orqali qora pigmentni junning bo'yamasiga tarqatuvchi B genining faoliyatiga to'sqinlik qiladi.

Yuqorida tavsif etilgan yakka retsessiv epistazdan tashqari har bir genning retsessiv alleli gomozigota holatda bir vaqtning o'zida retsiprok holda komplementar genlarning dominant allellarining ta'sirini bosib turadilar, ya'ni aa > B- , bb > A- . Bunday ikki retsessiv gomozigotaning faoliyati qo'sh retsessiv epistaz deb ataladi. Diduragay chatishtirishda fenotip bo'yicha ajralish 9:7 nisbatda bo'ladi. Noallel genlar o'zaro ta'sirining komplementar tipiga keltirilgan xushbo'y no'xat o'simligida gul rangining irsiylanishi qo'sh retsessiv epistazga misol bo'la oladi.

Shunday qilib, genlarning komplementar va epistaz tipidagi faoliyatlari tufayli duragay avlodlarida yangi, ota-ona organizmlarida kuzatilmagan belgilar paydo bo'ladi. Bu esa kombinativ irsiy o'zgaruvchanlik doirasini kengaytiradi, evolyutsiya va selektsiya jarayonlari uchun qulay sharoit tug'diradi.

Genlarning polimer ta'sirida belgilarning irsiylanishi (polimeriya)

Yuqorida ko'rib o'tilgan noallel genlar o'zaro ta'sirining tiplari sifat jihatdan farqlanuvchi belgilarning irsiylanishiga taalluqli edi. Tirik organizmlarning, masalan, hayvonlarning vazni, sut miqdori, g'o'zada tola chiqishi, tola uzunligi, o'simlik poyasining bo'yi, makkajo'xori, bug'doy donlarining endospermidagi oqsillar miqdori kabi belgilarini aniq fenotipik sinflarga taqsimlash mumkin emas; ularni tortish, o'lchash, sanash mumkin, ya'ni miqdor jihatdan baholash mumkin. Bunday belgilar odatda **miqdor belgilar** deb ataladi. Bu belgilar qay tariqa irsiylanadi degan savol tug'iladi. Bu belgilarning irsiylanishi polimer tipdagi irsiylanish bilan bog'liq bo'lib, uning katta ahamiyati miqdor belgilarning avloddan-avlodga o'tishligini ta'minlab berishligidadir. Polimer irsiylanishda ishtirok etuvchi **polimer genlar (poligenlar)** o'zlarining funktsiyasi, fenotipga ko'rsatadigan ta'sir kuchi jihatidan bir xil bo'ladi. Polimeriyada avlodlarda yangi belgi paydo bo'lmaydi, balki ota-ona organizm belgilari rivojlanadi.

Miqdor belgilarning rivojlanishini ta'min etuvchi polimer genlarni ta'sir darajasiga qarab ikkiga bo'linadi.

1. Noallel genlarning o'zaro kumulyativ polimeriya ta'siri.

Polimeriya hodisasi dastavval organizmlarning ba'zi sifat belgilarining irsiylanishida aniqlangan. Polimeriya 1908 - yilda shved genetik olimi G.Nilson-Ele tomonidan bug'doy (*Triticum L*) navlari duragaylarini tahlil qilish natijasida kashf etilgan edi. U kelib chiqishi har xil, don rangi (oq-qizil) bo'yicha gomozigotali bug'doy navlarini o'zaro, turli kombinatsiyada chatishtirib, olingan duragay avlodlarini genetik tahlil qildi. Qizil va oq donli duragaylar oldi. Ikkinchi

avlodda esa 3:1 nisbatda qizil va oq donli o`simliklar olishga muvaffaq bo`ldi. Bu odatdagi monoduragay ajralish edi.

Xuddi shunday belgilarga ega bo`lgan boshqa bug`doy navlarini o`zaro chatishtirganda, ikkinchi avlodda 15/16 qism rangli va 1/16 qism oq donli duragay o`simliklar oldi. Birinchi guruhdagi o`simliklar donlarining rangi to`q qizildan och qizilga qadar bo`lgan. Bu guruh o`simliklarini qizil rangning namoyon bo`lish darajasiga qarab 4 ta sinfga bo`lish mumkin. Umuman, F₂ dagi don rangi darajasi bo`yicha fenotipik sinflarning umumiy soni 5 ta bo`lib, ularning miqdoriy nisbati - 1 qizil : 4 och qizil : 6 pushti : 4 och pushti : 1 oq donga ega bo`lgan. Olingan dalillarning tahlili bu kombinatsiyada olingan duragaylarda don rangini ikkita allel bo`lmagan genlar nazorat qilishini ko`rsatdi. Polimeriya tipida o`zaro ta'sir ko`rsatuvchi bu **polimer genlar** odatda bir xil harflar bilan ifodalanadi. Noallel genlarning har xil ekanligini bildirish uchun, harflar yoniga raqamlar qo`yiladi. Shularni hisobga olgan holda, mazkur F₂ duragaylarida kuzatilgan fenotipik ajralishning genotipik asoslari haqida fikr yuritish mumkin.

	♀ qizil donli	X	♂ oq donli
R	$A_1A_1A_2A_2$		$a_1a_1a_2a_2$
G	A_1A_2		a_1a_2
F ₁		pushti donli	
		$A_1a_1A_2a_2$	
R	♀ pushti donli	X	♂ pushti donli
	$A_1a_1A_2a_2$		$A_1a_1A_2a_2$
G	$A_1A_2, A_1a_2, a_1A_2, a_1a_2$		$A_1A_2, A_1a_2, a_1A_2, a_1a_2$

F₂ da quyidagi genotipik sinflar ajratiladi:

1.	$A_1A_1A_2A_2=1$	}	1 - 4 ta dominant allel - qizil don
2.	$A_1A_1A_2a_2=2$	}	4 - 3 ta dominant allel - och qizil
3.	$A_1a_1A_2A_2=2$		
4.	$A_1a_1A_2a_2=4$	}	6 - 2 ta dominant allel – pushti
5.	$A_1A_1a_2a_2=1$		
6.	$a_1a_1A_2A_2=1$		
7.	$A_1a_1a_2a_2=2$	}	4 - 1 ta dominant allel - och pushti
8.	$a_1a_1A_2a_2=2$		
9.	$a_1a_1a_2a_2=1$	}	1 - 4 ta retsessiv allel - oq don

F₂ duragaylarida dominant allellarning soni har xil bo`lgan don genotiplari hosil bo`ladi. To`rtta dominant ($A_1A_1A_2A_2$) allellarga ega bo`lgan o`simliklar

barcha o`simliklarning 1/16 qismini tashkil etib, ularning donlarida rang eng kuchli (to`q qizil) namoyon bo`lgan; 4/16 qism o`simlik donlari uchta dominant allelga ($A_1A_1A_2a_2$ tipidagi); 6/16 qism o`simlik donlari – ikkita ($A_1a_1A_2a_2$ tipidagi); 4/16 qism o`simlik donlari – bitta ($A_1a_1a_2a_2$ tipidagi) dominant allellarga ega bo`lganlar. Bu genotiplarning barchasi intensiv qizil va oq orasidagi barcha oraliq ranglarni beradi. Har ikki gen bo`yicha retsessiv gomozigotali ($a_1a_1a_2a_2$) o`simliklar barcha o`simliklarning 1/16 qismini tashkil etib, donlari oq bo`lgan.

F_2 da kuzatiladigan 5 ta genotipik sinflarning takrorlanish dara-jasi $1+4+6+4+1=16$ qatorlar holatida taqsimlanib genotipdagi dominant allellarning soniga qarab don rangi belgisining o`zgarishini ko`rsatadi.

F_2 da 4 ta dominant alleli ($A_1A_1A_2A_2$) va 2 ta dominant alleli ($A_1A_1a_2a_2$ tipidagi) gomozigotali, 4 ta retsessiv alleli ($a_1a_1a_2a_2$) gomozigotali bug`doy duragaylari F_3 da hech qanday ajralish bermaydilar. Olingan duragaylarning donlari mos ravishda qizil, pushti va oq rangda bo`lib qolaveradi. F_2 ning monoduragay ($A_1a_1a_2a_2$ tipidagi) o`simliklari F_3 da 1:2:1 nisbatda pushti donli : och pushti donli : oq donli fenotipik sinflarga ajralish beradi. F_2 ning yana bir monoduragay ($A_1A_1A_2a_2$ tipidagi) o`simliklari F_3 da 1:2:1 nisbatda qizil donli : och qizil donli : pushti donli fenotipik sinflarga ajralish beradi. Digeterozigotali ($A_1a_1A_2a_2$) F_2 o`simliklari F_3 da xuddi F_2 da sodir bo`ladigan tipdagi ajralishni berib 5 ta fenotipik sinfni hosil qiladi. Ularning nisbati 1:4:6:4:1 ni tashkil etadi.

Polimer genlar sonining orta borishi bilan F_2 da genotiplar kombinatsiyasi soni ham ortadi. Buni Nilson-Ele tomonidan o`tkazilgan triduragay chatishtirishda bug`doy doni rangining irsiylanishini ko`rib o`tamiz.

R	♀ juda to`q qizil donli $A_1A_1A_2A_2 A_3A_3$	X	♂ oq donli $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$
g	$A_1A_2A_3$		$a_1a_2a_3$
F ₁	Och qizil donli $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$		
R	♀ $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$	X	♂ $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$
g	$A_1A_2A_3, A_1A_2a_3$ $A_1a_2A_3, a_1A_2A_3$ $A_1a_2a_3, a_1A_2a_3$ $a_1a_2A_3, a_1a_2a_3$		$A_1A_2A_3, A_1A_2a_3$ $A_1a_2A_3, a_1A_2A_3$ $A_1a_2a_3, a_1A_2a_3$ $a_1a_2A_3, a_1a_2a_3$

F_2 da genotip va fenotip bo`yicha quyidagicha ajralish sodir bo`ladi.

Genotipik sinflar					Fenotipik sinflar	
№	Genotip	Takrorlanish soni	Dominant allellar soni	Takrorlanish soni	Fenotip	Nisbat

1.	$A_1A_1A_2A_2A_3A_3$	1	6	1	juda to`q qizil don	63 rangli don
2.	$A_1A_1A_2A_2A_3a_3$	2	5	6	to`q qizil don	
3.	$A_1A_1A_2a_2A_3A_3$	2				
4.	$A_1a_1A_2A_2A_3A_3$	2				
5.	$A_1A_1A_2A_2a_3a_3$	1				
6.	$A_1A_1a_2a_2A_3A_3$	1	4	15	qizil don	
7.	$a_1a_1A_2A_2A_3A_3$	1				
8.	$A_1A_1A_2a_2A_3a_3$	4				
9.	$A_1a_1A_2A_2A_3a_3$	4				
10.	$A_1a_1A_2a_2A_3A_3$	4				
11.	$A_1A_1A_2a_2a_3a_3$	2				
12.	$A_1A_1a_2a_2A_3a_3$	2				
13.	$A_1a_1A_2A_2a_3a_3$	2	3	20	och qizil don	
14.	$a_1a_1A_2A_2A_3a_3$	2				
15.	$A_1a_1a_2a_2A_3A_3$	2				
16.	$a_1a_1A_2a_2A_3A_3$	2				
17.	$A_1a_1A_2a_2A_3a_3$	8				
18.	$A_1A_1a_2a_2a_3a_3$	1				
19.	$a_1a_1A_2A_2a_3a_3$	1				
20.	$a_1a_1a_2a_2A_3A_3$	1				
21.	$A_1a_1A_2a_2a_3a_3$	4				
22.	$A_1a_1a_2a_2A_3a_3$	4				
23.	$a_1a_1A_2a_2A_3a_3$	4				
24.	$A_1a_1a_2a_2a_3a_3$	2				
25.	$a_1a_1A_2a_2a_3a_3$	2	1	6	och pushti don	
26.	$a_1a_1a_2a_2A_3a_3$	2				
27.	$a_1a_1a_2a_2a_3a_3$	1				

F_2 da bug`doy doni rangining genlari bo`yicha 63:1 nisbatda rangli va rangsiz (oq) duragaylar olindi. F_2 $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ genotipli donning intensiv juda to`q qizil rangidan tortib to $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ genotipli oq rangga qadar bo`lgan barcha oraliq ranglari kuzatiladi. Bunda har xil sondagi dominant genlar genotiplarining takrorlanish darajasi quyidagi qatorlar – $1+6+15+20+15+6+1=64$ ko`rinishida taqsimlanadi.

Makkajo`xori o`simligida so`talar uzunligining irsiylanishi ham kumulyativ polimeriya tipida amalga oshadi. Makkajo`xorining uzun so`tali L-54 liniyasi kalta so`tali L-60 liniyasi bilan o`zaro chatishtirildi. Bu liniyalar so`talarning uzunligi bo`yicha o`zaro kuchli farqlanadilar. Ammo har bir liniyaning o`z ichida so`talar uzunligining o`zgaruvchanligi u qadar katta emas. Bu esa liniyalarning irsiy jihatdan nisbatan bir tekis ekanligini ko`rsatadi. Bu liniyalarni o`zaro chatishtirishdan olingan F_1 duragaylari so`talarning uzunligi bo`yicha oraliq holatni egallab o`zgaruvchanlik ko`lami 10 sm dan 16 sm gacha tebranadi.

Ikkinchi avlodda (F_2) soʻtalarining uzunligi 7 sm dan 21 sm gacha oʻzgaruvchanlik qatorlarini hosil qiladi. Binobarin, makkajoʻxori soʻtalarining uzunligi boʻyicha uzluksiz oʻzgaruvchanlik qatorini mazkur miqdor belgining irsiylanishini nazorat qiluvchi har xil sondagi dominant genlarga ega boʻlgan genotiplarning qatori deb qarash mumkin. Tajribada F_2 da olingan 221 ta oʻsimlikning ichida ota-ona soʻtalarining uzunligiga teng boʻlgan duragaylarning boʻlishligi soʻtalar uzunligini nazorat qiluvchi mustaqil irsiylanuvchi genlarning soni 3 ta (64 ta zigota) yoki 4 ta (256 ta zigota) dan ortiq boʻlmasligidan darak beradi. Belgining irsiylanishida oʻzgaruvchanlikning koʻlami qanchalik katta boʻlsa, belgi ham shunchalik murakkab genetik boshqarilish xususiyatiga ega boʻlishligini koʻrsatadi. Mono-, di-, tri- va poliduragay chatishtirishlarda kumulyativ effektli dominant genlarning har xil soniga ega boʻlgan genotiplar takrorlanish darajasining taqsimlanish gistogrammasini tahlil qilish shu narsani koʻrsatadiki, agarda mazkur belgi qanchalik koʻp dominant genlar tomonidan nazorat qilinsa, oʻzgaruvchanlik koʻlami shunchalik katta boʻladi va har xil individlar guruhi oʻrtasidagi biridan ikkinchisiga oʻtishlik bir muncha tekis sodir boʻladi.

Odamlar terisidagi pigmentlar taqsimlanishining irsiylanishi ham kumulyativ polimeriya tipida boradi. Negr erkak va oq tanli ayolning turmush qurishidan terisi oraliq rangga ega boʻlgan mulatlar tugʻiladi. Erkak va ayol mulatlarning turmush qurishidan esa qora rangdan tortib to oq tanliga qadar boʻlgan teri ranglari har xil boʻlgan bolalar dunyoga keladi. Teri rangining irsiylanishi ikki juft polimer genlarning kombinatsiyalariga bogʻliq boʻladi.

Yuqorida bayon etilgan noallel genlarning oʻzaro taʼsirini **kumulyativ polimeriya** deb ataladi. Bu atama lotincha “cumulo” soʻzidan olingan boʻlib, yigʻila borish maʼnosini bildiradi. Darhaqiqat, polimer genlarning fenotipga taʼsiri genotipdagi bu genlar sonining jamlangan holda, bir-birini toʻldira va kuchaya borishlarida namoyon boʻladi.

Poligenlar faoliyatidagi ushbu xususiyat ularning **kumulyativ yoki additiv effekti** deyiladi. Kumulyativ taʼsirga ega boʻlgan poligenlar ham nazariy, ham amaliy ahamiyatga egadir. Hayvon va oʻsimliklarning qimmatli xoʻjalik belgilari – qoramollarda sutining yogʻliligi, tovuqlarning tuxum berishlik muddatlari, bugʻdoy boshogʻining uzunligi, gʻoʻza chigitining yogʻ chiqishligi, qand lavlagida qand miqdori va boshqalar noallel genlar oʻzaro kumulyativ polimeriya taʼsirida irsiylanadi.

Polimer belgilarning namoyon boʻlishligi maʼlum darajada organizm rivojlanishining sharoitiga ham bogʻliq. Masalan, qoramollarda sut miqdori, ularning vazni, qoʻylar junining uzunligi, choʻchqalar rivojlanishining tezligi koʻp hollarda ularning parvarish qilinish, oziqa ratsioniga bogʻliq. Kartoshka tuganaklarining yirik boʻlishligi, makkajoʻxori soʻtalarining uzunligi, zigʻir poyasining uzunligi koʻp darajada beriladigan mineral oʻgʻitlar sifati va miqdoriga hamda tushadigan atmosfera yogʻinlariga va boshqalarga bogʻliq.

2. Noallel genlarning oʻzaro nokumulyativ polimeriya taʼsiri.

Kumulyativ effektga ega polimer genlardan tashqari, nokumulyativ effektga ega bo`lgan polimer genlar ham mavjud. Bunday genlarning faoliyatiga misol qilib, achambiti (*Capsella bursa pastoris*) o`simligida qo`zoq mevasi shaklining irsiylanishini ko`rsatish mumkin. Bu o`simlikning qo`zoq mevalari uchburchak va tuxumsimon shaklda bo`ladi. Agarda qo`zoq mevalari uchburchak shaklda bo`lgan achambitining bir irqini, mevasining shakli tuxumsimon bo`lgan boshqa irqi bilan chatishtirilsa, birinchi avlodda olingan barcha duragaylarning mevasi uchburchak shaklda bo`ladi.

F₁ duragaylarini o`zaro chatishtirib, ikkinchi avlod duragaylarida bu belgining irsiylanishini tahlil qilsak, u holda, F₂ da ikkita fenotipik sinf hosil bo`ladi: 15/16 qism uchburchak mevali o`simliklar va 1/16 qism tuxumsimon mevali o`simliklar.

Olingan dalillar ota-ona o`simliklarning ikkita noallel genlar bo`yicha farqlanishini ko`rsatadi:

	♀ uchburchak mevali		♂ tuxumsimon mevali
R	A ₁ A ₁ A ₂ A ₂	X	a ₁ a ₁ a ₂ a ₂
g	A ₁ A ₂		a ₁ a ₂

F₁ uchburchak mevali
A₁a₁A₂a₂

	♀ uchburchak mevali		♂ uchburchak mevali
R	A ₁ a ₁ A ₂ a ₂	X	A ₁ a ₁ A ₂ a ₂
g	A ₁ A ₂ , A ₁ a ₂ , a ₁ A ₂ , a ₁ a ₂		A ₁ A ₂ , A ₁ a ₂ , a ₁ A ₂ , a ₁ a ₂

- F₂
- | | | |
|----|--|------------------------------------|
| 1. | A ₁ A ₁ A ₂ A ₂ =1 | } 15 uchburchak mevali o`simliklar |
| 2. | A ₁ A ₁ A ₂ a ₂ =2 | |
| 3. | A ₁ a ₁ A ₂ A ₂ =2 | |
| 4. | A ₁ a ₁ A ₂ a ₂ =4 | |
| 5. | A ₁ A ₁ a ₂ a ₂ =1 | |
| 6. | a ₁ a ₁ A ₂ A ₂ =1 | |
| 7. | A ₁ a ₁ a ₂ a ₂ =2 | |
| 8. | a ₁ a ₁ A ₂ a ₂ =2 | |
| 9. | a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ =1 | } 1 tuxumsimon mevali o`simliklar |

Shunday qilib, har ikki genning retsessiv allellariga ega (a₁a₁a₂a₂) o`simliklarning qo`zoq mevalari tuxumsimon shaklda ekan. Genotipda dominant allelning bo`lishi tufayli meva uchburchak shaklda bo`ladi. Xarakterli tomoni shundaki, uchburchak shaklning rivojlanishi dominant allellarning soniga bog`liq emas. Genotipda 1 ta dominant yoki 2 ta dominant, yoxud 4 ta dominant allel

ishtirok etsa ham, uchburchak shakl rivojlanadi. Bu holat polimer genlarning **nokumulyativ** effektidir.

Tovuqlar oyoqlaridagi patning “bor-yo`qliligi” belgisi ham xuddi shu tarzda irsiylanadi. Oyoqlari patli va oyoqlari patsiz bo`lgan tovuq zotlari o`zaro chatishtirilganda, birinchi avlodda (F_1) olingan jo`jalar barchasining oyoqlari patli bo`lgan.

F_1 da voyaga etgan xo`roz va tovuqlarni o`zaro chatishtirib olingan F_2 individlarida o`rganilayotgan belgi bo`yicha ajralish kuzatilib 15/16 qism oyoqlari patli va 1/16 qism oyoqlari patsiz parrandalar olingan.

F_2 da olingan natija boshlang`ich tovuq va xo`rozlarning ikki juft genlar bilan farqlanishini ko`rsatadi. Shunga ko`ra, oyoqlari patsiz tovuqlarning genotipini $a_1a_1a_2a_2$ deb, oyoqlari patli bo`lgan xo`rozlarning genotipini $A_1A_1A_2A_2$ deb olamiz. F_1 da olingan parrandalarning genotipi $A_1a_1A_2a_2$. F_2 da esa genotip va fenotip bo`yicha quyidagicha ajralish kuzatiladi:

	♀ oyoqlari patsiz	X	♂ oyoqlari patli
R	$a_1a_1a_2a_2$		$A_1A_1A_2A_2$
g	a_1a_2		A_1A_2
F_1	oyoqlari patli $A_1a_1A_2a_2$		
	♀ oyoqlari patli	X	♂ oyoqlari patli
R	$A_1a_1A_2a_2$		$A_1a_1A_2a_2$
g	$A_1A_2, A_1a_2, a_1A_2, a_1a_2$		$A_1A_2, A_1a_2, a_1A_2, a_1a_2$
F_2			

Genotipik sinflar				Fenotipik sinflar	
No	Genotip	Takrorlanish soni	Fenotipik radikal	Fenotip	Nisbat
1.	$A_1A_1A_2A_2$	1	$A_1^-A_2^-$	oyoqlari patli parrandalar	15
2.	$A_1A_1A_2a_2$	2			
3.	$A_1a_1A_2A_2$	2			
4.	$A_1a_1A_2a_2$	4			
5.	$A_1A_1a_2a_2$	1	$A_1^-a_2a_2$		
6.	$A_1a_1a_2a_2$	2			
7.	$a_1a_1A_2A_2$	1	$a_1a_1A_2^-$		
8.	$a_1a_1A_2a_2$	2			
9.	$a_1a_1a_2a_2$	1	$a_1a_1a_2a_2$	oyoqlari patsiz parrandalar	1

Parrandalar oyoqlarining patli bo`lishligi genotipda bo`ladigan dominant allellarning soniga bog`liq emas. Bitta dominant allel ($A_1a_1a_2a_2$) ham, to`rtta

dominant allel ($A_1A_1A_2A_2$) ham bir xil fenotipni – oyoqlarning patli bo'lishligini ta'min etadi.

Shunday qilib, noallel genlar o'zaro ta'sirining komplementar, epistaz va polimeriya tiplarini ko'rib o'tdik. Ularning barchasi Mendel tomonidan diduragay chatishtirish uchun belgilangan fenotip bo'yicha (9:3:3:1) ajralishning klassik formulasining ko'rinishini o'zgartiradi. Keltirilgan fenotip bo'yicha barcha ajralishning tiplari 9:3:3:1 kabi qonuniy hisoblanib, ajralish genetik mexanizmining buzilishining oqibati bo'lmay, balki individual rivojlanishda genlar o'zaro ta'sirining natijasi hisoblanadi.

Genlarning pleyotrop va modifikatsion ta'sirida belgilarning irsiylanishi

Bundan oldingi mavzularda, organizm belgilarining irsiylanishini ta'min etuvchi genlar faoliyatida quyidagi hollar bo'lishi mumkinligi bilan tanishgan edik:

1. Bitta belgining bitta gen allellari ta'sirida rivojlanishi. Bunday belgilarning irsiylanishini o'rganish natijasida Mendel irsiylanishning yuqorida qayd etilgan uchta qonunini yaratdi.

2. Bitta belgining ikki va undan ortiq noallel genlar ta'sirida rivojlanishi. Bunday belgilarning irsiylanishini o'rganish natijasida genlar faoliyatidagi komplementariya, epistaz va polimeriya jarayonlari aniqlandi.

Genlar ustida o'tkazilgan tadqiqotlar natijalari yana bir holat mavjudligini ko'rsatdi. Organizmlarda bir necha belgilarning rivojlanishiga ta'sir etuvchi genlar ham borligi aniqlandi. Bir genning bir necha belgilar rivojlanishiga ko'rsatadigan ta'siri **pleyotropiya** deb ataladi. Bunga misollar keltiraylik. Gulli o'simliklarda gullarining to'q qizil (antotsian) rangda bo'lishini ta'min etuvchi gen ularning poya va shoxlarining ham to'q qizil rangda bo'lishiga sababchi bo'ladi. Odamlarda uchraydigan Marfan sindromi (kasalligi) bitta dominant gen tomonidan boshqariladi. Marfan sindromiga ega odamlarda qo'l-oyoq barmoqlari juda uzun bo'ladi. Barmoqlarning uzun bo'lishini boshqaruvchi gen bir vaqtning o'zida ikkinchi bir belgi-ko'z gavharida nuqson paydo bo'lishiga olib keladi. Bunday odamlarda ko'z gavhari nuqsonga chalinganligi tufayli ko'rish qobiliyati ancha sust bo'ladi. G'arbiy Pokistonda yashovchi ayrim odamlarda tanasining ba'zi qismlarida ter bezlari yo'q. Bu belgini nazorat qiluvchi gen bir vaqtning o'zida jag'larda ayrim tishlarning bo'lmasligini belgilaydi.

Mashhur qorako'l qo'ylarida jun rangining kul rang (sheroziy)-qora (arabi) bo'lishi bir gen allellariga (A-a) bog'liq. Bu gen retsessiv gomozigotali (aa) holda bo'lsa, qo'zichoqlar junining rangi qora bo'ladi. Juni kul rang bo'lgan qo'zichoqlarning doimo geterozigota (Aa) holatida bo'lishi aniqlandi. Kul rang qo'zichoqlar orasida dominant gomozigotali (AA) lar butunlay uchramaydi. Buning sababi, junning kul rang bo'lishini ta'min etuvchi gen dominant gomozigotali holatda organizmning nobud bo'lishiga olib keladi. Bunday xulosaga, jun rangi kul rang, genotipi geterozigotali (Aa) ota-ona qo'ylarni o'zaro

chatishtirishdan olingan duragay avlodlarda, jun rangining irsiylanishini tahlil qilish asosida kelindi. Ularning avlodidagi qo`zichoqlarni jun rangiga qarab, ikki sinfga bo`lish mumkin: kul rang va qora rangli qo`zichoqlar. Ularning miqdoriy nisbati odatdagidek 3:1 emas, balki 2:1 holatda bo`lgan. Buning sababi, dominant gomozigotali (AA) qo`zichoqlarning tug`ilgandan keyin sal vaqtdan so`ng nobud bo`lishligidadir. Jun rangining kul rang bo`lishini ta`min etuvchi gen, dominant gomozigota (AA) holatida qo`zichoqlarning ovqat hazm qilish tizimida nuqsonlarning rivojlanishini ham boshqaradi va ularni o`limga olib keladi.

	R	♀	kul rang junli	x	♂	kul rang junli
			Aa			Aa
g			A, a			A, a
F ₁			1 AA	:	2 Aa :	1 aa
			kul rang junli		kul rang junli	qora junli
	R	♀	kul rang	x	♂	qora
			Aa			aa
g			A, a			a
F _v			1 Aa	:	1 aa	
			kul rang junli		qora junli	

Tahliliy chatishtirish ona sifatida olingan qo`ylarning jun rangi bo`yicha geterozigota ekanligini tasdiqladi. Qorako`l qo`ylarining sheroziy (kul rang) rangli qo`y va qo`chqorlarini o`zaro chatishtirish jarayonida 25% qo`zichoqlarning nobud bo`lishiga yo`l qo`ymaslik uchun amaliyotda sheroziy rangli sovliqlarni qora mo`yna beruvchi qo`chqorlar bilan chatishtirilib 50% sheroziy va 50% qora mo`ynali qo`zichoqlar olish yo`lga qo`yilgan. Natijada qora mo`ynali qo`zichoqlar sonini sheroziy qo`zichoqlar sonini kamaytirmagan holda hech qanday qo`shimcha xarajatsiz 25% ga oshirish imkonini beradi.

Tulkilarda junning platina rangi geterozigotali organizmlarda-gina mavjud bo`lgan dominant gen tomonidan boshqariladi. Bu gen retsessiv letal ta`sirga ham ega. Platina rangli erkak va urg`ochi tulkilar o`zaro chatishtirilganda ularning avlodida 2:1 nisbatda platina rangli va kumushsimon – qora tulkilar olingan. Bunday ajralishning sababi dominant gomozigotali tulkilarning nobud bo`lishligidir.

Platina rangli tulkilarning geterozigota ekanligi ularni retsessiv kumushsimon – qora rangli gomozigotalar bilan chatishtirish o`tkazilganda tasdiqlandi. Tahliliy chatishtirish natijasi F_v da 1:1 nisbatda platina rangli va kumushsimon – qora rangli fenotipga ega tulkilar olinganligini tasdiqlaydi.

Yuqorida biz noallel genlarning o`zaro ta`siri natijasida rivojlanuvchi belgilarning irsiylanishi va kelgusi avlodda fenotipik namoyon bo`lish va ajralish qonuniyatlari bilan tanishdik. Bunday genlar hozirgi zamon genetikasida **strukturaviy genlar** deb ataladi. Ular organizm belgilarining rivojlanishi va irsiylanishida hal qiluvchi ahamiyatga egadir. Duragaylash orqali, genetik tahlil

qilish metodi yordamida turli biologik ob'yektlardagi belgilarning ontogenez jarayonida rivojlanishini tekshirish natijasida ularda yana bir guruh genlar mavjudligi aniqlandi. Bu genlar **modifikatsion genlar** deb ataladi. Ular mustaqil ravishda organizm belgi va xususiyatlarini rivojlantirmaydi. Modifikator genlar yuqorida qayd etilgan asosiy ya'ni strukturaviy genlarning faoliyatiga qo'shimcha ta'sir ko'rsatadi. Ular asosiy genlarning fenotipik namoyon bo'lishini kuchaytirishlari yoki susaytirishlari mumkin. Bu jihatdan modifikator genlar ikki guruhga bo'linadi: a) asosiy genlarning ta'sirini kuchaytiruvchi modifikator genlar; b) asosiy genlarning ta'sirini susaytiruvchi modifikator genlar. Modifikator genlar, ayniqsa, miqdor belgilarning irsiylanishini ta'min etuvchi strukturaviy genlar faoliyatiga kuchliroq ta'sir ko'rsatadi. Pleyotropiya tufayli organizm belgilarining rivojlanishida to'liq korrelyasiya (bog'liqlik) namoyon bo'ladi.

MIQDOR BELGILAR GENETIKASINING ASOSLARI

Ma'lumki, organizmlarda sifat belgilardan tashqari, juda ko'p miqdor belgilar ham mavjud. Ularning rivojlanishi va irsiylanishi murakkab asosga ega. Bunday belgilar poligenlar ta'sirida irsiylanishi sababli, F_2 dagi fenotipik sinflar orasidagi chegara aniq ko'zga tashlanmaydi. Shuning uchun ham F_2 da miqdor belgilar bo'yicha kombinativ o'zgaruvchanlik uzluksiz holatda ro'yobga chiqadi.

Miqdor belgilar qatoriga hayvonlarning vazni, sut miqdori, sutning yog'liligi; o'simliklarning bo'yi, hosildorligi, ular urug' (don) larining og'irligi kabilar kiradi. Ularni o'lchash, sanash, tortish kabi usullar orqali o'rganilib, ularga miqdoriy baho beriladi. Shuning uchun ularni **miqdor belgilar** deb ataymiz. Organizmlar miqdor belgilari genetikasining barpo etilishi va rivojlanishi atoqli genetik olimlar Nilson-Ele (1908), A.Lang (1911), E.M.Ist (1910, 1916), G.M.Rasmussen (1933) va K.Mazer (1941) larning nomlari bilan bog'liq. Bu va boshqa olimlarning tadqiqotlari natijasida organizmlarning ba'zi sifat belgilarining va barcha miqdor belgilarning irsiylanishi va rivojlanishida polimer genlarning kumulyativ roli katta ekanligi isbotlandi. Miqdor belgilar genetikasiga ayniqsa K.Mazer katta hissa qo'shdi. U polimer irsiylanish nazariyasini ishlab chiqdi va miqdor belgilarning irsiylanishini tahlil qilishning samarali statistik metodlarini yaratdi. K.Mazer genetikaga "poligen" atamasini kiritdi. Shuning uchun miqdor belgilar genetikasida "poligen irsiyat" degan ibora keng ishlatila boshlandi. Poligenlarning har biri miqdor belgining rivojlanishiga nisbatan sust ta'sir ko'rsatadi. Ammo poligenlar tizimi jamlangan holda esa to'liq fenotipik rivojlanish ro'yobga chiqadi. Miqdor belgilarning rivojlanishiga genotipdan tashqari, muhit sharoitlari ham sezilarli ta'sir ko'rsatadi. Shuni ham ta'kidlash kerakki, poligen irsiyatning ham asosida irsiy birlik – genlar va ularning o'zaro ta'siridagi faoliyatlari yotadi. Miqdor o'zgaruvchanlikni o'rganish uchun statistik metodlar keng qo'llaniladi.

Miqdor belgilarning irsiylanishida polimeriya va transgressiya

Miqdor belgilarning polimer genlarning kumulyativ (additiv) ta'siridagi irsiylanishini dastavval 1908 - yilda shved olimi Nilson-Ele bug`doy navlarida sifat belgi - don rangi (qizil, oq) ning F_1 , F_2 duragaylarida irsiylanishini tadqiq etish natijasida kashf etganligi bilan tanishgan edik. Endi esa genlarning polimer ta'sirida miqdor belgilarning irsiylanishi bilan tanishaylik.

Amerikalik olim E.M.Ist makkajo`xori so`tasidagi donlar joylashgan qatorlar soni har xil bo`lgan navlarini o`zaro chatishtirib, olingan duragay avlodlarida bu belgining irsiylanishini o`rgandi. Tajribada olingan dalillarni tahlil qilgan Ist, bu belgining uch juft polimer genlar faoliyati ta'sirida rivojlanishi va irsiylanishini ko`rsatdi. Uning fikricha, chatishtirish uchun olingan ona sifatidagi nav so`tasidagi donlar qatori 20 ta bo`lib, genotipi $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$. Ota sifatida olingan nav so`tasida don qatorlarining soni 8 ta bo`lib, uning genotipi $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ bo`lgan. Ularni chatishtirishdan olingan F_1 dagi o`simliklar so`tasida don qatorlarining soni 14 ta bo`lgan. Ularning genotipi $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$. F_2 dagi genotip bo`yicha ajralishi quyidagi jadvalda keltirilgan.

Jadval dalillari F_2 da genotip bo`yicha ajralishi mumkin bo`lgan sinflar ulardagi polimer genlar dominant allellarining soniga qarab, ettita bo`lishligini ko`rsatadi.

1. $6A = 1 = 20$ qator don
2. $5A1a = 6 = 18$ qator don
3. $4A2a = 15 = 16$ qator don
4. $3A3a = 20 = 14$ qator don

Triduragay chatishtirishda F_2 da bo`ladigan ajralish

64 dan qancha individ	Genotip	Dominant polimer genlar soni	Don qatorlari soni	Qatorlar soni (yig`indi)	64 dan qancha individ
1	$A_1A_1A_2A_2A_3A_3$	6	20	20	1
2	$A_1A_1A_2A_2A_3a_3$	5	18		
2	$A_1A_1A_2a_2A_3A_3$	5	18		
2	$A_1a_1A_2A_2A_3A_3$	5	18		
1	$A_1A_1A_2A_2a_3a_3$	4	16		
1	$A_1A_1a_2a_2A_3A_3$	4	16		
1	$a_1a_1A_2A_2A_3A_3$	4	16		
4	$A_1A_1A_2a_2A_3a_3$	4	16		
4	$A_1a_1A_2A_2A_3a_3$	4	16		
4	$A_1a_1A_2a_2A_3A_3$	4	16		

2	$A_1A_1A_2a_2a_3a_3$	3	14	16	15
2	$A_1a_1A_2A_2a_3a_3$	3	14	14	20
2	$a_1a_1A_2a_2A_3A_3$	3	14	12	15
2	$A_1A_1a_2a_2A_3a_3$	3	14	10	6
2	$a_1a_1A_2A_2A_3a_3$	3	14	8	1
2	$A_1a_1 a_2a_2A_3A_3$	3	14		
8	$A_1a_1A_2a_2A_3a_3$	3	14		
1	$A_1A_1a_2a_2a_3a_3$	2	12		
1	$a_1a_1A_2A_2a_3a_3$	2	12		
1	$a_1a_1a_2a_2A_3A_3$	2	12		
4	$A_1a_1A_2a_2a_3a_3$	2	12		
4	$A_1a_1a_2a_2A_3a_3$	2	12		
4	$a_1a_1A_2a_2A_3a_3$	2	12		
2	$A_1a_1a_2a_2a_3a_3$	1	10		
2	$a_1a_1A_2a_2a_3a_3$	1	10		
2	$a_1a_1a_2a_2A_3a_3$	1	10		
1	$a_1a_1a_2a_2a_3a_3$	0	8		

5. $2A_4a = 15 = 12$ qator don

6. $1A_5a = 6 = 10$ qator don

7. $6a = 1 = 8$ qator don.

Istalgan juftning har bir dominant alleli o'zining gomo-yoki geterozigota holatidan qat'iy nazar $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ genotipi rivojlantiradigan 8 qator donga qo'shimcha yana ikki qator donni rivojlantiradi.

Miqdor belgining irsiylanishini ta'min etuvchi polimer genlar qanchalik ko'p bo'lsa F_2 duragaylaridagi ajralish ham shunchalik murakkablashadi va fenotipik sinflar orasidagi tafovut susayadi. Quyidagi jadvalda miqdor belgilarning irsiylanishida 1, 2, 3, 4 va 5 ta polimer genlar ishtirok etganda ularning F_2 duragaylarida kuzatiladigan ajralishning qanday namoyon bo'lishligi aks ettirilgan:

Har xil darajali polimeriya ajralishlarida individlar sinflarining soni

Ajraluvchi polimer allellar juftining soni	Geterozigota organizmlarda polimer omillar sonining mavjudligi (p)											Genotipik sinflar soni
	-5	-4	-3	-2	-1	p	+1	+2	+3	+4	+5	

1					1	2		1				4
2				1	4	6	4	1				16
3			1	6	15	20	15	6	1			64
4		1	8	28	56	70	56	28	8	1		256
5	1	10	45	120	210	252	210	120	45	10	1	1024

K.Mazer genetikaga **asosiy genlar** tushunchasini kiritdi. Uning fikricha asosiy genlar kuchli ta'sir qiluvchi irsiy omillar bo'lib, u sifat belgilarining alternativ holatda rivojlanishini ta'min etadi. Keyinchalik bunday genlar "oligogenlar" deb ham atala boshlandi. Poligenlar esa har qaysi biri alohida nisbatan sustroq kuchga ega bo'lib, kumulyativ (additiv) holatda faoliyat ko'rsatib miqdor belgilarning irsiylanishini ta'min etadi. Ota-ona organizmlarining polimer genlar bo'yicha genotipining farqlanish darajasiga qarab ularning F₂ duragay avlodida miqdor belgilar bo'yicha ajralish doirasi har xil bo'ladi.

Miqdor belgilar irsiylanishining yana bir muhim tomoni F₂ dagi belgilar ajralishidagi **transgressiya** hodisasining namoyon bo'lishidir. Transgressiya ikki xil - ijobiy va salbiy bo'lishi mumkin. Ikkinchi avlod (F₂) duragaylari ichidan ota-ona va qolgan F₂ o'simliklariga nisbatan miqdor belgisi kuchliroq rivojlangan o'simliklarning ajralib chiqish hodisasi **ijobiy transgressiya** deb, ularga nisbatan miqdor belgilari kuchsizroq rivojlangan o'simliklarning ajralib chiqishi esa **salbiy transgressiya** deb ataladi.

Transgressiyaning mohiyatini umumlashtirilgan holatdagi genetik tahlil natijasiga tayanib bayon etaylik. Polimer genlari bo'yicha har xil genotipga ega bo'lgan ota-ona organizmlarni o'zaro chatishtirishdan olingan F₂ duragay avlodlarida ajralish jarayonini sxematik tarzda quyidagicha ifodalash mumkin.

R	♀ AAbb (dominant allellar soni 2 ta)	X	♂ aaBB (dominant allellar soni 2 ta)												
F ₁	AaBb (dominant allellar soni 2 ta)														
F ₂	<table style="border-collapse: collapse; margin: auto;"> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding: 5px;">dominant allellar soni</td> <td style="border-right: 1px solid black; padding: 5px; text-align: center;">4</td> <td style="border-right: 1px solid black; padding: 5px; text-align: center;">3</td> <td style="border-right: 1px solid black; padding: 5px; text-align: center;">2</td> <td style="border-right: 1px solid black; padding: 5px; text-align: center;">1</td> <td style="padding: 5px; text-align: center;">0</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding: 5px;">Individlar soni (nisbat)</td> <td style="border-right: 1px solid black; padding: 5px; text-align: center;">1</td> <td style="border-right: 1px solid black; padding: 5px; text-align: center;">4</td> <td style="border-right: 1px solid black; padding: 5px; text-align: center;">6</td> <td style="border-right: 1px solid black; padding: 5px; text-align: center;">4</td> <td style="padding: 5px; text-align: center;">1</td> </tr> </table>			dominant allellar soni	4	3	2	1	0	Individlar soni (nisbat)	1	4	6	4	1
dominant allellar soni	4	3	2	1	0										
Individlar soni (nisbat)	1	4	6	4	1										

Ushbu sxemaga muvofiq F₂ da ijobiy va salbiy transgressiyalar ajralib chiqadi. Buni quyidagicha tushuntirish mumkin:

R AAbb x aaBB
F₁ AaBb
F₂ AABB – ijobiy transgressiya

aabb – salbiy transgressiya

AABB genotipli organizmlarning ajralib chiqishi bu o`simlik belgilarining ota-ona hamda F_1 individlarinikiga nisbatan yaxshilanganligini, aabb genotipli individlar belgilarining susayganligini ko`ramiz. Bu qonuniyat o`simlik va hayvonlarlar seleksiyasida yangi sarmahsul nav va zotlar yaratish samarasini oshirishda nazariy asos va metodik qo`llanma bo`lib xizmat qiladi. Shunga asoslanib seleksioner duragay avlodlarida polimer genlarning dominant allellari mumkin qadar ko`p bo`lgan genotiplarni tanlab oladi va u asosda yangi nav va zotlar yaratadi.

Genlarning o`zaro kombinirlangan tipdagi ta'sirida miqdor belgilarning irsiylanishi

Bundan oldingi mavzularda allel va noallel genlarning o`zaro ta'sirida sifat belgilarining irsiylanish va rivojlanish qonuniyatlari (G.Mendel qonunlari, komplementariya, epistaz, polimeriya) bilan tanishdik. Buning uchun genotipi va fenotipi jihatidan alternativ (keskin farq qiluvchi) belgilarga ega bo`lgan gomozigotali ota-ona organizmlarning duragay avlodlari genetik tahlil qilinganligini ko`rdik.

Miqdor belgilarning irsiylanish qonuniyatlari esa belgilari fenotipik alternativ bo`lmagan bir-biridan bu belgining fenotipik rivojlanish darajasi bilangina farq qiluvchi ota-ona organizmlar chatishtirilib, ularning duragaylarida tahlil qilinishi natijasida kashf etildi. Chunki miqdor belgilar bo`yicha odatda alternativ fenotipga ega bo`lgan genetik kolleksiya liniyalari yaratishning iloji yo`q.

Genetik mantiqqa asoslanib shuni ta'kidlash kerakki, miqdor belgilarning ham genotipik asoslarini to`liq aniqlash uchun genetik tahlilga bu belgi bo`yicha alternativ fenotipga, gomozigotali genotipga ega bo`lgan izogen liniyalarni jalb etish zarur. Bu yo`nalishdagi genetik tadqiqotlar O`zbekiston Milliy universitetida akademik Dj. Musayev va shogirdlari tomonidan amalga oshirildi. Genetik tahlil uchun boshlang`ich genetik ob`yekt sifatida O`zMU da ko`p - yillik genetik tadqiqotlar natijasida yaratilgan g`o`zaning murakkab miqdor belgisi bo`lgan - tola chiqishi (tola hosildorligi) bo`yicha alternativ fenotipga hamda turli gomozigotali genotipga ega bo`lgan genetik kolleksiyasining izogen liniyalari jalb etildi. Tola chiqishi deb terib olingan g`o`za hosili (chigitli tola) ko`rsatkichidan foiz hisobida ajratib olinadigan tola miqdoriga aytiladi. Masalan, 100 kg g`o`za hosilidan o`rtacha 65 kg chigit, 35 kg tola olinadi. Bu misolda tola chiqishi 35 foiz deb aytiladi. Tadqiqotlar natijasida tola chiqishi ko`rsatkichi chigit yuzasining tuklanish tiplariga muayyan darajada bog`liq ekanligi aniqlandi. Tola chiqishining 1/3 qismiga yaqini tuklanish genlarining pleyotrop ta'siri natijasida rivojlanishi ko`rsatildi. Shuning uchun bu belgilar bo`yicha bajarilgan genetik tahlil natijasini tuk va tolaning o`zaro bog`liqligi holida bayon etamiz.

Chigit tuklanishi tiplarining irsiylanishi. G`o`zada chigit tuklanishi tiplarining irsiylanishi va namoyon bo`lishi to`rtta noallel genlar faoliyati orqali

amalga oshadi. Ularni funktsiyasi va o'zaro ta'sir tipiga qarab uchta guruhga bo'lish mumkin:

1. Kumulyativ polimeriya tipida o'zaro ta'sir ko'rsatuvchi $-F_{t1}- f_{t1}, F_{t2}-f_{t2}$ genlari. Ularning dominant allellari g'ozaga chigitining mikropile qismidagi tuklanishni rivojlantiradi. Chigit mikropilesidagi tuklanishning rivojlanish darajasi bu ikki gen dominant allellarining soniga bog'liq. Agar genotipda ularning soni to'rtta ($F_{t1}F_{t1}F_{t2}F_{t2}$) bo'lsa, mikropiledagi tuklanish kuchli rivojlanadi va quyuq bo'ladi. Agar genotipda bu genlarning dominant allellari bo'lmasa, ya'ni retsessiv digomozigota ($f_{t1}f_{t1}f_{t2}f_{t2}$) li bo'lsa chigit mikropilesida tuklanish butunlay bo'lmaydi va chigit tuksiz, yalang'och bo'ladi. Genotipda dominant allellarning soni 1, yoki 2, yoki 3 ta bo'lsa chigit mikropilesidagi tuklanish quyuqligi bo'yicha oraliq xilma-xillik namoyon bo'ladi. Bu genlar strukturaviy genlar jumlasiga kirib ularni tuklanishning asosiy genlari deb ataladi.

2. O'zaro komplementar ta'sirida faoliyat ko'rsatuvchi genlar. Ularga quyidagi ikkita noallel genlar kiradi:

a) $F_{t1}-f_{t1}$ - geni. Bu genning dominant allellari gomozigota ($F_{t1}F_{t1}$) holatda genlarning komplementar ta'sirida qatnashadi.

b) F_c-f_c - geni. Bu gen F_{t1} genidan farqli o'laroq mustaqil faoliyat ko'rsata olmaydi. Bu genning dominant allellari gomozigota (F_cF_c) va geterozigota ($F_c f_c$) holatlarida $F_{t1}F_{t1}$ geni bilan o'zaro komplementar ta'sir etgan holatda chigitning xalaza va yon tomonlarida tuklanishning rivojlanishini ta'minlaydi. Shuning uchun bu gen qo'shimcha gen deb ataladi. Uning allellari to'liqsiz dominantlik holatida irsiylanadi. F_c-f_c geni ham strukturaviy genlarga kiradi.

3. Epistatik ta'sir etuvchi gen gen-ingibitor (I-i). Bu genning dominant allellari ham gomo- va geterozigota (II, Ii) holatlarda yuqorida bayon etilgan uchta strukturaviy genlar ($F_{t1}F_{t1}, F_{t2}F_{t2}, F_cF_c$) ning faoliyatini butunlay to'xtatadi, natijada $IIF_{t1}F_{t1}F_{t2}F_{t2}F_cF_c$ yoki $IiF_{t1}F_{t1}F_{t2}F_{t2}F_cF_c$ genotip-larga ega bo'lgan o'simliklarning chigitlari tuksiz (yalang'och) bo'ladi.

Tola chiqishining irsiylanishi. G'ozada miqdor belgi bo'lgan tola chiqishining irsiylanish qonunlari bilan chigitning tuklanishi va tola chiqishi jihatidan ham genotipi, ham fenotipi bilan alternativ bo'lgan genetik kolleksiyaning ikkita izogen liniyalarini o'zaro chatishtirishdan olingan duragay avlodlarining genetik tahlili misolida tanishib chiqamiz.

Ona sifatida olingan L-70 liniya chigiti tuksiz (yalang'och), tolasini butunlay yo'q - 0%. Ota sifatida olingan L-47 liniyaning chigit tuklanishi qalin va tekis, tola chiqishi 40%. Ularni o'zaro chatishtirilib olingan F_1 duragaylarining barchasi tuksiz (yalang'och), tola chiqishi 28%.

L-70 liniya chigitining tuksizlik belgisi L-47 liniya chigitining tuklanishi ustidan to'liq dominantlik qiladi. Tola chiqishi bo'yicha esa F_1 o'simliklari ota-ona liniyalari ko'rsatkichlariga nisbatan oraliq holatni egallaganliklari holda tola chiqishi yuqori bo'lgan L-47 liniya tomon yon bosganliklarini ko'ramiz.

Ikkinchi avlod (F_2) duragaylarida har ikki belgi bo'yicha, ya'ni chigit tuklanishi va tola chiqishi bo'yicha ajralish kuzatiladi. F_2 da chigit tuklanishining tiplari bo'yicha ikkita katta fenotipik sinf ajratildi:

- a) duragaylarning 3/4 qismi tuksiz, yalang`och chigitli o`simliklar;
- b) duragaylarning 1/4 qismi u yoki bu darajada tuk bilan qoplangan o`simliklar.

Tukli chigitga ega bo`lgan F_2 o`simliklari o`z navbatida uchta sinfga ajralgan:

- tuklanish faqat chigitning mikropile qismida rivojlangan o`simliklar. Bu sinf doirasida belgining rivojlanish darajasiga qarab o`z navbatida yana ajralish kuzatiladi;
- chigit tuki mikropileda qalin, chigitning qolgan qismlarida esa notekis rivojlangan o`simliklar;
- chigit yuzasi qalin va to`liq tuklangan o`simliklar.

F_2 da tola chiqishi bo`yicha ham ko`p poligenlar ishtirokida namoyon bo`luvchi murakkab ajralish kuzatiladi. Bunda ham tola, ham tuki bo`lmagan yalang`och chigitli o`simliklar hamda tola chiqishi 40 foiz va chigit qalin, tekis tuk bilan qoplangan o`simliklar sinflari ajralib chiqadi. Tola chiqishi bo`yicha ota-ona liniyalariga o`xshash alternativ (keskin farqlanuvchi) fenotipga ega bo`lgan F_2 sinflari orasida tola chiqishi har xil, ularning chegarasini aniqlab bo`lmaydigan fenotipga ega F_2 o`simliklari sinfi ham ajralib chiqqan. F_2 o`simliklarida tola chiqishi bo`yicha sodir bo`layotgan ajralishni chigit tuklanishining bor yoki yo`qligiga qarab ikki guruhga bo`lish mumkin:

1. Chigiti tuksiz F_2 o`simliklarida tola chiqishi bo`yicha ajralish ko`p polimer genlar faoliyati bilan amalga oshuvchi ajralishga o`xshash bo`ladi. F_2 ning bu guruhi darajasida butunlay tolasiz va juda kam tolali o`simliklar ajralib chiqadi. Shuni alohida ta`kidlash zarurki F_2 o`simliklari orasida tolasiz yo`q, chigiti tukli birorta ham o`simlik uchramadi. Ushbu guruh F_2 o`simliklarida tola chiqishi bo`yicha o`zgaruvchanlik ko`lami keng bo`ladi. Shu sababli ularda variatsiya koeffitsiyenti 55% ga teng bo`ladi.

2. Chigiti har xil tipdagi tuk bilan qoplangan F_2 o`simliklari. Ular doirasida butunlay tolasiz va juda kam tolali o`simliklar uchramaydi. Ularda tola chiqishi yuqori, juda yuqori tola chiqishiga ega o`simliklar ham kuzatiladi. Bu guruh F_2 o`simliklarida tola chiqishi bo`yicha o`zgaruvchanlik ko`lami birinchi guruh o`simliklariga nisbatan kichik. Variatsiya koeffitsiyenti 7% ga teng.

Endi g`o`za o`simligi tola chiqishi irsiylanishining genotipik asoslari bilan tanishamiz. Murakkab miqdor belgi bo`lgan tola chiqishining irsiylanishi ko`p poligenlarning o`zaro murakkab kombinativ ta`siri orqali amalga oshishligi isbot etildi. Tola chiqishi kamida ikki guruh genlar tomonidan boshqariladi.

1. G`o`zada tola chiqishi (hosildorligi) ning genetik boshqarilishida polimer genlar ishtirok etib, ular fenotipik namoyon bo`lishlariga qarab o`z navbatida ikki guruhga bo`linadi.

1.1 Polimer oligogenlar – $Fr^A - fr^A$ va $Fr^D - fr^D$. Ular polimeriya tipida faoliyat ko`rsatib tola rivojlanishiga kuchli fenotipik effekt ko`rsatadilar. Bu genlar tola chiqishi polimer genlarining alternativ faoliyatini ta`min etadilar. Oligogenlarning retsessiv allellari retsessiv gomozigota holatda ($fr^A fr^A fr^D fr^D$)

polimer genlarning faoliyatini to'xtatib polimer tolaning bo'lmasligini ta'min etadilar.

1.2 Kumulyativ (additiv) effekt ta'siriga ega bo'lgan odatdagi polimer genlar ($F_{r_1}-f_{r_1}$, $F_{r_2}-f_{r_2}$, $F_{r_3}-f_{r_3}$... $F_{r_n}-f_{r_n}$). Bu genlarning dominant allellari oligogenlar dominant allellarining fonida ta'sir ko'rsatib tolaning miqdor hosildorligini ta'minlaydi.

G'ozga umumiy tola chiqishining 60-70 % ana shu kumulyativ polimer genlar tomonidan boshqarilishligi aniqlangan.

2. Chigit tuklanishi genlarining tola chiqishiga pleyotrop ta'siri. Bu genlar o'z ta'sir doiralari qarang ikkiga bo'linadi:

2.1 Chigit tuklanishini ta'min etuvchi asosiy strukturaviy genlar – $F_{t1}-f_{t1}$, $F_{t2}-f_{t2}$. Tola umumiy hosildorligining 30-35% bu genlar dominant allellarining ijobiy pleyotrop ta'siri tufayli rivojlanadi. Bu tola shartli ravishda pleyotrop tola deb ataladi.

2.2 Gen ingibitor I-i. Bu genning dominant allellari gomozigota (II) holatda tuklanishni rivojlantiruvchi asosiy strukturaviy genlarning faoliyatini to'xtatib qo'yish orqali bu genlarning tola rivojlanishiga bo'lgan ijobiy pleyotrop effektini yo'qqa chiqaradi.

Shunday qilib, olingan tajriba dalillariga suyanan holda allel bo'lmagan genlar o'zaro ta'sirining yangi tipi - kombinirlangan ta'sir tipi haqidagi nazariya shakllantirildi. Unga muvofiq, g'ozga chigiti tola qoplami (tuk+tol) ning irsiylanishi poligenlar tomonidan boshqarilib, ularning faoliyatida bir vaqtning o'zida genlar o'zaro ta'sirining polimeriya, komplementariya (asosiy va qo'shimcha genlar o'rtasidagi o'zaro ta'sir), epistaz, pleyotropiya kabi tiplari, hamda modifikator genlarning ta'siri kuzatiladi.

4-mavzu. Xromosoma.

Reja:

1. Xromosomalarning molekulyar tuzilishi.
2. Organizmlar xromosomalarning kariotipi va morfologiyasi.
3. T. Morganning irsiyatni xromosoma nazariyasi.
4. Jins bilan birikkan holda va belgilarning birikkan holda irsiylanishi, krossingover jarayoni. Genetik va sitologik xaritalar.
5. Odam kariotipi va xromosom guruhlari. Xromosoma va 7-xromosomadagi irsiylanish.
6. Mitoxondrial DNK va ekstranuklear irsiylanish. Bakteriya va viruslar genetikasi.
7. Gen ekspressiyasining molekulyar biologiyasi.. Gen regulyatsiyasining molekulyar mexanizmlari. Transformatsiya va transduktsiya.
8. Genomika, proteomika va transgenezis.

Tayanch soʻz va iboralar: xromosoma, kariotip, irsiyatni xromosoma nazariyasi, jins bilan birikkan holda va belgilarning birikkan holda irsiylanishi, krossingover, genetik va sitologik xaritalar, odam kariotipi, xromosom guruhlari, mitoxondrial DNK, ekstranuklear irsiylanish, bakteriya va viruslar genetikasi, gen ekspressiyasi, gen regulyatsiyasi, transformatsiya va transduktsiya, genomika, proteomika va transgenezis.

1. Organizmlar xromosomalarining kariotipi va morfologiyasi. Tirik organizmlar hujayrasini oʻrganuvchi **sitologiya** fanida qoʻllaniladigan sitologik metodning irsiyat, irsiylanish va oʻzgaruvchanlikning moddiy asoslarini tadqiq qilishda ahamiyati juda katta. Bu metod yordamida hujayraning irsiy axborot manbai boʻlgan genlarni tashuvchi va ularning faoliyatini taʼmin etuvchi qismlar, ayniqsa, xromosomalarining tuzilishi va funktsiyasiga oid boy dalillar olindi. Bu metod yordamida duragaylarni genetik tahlil qilish metodiga bogʻliq boʻlmagan holda, hujayra yadrosining, undagi xromosomalarining irsiyatdagi roli kashf etildi. Sitologik tadqiqotlar natijasida hujayraning mitoz, meyoza usulida boʻlinishi, gametalar hosil boʻlishi, ularning qoʻshilib zigota hosil qilishi jarayonida xromosomalar holati va faoliyatiga oid qonuniyatlar aniqlandi.

Sitologiyaning genetik fani rivojlanishida katta ahamiyatga ega boʻlgan kashfiyotlari asosan quyidagilardan iborat:

Oʻsimlik va hayvon organizmlarining har qaysi turi maʼlum va turgʻun sondagi, har xil shakl va katta-kichiklikdagi (koʻlamdagi) xromosomalar toʻplami (kariotip) ga ega.

Ularning tana hujayralarida jinsiy hujayralardagiga nisbatan xromosomalar soni ikki hissa koʻp boʻladi. Tana hujayralaridagi xromosomalar soni **diploid** deb atalib “ $2n$ ” bilan belgilanadi. Jinsiy hujayralardagi xromosomalar soni **haploid** deb atalib “ n ” bilan ifodalanadi.

Sitologiyaning yuqorida bayon etilgan yutuqlari genetik fani kashf etgan irsiylanish va irsiyat qonunlarining toʻgʻri ekanligini tasdiqladi, yangi qonuniyatlar ochish uchun asos boʻlib xizmat qildi.

Mendel qonunlarining qayta kashf etilishidan koʻp vaqt oʻtmasdan 1902 - yilda T.Boveri Germaniyada, V.Setton Amerikada bir vaqtning oʻzida gomologik va nogomologik xromosomalarining meyoza va jinsiy hujayralarning hosil boʻlishi va ularning urugʻlanib zigota hosil qilishi jarayonidagi faoliyati bilan allel va noallel genlarning belgilar irsiylanishini taʼmin etishdagi faoliyati orasida parallelizm (oʻxshashlik) bor ekanligi haqidagi xulosaga kelishdi.

Qayd etilgan dalillar negizida genlarning xromosomada joylashganligi haqidagi tushuncha shakllana boshlandi. Amerikalik olim T.Morgan va uning shogirdlari – G.Meller, A.Stertevant va K.Bridjeslarning sitogenetik tadqiqotlari natijasida irsiyatning xromosoma nazariyasi yaratildi (1911 y.).

Bu nazariyaga binoan genlar muayyan sonda, muayyan tartibda qator tizilgan holda xromosomalarda joylashgan. Bitta xromosomada joylashgan genlar kelgusi avlodlarga odatda birikkan holda irsiylanadilar.

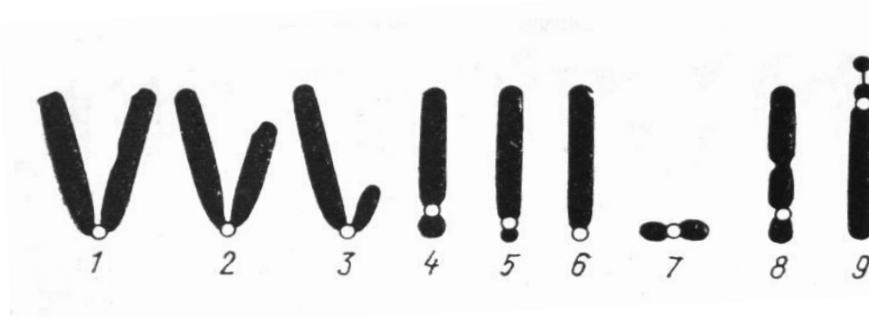
Ayrim o`simlik, hayvon turlari va odamda
xromosomalarning gaploid soni

O`simliklar		Hayvonlar	
Xlamidomanada	16	Radiolyariya	800 atrofida
Neyrospora	7	Bezgak plazmodiyasi	1
Jigar moxi	260	Chuchuk suv gidrasi	16
Karam	9	Yong`ir chuvalchangi	18
Kartoshka	24	Ot askaridasi	1, 2
Piyoz	8	Siklop	2
Pomidor	12	Krab	127
No`xat	7	Uy pashshasi	6
Arpa	7	Tut ipak qurti	14, 28
Yumshoq bug`doy	21	Karas	47
Javdar	7	Sazan	52
Sholi	12	Okun	14
Makkajo`xori	10	Triton	12
G`o`za	13, 26	Kaptar	40
Zig`ir	15	Tovuq	39
Olicha	16	Uy sichqoni	20
Olxo`ri	24	Yirik shoxli qoramol	30
O`rik	8	Echki	30
Shaftoli	8	Qo`y	27
Qarag`ay	12	Ot	33
Dub	12	Shimpanze	24
Buk	12		
Odam – 23			

Xromosomalar morfologiyasi va o`lchami. Xromosomalar shakli va kattakichikligi hujayra bo`linishining metafaza davrida o`rganiladi. Chunki bu davrda xromosomalar qisqarib, yo`g`onlashib to`liq shakllanib hujayraning ekvator tekisligida yaxshi ko`rinadigan holatda joylashgan bo`ladilar.

Har bir xromosomaning shakli, asosan unda **sentromera** (birlamchi belbog`)ning qaysi qismda joylashganligiga bog`liq. Sentromeralarning joylashishiga qarab xromosomalarni quyidagi guruhlarga bo`lish mumkin.

1. Metatsentrik xromosomalar. Ularda sentromera xromosomaning o`rtasida joylashib uni ikki o`zaro teng qismga bo`ladi. Har bir qism xromosoma elkasi deb yuritiladi. Agar xromosoma uzun bo`lsa, sentromera uni teng ikkiga bo`ladi va u lotincha V harfiga o`xshash shaklga ega bo`ladi (1-rasmning 1-shakli). Agar sentromera qisqa bo`lgan xromosomaning markazida bo`lsa u 1-rasmning 7-shaklida ko`rsatilgan holatda bo`ladi.



1-rasm. Metafaza bosqichidagi xromosomalarning har xil tiplari. 1, 7- metatsentrik (teng yelkali); 2- submetatsentrik (kuchsiz yelkalari teng bo'lmagan); 3, 4, 5- akrotsentrik (keskin yelkalari teng bo'lmagan); 6- telotsentrik (sentromerasi qariyb xromosoma oxirida); 8- akrotsentrik ikkilamchi belbog'i bilan; 9- yo'ldoshli; sentromeralar oq dumaloq shaklda berilgan.

2. Submetatsentrik xromosomalar. Ularda sentromera xromosoma tanasining bir uchiga yaqinroq joylashib, ularni noteng elkali va bir tomon elkasi juda qisqa qismlarga bo'ladi (1-rasmning 2 va 3-shakllari).

3. Akrotsentrik xromosomalar. Bu xromosomalar tayoqchasimon shaklda bo'lib, sentromera ular tanasining bir uchida joylashgan bo'ladi. Ularda ikkinchi elka juda ham kichik nuqtasimon shaklda bo'ladi (1-rasmning 4 va 5-shakllari).

4. Telotsentrik xromosomalar. Ularda sentromera xromosomaning uchida joylashgan bo'ladi (1-rasmning 6-shakli).

5. Ikkilamchi belbog'ga ega bo'lgan akrotsentrik xromosomalar (1-rasmning 8-shakli).

6. Yo'ldoshli akrotsentrik xromosomalar. Bu tipdagi xromosomalarda ikkilamchi belbog' uzun bo'lib xromosomaning kichik nuqtasimon bo'lagini ajratib qo'yadi. Bu qismni xromosomaning yo'ldoshi deb ataladi va u ingichka ipsimon qism orqali xromosomaning tanasiga ulangan bo'ladi (1-rasmning 9-shakli).

Sentromera (birlamchi belbog') lar xromosomalarning muhim qismlaridan hisoblanib, ular bo'linish urchug'i iplariga ulanib xromosomalarning hujayra bo'linishi jarayonida uning qutblariga harakatlanishlarini ta'min etadi.

Xromosomalarning strukturasi (tuzilishi). Xromosomalar profazaning boshlang'ich davrida ingichka ikkita ipsimon **xromatidalar**dan iborat bo'ladi.

Metafaza bosqichidagi xromosomalar to'rtta ingichka ipsimon yarim xromatidalaridan tuzilgan bo'ladi. Xromatidalar tarkibida xromatin moddasi bo'lib u maxsus fyolgen deb ataluvchi kimyoviy modda ta'sirida qizg'ish-binafsha rangga bo'yaladi. Xromosomalarni shu modda bilan bo'yab mikroskopda ko'rish va tasvirlash orqali ularning tuzilishiga oid noyob dalillar olinadi. Xromosomaning har xil qismlari bir xilda bo'yalmas ekan. Ularning to'q bo'yaladigan qismini **geteroxromatin** deb yuritiladi. Xromosomaning bu qismlari kuchli spirallashgan bo'lib, ulardagi genlar faoliyati juda sust bo'ladi. Xromosomaning yaxshi bo'yalmaydigan qismlarini **euxromatin** deyiladi. Xromosomaning bu qismlarida aksariyat genlar joylashgan bo'lib, bu qismning spirallari nisbatan yoyilgan bo'ladi. Euxromatin faoliyat ko'rsatayotgan genlardan tashkil topgan. Geteroxromatin va euxromatin qismlarining xromosomalarda galma-gallanib joylanish tartibi har qaysi xromosoma uchun spetsifik - o'ziga xos va turg'un bo'ladi.

Xromosomalarning ichki tuzilishini maxsus differentsiatsiya qiluvchi bo'yoqlar deb atalgan reaktivlar ta'sir ettirib tadqiq qilinadi. Xromosomalarning geteroxromatin va euxromatin qismlardan iboratligi ayniqsa politen xromosomalar deb atalgan beqiyos yirik xromosomalarda yaqqol ko'zga tashlanadi. Bunday xromosomalar 1881 - yilda E.Balbani tomonidan drozofila (meva) pashshasi so'lak bezlarida topilgan. Ular oddiy xromosomalarga nisbatan 100-200 marta uzun va 1000 marta ko'p xromonemalarga ega bo'ladi. Bunday gigant xromosomalar ko'p marta takrorlanuvchi endomitoz oqibatida paydo bo'ladi. Endomitozda xromosoma xromatidalar ko'p marta bo'linib unga yopishgan holda qola beradi, hujayra esa bo'linmaydi, natijada juda ko'p (1000 dan ortiq) xromatidadan iborat politen xromosoma hosil bo'ladi. Ulardagi geteroxromatinlari yonma-yon joylashib quyuc rangdagi disklarni hosil qiladi. Bunday xromosomalar sitogenetik tadqiqotlar uchun g'oyat qimmatli ob'yekt hisoblanadi.

Xromosomalar hayotida ikkita fiziologik - yadroning bo'linishi va interfaza - yadroning ikki marta bo'linishi orasidagi davrlar mavjud.

Yadroning bo'linish davridagi xromosomalar o'rtacha 0,2-20 mkm bo'lib dastlab bir-biriga yaqin joylashgan o'zaro o'xshash ikkita xromatidadan iborat bo'ladi. Keyinroq xromatidalar bir-biridan to'liq ajralib har qaysi biri ayrim yangi avlod xromosomasiga aylanadi. Yadroning ikki marta bo'linishi orasidagi davrda har qaysi yangi avlod xromosomasi teng bo'linib o'zaro yaqin joylashgan ikkitadan xromatidalar hosil qiladi. Shunday holatda yangi avlod xromosomalari eski yadroning bo'linishi jarayonida hosil bo'layotgan ikkita yangi yadroga, binobarin, ayrim-ayrim hujayralarga o'tadi.

Xromatidalar tarkibidagi nukleoproteidlar buralib yo'g'onlashgan-da (15-25 nm) ip shaklida bo'lib uni **xromonemalar** deb yuritiladi. Xromonemalarda yumaloq yaxshigina ko'rinadigan va to'q bo'yaladigan qurilmalar bo'lib ularni **xromomeralar** deb ataladi. Ular giston oqsillar atrofida DNK molekulasining zich o'ralishi natijasida hosil bo'lgan. Xromomeralar soni, o'lchami va xromonemalarda joylashish tartibi ikkala xromatidada ham bir xil bo'ladi va har qaysi xromosoma uchun nisbatan turg'un bo'ladi. Ushbu belgiga qarab ayrim xromosomalarni identifikatsiya qilish va boshqa xromosomalardan farq qilish mumkin. Bu davrda DNK molekulasi va unda joylashgan genlar faol bo'lmagan holatda bo'ladi.

Xromosoma faoliyatining 2-davri **interfaza** yoki funktsional davr deb ataladi. U hujayraning, binobarin, yadroning bir bo'linishi bilan ikkinchi bo'linishi orasidagi davrni o'z ichiga oladi. Bu davrda hujayra yadrosining keyingi bo'linishiga tayyorgarligi bilan bog'liq jarayonlar namoyon bo'ladi. Interfaza o'z navbatida uchta ketma-ket keladigan davrlarga bo'linadi:

1. Sintezdan avvalgi davr. G₁ harfi bilan belgilangan bu davrda hujayra o'sadi va unda DNK sintezlanishini ta'min etuvchi jarayonlar sodir bo'ladi. Bu davrda DNK ning replikatsiyalanishi uchun zarur bo'lgan nukleotidlar, fermentlar, RNK va turli oqsil molekulari sintez qilinadi.

2. Sintez davri. S harfi bilan ifodalangan bu davrda DNK replikatsiyalanib, uning miqdori ikki hissa ko'payadi. Ular yangi hosil bo'layotgan xromatidalar

tarkibiga kiradi. Mitoxondriyalar va xloroplastlardagi DNK miqdori ham ikki hissa oshadi. Shuning bilan birga RNK va oqsil molekulalari sintezlanishi davom etadi, sentriolalar soni ham ikki hissa ortadi.

3. Sintezdan keyingi (hujayra bo`linishidan oldingi) davr. G_2 harfi bilan belgilangan bu davrda RNK va oqsillar sintezi davom etadi.

Shunday qilib, interfaza davrida xromosomalar mikroskopda butunlay ko`rinmaydi, chunki uning tarkibidagi xromatida va DNK molekulasi ipsimon holatda kuchli yoyilib karioplazmaning ko`p qismini egallagan bo`ladi. Faqat shunday holatdagina DNK molekulasi va uning bir qismi bo`lgan genlar faol faoliyat ko`rsata oladi. Bu davrning oxiriga kelib har qaysi xromosoma ayrim DNK molekulalariga ega bo`lgan ikkitadan xromatidaga ega bo`lib u DNK molekulasining oqsillar yordamida ko`p marta spirallashib taxlanish natijasida xromosomalar yana tayoqcha holatiga keladi. Shuning uchun ham ularni mikroskopda ko`rish imkoniyati tug`iladi. Bunday holatdagi xromosomalarga ega bo`lgan yadro binobarin hujayra navbatdagi bo`linishga tayyor bo`ladi.

JINS GENETIKASI VA JINS BILAN BIRIKKAN HOLDA IRSIYLANISH

Genlarning mustaqil, o`zaro bog`liq bo`lmagan holda taqsimlanib irsiylanishi haqidagi Mendelning uchinchi qonuni allel bo`lmagan (noallel) genlar, ya`ni har biri ayrim-ayrim xromosomalarda joylashgan genlar faoliyatidagi qonuniyatni o`zida aks ettirgan. Lekin, organizmlardagi genlar soni ko`p bo`lib, xromosomalar soni cheklangan, solishtirib bo`lmaydigan darajada kam. Organizmlarning har qaysi turi o`ziga xos bo`lgan turg`un sondagi xromosomalar (kariotip) ga ega. Ushbu dalillarga asoslangan holda, har qaysi xromosomada ko`plab genlar joylashgan degan xulosaga kelina boshlandi. Bir xromosomada joylashgan genlar qanday qonuniyatlar asosida irsiylanadi, degan savol kun tartibida ko`ndalang turadi. Bu savolga javob amerikalik olim Tomas Morgan va uning shogirdlari A.Stertevant, G.Meller, K.Bridjeslar tomonidan berildi. Ular o`z tajribalarini genetik tadqiqotlar uchun juda qulay mavjudot – *Drosophila melanogaster* deb atalgan meva pashshasi – drozofila ustida olib bordilar. Bu pashshada juda ko`p va xilma-xil o`zaro keskin farq qiluvchi belgilar mavjud. Uning xromosomalari oz bo`lib, diploid holatdagi soni $2n=8$. Bu xromosomalar o`zlarining ko`rinishi, katta-kichikligi bilan ham kuchli farqlanadi. Yana shuni ham ta`kidlash kerakki, drozofila laboratoriya sharoitida osongina ko`payadi. Ular juda serpusht bo`lib, $26^0 - 27^0C$ da har 10-15 kunda yangi avlod berib ko`payadi.

Ko`p - yillik tadqiqotlarda genetikaning duragaylash tahlil metodini sitogenetik metod bilan bog`lab olib borildi. Bu sohadagi amalga oshirilgan ilmiy-tadqiqot ishlari asosan quyidagi ikki yo`nalishda bo`ldi:

- 1) Jinsning genetik belgilanishi va belgilarning jins bilan birikkan holda irsiylanishi;
- 2) Organizm belgilarining birikkan holda irsiylanishi va krossingover.

Jins belgilanishi va irsiylanishining genetik asoslari

Jins, ya'ni organizmlarning erkak va urg'ochilik xususiyati, ularning boshqa belgilari kabi, moddiy irsiy asosga ega bo'lib, nasldan-naslga beriladi va rivojlanadi. Jinsning namoyon bo'lishi va irsiylanishida xromosomalarning hal qiluvchi ahamiyatga ega ekanligi isbotlandi.

Hayvon turlari hamda ayrim jinsli o'simlik turlarida, erkak va urg'ochi jinsga mansub organizmlarning miqdoriy nisbati o'zaro teng, ya'ni 50%:50% ga yaqin ekanligi aniqlangan. Quyida har xil tur organizmlaridagi erkak jinsga mansub avlodlar miqdori, foiz hisobida keltirilgan:

odamlarda – 51	cho'chqalarda – 52	o'rdaklarda - 50
otlarda – 52	itlarda – 56	kaptarlarda - 50
qoramollarda - 50-51	sichqonlarda – 50	nasha o'simligida - 45
qo'ylarda – 49	tovuqlarda – 49	

Bunday natija tahliliy chatishtirishda kuzatiladigan 1Aa:1aa ajralishga o'xshaydi. Shunga asoslanib, dastlabki davrda, ota-ona organizmlardan bittasi, masalan, urg'ochi jins gomozigotali, erkak jins geterozigotali bo'lsa kerak, deb faraz qilindi. Sitogenetik tadqiqotlar, xromosoma darajasida bu fikrning to'g'ri ekanligini tasdiqladi. Aksariyat hayvon turlari va ayrim jinsli o'simliklarda, jinsni belgilovchi bir juft maxsus jinsiy xromosomalar borligi aniqlandi. Bu juft xromosoma bir jinsga (masalan urg'ochi) mansub organizmlarda bir xil-gomologik, ikkinchi jins (masalan erkak) ga mansub organizmlarda ham bir juft bo'lgani bilan ularning bir-biriga o'xshash emasligi, ya'ni nogomologik bo'lishi ko'rsatildi. Genetik tadqiqotlar natijasida xromosoma orqali jins belgilanishining bir necha tiplari aniqlandi.

Jins belgilanishi va irsiylanishining XY tipi. Drozofila pashshalari ustida o'tkazilgan tadqiqotlarda jinsni belgilashning XY tipi aniqlandi. Drozofilaning erkak hamda urg'ochilarida diploid holdagi xromosomalar soni to'rt juft (8 ta) bo'ladi. Ularning 3 jufti (6 tasi), o'lchami va shakli bilan, erkak va urg'ochi organizmlarda bir xil bo'ladi. Bu xromosomalar **autosomalar** (jinsga bog'liq bo'lmagan xromosomalar) deyiladi. Qolgan bir juft xromosoma esa ulardan farq qiladi. Bu juft xromosomalar **jinsiy xromosomalar** deb yuritiladi. Urg'ochi organizmlarda bu juft bir xil ko'lam va bir xil shakldagi xromosomalardir. Ular jinsiy **“X”-xromosomalar** deyiladi. Ulardan, meyozi jarayonida jinsiy xromosomasi bo'yicha faqat bir xil, bitta X - xromosomal gametalar hosil bo'ladi. Shuning uchun ham bunday jinsni **gomogametali jins** deyiladi. Pashshaning erkaklarida esa, jinsiy xromosomalar bir juft bo'lsa-da, ularda, o'lcham va shakl jihatidan farq kuzatiladi. Ularning biri urg'ochi organizm jinsiy xromosomalarga o'xshash bo'lib, u ham jinsiy “X”- xromosoma deyiladi. Erkak organizmning ikkinchi jinsiy xromosomasi “X”- xromosomaga nisbatan anchagina kichik bo'lib, u **“Y”- xromosoma** deb ataladi. Shuning uchun erkak pashshalarda, meyozi jarayonida, ikki xil teng miqdordagi gametalar hosil bo'ladi. Ularning 50% “X”- xromosomal va 50% “Y”- xromosomal bo'ladi. Shu boisdan bunday genotipga (XY) ega jins **geterogametali jins** deb yuritiladi.

Agarda urug`lanish jarayonida, onalik gametasi (ularning hammasida bittadan "X"- xromosoma bor) bilan "X"- xromosomal otalik gametasi qo`shilsa, undan hosil bo`lgan zigota, ya'ni yangi avlod jinsiy xromosomalari bo`yicha "XX" genotipga ega bo`ladi va ularning jinsi urg`ochi bo`ladi. Agar urug`lanish jarayonida, makrogameta "Y"- xromosomal mikrogameta bilan qo`shilsa "XY" genotipga ega erkak avlod paydo bo`ladi. Natijada erkak va urg`ochi organizmlarning miqdoriy nisbati 50:50 (1:1) ga yaqin bo`ladi. Binobarin, kelgusi avlodlarning qaysi jinsga mansub bo`lib rivojlanishi, drozofilada erkak organizm gametalari genotipiga bog`liq ekan.

Odamda ham jins XY tipida belgilanadi va irsiylanadi. Ularning kariotipini ham ikki guruhga bo`lish mumkin.

1. Autosomalar-jinsga bog`liq bo`lmagan xromosomalar, ularning diploid soni 44 (22 juft) bo`ladi. Autosomalar erkak va ayollarda bir xil.

2. Jinsiy xromosomalar-ularning diploid soni 2 ta (1 juft). Jinsiy xromosoma bo`yicha ayol organizm gomogametali jins bo`lib, uning genotipi "XX" tarzida ifodalanadi. Erkak organizm esa geterogametali jins hisoblanib, ular "XY" genotipga ega. Odamda jinsning kelgusi avlodlariga irsiylanishi va rivojlanishini qayd etilgan jinsiy xromosomalar ta'min etadi. Jins belgilanishining bunday (♀ XX : ♂ XY) tipi hamma sut emizuvchi hayvonlar, qo`shqanotli hasharotlar, ba'zi baliqlar va ikki uyli ayrim jinsli o`simliklarda topilgan.

Jins belgilanishi va irsiylanishining ZW tipi. Qushlarda, suvda va quruqlikda yashovchilar, sudralib yuruvchi hayvonlarda, kapalaklar, jumladan, ipak qurtida urg`ochi organizm **geterogametali** (XY), erkak organizm esa **gomogametali** (XX) bo`ladi. Genetik adabiyotda, jinsni belgilashning bu (ikkinchi) tipini birinchi (XY) tipdan ajratish maqsadida gomogametali erkak jinsni - ZZ tarzida, geterogametali urg`ochi jinsni-ZW shaklida ifodalanadi.

Jins belgilanishi va irsiylanishining XO tipi. Jinsni belgilashning bu tipi qandala va chigirtkalarda topilgan. Ularning erkaklarida jinsiy xromosoma faqat bitta bo`ladi. Ularning jins bo`yicha genotipi "XO" tarzida ifodalanadi. Shuning uchun ham ular 50% "X"- xromosomal va 50% "O"- xromosomasiz ikki xil mikrogameta hosil qiladi.

Urg`ochi organizmlar gomogametali bo`lib, ikkita, ya'ni bir juft gomologik (XX) xromosomaga ega. Bu organizmlar bitta X - xromosomal makrogameta hosil qiladi. Ularning avlodlarida jins bo`yicha ajralish 50% ♀ XX : 50% ♂ XO tarzida namoyon bo`ladi.

Jins belgilanishi va irsiylanishining n - 2n (gaploid-diploid) tipi. Jinsni belgilashning bu tipi arilar, asalarilar va chumolilarda aniqlangan. Ularning kariotipida maxsus jinsiy xromosomalar bo`lmaydi. Jinsning namoyon bo`lishi ular kariotipidagi xromosomalarning umumiy soniga, ya'ni 2n yoki n tarzda ekanligiga bog`liq. Arilarning urg`ochilarida xromosomalar diploid (2n=32), erkaklarda esa gaploid (n=16) holatda bo`ladi. Urg`ochilari meyoza bo`linishi orqali gaploid songa ega makrogametalar hosil qiladi

Asalarilarda, ona ari urug`langan tuxum hujayra (2n=32) va urug`lanmagan tuxum hujayralar (n=16) qo`yadi. Urug`langan diploid (2n=32) zigotadan urg`ochi

arilar paydo bo`ladi. Lekin ulardan hamma vaqt ham nasl beruvchi urg`ochi arilar hosil bo`lavermaydi. Ularning ayrimlari ontogenezning dastlabki davrlaridanoq yuqori sifatli oziqa - ona "suti" olib rivojlanadi, natijada, ulardan avlod hosil qilish qobiliyatiga ega, serpusht ona arilar paydo bo`ladi. Qolgan aksariyat diploid zigotadan ($2n=32$) pushtsiz, ko`payish qobiliyatiga ega bo`lmagan urg`ochi ishchi arilar paydo bo`ladi. Bunday arilarning lichinkalari rivojlanish vaqtida asal va changlar aralashmasi bilan oziqlantirilgan bo`ladi. Ona asalari qo`ygan urug`lanmagan tuxum hujayradan ($n=16$) partenogenez yo`li bilan erkak arilar (truten) rivojlanadi. Ularda jinsiy hujayralarning rivojlanishida meyoza mitoz bilan almashingan bo`ladi, shu sababli ularning spermatozoidlari xromosomalarning gaploidli to`plamiga (n) ega bo`ladilar. Trutenlarning somatik hujayralarida xromosomalarning diploidli to`plami ($2n$) tiklangan bo`ladi.

O`simliklarda jins belgilanishi va uning irsiylanishi. Yuksak o`simliklarda, jumladan, yopiq urug`li (gulli) o`simliklarda hayvonlardan farqli o`laroq jinsning belgilanishi va irsiylanishi ancha xilma-xil va murakkab kechadi. Ularning guli ikki jinsli (germafrodit) yoki bir jinsli (yoki onalik, yoki otalik) bo`lishi mumkin. Yopiq urug`li o`simliklar gullarining joylashishiga qarab quyidagi guruhga bo`linadi:

- a) germafrodit o`simliklar; ular faqat ikki jinsli gulga ega bo`ladilar;
- b) bir uyli o`simliklar; ularda bir jinsli gullarning ikkala xili (onalik va otalik) bitta o`simlikda, alohida-alohida joylashadi;
- v) ikki uyli o`simliklar; ularda onalik gullari bir o`simlikda, otalik gullari esa boshqa o`simlikda rivojlanadi;
- g) ko`p uyli (poligam) o`simliklar; ularda, ham ikki jinsli, ham har ikkala tipdagi bir jinsli gullar rivojlanishi mumkin.

Botanika fanining dalillariga ko`ra, yopiq urug`li o`simliklarning 71-78% ikki jinsli gulga ega. Ularning 5-8% ga yaqini bir uyli, 3-4% ga yaqini esa ikki uyli va 17-21% yaqini ko`p uyli o`simliklar hisoblanadi.

Bayon etilganlarga ko`ra, hayvon ob`yektlariga asoslanib ishlab chiqilgan, jins belgilanishining xromosoma nazariyasini o`simliklarga qo`llashning anchagina murakkab o`ziga xos tomonlari mavjud.

O`simliklarda maxsus jinsiy xromosomalar faqat ikki uyli, ya`ni otalik va onalik gullari alohida o`simlikda joylashgan yopiq urug`li o`simlik turlarida topilgan. Ularda jins belgilanishi va rivojlanishining ikki tipi aniqlangan:

- a) ona o`simligi gomogametali (XX), ota o`simligi geterogametali (XY).
- b) ona o`simligi geterogametali (XY), ota o`simligi gomogametali (XX).

O`simliklarda jinsning belgilanishi haqidagi ta`limotga asos solgan olimlardan biri K.Korrens (Correns, 1928) yovvoyi qulupnay (zemlyanika)ning jins bo`yicha ikki uyli turlari *Fragaria moshata* va *Fragaria ananassa* o`simliklarida maxsus jinsiy xromosomalar mavjudligini kashf etdi. Korrens bu turlarga mansub ona o`simliklar geterogametali (XY), ota o`simliklar esa gomogametali (XX) ekanligini birinchi bo`lib isbot etdi. U yovvoyi qulupnayning boshqa turlaridagi jins rivojlanishini o`rganib, ular orasida ikki uyli turlardan tashqari bir uyli va germafrodit gullarga ega bo`lgan turlari ham mavjudligini

ko`rsatdi. Bundan tashqari Korrens yovvoyi qulupnay turlarida jins xillarining rivojlanishini ta'min etuvchi genlarni ham topdi va ularning funksiyasini tasvirladi.

Genetik tadqiqotlar T.S.Fadeeva tomonidan yangi genetik va sitogenetik metodlarni qo'llash orqali rivojlantirildi va *Fragaria* ning jins bo'yicha har xil genotipga ega bo'lgan gomozigotali liniyalari kolleksiyasi yaratildi.

O`simliklarning boshqa turlarida olib borilgan tadqiqotlar natijasida jinsiy xromosomalar faqat jins bo'yicha ikki uyli o`simliklardagina mavjud ekanligi tasdiqlandi. Shuning bilan birga, yopiq urug`li ikki uyli o`simlik turlarida eng ko`p tarqalgan jins belgilanish tipi aniqlandi. Bunda onalik o`simligi gomogametali (XX), ota o`simligi esa geterogametali (XU) bo'lgan. Jins belgilanishining bunday tipi uzum, nasha, elodeya kabi o`simlik turlarida topildi va tadqiq qilindi.

Gulli o`simliklarning aksariyat turlari ikki jinsli, ya'ni germafrodit bo`lib, ularning kariotipida maxsus jinsiy xromosomalar shu davrgacha topilmagan. SHuningdek, jinsiy xromosomalar bir uyli (otalik va onalik) gullari bir o`simlikda, ammo boshqa - boshqa joylashgan o`simliklarda ham bo`lmas ekan. Ularda jinsning rivojlanishi genotipidagi muayyan genlar faoliyatiga bog`liqligi haqidagi nazariy fikrlar va ayrim dalillarga asoslangan.

Mikroorganizmlarda jinsning belgilanishi. Bakteriyalar (ichak tayoqchasi, salmonella, shigellalar kabi) da butunlay boshqacha, o`zlariga xos jinsiy jarayon formasi (shakli) mavjudligi aniqlangan. Ularning har qaysi turida ikki xil hujayra-urg`ochi va erkak hujayralari faoliyat ko`rsatadi. Erkak hujayralarda odatda mikroorganizmlarda uchraydigan yirik uchlari tutashib aylana shakliga kelgan DNK-xromosomadan tashqari jinsiy faktor (omil) - faktor F^+ ham bo`ladi. F^+ faktor juda qisqa DNK dan iborat bo'lgan plazmada yoki episomadir. F^+ faktor ham DNK-xromosoma kabi replikatsiyalanib ko`payadi.

Urg`ochi hujayralarda esa F^+ faktor bo`lmaydi. Shuning uchun ularni F^- tarzida ifoda qilinadi. Ulardagi jinsiy jarayon quyidagicha namoyon bo`ladi. Jinsiy jarayonda F^+ (erkak) hujayra F^- (urg`ochi) hujayra bilan kon'yugatsiyalanadi. Bunda F^+ hujayra sitoplazmatik naycha hosil qilib u orqali F^- hujayraga jinsiy faktor (F^+)ni o`tkazadi. Buning natijasida urg`ochi hujayra (F^-) erkak hujayra (F^+) ga aylanadi. Shunday qilib F^+ hujayra donorlik, F^- hujayrasi retsipyentlik vazifasini bajaradi. F^+ hujayralarida rekombinatsiya namoyon bo`ladi. F^- hujayralarida esa rekombinatsiya bo`lmaydi. Shuning uchun ham F^+ hujayralar mikroorganizm turining hayotchanligini saqlashda hal qiluvchi ahamiyatga ega.

Androgenez, ginogenez, partenogenez va ularda jins belgilanishi

Yuqorida jins genetikasi bilan odatdagi jinsiy jarayon - makro va mikrogametalarining qo`shilib - urug`lanib hosil bo'lgan zigota - duragay organizm avlodlari bilan genetik tahlil orqali tanishgan edik. Tabiatda nisbatan kam bo`lsa-da urug`lanmagan - zigota hosil qilmagan erkaklik yoki urg`ochilik gametalari orqali ko`payish holatlari ham mavjudligi isbotlangan. Ana shunday ko`payish tiplaridan biri androgenezdir.

Androgenez deb yangi avlod embrionining faqat spermatozoid yadrosi va tuxum hujayraning sitoplazmasi hisobiga rivojlanishiga, binobarin, uning genotipi ota genotipi tomonidan belgilanishiga aytiladi. Androgenez qandaydir sabablar bilan onalik yadrosining urug`lanish jarayoniga qadar nobud bo`ladigan holatlarda kuzatiladi. Androgen zigotalarning hayotchanligi xromosomalar diploid to`plamining tiklanishi bilan normal holga keladi. Buning uchun ona tuxum hujayrasi ichiga bir vaqtning o`zida bir nechta spermatozoidlar kirishi kerak va ikkita otalik pronukleuslari o`zaro qo`shilib diploidli yadro hosil qilishi kerak. Androgen individlarning yetuk voyaga etgan holatlari faqat tut ipak qurtida (*Bombyx mori*) va parazit arilar (*Habrabracon hebetor*) da kuzatilgan.

Ginogenez. Ginogenez deb yangi avlod embrionining faqat onalik yadrosidan paydo bo`lib rivojlanishiga aytiladi. Onalik sitoplazmasiga kirgan spermatozoid yadrosi tabiiy va sun`iy ta`sir etuvchi omillar ta`sirida buziladi va o`zining urug`lantirish qobiliyatini yo`qotadi. Ammo bunday spermatozoid tuxum hujayraning faolligini oshiradi. Onalik yadrosi bo`linib ko`payadi va gaploid embrion hosil bo`ladi. Tabiiy ginogenezda rivojlanadigan individlar normal diploid sondagi xromosomalar to`plamiga ega bo`ladilar. Sun`iy ginogenez gaploidiya bilan bog`liq bo`lib, bunday embrionning hayotchanligi past bo`ladi.

Ginogenez germafrodit yumaloq chuvalchanglar, tirik tug`uvchi (*Mollienisia formosa*) baliqlarda kuzatildi.

Partenogenez. Partenogenez deb urug`lanmagan onalik (makro-gameta) yadrosining o`zidan rivojlangan gaploid embrionning hosil bo`lishiga aytiladi.

Hosil bo`lgan partenogenetik gaploid embriondan urg`ochi organizm rivojlanadi. Lekin ularning ham hayotchanligi past bo`ladi. Ularga nisbatan partenogenetik diploid embrion hayotchan bo`ladi. Diploid sondagi xromosomaga ega bo`lgan partenogenetik makrogameta I meyozi anafazasida gomologik xromosomalar tarqalmay bitta makrogametaning o`zida qolishi tufayli hosil bo`ladi.

Diploid partenogenez usulida paydo bo`lgan o`simliklar naslli, urug` tugadigan bo`ladilar. Partenogenez ba`zi o`simlik va hayvon turlarida tabiiy holatda uchraydilar. Tajribada ham sun`iy partenogenez va androgenez olish mumkin. Eksperimental yo`l bilan partenogenetik va androgenetik individlar olish va ulardan jinsni boshqarish bo`yicha tadqiqotlarni akademiklar B.L.Astaurov va V.A.Strunnikovlar amalga oshirganlar.

Belgilarning jins bilan birikkan holda irsiylanishi

Jinsiy xromosomalarda joylashgan genlarning irsiylanish qonuniyatlarini T. Morgan va uning shogirdi U.Bridjes drozofilada olib borilgan sitogenetik tadqiqotlar natijasida kashf etdi. Bu qonuniyatning asosiy mohiyati quyidagicha:

Jinsiy xromosomada joylashgan **genlar jins bilan birikkan holda irsiylanadi**. Autosomalarda joylashgan genlar esa jinsga bog`liq bo`lmagan holda, nasldan-naslga beriladi. Bunday holatlarda, belgilarning jins bilan birikkan yoki

birikmagan holda irsiylanishi, ularning rivojlanishini ta'min etuvchi genlar joylashgan xromosomalarning meyoza va gametalar hosil bo'lish, urug'lanish va zigota hosil bo'lish jarayonidagi faoliyatiga bog'liq. Jins bilan birikkan holda irsiylanadigan aksariyat belgilarning genlari X-xromosomada joylashgan. Gomogameta jinsli (drozofila va odam) urg'ochi organizmda ikkita XX (bir juft gomologik) xromosomalari bo'lganligi sababli ularda joylashgan belgilarning genlari bir juft allel holatida bo'ladi. Shuning uchun ham ularda jins bilan birikkan genlar dominant (AA), retsessiv (aa) gomozigotali hamda geterozigotali (Aa) holatlarda bo'lishi mumkin. Geterogametali (XY) erkaklari faqat bitta X - xromosomaga ega bo'lib unda joylashgan belgi genlari, **gemizigotali** (yoki faqat A, yoki faqat a) holatda bo'ladilar. Shuning uchun ularda genning retsessiv alleli (a) ham faoliyat ko'rsatib retsessiv belgining ro'yobga chiqishini ta'min eta oladi. Chunki X-xromosomadagi aksariyat genlarning U-xromosomada allellari bo'lmaydi. U-xromosomada juda kam belgilarning genlari joylashgan. X-xromosomada joylashgan genlarning jins bilan birikkan holda irsiylanishini Morganning drozofila pashshasida o'tkazgan tajribalari misolida ko'rib o'tamiz.

Shu paytga qadar o'rganilgan belgilarning irsiylanishini genetik tahlil qilganda dominant belgini rivojlantiruvchi dominant allelni bosh harflar (A yoki B) bilan, retsessiv belgini rivojlantiruvchi allelni esa kichik harflar (a yoki b) bilan belgilab keldik. Morgan ishlarida esa dominant allel – w^+ , retsessiv allel – w simvollari shaklida ham berilganligining guvohi bo'lamiz.

Drozofila pashshasi ko'zining qizil - oq bo'lishini ta'min etuvchi gen allellari (w^+ - w) jinsiy X-xromosomada joylashgan. Drozofila pashshasida ko'zning qizil rangi w^+ geni bilan, oq rangi esa w geni bilan belgilangan. Ko'z rangining jinsga bog'liq holda irsiylanishini tadqiq qilish uchun qizil va oq ko'zli drozofila pashshalari ikki variantda chatishtirilib olingan duragay avlodlarning qiyosiy taqqoslanganligini ko'rib o'taylik.

Birinchi variantdagi tajribada qizil ko'zli urg'ochi pashshalar oq ko'zli erkak pashshalar bilan chatishtirildi. Olingan F_1 individlarining har ikki jinslari qizil ko'zli bo'lgan. F_1 dagi qizil ko'zli erkak va urg'ochi pashshalar o'zaro chatishtirilib ikkinchi (F_2) avlod individlari olinganda, ularning $\frac{3}{4}$ qismi qizil ko'zli, $\frac{1}{4}$ qismi esa oq ko'zli bo'lgan. Olingan dalillar go'yo "qizil ko'zlilik" belgisining dominantlik qilishligini ko'rsatadi. Muhimi shundaki, F_2 da olingan urg'ochi pashshalarning barchasi qizil ko'zli, ammo 50% pashshalar dominant gomozigota, 50% pashshalar geterozigota hisoblanadilar. Erkak pashshalarning yarmi qizil ko'zli, yarmi oq ko'zli bo'lgan.

Ikkinchi variantda oq ko'zli urg'ochi pashshalar qizil ko'zli erkak pashshalar bilan chatishtirildi. "Qizil ko'zlilik" belgisining dominantlik qilishi haqidagi Mendel qonunidan kelib chiqadigan bo'lsak, birinchi avlod duragaylarining barchasi bir xil bo'lishi kerak edi, haqiqatda esa olingan pashshalarning yarmi qizil ko'zli, yarmi oq ko'zli bo'lib chiqqan. Qizig'i shundaki, qizil ko'zli pashshalarning hammasi urg'ochi, oq ko'zli pashshalar esa erkak pashshalar bo'lgan. Ularni o'zaro chatishtirishdan olingan F_2 individlarining yarmi ($\frac{1}{4}$ qismi emas) oq ko'zli, yarmi qizil ko'zli individlar bo'lgan. 50% qizil ko'zli pashshalarning 25% i

urg`ochi pashshalar, 25% i erkak pashshalar bo`lgan. Oq ko`zli pashshalarda ham analogik holat kuzatiladi.

Morgan olingan natijalarni quyidagicha tushuntiradi: birinchidan ko`z rangini belgilovchi gen allellari X-xromosomada joylashgan; erkak pashshalarning Y-jinsiy xromosomasida ko`z rangiga aloqador gen joylashgan emas. Erkak va urg`ochi pashshalarda jinsni belgilovchi xromosomalar jufti bir-biridan farq qiladi. Urg`ochi pashshalarning hujayrasi ikkita bir xil X-xromosomani, erkak individlarning hujayralari esa – har xil X va Y xromosomalarni o`zida saqlaydi. Urg`ochi pashshalar o`zlaridagi X-xromosomaning birini onasidan, ikkinchisini esa otasidan olgan, u o`z navbatida bitta X-xromosomasini qiz individlariga, ikkinchi X-xromosomasini o`g`il individlariga beradi. Erkak pashshalar esa o`zlaridagi X-xromosomani onasidan, Y-xromosomani otasidan oladi va o`z navbatida X-xromosomasini qiz individlariga, Y-xromosomasini o`g`il individlariga beradi. Erkak pashshalar o`zlarining belgisini mazkur tajribada nevaralariga o`g`illari orqali emas, balki qizlari orqali beradilar.

Demak, gomogametali ona organizmning jinsiy xromosomalari ham o`g`il, ham qiz avlodlarga; geterogametali ota organizm o`zining yagona X-xromosomasini qiz avlodlarga berishini ko`rdik. Ma`lum yo`nalishdagi chatishtirishlarda X-xromosomada joylashgan genlar tomonidan boshqariladigan belgilar onadan o`g`illariga, otadan esa qizlariga o`tishini ko`ramiz.

Odanda ham jins bilan birikkan holda irsiylanuvchi bir qator belgilar mavjud. Ular qatoriga daltonizm (ranglarni ajrata olmaslik), gemofiliya (qonning juda sekin ivishi) kasalliklari kirib, ularni belgilovchi retsessiv genlar X-xromosomada joylashgan.

X-xromosomada alleli bo`lmagan, Y-xromosomada joylashgan genlarning irsiylanishi boshqalardan farq qiladi. Bunday holda, ular faqat otadan o`g`illariga o`tadi. Bunga misol qilib, erkak odamlarning quloq suprasi atrofida joylashgan tuklarning irsiylanishini ko`rsatish mumkin.

Urg`ochi jinsning geterogametali holatda irsiylanishiga misol qilib tovuqlarda jins bilan bog`liq bo`lgan pat rangining irsiylanishini ko`rsatish mumkin. Shuni qayd etish kerakki, agarda jins bilan birikkan holda irsiylanish nazariyasi to`g`ri bo`lsa, u holda urg`ochi organizmlar geterogametali bo`lgan holatda, X-xromosomada joylashgan barcha genlar erkak organizmlarda emas, balki urg`ochi organizmlarda gemizigota holatida bo`lishi kerak bo`ladi. Tovuqlarda xromosomada joylashgan va patlarda qora pigmentni alohida tipda taqsimlab, patning ola-chipor rangda bo`lishligini dominant B alleli, pigmentning bir tekisda taqsimlanishi va patning qora rangda bo`lishligi esa retsessiv b alleli tomonidan ta`min etiladi.

Ola-chipor patli tovuqlar (ZW) qora rangli xo`rozlar (ZZ) bilan chatishtirilsa birinchi avlodda ham rang bo`yicha, ham jins bo`yicha 1:1 nisbatda ajralish sodir bo`ladi. Tuxumdan chiqqan bo`lg`usi xo`rozlar patning ola-chipor rangini ta`minlovchi gen joylashgan xromosomani onadan olganliklari uchun patlarining rangi ola-chipor bo`ladi, bo`lg`usi tovuqlar esa qora rangda bo`ladi. Chunki, ular patning qora rangini ta`min etuvchi gen joylashgan xromosomani otadan oladi.

F₁ da olingan erkak va urg'ochi parrandalar o'zaro chatishtirilib F₂ avlodlari olinsa, ularda tovuqlarning yarmi ola-chipor, yarmi qora rangda bo'ladi. Xo'rozlarning ham yarmi ola-chipor, yarmi qora rangda bo'ladi.

<p>R ♀ ola- chipor patli $Z^B W$ g Z^V, W</p>	x	<p>♂ qora patli $Z^b Z^b$ Z^b</p>	x	<p>P ♀ qora patli $Z^b W$ g Z^b, W</p>	x	<p>♂ ola-chipor patli $Z^B Z^b$ Z^B, Z^b</p>
<p>F₁ ♂ $Z^B Z^b$, ola-chipor patli</p>	<p>♀ $Z^b W$ qora patli</p>	<p>F₂ ♀ $Z^B W$, ola-chipor patli</p>	<p>♀ $Z^b W$, qora patli</p>	<p>♂ $Z^B Z^b$, ola-chipor patli</p>	<p>♂ $Z^b Z^b$ qora patli</p>	

Retsiprok chatishtirishda, ya'ni endi qora rangli tovuqlar, ola-chipor rangli xo'rozlar bilan chatishtirishdan olingan birinchi avlodning har ikkala jinsli organizmlari, faqat ola-chipor rangda bo'ladi. Chunki bo'lg'usi tovuq va xo'rozlar dominant allel joylashgan xromosomani otadan oladi.

Bularning genetik tahlilini quyidagicha ifodalash mumkin:

<p>R ♀ qora patli $Z^b W$ g Z^b, W</p>	x	<p>♂ ola-chipor patli $Z^V Z^V$ Z^V</p>	x	<p>R ♀ ola-chipor patli $Z^B W$ g Z^B, W</p>	x	<p>♂ ola-chipor patli $Z^B Z^b$ Z^B, Z^b</p>
<p>F₁ ♀ $Z^B W$, ola-chipor patli</p>	<p>♂ $Z^B Z^b$ ola-chipor patli</p>	<p>F₂ ♀ $Z^B W$, ola-chipor patli</p>	<p>♀ $Z^b W$, qora patli</p>	<p>♂ $Z^V Z^V$, ola-chipor patli</p>	<p>♂ $Z^B Z^b$ ola-chipor patli</p>	

F₁ da olingan erkak va urg'ochi parrandalar o'zaro chatishtirilsa, ikkinchi avlodda (F₂) olingan tovuqlarning yarmi ola-chipor patli, yarmi esa qora patli; xo'rozlarning barchasi ola-chipor rangda bo'lgan. Shunday qilib, olingan dalillar jins bilan birikkan holda irsiylanish nazariyasining to'g'riligini yana bir karra tasdiqlaydi.

Genetik tadqiqotlar yuqorida bayon etilganlardan tashqari hayvonlarda jins bilan chegaralangan holatda irsiylanadigan belgilar ham mavjudligini tasdiqladi. Bunday irsiylanishning mohiyati quyidagicha: hayvonlarda shunday belgilar ham borki, ularning genlari har ikki jins organizmlarining autosoma va jinsiy xromosomalarida bo'lishiga qaramay, bu genlar faqat bir jinsda - urg'ochilaridagina rivojlanadi. Masalan, qoramol zotlarida sut va undagi yog' mahsuldorligining genlari har ikkala jinsda bo'lsa-da, faqat urg'ochi hayvonlarda faoliyat ko'rsatadi. Zotdor buqalarda ham ushbu genlar mavjud bo'lib ular urg'ochi avlodlari - g'unajinlarga o'tib ularning sut va undagi yog' mahsuldorligini oshiradi. Buqa va uning erkak avlodlarida bu genlar faoliyat ko'rsatmaydilar. Zotdor xo'rozlar xromosomalarida sermahsullilik, yirik tuxumlilik xususiyatlarini belgilovchi genlar urg'ochi avlodlariga o'tadi va ularda

faoliyat ko`rsatadi. Xo`rozning o`zida va uning erkak ajdodlarida xuddi shu genlar mavjudligiga qaramay, ular faoliyat ko`rsatmaydi.

Shunday qilib, T.Morgan va uning shogirdlari drozofila pashshasining sitogenetikasini tadqiq qilish natijasida ularning kariotipida jinsning belgilanishi va irsiylanishini ta'minlovchi bir juft jinsiy xromosomalar mavjudligini isbot etdilar. Drozofilada urg`ochi organizmlar gomogamet (XX), erkak organizmlar geterogamet (XY) jins ekanligi aniqlandi. Jins belgilanishining bunday tipi (♀XX , ♂XY) odamlarga, aksariyat sut emizuvchilarga, ba'zi baliq turlariga ham xos ekanligi isbotlandi. Jinsiy xromosomalarda joylashgan genlar jins bilan bog`liq holda irsiylanishi ko`rsatib berildi.

GENLARNING BIRIKKAN HOLDA IRSIYLANISHI VA KROSSINGOVER

Oldingi mavzularda bayon etilgan genetik tahlil printsiplaridan kelib chiqadigan asosiy xulosa shuki, belgilarning mustaqil kombinatsiyalanishi bu belgilarni nazorat qiluvchi genlar har xil juft xromosomalarda joylashgan deb qaralgan taqdirdagina amalga oshadi. Binobarin, har bir organizmda mustaqil irsiylanuvchi belgilar guruhlarining soni xromosomalar juftining soni bilan chegaralangan. Ikkinchi tomondan esa genlarning organizmlarda boshqaradigan belgi va xossalarning soni nihoyatda katta, har bir turning xromosomalar juftining soni esa nisbatan kam va doimiy hisoblanadi.

Har bir xromosomada bitta emas, balki ko`p sondagi genlar joylashgan degan fikr paydo bo`ladi. Agarda shunday bo`ladigan bo`lsa, Mendelning uchinchi qonuni genlar emas, balki faqat xromosomalarning taqsimlanishigagina aloqador bo`lib chiqadi.

Organizmlar kariotipi (xromosomalari yig`indisi) ning aksariyat qismini jinsiy bo`lmagan xromosomalar, ya'ni autosomalalar tashkil qiladi. Binobarin, organizm genotipi tarkibidagi aksariyat genlar ham autosomalalarda joylashgandir. Shu sababli, ular jinsga bog`liq bo`lmagan holda irsiylanadi degan fikr paydo bo`lgan edi. Morgan va uning shogirdlari autosomalalarda joylashgan birikkan holdagi genlarning irsiylanishini o`rganish va uning qonuniyatlarini ochishga katta ahamiyat bergan. Bu sohada amalga oshirilgan ko`p tajribalar natijasiga asoslanib, bir xromosomada joylashgan genlar kelgusi avlodlarga birikkan holda irsiylanadi degan xulosaga kelindi. Boshqacha qilib aytganda, bunday genlarning irsiylanishi Mendelning uchinchi qonuniga bo`ysunmagan holda amalga oshadi.

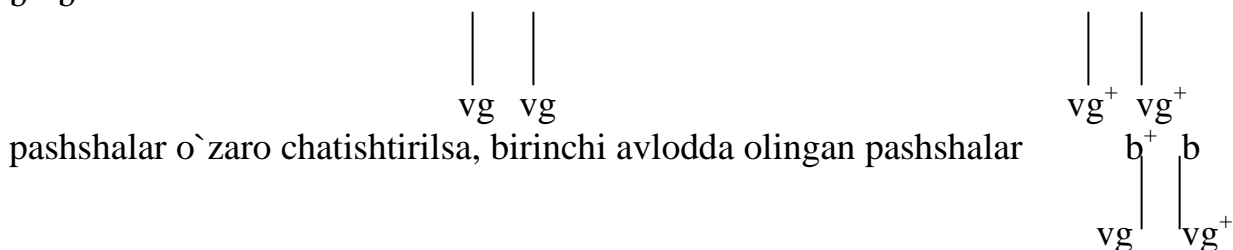
Mendelning uchinchi qonuniga ko`ra ikki juft genlari (AB va ab) bilan farqlanuvchi organizmlar o`zaro chatishtirilganda olingan duragaylar (AaBb) teng sondagi to`rt xil – AB, Ab, aB, ab gametalarni beradi.

F₁ individlari retsessiv gomozigotali organizm bilan qayta chatishtirilgan vaqtda, F₂ da to`rtta fenotipik sinflar paydo bo`lib, ularning miqdoriy nisbati 1:1:1:1 bo`ladi. Faktik dalillarning ko`paya borishi bilan genetiklar mustaqil irsiylanishdan chetga chiqishning orta borishiga duch kela boshladilar. Ba'zi hollarda belgilarning yangi kombinatsiyalari (Ab va aB) F₂ bekkross avlodida

umuman uchramay qo`ydi, boshlang`ich ota-ona formalarining teng miqdorda (50 foizdan) gi genlarining to`liq birikishi kuzatila boshlandi. Avlodlarda tez-tez u yoki bu darajada ota-ona belgilarining birikmasi ko`proq, yangi kombinatsiyalarniki esa 50 foizdan kam uchray boshladi. Shunday qilib, mazkur holatda genlar ko`proq boshlang`ich holatdagidek irsiylana boshladi. Bu holatni Morgan **genlarning birikkanligi** yoki **birikkan holdagi irsiylanish** deb atadi.

Genlarning to`liq birikkan holda irsiylanishi

Genlarning birikkan holda irsiylanish hodisasining mohiyati bilan Morgan tomonidan o`tkazilgan tajribalar misolida tanishib o`tamiz. Drozofilada tananing kul rangini – b^+ , qora rangini esa – b , qanotning normal uzun bo`lishini – vg^+ , qisqa qanotni esa - vg genlari bilan belgilaymiz. Ikki juft birikkan belgilari bilan farqlanuvchi – kul rang tanali, qisqa qanotli $b^+ b^+$ va qora tanali, uzun qanotli $b b$



fenotip bo`yicha kul rang tanali, uzun qanotli bo`lganlar. Agarda F_1 da olingan digeterozigotali duragay erkak pashshalar har ikki gen bo`yicha retsessiv gomozigotali urg`ochi pashshalar bilan qayta chatishtirilganda, F_2 da 1:1 nisbatda kul rang tanali, qisqa qanotli va qora tanali, uzun qanotli pashshalar olingan. Bu xildagi ajralishda mazkur diduragay erkak pashsha to`rt xil emas, balki ikki tipdagi $b^+ vg$ va $b vg^+$ gametalarni beradi. Mazkur ajralishdan kelib chiqib erkak pashshada gomologik xromosomalarning ayrim qismlari bilan krossingover sodir bo`lmagan deb tahmin qilishga imkon beradi. Keyinchalik, drozofila pashshalarining erkaklarida autosoma, hamda jinsiy xromosomalarda krossingover haqiqatda kuzatilmagan. Shu sababli yuqoridagi tahliliy chatishtirishda avlodlarda har ikki ota-onadagi boshlang`ich belgilar kombinatsiyasi qayta tiklanadi: kul rang tanali, qisqa qanotli va qora tanali, uzun qanotli pashshalar. Ular jinslaridan qat`iy nazar miqdoriy jihatdan 1:1 nisbatni beradi. Bu yerda biz autosoma bir juft gomologik xromosomalarda joylashgan genlarning to`liq birikkanlik holatini kuzatdik.

Belgilarning to`liq birikkan holda irsiylanishi makkajo`xori o`simligida ham mukammal tadqiq qilingan. Makkajo`xorining ikki belgisi bo`yicha alternativ (keskin farqlanuvchi) fenotipga, gomozigotali genotipga ega bo`lgan navlari o`zaro chatishtirildi. Ona o`simligining doni sariq (SS) va yuzasi tekis (AA), ota o`simligining esa doni oq rangsiz (ss), yuzasi esa burishgan (aa) bo`lgan. Olingan duragay avlodlarida bu ikki belgi bo`yicha genetik tahlil o`tkazish juda qulay, chunki ota-ona o`simliklarini chatishtirish natijasida ona o`simligida rivojlangan makkajo`xori so`tasida hosil bo`lgan donlar - F_1 o`simligi ontogenezing

embrional davri hisoblanadi. Shuning uchun soʻtadagi donlarni qayd etilgan ikki belgi boʻyicha tasvirlab, tahlil qilish mumkin. Ularni chatishtirish natijasida olingan F_1 oʻsimliklarining donlari sariq rang (Ss) da va yuzasi tekis (Aa) boʻlgan. Demak, har ikki belgi boʻyicha toʻliq dominantlik holat kuzatilgan.

Bu ikki belgining irsiylanish qonuniyatlarini aniqlash uchun doni boʻyicha SsAa genotipga va sariq, silliq fenotipga ega boʻlgan F_1 oʻsimligi bu ikki belgi boʻyicha retsessiv gomozigotali (ssaa) nav bilan qayta chatishtiriladi, yaʼni tahliliy bekkross oʻtkaziladi. Agar bu ikki belgining rivojlanishini taʼmin etuvchi genlar har xil nogomologik xromosomalarda joylashganda edi, u holda quyidagicha holat kuzatilgan boʻlur edi. F_b (SsAa x ssaa)da ona oʻsimliklar - F_1 duragaylar toʻrt xil (SA, Sa, sA, sa) genotipga ega boʻlgan gametalar hosil qilgan boʻlur edi.

Tahliliy chatishtirish uchun olingan ota oʻsimligi har ikki gen boʻyicha retsessiv gomozigotali (ssaa) boʻlganligi uchun faqat bir xil genotipga ega boʻlgan (sa) gametalar hosil qiladi. Ular jinsiy jarayonda toʻrt xil variantda qoʻshilib urugʻlanadi. Natijada F_b da toʻrtta fenotipik sinf ajralib chiqqan boʻlur edi. Ular quyidagi genotiplarga - 25% SsAa, 25% Ssaa, 25% ssAa, 25% ssaa ega boʻlgan boʻlur edi.

Tajribada butunlay boshqacha, yaʼni bu ikkita gen allellarining bitta xromosomada joylashganligini isbot etuvchi dalillar olindi.

Yuqorida qayd etilgan tajribada olingan F_1 oʻsimligining doni sariq va tekis boʻlganini koʻrdik. Uning bu belgilar boʻyicha genotipi digeterozigota (SsAa) holatida edi. Uni ushbu ikki belgi boʻyicha retsessiv gomozigotali (ssaa), doni oq va burishgan oʻsimlik bilan chatishtirilib olingan F_b oʻsimliklari faqat ikkita fenotipik sinf hosil qilgan: doni sariq va tekis oʻsimliklar va doni oq, burishgan oʻsimliklar.

Ularning nisbati 1:1, yaʼni 50% : 50% boʻlgan. F_b dagi ajralishning genetik tahlili quyidagicha :

$$\begin{array}{rcc}
 \text{♀ doni sariq va tekis} & & \text{♂ doni oq va burishgan} \\
 \frac{S \ A}{s \ a} & \times & \frac{s \ a}{s \ a} \\
 R & & \\
 \\
 G & & \frac{S \ A, \ s \ a}{s \ a} \\
 \\
 F_v & & \frac{S \ A}{S \ a} \quad \frac{s \ a}{s \ a} \\
 \text{doni sariq va tekis} & & \text{doni oq va burishgan} \\
 1 & : & 1
 \end{array}$$

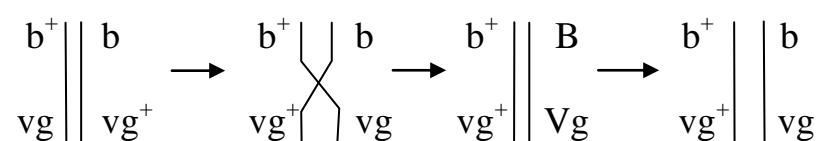
Olingan natijalar makkajoʻxorida bu ikki juft belgining toʻliq birikkan holda irsiylanishini koʻrsatadi.

Genlarning toʻliqsiz birikkan holda irsiylanishi

Krossingoverning ochilishi. Bitta xromosomada bittadan ortiq genlar joylashgan deb olingan taqdirda gomologik juft xromosomada joylashgan bir gen allellari o`rin almashinishi va bitta gomologik xromosomadan boshqasiga o`tib o`rin almashinishi mumkinmi degan savol tug`iladi. Agarda bunday jarayon sodir bo`lmaganda edi, meyoza nogomologik xromosomalarning tasodifiy ajralishlari tufayligina genlarning kombinirlanishlari ro`y bergan bo`lur edi. Bir juft gomologik xromosomalarda joylashgan genlar hamma vaqt birikkan holda irsiylangan bo`lishi kerak edi.

T.Morgan va uning shogirdlari tomonidan o`tkazilgan tadqiqotlarda gomologik juft xromosomalarda genlar almashinuvining bo`lib turishligi ko`rsatib berildi. Genlar joylashgan gomologik xromosomalarning aynan o`xshash qismlari bilan o`zaro o`rin almashinish jarayoni **xromosomal chalkashishi yoki krossingover** deb ataladi. Krossingover gomologik xromosomalarda joylashgan genlarning yangi birikmalarini hosil qiladi. Krossingover hamda birikkanlik hodisalari barcha o`simlik, hayvon va mikroorganizmlar uchun umumiy hisoblanadi. Gomologik xromosomalarning aynan o`xshash qismlari bilan o`rin almashinishlarining mavjudligi, genlar rekombinatsiyasini amalga oshirib shu orqali evolyutsiyada kombinativ o`zgaruvchanlikning rolini oshiradi.

Krossingoverning genetik tahlili. Qanday genetik metodlar yordami bilan birikkan holdagi irsiylanish hodisasini genlarning mustaqil kombinirlanish hodidasidan ajratish mumkin? Xromosomalarda ro`y beradigan chalkashishni belgilarning yangi birikmalariga ega bo`lgan organizmlarning paydo bo`lish chastotalarini hisobga olish yo`li bilan aniqlanadi. Krossingover hodisasi drozofila pashshasida aniqlandi. Genlarning xromosomalarda ma`lum bir tartibda joylanishlarini ko`rsatib beradigan Morgan tomonidan o`tkazilgan mana bu klassik tajribani ko`rib o`tamiz. Yuqorida biz, Morganning genlarning to`liq birikkan holdagi irsiylanishini drozofilaning ona sifatida qora tanali va qisqa qanotli va ota sifatida digeterozigotali kul rang tanali va uzun qanotli pashshalarining o`zaro chatishtirgan tajribasida ko`rib o`tgan edik. Morgan keyingi tajribasida esa ona sifatida F₁ dagi digeterozigotali pashshalarni va ota sifatida esa har ikki gen bo`yicha retsessiv gomozigotali – qora tanali va qisqa qanotli pashshalarni o`zaro chatishtirdi. F₂ avlodida boshqacha ko`rinishdagi ajralish, ya`ni genlarning to`liqsiz birikkan holdagi irsiylanishi kuzatildi. Bu holning yuz berishiga sabab birikkan genlar joylashgan gomologik xromosomalarga ega bo`lgan ona sifatida olingan F₁ pashshalarining ba`zilarida, meyoza jarayonida krossingover tufayli gomologik xromosomalarda ayrim qismlari bilan o`rin almashadi. Bu jarayonni quyidagicha tasvirlash mumkin:



Natijada, yangi genotipda ikki xil yangi gametalar hosil bo`ladi. Ular **krossoverlangan gametalar** deb ataladi. Chunki ulardagi xromosomalar strukturaviy qayta tuzilib, birikkan genlar krossingover tufayli ajralib o`zaro yangi o`zgargan variantda birikkan bo`ladilar. Krossingoverga duchor bo`lmagan gomologik xromosomalarga ega bo`lgan ona organizmlarning aksariyati meyoj jarayonida ikki xil odatdagi genlar birikmasiga ega bo`lgan gametalarni hosil qiladi.

$$\begin{array}{c|c} b^+ & B \\ \hline Vg & vg^+ \end{array} \rightarrow \begin{array}{c|c} b^+ & B \\ \hline vg & vg^+ \end{array}$$

Bular **krossoverlanmagan gametalar** deb ataladi. Bu tipdagi gametalar ona sifatida olingan F₁ organizmlari hosil qiladigan gametalarning ko`p qismini tashkil etadi.

Shunday qilib, tahliliy chatishtirishda, ona organizm sifatida qatnashayotgan F₁ duragay pashshalar to`rt xil gameta hosil qilish imkoniyatiga egadir. Tahliliy chatishtirishda qatnashgan ota organizm gomozigota bo`lgani uchun faqat bir xil gameta hosil qiladi. Ularning to`rt variantda qo`shilishi (urug`lanishi) natijasida, to`rt xil genotip va fenotipga ega bo`lgan avlod (F_b) paydo bo`ladi va ular quyidagilardan iborat:

$$\begin{array}{cccc} 1) \begin{array}{c|c} b^+ & b \\ \hline vg & vg \end{array} & 2) \begin{array}{c|c} b & b \\ \hline vg^+ & vg \end{array} & 3) \begin{array}{c|c} b^+ & b \\ \hline vg^+ & vg \end{array} & 4) \begin{array}{c|c} b & b \\ \hline vg & vg \end{array} \end{array}$$

Birinchi va ikkinchi xildagi pashshalar, xuddi ota-ona organizmlaridagidek genotip va fenotipga ega. Boshqacha aytganda, ularda bir xromosomalarda joylashgan ikkala gen birikkanligicha qolgan. Ular **krossingoverlanmagan organizmlar** deyiladi. Uchinchi va to`rtinchi xil pashshalarda qayd etilgan ikki gen joylashgan xromosomalarda esa krossingover tufayli ayrim qismlarini almashtirgan holatda bo`ladi. Ular **krossingoverlangan organizmlar** deb ataladi.

Boshqacha aytganda, birikkan genlar ajralib xromosomalarda o`zgargan kombinatsiyada birlashgan bo`ladi. F_b dagi bu to`rt xil sinfga kiruvchi pashshalar son jihatdan ham kuchli farqlanadi. Birinchi va ikkinchi xil pashshalar F_b dagi organizmlarning eng ko`p qismini (83%) tashkil etadi. Miqdor jihatdan esa ular o`zaro teng bo`ladi (har biri 41,5%). Uchinchi va to`rtinchi xil pashshalar esa, juda kam uchraydi, ularning umumiy miqdori F_b ning faqat 17% ni (har biri 8,5% dan) tashkil qiladi. Bu ko`rsatkich **krossingover foizi** deb ataladi. Bunday irsiylanish **genlarning to`liqsiz birikkan holda irsiylanishi** deyiladi. Krossingover foizi xromosomada joylashgan ikki genning orasidagi masofani bildirib **foiz yoki morganiid** bilan belgilanadi. Xromosomalarda genlar bir-biriga qanchalik yaqin joylashgan bo`lsa, krossingover foizi shunchalik kichik, aksincha genlar bir-biridan qanchalik uzoq masofada joylashgan bo`lsa, foiz shunchalik katta bo`ladi. Birikkan genlarning irsiylanishi va ularning krossingover tufayli ajralib, mustaqil

irsiylanishini o`rganish natijalari xromosoma nazariyasining yaratilishida yana bir katta ahamiyatga ega bo`lgan daliliy manba bo`lib xizmat qildi.

Drozofila pashshasida olib borilgan tajribalar natijasida kashf etilgan belgilarning to`liqsiz birikkan holda irsiylanish qonunlarining to`g`riligi makkajo`xorida G.Kreyton va B.Mak-Klintok tomonidan amalga oshirilgan tajribalarida tasdiqlandi. Biz bu tajribalarning birinchi varianti-to`liq birikkan holda irsiylanish bilan tanishgan edik. Endi esa o`sha tajribalarning ikkinchi varianti - belgilarning to`liqsiz birikkan holda irsiylanishi bilan tanishamiz.

Tajribaning ikkinchi variantida genetik tahlil qilingan 8368 ta F_b duragay o`simliklarini don rangi va shakli bo`yicha to`rtta fenotipik sinfga ajratish mumkin bo`lgan.

1. Doni sariq va tekis bo`lgan o`simliklar 4032 ta bo`lib F_b dagi umumiy o`simliklar sonining 48,2 foizini tashkil etadi.

2. Doni oq va burishgan o`simliklar 4025 ta bo`lib F_b dagi umumiy o`simliklarning 48,2 foizini tashkil etadi.

3. Doni sariq va burishgan o`simliklar 149 ta bo`lib umumiy o`simliklar sonining 1,8 foizini tashkil etgan.

4. Doni oq va tekis o`simliklar 152 ta bo`lib umumiy o`simliklarning 1,8 foizini tashkil etadi.

Yuqorida qayd etilgan fenotipik sinflar ota-ona o`simliklari quyidagicha genotipga ega bo`lgan o`simliklarni chatishtirishda hosil bo`ladi.

	♀ doni sariq, tekis		♂ doni oq, burishgan
R	$F_1 \quad \frac{S A}{s a}$	X	$\frac{s a}{s a}$
G	$\frac{S A}{S a} \quad \frac{s a}{s A}$		$\frac{s a}{s a}$
F _V	$\frac{S A}{s a}$	$\frac{s a}{s a}$	$\frac{S a}{s a} \quad \frac{s A}{s a}$
	doni sariq , tekis	doni oq , burishgan	doni sariq , burishgan doni oq , tekis

F_b ning birinchi va ikkinchi fenotipik sinflariga kiruvchi o`simliklari ona sifatida olingan F_1 o`simliklarining krossingoverga uchramagan gametalarning (S A, s a) ota organizm gametasi (s a) bilan qo`shilib hosil bo`lgan zigotadan rivojlanganlar. Ular F_b o`simliklari umumiy sonining 96,4 foizini tashkil etib, krossoverlanmagan o`simliklar deb ataladi.

F_b ning uchinchi va to`rtinchi fenotipik sinflariga kiruvchi krossoverli o`simliklari ona sifatida olingan F_1 o`simliklarining (S a, s A) gametalari ota organizm gametasi (s a) bilan qo`shilib hosil qilgan zigotasidan rivojlanganlar. Ularning soni juda kam bo`lib F_b o`simliklari umumiy sonining faqat 3,6 foizini tashkil etadi. Foiz hisobida belgilangan 3,6 morganid xromosomadagi genlar joylashgan lokuslar orasidagi masofani ko`rsatadi.

Bu sohada keng miqyosda olib borilgan genetik va sitogenetik tadqiqotlar natijasida makkajo`xori eng yaxshi tadqiq qilingan biologik ob`yektlar qatoriga kirgan. Uning 400 dan ortiq genlari aniqlandi va xromosomalarining mukammal genetik xaritasi tuzildi.

Krossingoverning sitologik isboti va mexanizmi

Krossingoverning sitologik isboti. Gomologik xromosomalarning krossingoverlanish (chalkashish) hodisasi dastavval bundan oldingi mavzuda ko`rganimizdek, genetik tahlil metodini qo`llab rekombinant o`simliklar sonini aniqlash orqali kashf etilgan edi. Sitogenetik tadqiqotlarning keyingi rivojlanishi natijasida krossingoverning sitologik isboti ham topildi. Ayniqsa K.Shternning drozofilada, G.Kreyton va B.Mak-Klintoklarning makkajo`xorida amalga oshirgan tadqiqotlari natijasi katta ahamiyatga ega bo`ldi. Buning uchun ular genetik tahlil qilinadigan birikkan genlar joylashgan gomologik xromosomalarni sitologik belgiladilar. Shunday liniyalarda genetik va sitologik tahlilni birgalikda (parallel) olib borishdi.

Makkajo`xorida o`tkazilgan tadqiqotlar ustida to`xtalamiz. Dastavval makkajo`xorining gomologik xromosomalari sitologik nishonlangan liniyasini maxsus sitologik metodlar yordamida yaratildi. Bu liniyaning IX juft gomologik xromosomasining bittasi morfologik normal, ikkinchisi nishonlangan bo`lib, uning bir uchi yo`g`onlashib kichik sharsimon holatda, ikkinchi uchi esa normal xromosomanikiga qaraganda uzun bo`lgan. IX juft gomologik xromosomani mikroskopda sitologik ko`rish va aniqlash mumkin bo`lgan. Har ikkala gomologik xromosoma genetik nishon qilingan edi. Normal xromosomada don endospermining rangsiz-oq bo`lishini belgilovchi retsessiv s geni hamda endospermning kraxmalli bo`lishini ta`min etuvchi dominant wx^+ geni joylashgan. Sitologik nishonlangan xromosomada esa endospermning sariq rangda bo`lishini belgilovchi dominant s^+ geni, hamda don endospermining mumsimon bo`lishini belgilovchi retsessiv wx geni joylashgan. IX juft gomologik xromosomada joylashgan genlar bo`yicha genotipi digeterozigota $s^+ wx || c wx^+$ bo`lgan makkajo`xori liniyasi bu ikki gen bo`yicha retsessiv gomozigotali $c wx || c wx$ juft gomologik xromosomasi normal bo`lgan tahlil qiluvchi liniya bilan chatishtirildi. Bu chatishtirishni quyidagicha ko`rsatish mumkin.

♀ doni sariq, endospermi kraxmalli	x	♂ doni oq, endospermi mumsimon
$R \quad \frac{s^+ wx}{c wx^+}$		$\frac{c wx}{c wx}$
$G \quad \frac{s^+ wx, \quad c wx^+}{s^+ wx^+, \quad c wx}$		$\frac{c wx}{c wx}$

F_V da to`rtta genotipik va fenotipik sinflar kuzatiladi:

- 1) $\frac{s^+ wx}{c wx}$ doni sariq, endospermi mumsimon o`simliklar;
- 2) $\frac{s wx^+}{c wx}$ doni oq, endospermi kraxmalli o`simliklar;
- 3) $\frac{s^+ wx^+}{c wx}$ doni sariq, endospermi kraxmalli o`simliklar;
- 4) $\frac{s wx}{c wx}$ doni oq, endospermi mumsimon o`simliklar.

Birinchi va ikkinchi fenotipik sinflar krossoverlanmagan zigotalar sinfi hisoblanadi. Uchinchi va to`rtinchi fenotipik sinflar esa krossoverlangan zigotalar sinfi deyiladi.

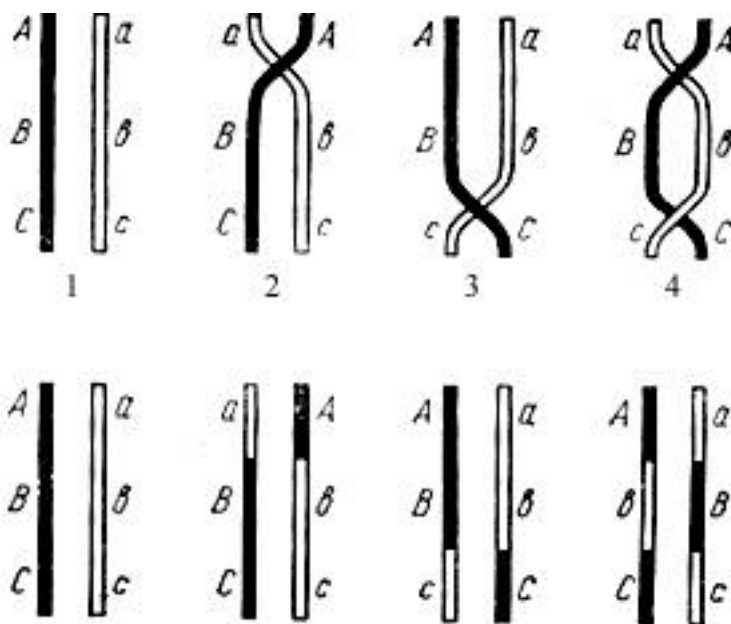
F₂ dagi ushbu to`rtta fenotipik sinfga mansub o`simliklarning xromosomalarini mikroskopda qiyosiy tadqiq qilish natijasida 3 va 4-fenotipik sinflarga mansub o`simliklarda IX juft xromosomalarning normal va sitologik nishonlanganlari orasida haqiqatdan ham krossin-gover namoyon bo`lganligi isbot etildi.

Yuqorida bayon etilgan tajribaga asoslanib G.Kreyton va B.Mak-Klintoklar krossingoverning genetik isbotiga qo`shimcha sitologik isbot olishga erishdilar.

Krossingoverning sitologik mexanizmi. Sitogenetik tadqiqotlarning rivojlanishi natijasida :

- krossingover gomologik xromosomaning bitta, ikkita va undan ortiq qismida namoyon bo`lishi mumkin ekanligi isbotlandi;
- bitta xromosomada sodir bo`ladigan krossingoverlar soni uning uzunligiga va ichki tuzilishiga bog`liqligi ko`rsatildi;
- xromosomada krossingover qanchalik ko`p joyda sodir bo`lsa, ularda birikkan genlar rekombinatsiyasi doirasi shunchalik keng bo`ladi.

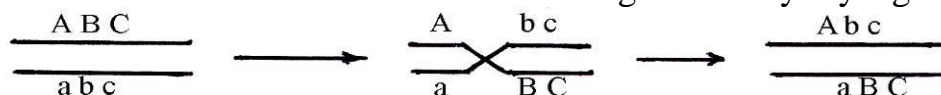
Endi biz xromosomada ikki marta sodir bo`ladigan qo`sh krossingover bilan tanishib chiqaylik. Bu jarayon sxematik tarzda 2-rasmda aks ettirilgan.



2-rasm. Qo'sh crossingoverning soddalashtirilgan sxemasi.

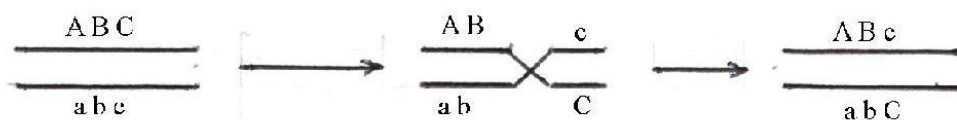
1-krossingoversiz; 2- A-B qismda yakka krossingover; 3- B-S qismda yakka krossingover; 4- bir vaqtning o'zida har ikki qismda qo'sh krossingover

Rasmda gomologik xromosomalarda sodir bo'lishi mumkin bo'lgan sitologik jarayon to'rt xil variantda, yuqoridan pastga yo'nalishida tasvirlangan. 1 - gomologik xromosomada krossingover sodir bo'lmagan variant (kontrol); 2 - va 3 - variantlarda gomologik xromosomalarda krossingover faqat bir marta, lekin uning har xil joyida kuzatilgan holatlar; 4- variantda gomologik xromosomalarda birdan ikki joyida krossingover sodir bo'lganligi aks ettirilgan. Shuni ham ta'kidlash kerakki krossingoverni birikkan genlar rekombinogenezi ko'rsatkichlariga qarab aniqlanadi. Shuning uchun tajribadagi gomologik xromosomada joylashgan birikkan genlar albatta geterozigota holatda bo'lishi kerak. Mulohaza qilinayotgan holatda uchta birikkan genlar gomologik xromosomalarning bittasida dominant A B C, ikkinchisida retsessiv a b c holatda bo'ladi. Shunday qilib rasmda gomologik xromosomalarning to'rtta holati aks ettirilgan. Birinchisida birikkan genlar o'rtasida krossingover sodir bo'lmagan, shu sababli unda ikkita krossover bo'lmagan (A B S, a b c) gametalar hosil bo'ladi. A va B genlari orasida ro'y beradigan ikkinchi variantda bir martali krossingover tufayli yangi



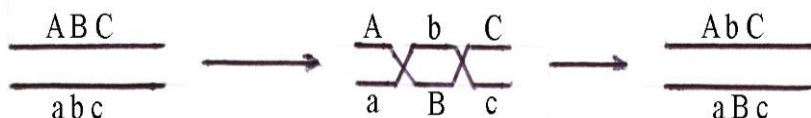
genotip hosil bo'lib, u A b c, a B S krossoverli gametalar hosil qiladi.

Uchinchi variantda B va S genlari orasida krossingover sodir bo'lib



genotipda ABs, abS krossoverli gametalar hosil bo`ladi.

To`rtinchi variantda gomologik xromosomada krossingover ikki marta A va B genlari hamda B va S genlari o`rtasida sodir bo`ladi.



genotipda AbS, aBS krossoverli gametalar hosil bo`ladi. Qo`sh krossingoverlarni ayniqsa xromosomalarning xaritalarini tuzish vaqtida hisobga olish muhim o`rin tutadi. Gomologik xromosomalar o`rtasida nafaqat bir marta, balki qo`sh, uch marta, to`rt marta va boshqa krossingoverlar yuz berishi mumkin. Ikki gen orasida sodir bo`ladigan juft sondagi chalkashishlar bu genlar bo`yicha rekombinantlarning paydo bo`lishiga olib kelmaydi, toq sondagi chalkashishlar esa olib keladi.

Xromosomaning bir joyida sodir bo`lgan krossingover uning atrofiga yaqin joylarda krossingover ro`y berish ehtimolligini kamaytiradi, hatto to`xtatib qo`yishligi aniqlangan. Bu hodisa **interferensiya** deb ataladi. Har xil genotipga ega bo`lgan organizmlarda krossingoverni tadqiq qilish natijasida ularning genotipida krossingover ko`rsatkichini oshiradigan yoki kamaytiradigan genlar mavjud degan xulosaga kelinadi. Shuning uchun tanlash yo`li bilan ba`zi organizmlarda krossingover ko`rsatkichini kamaytirish yoki ko`paytirish mumkin ekanligi ko`rsatiladi. Bundan tashqari krossingover ko`rsatkichiga tashqi muhit omillari, masalan haroratning yuqori yoki past bo`lishligi ham ta`sir etishi mumkin ekanligi ham aniqlangan.

Sitogenetik tadqiqotlarning rivojlanishi natijasida krossingoverning mexanizmiga oid ma`lumotlar olindi. Bu ma`lumotlarga binoan jinsiy xromosomalar hosil bo`lishida namoyon bo`luvchi meiotik krossingover jarayonida butun juft gomologik xromosoma emas, balki ularning tarkibidagi xromatidalar bittadan chalkashadi. Bu jarayon quyidagicha kechadi: Xromosomalar chalkashishining mexanizmi gomologik xromosomalarning I meyoznining profazasidagi holatlari bilan bog`liq. I meyoznining profazasida juft gomologik bo`lgan xromosomalar o`xshash qismlari bilan kon`yugatsiyalanib bivalent hosil qiladilar. Shu I meyoznining profaza davriga kelib juft gomologik xromosomalarning har qaysisi ikkita xromatidaga bo`lingan bo`ladi. Shunday qilib, bivalentdagi har qaysi xromosoma ikkita xromatidadan, bivalent (juft gomologik xromosoma) ning o`zi esa to`rtta xromatidadan tashkil topgan. Maxsus metodika bilan tayyorlangan preparatni mikroskop orqali bivalent to`rtta bir-biri bilan chirmashgan xromatidadan iborat ekanligini ko`rish mumkin. Odatda bivalentdagi juft gomologik xromosomalarning bittadan xromatidalarini chalkashib xiazma hosil qiladilar. Oqibatda, shu yerda krossingover hodisasi namoyon bo`ladi va xromatidalar o`zaro muayyan qismlari bilan almashinadilar.

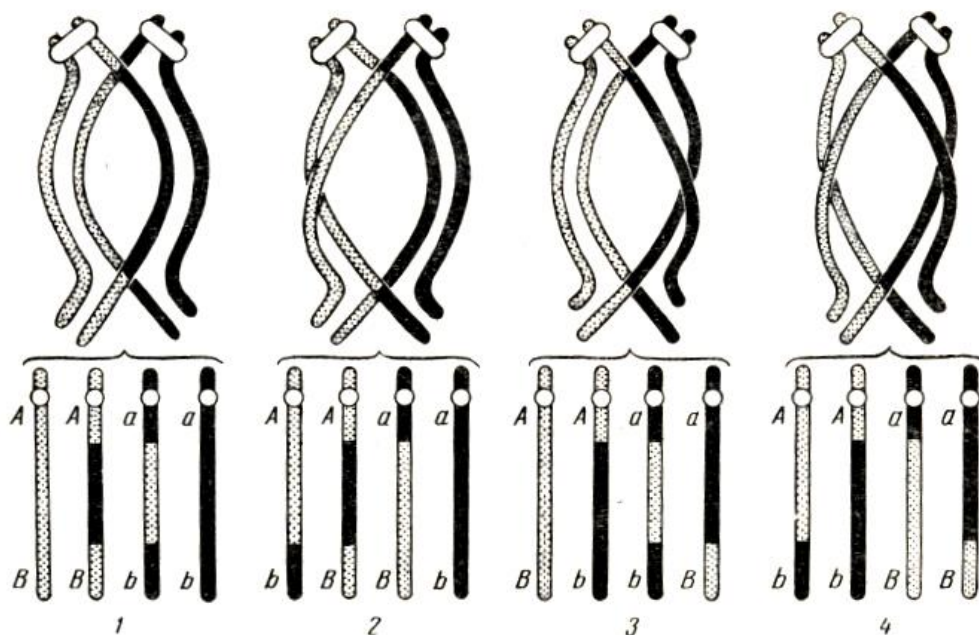
Shu vaqtga qadar birikkan holdagi irsiylanish va krossingover hodisalari shartli ravishda xromosomalar chalkashuvi deb kelindi, aslida esa xromatidalarining

chalkashividir. Juft gomologik xromosomalarning ikkinchi xromatidalarini normal ilgarigi holatida qoladilar.

Shunday qilib, meiotik krossingover juft gomologik xromosomaning kon'yugatsiyasi oqibatida hosil bo'lgan bivalentning to'rtta xromatidan iboratlik davrida sodir bo'ladigan meoz bo'linishi natijasida boshlang'ich hujayrada o'tadi. Meozning keyingi bosqichlarida har qaysi xromosomaning xromatidalarini bir-biridan ajralib yangi to'rtta xromosomalarga aylanadi. Ularning ikkitasi otalarniki kabi krossoverlanmagan xromosoma, ikkitasi krossoverlangan xromosomalarga ega bo'ladi.

Yuqorida bayon etilgan krossingoverning mexanizmi xromatidalar faqat bitta chalkashish sodir bo'lgan variantiga tegishlidir. Lekin meozdagi juft gomologik xromosomalar xromatidalarini faoliyatida nisbatan kam bo'lsa ham boshqacha murakkabroq holatlar ham uchraydi. Shunday holatlardan to'rt xili 3 - rasmda namoyish etilgan. Ular quyidagilardan iborat:

1. Bivalentdagi 4 ta xromatidan 2 tasi krossoverlanmagan, 2 tasi qo'sh (ikki marta) krossoverlangan (3-rasm, 1).
2. Bivalentdagi 4 ta xromatidan bittasi krossoverlanmagan, 2 ta xromatidasi bir martadan krossoverlangan, bitta xromatida qo'sh krossoverlangan (3-rasm, 2, 3).
3. Bivalentdagi barcha - 4 ta xromatidalar bir martadan krossoverlangan (3-rasm, 4).



3-rasm. Xromosoma xromatidalarini o'rtasidagi qo'sh almashinish.

1-xromatidalar o'rtasida retsiprok qo'sh almashinish (ikki ipda almashinish bo'lgan); 4-barcha xromatidalar o'rtasida komplementar almashinish (to'rtta ipda almashinish bo'lgan); 2, 3-uch xromatida o'rtasida diagonal almashinish (uch ipda almashinish bo'lgan).

Yuqorida bayon etilgan crossingover mexanizmini tadqiq qilishni genetik metod deb nomlash mumkin. Bu metodning negizida xromosomalarda geterozigota holda joylashgan birikkan genlarning meyoza bivalent holatdagi xromatidalarining krossoverlanish orqali rekombinant zigotalar miqdorini - morganidlarni aniqlashga asoslangan.

Xromosomalarning genetik xaritasi

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

Ayrim hayvon va o'simlik turlarida birikish guruhleri va xromosomalarning gaploid sonlari quyida keltirilgan:

Turlar	Xromosomalar gaploid soni	Aniqlangan birikish guruhlarining soni
Makkajo'xori (<i>Zea-mays</i>)	10	10
Pomidor (<i>Lycopersicon esculentum</i>)	12	12
No'xat (<i>Pisum sativum</i>)	7	7
Neyrospora (<i>Neurospora crassa</i>)	7	7
Drozofila (<i>Drosophila melanogaster</i>)	4	4
Sichqon (<i>Mus musculus</i>)	20	20

Hamma gaploid sondagi xromosomalar - birikish guruhlarining tartib raqamlari belgilanadi. Masalan, drozofilada X-xromosoma 1-tartib raqami bilan,

ikkita uzun teng yelkali xromosomalari 2-va 3-tartibli, eng kichik xromosoma 4-tartib raqamlari bilan belgilangan. Makkajo`xorida gaploid sondagi 10 ta xromosomasi 1 dan 10 gacha tartiblangan.

Genetik xarita tuzish uchun dastavval har qaysi xromosoma eng kamida bitta gen bilan markerlangan (nishonlangan) bo`lishi kerak. Genetik xarita tuzish uchun ko`p sondagi genlarning irsiylanish qonuniyatlarini tadqiq qilish kerak. Masalan, drozofilada 500 ga yaqin gen tadqiq qilinib, ularning to`rtta xromosomada joylashish tartibi aniqlangan. Makkajo`xorining 400 ga yaqin genlari tadqiq qilingan va ularning 10 ta xromosomada joylashish tartibi aniqlangan. Xromosomalarning genetik xaritasiga quyidagi ma`lumotlar qo`yiladi:

- har qaysi xromosomaning tartib raqami;
- aniqlangan genning to`liq va yoki qisqartirilgan nomi;
- genlarning xromosomada joylashish tartibi;
- orasidagi masofa. Bu masofa xromosomadagi birikkan genlarning krossingover foizi - morganiqlar bilan o`lchanadi. Genetik xaritada shu ko`rsatkich ham yoziladi.

Genning qaysi xromosoma birikish guruhiga tegishli ekanligi aniqlangandan so`ng keyingi bosqichga – genning birikish guruhidagi o`rnini (lokusini) aniqlashga kirishiladi. Genning joylashish o`rnini aniqlash krossingover natijalarini hisobga olish orqali amalga oshiriladi. Xromosomada uchta lokusni nishonlash genlarning xromosomada joylashish tartiblari va ular orasidagi masofani aniqlashga yordam beradi.

Drozofila tanasining sariq rangdaligini belgilaydigan u geni bilan ko`zning oq rangini ta`min etuvchi w geni orasidagi krossingover ko`rsatkichi 1,2% ga teng bo`lgan, w geni bilan qanotning ayrisimon bo`lishini belgilovchi bi geni orasidagi krossingover 3,5% ni tashkil etadi.

Bu ko`rsatkichlar hali u genning w geniga nisbatan chap yoki o`ng tomonda joylashganligini - xuddi shunday w genining bi geniga nisbatan qanday joylashganligini bildirmaydi. Faqat uchinchi juft- u va bi genlari orasidagi krossingover foizi (mazkur holatda 4,7%) aniqlangandan so`ng, w geni albatta u va bi genlari orasida joylashgan bo`lishi kerak degan xulosaga kelinadi:



Xromosomada genlarning joylashish sxemasi. Raqamlar genlar orasidagi krossingover foizini ko`rsatadi.

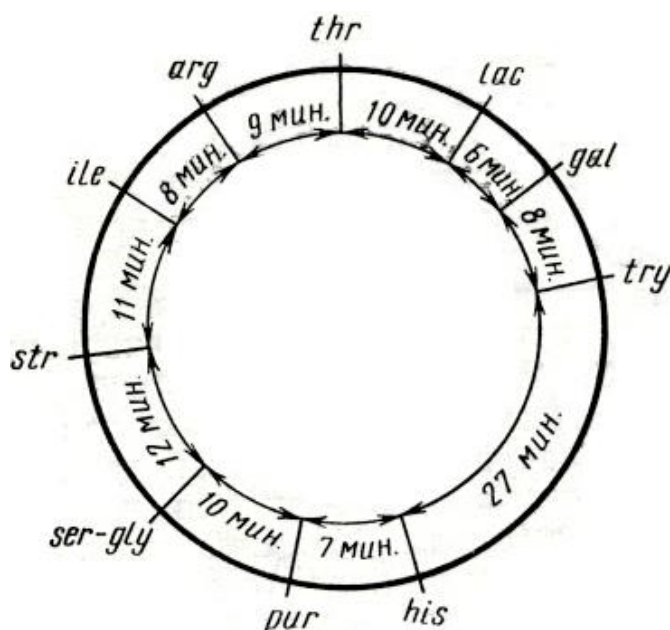
Binobarin, gen birikish guruhida ma`lum bir joyini egallar ekan, bu har bir xromosomada genlarning tartibli joylashish va xromosomalarning genetik xaritasini tuzish imkonini beradi.

Drozofila va makkajo`xori xromosomalarning genetik xaritasi ko`pgina tadqiqotchilarning juda katta tizimli mehnatlarining mevasi hisoblanadi. Genetik xaritalarning tuzilishi xaritalarga tushirilgan genlar tomonidan boshqariladigan belgilar irsiylanishining xarakterini ochishga, seleksion ishlarda chatishtirish

uchun ota-ona juftlarini tanlashning osonlashishiga yordam beradi. Xromosomalarning genetik xaritalarini ko`zdan kechirar ekanmiz, drozofila hamda makkajo`xorining birikish guruhlarida 52 yoki 107 morganiqli gen lokuslari qanday aniqlanadi degan savol tug`iladi. Chunki digeterozigotali organizmlarda krossoverli gametalarning miqdori 50 foizga tenglashishi ham mumkin emas, u holda ota-ona va genlarning yangi tipdagi birikmasiga ega gametalarning nisbati mustaqil irsiylanishdagidek holatga kelib qolgan bo`lar edi. Binobarin, bitta xromosoma doirasiga eng chekka nuqtalar orasidagi masofa 50 foizdan oshmasligi kerak bo`ladi. Nomuvofiqday bo`lib ko`ringan bu holat genlarning xromosoma uzunligi bo`yicha ketma-ket olingan qismlarida ro`y bergan krossingoverlarni hisobga olish orqali aniqlanishi bu bilan tushuntiriladi, genetik xaritalarga esa xromosomaning barcha qismlariga tegishli bo`lgan krossingover kattaligining yig`indisi haqidagi foiz kiritiladi. Shu sababli genetik xaritaning umumiy uzunligi tajribada olingan xromosomaning qarama-qarshi uchlarida joylashgan genlar orasida ro`y bergan krossingover qiymatidan ancha yuqori bo`lishi mumkin.

Mikroorganizmlarda genetik xaritalar

Ko`p hujayrali organizmlarda genlarning rekombinatsiyasi retsiprok holda bo`ladi. Mikroorganizmlarda esa u bir tomonlama bo`ladi. Bir qator bakteriyalarda, masalan, ichak tayoqchasi (*Escherichia coli*) da genetik axborotni o`tkazish hujayralar kon'yugatsiyasi vaqtida ro`y beradi. Bakteriyaning yagona xromosomasi yopiq halqa shaklida bo`lib kon'yugatsiya vaqtida ma'lum nuqtalarida uzilish sodir bo`lib, uzilgan qism bir hujayradan boshqasiga o`tadi. Uzatilgan xromosoma qismining uzunligi kon'yugatsiyaning qanchalik uzoq davom etishiga bog`liq. Xromosomada genlarning ketma-ketligi doimiy bo`ladi. Halqa shaklidagi xaritada genlar orasidagi masofa krossingover foizlari bilan emas, balki minutlarda (4-rasm) ifodalaniib kon'yugatsiyaning davomiyligini aks ettiradi.



4-rasm. *Esherichia coli* ning genetik xaritasi.

Genlar orasidagi masofa minutlar bilan olingan. Genlarning belgilanishi: arg, thr, try, his, pur, ser, gly, ile – arginin, treonin, triptofan, gistidin, purin, serin, glitsin, izoleysinga bo`lgan talab; lac, gal – laktoza va galaktozani achitish; str – streptomitsinga chidamlilik.

Xromosomalarning sitologik xaritalarini tuzish

Buning uchun dastavval biologik ob'jekt - tadqiq qilinadigan organizm turi kariotipining mukammal tavsifi tuziladi. Gaploid holatdagi xromosomalar o`lchami, shakli tasvirlanadi. Bundan tashqari xromosomalarni maxsus differentsial bo`yoqlar bilan bo`yab, ularning ichki tuzilishida namoyon bo`ladigan ko`ndalang turli qora chiziq shaklidagi qurilmalar aniqlanib tasvirlanadi. Shuni alohida ta`kidlash zarurki, bunday ichki tuzilish belgilari har xil nogomologik xromosomalarda har xil va faqat o`ziga xos ekanligi aniqlanadi.

Yuqorida bayon etilgan belgilar bo`yicha gaploid sondagi har qaysi xromosoma uchun mukammal tavsif tartib raqamlari qo`yiladi. Bundan keyin xromosomalar sitologik xaritasini tuzishning ikkinchi va asosiy bosqichi boshlanadi. Bu bosqichda amalga oshiriladigan ishlar xromosomaning genetik xaritasini tuzish bilan bog`liq holda murakkab sitologik metodlarni qo`llash orqali olib boriladi. Masalan, drozofilada sitologik xarita tuzish uchun quyidagi metodlardan foydalaniladi:

1. Translokatsiyadan foydalangan holda sitologik xarita tuzish. **Translokatsiya** deb nogomologik xromosomalarning o`zaro ayrim qismlari bilan almashinish jarayoniga aytiladi. Har bir translokatsiya sodir bo`lgan nogomologik xromosomalardan ajralib chiqqan bo`laklarining va qolgan bo`laklarining uzunligi aniqlanadi. Buning uchun genetik metod - krossingover chastotasini aniqlash metodini qo`llash mumkin, yoki sitologik yo`l bilan nogomologik xromosomalarning o`zaro almashgan qismini bevosita o`lchash yo`li bilan aniqlanishi mumkin. Bu jarayon genetik xaritasi tuzilgan xromosomalarda olib boriladi. Shuning uchun nishonli genlar holatiga qarab xromosomadagi genlar orasidagi masofa aniqlanadi. Ushbu metodni qo`llab F. Dobjanskiy birinchi bo`lib drozofilada xromosomalar sitologik xaritasini yaratdi va uni xromosomalarning genetik xaritasi bilan solishtirishga erishdi.

Xromosomalarning sitologik xaritalari genetik metod yordami bilan aniqlangan genlarning xromosomada joylanish ketma-ketligining to`g`riligini tasdiqladi. Genetik va sitologik xaritalar o`rtasidagi mos kelmaslik genlar orasidagi masofaning katta - kichikligidagina kuzatiladi, xromosomaning ayrim qismlarida esa bu masofa sitologik xaritalarda kichik, boshqalarda kattaroq bo`lgan. Bu xromosomaning har xil qismlarida sodir bo`ladigan chalkashishlarning bir xilda bo`lmasligi bilan izohlanadi.

2. Gigant xromosomalar yordamida sitologik xaritalarni tuzish.

Sitologik tadqiqotlar natijasida drozofila pashshasining so`lak bezlarida juda yirik (gigant) politen xromosomalar mavjudligi aniqlangan. Politen xromosomalar birinchi marta 1881 - yilda E.Balbani tomonidan topilgan edi. Bunday

xromosomalar hujayrada bo`ladigan endomitoz jarayoni tufayli hosil bo`ladi. Bunda boshlang`ich xromosoma juda ko`p marta (1000 ga yaqin) ko`payib, bir-biri bilan birikkan holda qoladi. Buning natijasida politen xromosoma kuchli ravishda uzayadi va yo`g`onlashadi. Ularni bo`yab mikroskop ostida ko`rilganda xromosoma ichida ko`p va har xil joylashgan qora disklarni ko`rish mumkin. Disklarning soni, ko`lami va ularning xromosomada joylashish tartibi har qaysi tur uchun o`ziga xos bo`ladi. Politen xromosomalar genetik va sitogenetik xaritalarni tuzishda hamda xromosomalarda sodir bo`ladigan translokatsiya kabi ular tuzilishidagi o`zgarish katta ahamiyatga ega. Drozofilada bu metoddan foydalanish qator genlarning xromosomada joylashish tartibini aniqlash imkonini berdi. Genlar xromosomaning qaysi joyida joylashganligini T. Paynter metodi bilan aniqlanadi. Buning uchun u xromosomalarning turli kichik hajmdagi qayta qurilishlari - strukturaviy o`zgarishlari (duplikatsiya, deletsiya, defishensi) dan foydalaniladi.

Xromosomalarning genetik va sitologik xaritalarini o`zaro taqqoslash

Genetik va sitologik xaritalarni o`zaro taqqoslash xromosoma uzunligi bo`yicha krossingover chastotalarining har xil ekanligini isbotladi. Bu narsa so`lak bezining xromosomalarida ko`rsatib berildi. Drozofilaning hamma to`rtta politen xromosomalarining genetik xaritasi muayyan uzunlikka ega. Bu uzunlik krossingover foizi bilan o`lchanadi. Drozofilaning X-xromosomasi va uchta autosomalarning umumiy uzunligi 279 krossingover birligi (morganid) ni tashkil etadi. K.Bridjes drozofilaning hamma to`rtta politen xromosomalarining har birining uzunligini mikron hisobida alohida o`lchadi. Ularning umumiy uzunligi 1180 mk ga tengligini aniqladi. Politen xromosomalarning sitologik va genetik xaritasini solishtirish uchun Bridjes krossingover foizidan foydalandi. Buning uchun u xromosomalarning umumiy uzunligini ko`rsatuvchi son (1180 mk) ni genetik xaritalarning umumiy uzunligini ko`rsatuvchi son (279 krossingover yoki rekombinatsiya birligi) ga bo`ldi va 4,2 sonini oldi. Demak, genetik xaritadagi har qaysi bitta krossingover foiziga sitologik xaritada 4,2 mk to`g`ri keladi. Genetik xaritadagi genlar orasidagi aniqlangan masofani ko`rsatuvchi krossingover foiziga asoslanib xromosomaning har xil qismida sodir bo`luvchi xromosoma krossingoveri (chalkashishi) ning namoyon bo`lish chastotasini aniqlash mumkin.

Masalan, drozofilaning X-xromosomasida **u** va **es** genlari oralg`idagi masofa rekombinant foizi bo`yicha 5,5% ga teng. Ushbu genlar oralg`idagi masofaning qancha mikron (mk) ekanligini bilish uchun bu ikki (4,2 mk va 5,5 mk) sonni ko`paytirish va chiqqan son – 23 (mk) **u** va **es** genlari orasidagi masofaning nazariy topilgan ko`rsatkichi hisoblanadi. Lekin bu ikki genning oralg`ini bevosita o`lchaganda uning 30 mk ga teng ekanligi aniqlandi. Bu dalilga asosan X-xromosomaning shu qismida nazariy kutilgan - o`rtacha normaga nisbatan krossingover kamroq namoyon bo`lar ekan degan xulosaga kelish mumkin.

Shunday qilib, xromosomaning turli joylarida crossingover har xil chastotada sodir bo'lganligi uchun xromosomaning genetik xaritasida genlar har xil zichlikda joylashgan bo'ladi. Genlarning xromosoma genetik xaritasida joylashish zichligini xromosomalarda crossingover bo'lishi mumkin bo'lgan qismlari uning qayerida joylashganligini ko'rsatuvchi omil deb hisoblash mumkin.

Drozofila pashshasida xromosomaning genetik xaritasi T.Morgan va shogirdlari kashf etgan irsiyatning xromosoma nazariyasiga asoslangan holda xromosomadagi genlarning joylashish tartibi va ular orasidagi masofani crossingover – rekombinantlar morganiid foizini aniqlash metodini qo'llash orqali yaratilgan va genetika fanining yuksak yutug'i hisoblanadi. Endi kun tartibiga xromosomalarning sitologik xaritasini yaratish masalasi qo'yildi. Xromosomaning birinchi sitologik xaritasini rus olimi F.Dobjanskiy yaratdi. Bu kashfiyotda drozofilaning xromosomalari har xil genlar bilan nishonlandi. Bu genlarning xromosoma genetik xaritasida joylashish dalillariga asoslanib xromosomalarda translokatsiya ta'siridagi strukturaviy o'zgarishlar sitologiyasi tadqiq qilindi. Olingan dalillarga asoslanib marker (nishonli) genlarning xromosomada joylashish tarkibi va ular orasidagi masofa aniqlandi. Olingan dalillarga asoslanib xromosomaning sitologik xaritasi tuzildi. Oqibatda xromosomaning genetik va sitologik xaritalarini qiyosiy tahlil qilish imkoniyati yaratildi.

Xromosomaning genetik va sitologik xaritalarini qiyosiy tahlil qilish natijasida quyidagi qonuniyatlar aniqlandi:

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

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

Irsiyat va irsiylanishning xromosoma nazariyasi

Mendelning irsiylanish qonuniyatlaridan so'ng Morganning xromosoma nazariyasi genetikada ikkinchi buyuk kashfiyot hisoblanadi. Yirik rus olimi N.K.Kolsovning ta'biri bilan aytganda - "Irsiyat xromosoma nazariyasining yaratilishini biologiya fanining yuksak nazariy yutug'i deb hisoblash kerak, chunki bu nazariyaning biologiyadagi o'rni kimyo fanida molekulyar nazariyaning, fizika fanida atom strukturasi nazariyasining egallagan o'rni kabi sharaflidir". Bu nazariya ulug' amerikalik olim Tomas Morgan tomonidan 1911 - yilda yaratildi. Bu nazariyaning yaratilishida Morgan va uning shogirdlari Myoller, Stertevant va Bridjeslar tomonidan amalga oshirilgan tadqiqotlar natijasi yetakchi ahamiyatga ega bo'ladi. Bu tadqiqotlar quyidagi yo'nalishlarda amalga oshirilgan edi:

- Jins genetikasi va jinsga bog'liq holdagi irsiylanish.
- Birikkan holda irsiylanish va crossingover.

Genetik va sitogenetik tahlil orqali yuqoridagi ikki yo'nalishda olingan natijalarga asoslanib Morgan tomonidan belgilarning birikkan holda irsiylanish qonuni kashf etildi.

Morgan yaratgan irsiyat xromosoma nazariyasining asosiy mohiyati quyidagilardan iborat:

- Irsiyat birligi boʻlgan genlar xromosomada maʼlum tartibda, ketma-ket, bir chiziq boʻylab tizilgan holda joylashgan boʻladilar.

- Bitta xromosomada joylashgan genlar bitta birikish guruhini tashkil etadilar. Genlar birikish guruhlarning soni organizmlar xromosomalarining gaploid holatidagi soniga teng boʻladi.

- Birikish guruhlardagi genlar birikkan genlar deb nomlanadi. Ular odatda kelgusi avlodlarga birikkan holda irsiylanadilar. Binobarin, birikkan genlar Mendelning uchinchi qonuniga boʻysunmagan holda irsiylanadilar. Ularning nasldan-naslga berilishi Morgan tomonidan kashf etilgan belgilarning birikkan holda irsiylanishi haqidagi qonunga mos holda amalga oshadi.

- Birikkan genlar ular joylashgan juft gomologik xromosomalarda sodir boʻladigan krossingover hodisasi tufayli bir-biridan ajralgan holda mustaqil irsiylanishi mumkin.

- Bitta xromosomada joylashgan birikkan genlarning oʻrni - lokuslari orasidagi masofa krossingover foizi bilan oʻlchanadi. Bu birlik morganiid deb ataladi.

Bu sohadagi tadqiqot natijalari xromosomaning genetik va sitologik xaritasini yaratish imkoniyatini yaratdi.

Morganning irsiyatning xromosoma nazariyasi asosida irsiylanish qonunlari va irsiyat qonunlari aniqlandi.

Irsiylanish qonunlari irsiylanish jarayoniga oid boʻlsa, irsiyat qonuniyatlarida esa organizm genotipining, yaʼni genlarning organizm belgi va xususiyatlari haqidagi genetik axborotni oʻzida kodlash, saqlash xossasini aks etdiradi.

Morganning irsiyat xromosoma nazariyasidan kelib chiqadigan irsiylanish qonunlari:

- Belgilarning jins bilan bogʻliq holda irsiylanishi.
- Belgilarning toʻliq birikkan holda irsiylanishi.
- Belgilarning toʻliqsiz birikkan holda (rekombinogenetik) irsiylanishi.

Ushbu irsiylanish qonunlaridan esa Morganning quyidagi irsiyat qonunlari kelib chiqadi:

- Irsiy omil-gen xromosomaning muayyan lokusidir.
- Gen allellari gomologik xromosomalarning aynan oʻxshash qismida joylashgan.

- Genlar xromosomalarga maʼlum tartibda chiziq boʻylab ketma-ket tizilgan holda joylashgan.

- Gomologik xromosomalardagi genlar oʻzaro almashinuvi krossingover orqali amalga oshadi.

Morgandan keyingi genetik, sitogenetik tadqiqotlar natijasida u kashf etgan irsiyat xromosoma nazariyasining umumbiologik ekanligi juda koʻp dalillar asosida tasdiqlandi. Shu bilan birga bu nazariyaning rivojlanishini taʼmin etuvchi yangi dalillar olindi, yangi qonuniyatlar ochildi. Ular asosan quyidagilardan iborat.

- Bir qancha o`simlik, hayvon va mikroorganizm turlarining genetik va sitologik xaritalari tuzildi.

- Keyingi vaqtlarda odam genetikasini tadqiq qilish va uning xromosomalarining genetik va sitologik xaritasini tuzish sohasidagi yangi, olamshumul yutuqlarga erishildi.

- Xromosomalar tuzilishi va faoliyatining sitologik va molekulyar mexanizmini tadqiq etish natijasida har qaysi xromosoma ayrim nukleoproteiddan iboratligi va u bitta uzun bir necha spirallashgan holda taxlangan DNK molekulasidan iboratligi isbotlandi.

- Morganning xromosoma nazariyasini rivojlantirib, molekulyar genetika yutuqlari negizida yanada aniqlashtirilib, yangicha sharxlash imkoniyati paydo bo`ldi.

Irsiyat birligi bo`lgan genlar xromosoma tarkibidagi DNK molekulasida ma'lum bir tartibda, ketma-ket joylashgan bo`ladi. Bitta DNK molekulasida joylashgan genlar (birikkan genlar) yig`indisi birikish guruhini tashkil etadi. Birikish guruhlarining soni organizmlarning gaploid holatidagi xromosomalarning soniga teng.

- Gomologik xromosomalar krossingoverining negizida ular tarkibidagi DNK molekulalarining chalkashib aynan o`xshash qismlari bilan o`rin almashinishlaridan iborat.

- Krossingoverning gomologik xromosomada joylashgan ayrim allel genlar ichida ham bo`lishi mumkin ekanligi isbot etildi va ayrim biologik ob`yektlarda genlar genetik xaritasini tuzish bo`yicha tadqiqotlar amalga oshirildi.

Irsiyat xromosoma nazariyasining yaratilishi biologiya, xususan genetika tarixida yuksak ahamiyatga ega bo`lgan voqea bo`lib, bu nazariya orqali:

- genetika fanining Mendel qonunlaridan keyingi to`rtinchi fundamental qonuni-genlarning birikkan holda irsiylanishi qonuni yaratildi;

- evolyutsiya va seleksiya samaradorligini ta`min etishda katta ahamiyatga ega bo`lgan irsiy o`zgaruvchanlik-rekombinogenez haqida ta`limot yaratildi;

- xromosomalarning genetik va sitologik xaritalari yangi navlar va zotlar seleksiyasi hamda genetik injeneriya sohasidagi tadqiqotlar uchun ilmiy asoslangan boshlang`ich materialni tanlash imkoniyatini yaratdi.

5-mavzu. Genetik materialning o`zgaruvchanligi

Reja:

1. O`zgaruvchanlik va uning xillari.
2. Mutatsion o`zgaruvchanlik va uning klassifikatsiyasi.
3. Gen yoki nuqtali mutatsiyalar. Mutatsiya va DNK reparatsiyasining molekulyar mexanizmlari.
4. Xromosoma va genom mutatsiyalari. Poliploidiya va geteroploidiya. Avtopoliploidiya va allopoliploidiya. Sitoplazmatik mutatsiyalar.
5. Spontan va indutsirlangan mutatsiyalar. Mutatsiyalarni o`rganish usullari.

6. Evolyutsion va seleksion jarayonlarni o`rganishda mutatsiyalarning ahamiyati.

Tayanch so`z va iboralar: o`zgaruvchanlik, mutatsion o`zgaruvchanlik, gen yoki nuqtali mutatsiyalar, mutatsiya va DNK reparatsiyasi, xromosoma va genom mutatsiyalari, poliploidiya va geteroploidiya, avtopoliploidiya va allopoliploidiya, sitoplazmatik mutatsiyalar, spontan va indutsirlangan mutatsiyalar, mutatsiyalarning ahamiyati.

1. O`zgaruvchanlik va uning xillari

O`zgaruvchanlik irsiyat kabi organizmlarning asosiy xususiyatlaridan bo`lib, ularning evolyutsiyasida, individ rivojlanishida, tashqi va ichki muhit o`zgarishlariga moslashishlarida alohida o`rin tutadi. O`zgaruvchanlik ham ma`lum qonuniyatlar asosida sodir bo`lib, bu qonuniyatlarni ham genetika fani o`rganadi.

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

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

O`zgaruvchanlik irsiylanish xarakteriga qarab irsiy va irsiy bo`lmagan o`zgaruvchanliklarga bo`linadi. **Irsiy o`zgaruvchanlik** deb organizm genetik materialining o`zgarish qobiliyatiga aytiladi. **Irsiy bo`lmagan o`zgaruvchanlik** esa ma`lum genotip zaminida organizmlarning tashqi muhit sharoitlarining ta`sirida reaksiya normasi doirasida bo`ladigan o`zgarishlaridir. Bunday o`zgaruvchanliklar organizmlarning individual rivojlanish davrida vujudga kelib, u naslga berilmaydi. Bunday o`zgarishlar **modifikatsion o`zgaruvchanliklar** deb ham ataladi. Ko`pchilik modifikatsion o`zgarishlar organizmlar uchun foydali bo`lib uning o`zgargan muhit sharoitida yashab qolishiga moslashish imkonini beradi. Masalan, qorong`iroq sharoitlarda yashaydigan o`simliklarning barg plastinkalari kattalashgan bo`ladi va ular fotosintez faolligini oshiradi. Mo`ynali hayvonlarda haroratning pasayishi tivitlarining qalinlashishiga olib keladi. Organizm reaksiya normasini, uning modifikatsion o`zgarishining chegarasini bilish inson uchun foydali bo`lgan o`simlik, hayvon va mikroorganizmlarning yangi formalarini yaratishda katta ahamiyat kasb etadi. Bunday o`zgaruvchanliklarning o`simlik va hayvonlarning mahsuldorligini oshirishda ahamiyatli bo`lgan nafaqat nav va zotlarning o`zlari, balki ularning imkoniyatlaridan maksimal foydalanishdagi ahamiyati katta. Modifikatsion o`zgaruvchanlik qonuniyatlarini bilish hozirgi vaqtda o`zining barcha sa`y harakatlari odamzotning genetik imkoniyatini o`zgartirishga emas, balki uni saqlab

turish, reaksiya normasi doirasida odam organizmining rivojlanishini ta'minlovchi tibbiyot uchun ham muhimdir.

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

Morgan va uning shogirdlari tomonidan amalga oshirilgan sitogenetik tadqiqotlar natijasida yaratilgan belgilarning to'liq va to'liqsiz birikkan holda irsiylanish qonunlaridan kelib chiqqan holda gomologik xromosomalar o'rtasida ketadigan krossingoverlar natijasida birikkan genlarning o'zaro ajralib yangi genotipda yig'ilishi tufayli olingan o'zgaruvchanlik - **rekombinativ** o'zgaruvchanlik deb ataladi.

Mutatsion o'zgaruvchanlik esa bevosita tashqi va ichki omillarning genotipga ta'sir qilishi natijasida vujudga keladi va organizmlarning hayotchanligiga hamda ularning jinsiy yoki jinssiz ko'payishiga salbiy ta'sir etmasa, naslga beriladi.

Organizmlarning individual rivojlanishi davrida vujudga keladigan o'zgarishlar **ontogenetik** o'zgaruvchanlik deb ataladi.

2. Mutatsion o'zgaruvchanlik va uning klassifikatsiyasi

Mutatsion o'zgaruvchanlik irsiy o'zgaruvchanlikning bir turi bo'lib, kelib chiqish sabablari va tabiatiga ko'ra boshqa irsiy o'zgaruvchanliklardan farq qiladi. Biror belgining to'satdan keskin o'zgarishi, ya'ni bir ko'rinishdan boshqa bir ko'rinishga bo'lgan irsiy o'zgarishi fanda **mutatsiya** atamasi nomini olib, uni birinchi marta fanga gollandiyalik genetik olim G.De Friz olib kirdi. U *Oenothera* o'simligining har xil turlarida o'tkazgan tajribalariga asoslanib turib o'zining mutatsion nazariyasini, aniqrog'i, mutatsiya nazariyasini yaratdi. Bu nazariyaning asosiy mohiyati quyidagicha:

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

Genetika fanining keyingi rivojlanishi shuni ko'rsatdiki, G.De Frizning mutatsion nazariyasi umuman to'g'ri asoslangan bo'lsa ham, lekin uning ayrim tomonlari evolyutsion nazariyaga qarama-qarshi edi. Uning fikricha har qanday

yangi mutatsiya yangi tur hosil bo'lishining boshlanishi hisoblanadi. Bu bilan G.De Friz tabiatda yangi turlarning paydo bo'lishida evolyutsiyaning bosh omili - tabiiy tanlanishning rolini inkor etadi. Qanday bo'lganda ham uning sakrash yo'li bilan bo'ladigan irsiy o'zgarishlar haqidagi fikrlari keyinchalik tajriba dalillari bilan o'z tasdig'ini topdi.

Mutatsiyalarning klassifikatsiyasi

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

A. Genom o'zgarishining xarakteri bo'yicha:

1. Gen yoki nuqtaviy mutatsiyalar- genlarning o'zgarishi.
2. Xromosoma mutatsiyalari yoki xromosomalar qayta tuzilishlari - xromosoma strukturasi o'zgarishi.
3. Genom mutatsiyalari- xromosomalar sonining o'zgarishi.
4. Sitoplazmatik mutatsiyalar- sitoplazmada joylashgan genlarda yuz beradigan o'zgarishlar.

B. Geterozigotada namoyon bo'lishi bo'yicha:

1. Dominant mutatsiyalar.
2. Retsessiv mutatsiyalar.

V. Normadan chetga chiqish (yovvoyi tipga nisbatan):

1. To'g'ri mutatsiyalar.
2. Reversiyalar (teskari mutatsiyalar).

G. Mutatsiyalarni keltirib chiqaruvchi sabablarga bog'liq holda:

1. Spontan (tabiiy) mutatsiyalar.
2. Indutsirlangan mutatsiyalar.

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

D. Hujayrada joylashishi bo'yicha:

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

E. Irsiylanish imkoniyatiga nisbatan:

1. Generativ - jinsiy hujayralarda yuz beradigan.
2. Somatik - somatik hujayralarda yuz beradigan.

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

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

Tabiiy (spontan) mutatsiyalar. Mutatsion o`zgaruvchanliklarni vujudga keltiruvchi omillarni **mutagen** omillar deyiladi. Bu omillar tabiatiga ko`ra fizik va kimyoviy mutagenlarga, ular tabiatda yoki sun`iy hosil qilinishiga qarab tabiiy va sun`iy mutagenlarga ajratiladi. Tabiatda hosil bo`ladigan mutagenlarni, masalan, tabiiy radiatsiya, turli xil zaharli kimyoviy moddalar va boshqalar tabiiy mutagenlar deb ataladi. Ular ta`sirida vujudga keladigan mutatsiyalarni esa **tabiiy yoki spontan mutatsiyalar** deb ataladi. Tabiiy mutatsiyalar tabiiy tanlanish uchun boshlang`ich material bo`lib xizmat qiladi.

Ko`pgina madaniy o`simliklarning, masalan, qo`qongul, shabbo`y, piongul, atirgul kabi o`simliklarning kelib chiqishida tabiiy mutatsiyalar boshlang`ich manba bo`lib xizmat qilgan. Zarang, makkajo`xori, qalampir, enotera kabi o`simliklarda tabiiy ravishda vujudga keladigan “ola-bula” - barg yuzasida yashil qismlar bilan birga sarg`ish qismlarning bo`lishi kabi mutatsiyalar kuzatilgan.

Tabiiy mutatsiyalar hayvonlarda ham uchraydi. Masalan, meva pashshasi-drozofilada tana rangiga, qanot shakliga, ko`z rangi va shakliga, tana shakliga va o`lchamiga, tuklarining shakli va o`lchamlariga oid mutatsiyalar shular jumlasidandir.

Tabiiy mutatsiyalarning takrorlanish soni yoki chastotasi. Shuni ta`kidlash kerakki tabiiy sharoitda tabiiy mutatsiyalar juda kam uchraydigan hodisa hisoblanadi. Masalan, drozofilada 1:100000 chastotada white oq ko`zlik mutatsiyasi hosil bo`lsa, bakteriyalarda bitta genning tabiiy mutatsiyasi 1:10000000 gametaga to`g`ri keladi. Odamlarda ayrim genlarning tabiiy ravishda hosil bo`lish mutatsiyalarining chastotasi o`rtacha 1:200000 ga to`g`ri keladi.

Tabiiy mutatsiyalarning ayrim organizmlarda bitta genga nisbatan hosil bo`lish chastotasi juda kamday ko`rinsa ham, lekin bitta organizmga xos genlarning umumiy soniga nisbatan va ularning ma`lum qismi zararli bo`lishligi ham hisobga olinsa, u holda ma`lum darajada ular tirik organizmlar uchun ancha xavfli ekanligini anglash mumkin. Yana shuni ta`kidlash kerakki, hamma mutatsiyalarni, ayniqsa fiziologik va biokimyoviy mutatsiyalarni aniqlab bo`lvermaydi. Ko`pgina retsessiv mutatsiyalar yashirin holda naslga o`tganligi uchun genetik tahlil davomida drozofila pashshasining juda kam miqdordagilarigina mutatsiyaga ega emasliklari aniqlangan.

Tabiiy mutatsiyalarning chastotasi organizmlarning genotipiga bog`liq bo`lish bilan birga hujayralarda boradigan fiziologik va biokimyoviy jarayonlarning qanday tarzda ketayotganligiga ham bog`liq. Undan tashqari bu jarayonlar ketish davomida ekologik muhitning organizmga qanday tarzda ta`sir etishiga ham ko`p tomonlama bog`liq ekanligi aniqlangan.

Mutatsiyalarning aksariyat turlari organizmlar uchun zararli bo`lsa ham ularning ayrimlari organizmlarda yangi foydali belgilarning hosil bo`lishiga olib keladi. Boshqacha aytganda organizmlar evolyutsiyasining yagona boshlang`ich materialini beradi. Tabiiy tanlanish davrida ularning zararlilari eliminatsiya qilinib tashlanadi, foydalilari esa saqlanib boradi. Tabiiy mutatsiyaning kelib chiqishi mumkin bo`lgan sabablardan biri sifatida genotipda u yoki bu moddalarning biosintezlanishiga to`sqinlik qiluvchi mutatsiyalarning to`plana borishi, natijada

oldin oʻtgan organizmlarda haddan tashqari toʻplangan bunday moddalar mutagenlik xossasiga ega boʻlgan boʻlishi mumkin.

Irsiy oʻzgaruvchanlikda gomologik qatorlar qonuni. N.I.Vavilov turli sistematik guruhdagi oʻsimliklarda irsiy oʻzgaruvchanlikni oʻrganib gomologik qatorlar qonunini yaratdi. Bu qonun quyidagicha taʼriflanadi:

“Genetik kelib chiqishi yaqin boʻlgan turlar va turkumlar (avlodlar) irsiy oʻzgaruvchanlikning oʻxshash qatorlari bilan muntazam shunday tartiblanadilarki, bunda bir tur doirasida formalarning qatorlarini bilgan holda, boshqa turlar va turkumlarda ham analogik formalarning mavjudligini oldindan bilish mumkin”. Umumiy tizimda turlar va turkumlarning genetik kelib chiqishi qanchalik yaqin boʻlsa, u holda ulardagi oʻzgaruvchanlik qatorlari shunchalik toʻliq oʻxshash boʻladi.

N.I.Vavilov oʻzining gomologik qatorlar qonunini quyidagi formula bilan izohladi.

$$G_1 \begin{cases} S_1 (a + b + v + g + d + e + yo + j + z + i + y + k) \\ S_2 (a + b + v + g + \dots + e + yo + \dots + z + i + y + \dots) \\ S_3 (a + b + \dots + g + d + \dots + yo + \dots + \dots + i + \dots + \dots) \\ S_4 (a + \dots + \dots + g + d + e + yo + \dots + \dots + i + \dots + \dots) \end{cases}$$

Bunda, G_1 – (turkumni), S_1, S_2, S_3, S_4 kelib chiqishi yaqin qarindosh boʻlgan turlarni, a, b, v, g, \dots - har xil belgilarni bildiradi. Bu qonunga muvofiq, bitta avlod (turkum yoki urugʻ) ga kiruvchi yaqin qarindosh turlardan birida, masalan, S_1 turida barcha belgilar yaxshi oʻrganilib aniqlangan boʻlsa, shu turkumning qolgan S_2, S_3 va S_4 turlari ham oʻxshash belgilar qatorlari bilan xarakterlanadilar, qatorlardagi ayrim aniqlanmagan belgilar aniqlanib tasvirlanishlari kerak boʻladi.

Ch.Darvin 1859 - yilda chop etilgan “Turlarning paydo boʻlishi” degan asarida belgilarning divergentsiyasiga asoslanib turib turlarning kelib chiqishini bayon etganda bitta ajdod turdan tarqagan qarindosh turlarni bitta turkum (avlod) ga, qarindosh turkumlarni bitta oilaga va hokazolarga birlashtirgan edi. Shunga asoslangan holda N.I.Vavilov gomologik qatorlar qonunini turdan yuqori boʻlgan sistematik birliklarga ham tadbiiq etdi:

$$G_1 \begin{cases} S_1 (a + b + v + g + d + e + yo + j \dots) \\ S_2 (a + b + v + g + \dots + e + yo + j \dots) \\ S_3 (a + b + v + g + d + \dots + yo + j \dots) \end{cases}$$

$$G_2 \begin{cases} S_4 (a + b + v + \dots + \dots + e + yo + \dots) \\ S_5 (a + b + \dots + g + d + \dots + \dots + \dots) \\ S_6 (a + b + \dots + \dots + \dots + e + \dots + \dots) \end{cases}$$

bunda, G_1, G_2 – bitta oilaga kiruvchi qarindosh turkumlar, S_1, S_2, S_3 - birinchi turkumga, S_4, S_5, S_6 ikkinchi turkumga kiruvchi qarindosh turlar. Birinchi turkumning S_1 turida qayd etilgan belgilarning muntazam qatorlari har ikki turkumning qolgan turlarida ham oʻxshash boʻlib, agar ularning ayrimlari

topilmagan bo'lsa, ular yanada chuqurroq tadqiqotlar natijasida qonunga muvofiq topilishlari muqarrar.

Hozirgi vaqtda shuni ishonch bilan aytish mumkinki, N.I.Vavilovning bu qonuniga asoslanib turib kelib chiqishi umumiy bo'lgan yaqin qarindosh turlarda o'xshash mutatsiyalarning kelib chiqishi aniq. Hatto hayvonlarning har xil sinflariga kiruvchi individlarida morfologik, fiziologik, ayniqsa, biokimyoviy belgilar va xossalari bo'yicha parallelizmni kuzatish mumkin. Masalan, umurtqali hayvonlar tipining har xil sinflarida o'xshash mutatsiyalarni uchratish mumkin: sut emizuvchilarda albinizm va junsizlik, qushlarda albinizm va patlarning yo'qligi, baliqlarda tangachalarning yo'qligi, yirik shoxli qoramollarda, qo'ylarda, itlarda, qushlarda kalta oyoqlilik.

Biokimyoviy belgilarning mutatsion o'zgaruvchanlikdagi gomologik qatorlari nafaqat yuksak organizmlarda, balki sodda organizmlar va mikroorganizmlarda ham uchraydi.

Sun'iy (indutsirlangan) mutatsiyalar. XX asrning birinchi choragida genetiklar faqat tabiiy mutatsiyalarga asoslangan o'zgarishlar haqidagi ma'lumotlariga ega edilar. Indutsirlangan mutagenizatsiya metodlari yaratilgandan keyingina tashqi omillarni organizmlarga ta'sir etkazib irsiy o'zgaruvchanlik chastotalarini oshirishga muvaffaq bo'lindi. Harorat, ultrabinafsha va rentgen nurlarining, kimyoviy moddalar va boshqa omillarning mutatsiyalar keltirib chiqarishligi isbotlandi.

Ionlovchi nurlanishning ta'siri. 1925 - yilda rus olimlari G.A.Nadson va G.S.Filippovlar tuban zamburug'larga radiy nurlarini ta'sir etkazib irsiy formalar xilma-xilligini oshirishga muvaffaq bo'ldilar. 1927 - yilda G.Myoller drozofila pashshasida rentgen nurlarining ta'sirini o'rganib, bu pashshaning X-xromosomasiga tegishli bo'lgan retsessiv letal mutatsiyalarni hisobga olishning miqdoriy metodini ishlab chiqdi. Nurlantirish yo'li bilan mutatsiya keltirib chiqarishning chastotasini tabiiy chastotaga nisban 100 marta oshirish mumkinligi ko'rsatib berildi. Keyinchalik olimlardan L.Stadler, A.A.Sapegin va boshqalar yuksak o'simliklar - makkajo'xori, tamaki, arpa, bug'doyda radiatsiya ta'sirida mutatsiyalar olishlikka muvaffaq bo'ldilar.

Genetikaning yangi tarmog'i - radiatsion genetika vujudga keldi. Hozirgi vaqtda ionlovchi omillarning mutatsion jarayonga ta'sirini tadqiq qilishga katta e'tibor berilmoqda. Buning sababi ionlovchi nurlanishning oxirgi o'n - yilliklarda inson hayotida muhim o'rin egallaganligidir. Ammo, radiatsiya fonining oshishi qanchalik og'ir oqibatlariga olib kelishi mumkinligi insoniyatni ogoh bo'lishga chorlaydi. Ionlovchi nurlanish dozasi (miqdori) ning juda oz miqdori ham mutatsiya chastotasini oshirib yuboradi. Juda ko'p sondagi mutatsiyalarning aksariyati turli xil irsiy mayib-majruhlik va kasalliklarga olib keladi. Ularning avloddan-avlodga yig'ilib borishi insoniyat boshiga juda katta baxtsizliklar keltirishi mumkin. Shu sababli hozirgi zamon jamiyati oldida turgan muhim vazifa yashab turgan avlodlarning hayoti va sog'ligini saqlabgina qolish emas, balki kelgusi avlodni zararli mutatsiyalar yukidan himoya qilishdir.

Shu bilan birga ionlovchi nurlanish selektsiya va tibbiyotda mutatsion jarayonni o`rganishda keng ko`lamda qo`llanilmoqda.

Hujayralarni nurlantirishdan so`ng xilma-xil qaytariluvchi va qaytarilmas o`zgarishlar-gigant yadroli hujayralar hamda ko`p yadroli hujayralarning paydo bo`lishi, yadro bo`linishi vaqtida qutblilikning buzilishi, mitotik faollikning tormozlanishi, xromosomalarning bir-biriga yopishishi kabi holatlarga olib keladi. Nurlantirish ta'sirida mitozning normal bo`linishining buzilishi poliploid, gaploid yoki aneuploid hujayralarining vujudga kelishini ta'min etishi mumkin.

Ko`pchilik organizmlar uchun ultrabinafsha nurlar ham mutagenlik ta'siriga egadir. Ular barcha turdagi mutatsiyalarni keltirib chiqaradi. Eng muhimi ularda eng yuqori ta'sir effektivligining to`lqinlar uzunligining ma'lum bir spektri bilan bog`liqligidir. Bu ko`rsatgich 2500 \AA dan 2800 \AA gacha bo`lgan oraliqni tashkil etadi. Spektrning aynan shu qismida nuklein kislotalar ultrabinafsha nurlarini yutadi.

Kimyoviy moddalarning mutagenlik ta'siri. Organizmdagi mutatsion jarayonni o`rganish natijasida har qanday tashqi va ichki muhit omillarining mutatsiya keltirib chiqarishligini aniqlashga imkon berdi. Ko`pchilik kimyoviy moddalarning ham mutatsiya keltirib chiqarishligi isbotlandi. Kimyoviy mutageniz ham genetikaning alohida bir tarmog`iga aylandi. XX asrning 30-- yillariga kelib drozofilada kimyoviy mutageniz kashf etildi. Dastlab V.V.Saxarov (1932), so`ngra M.E.Lobashev va F.A.Smirnov (1934) ayrim birikmalarning (yod, uksus kislotasi, ammiak) X-xromosomada retsessiv letal mutatsiyalarni keltirib chiqarishlarini aniqladilar. 1939 - yilda S.M.Gershenson drozofilada ekzogen DNKning kuchli mutagenlik effektini aniqladi. 1946 - yilda I.A.Rapoport kuchli kimyoviy mutagen-etilenimini, SH.Auerbax va Dj.Robsonlar esa-azotli ipritni aniqladilar.

Kimyoviy mutagenlar o`zlarining effektlari bo`yicha juda xilma-xildir. Ularning ayrimlari o`zlarining ta'sir etish faolligi, keltirib chiqaradigan mutatsiyalarining tiplari bo`yicha ionlovchi radiatsiyaning ta'siriga o`xshasa, boshqa kimyoviy mutagenning ta'sir doirasi ulardan keskin farq qiladi. Qator kimyoviy mutagenlarning (masalan etilenimin) erkak va urg`ochi jinsiy hujayralarga ta'sir etishda kelib chiqadigan mutatsiyalarning chastotasi mutagenlarning dozasiga bog`liq bo`ladi. Kimyoviy mutagenlar o`zgaruvchanlik ko`lamini kengaytirib, selektsiya uchun ahamiyatli bo`lgan yangi original o`zgarishlarni keltirib chiqaradi.

Kimyoviy mutageniz evolyutsion jarayonda qaror topgan selektsiya uchun to`sqinlik qiluvchi belgilar o`rtasidagi korrelyativ bog`liqlikni uzishga yordam beradi.

O`zbekistonda ham kimyoviy mutageniz yo`nalishida bir qator olimlarimiz - Ibragimov Sh.I., Nazirov N.N., Egamberdiyev A.E. va boshqalar g`o`za va boshqa ob`yektlarda tadqiqot ishlarini olib borgan va bormoqdalar. Kimyoviy mutageniz yo`li bilan Egamberdiyev A.E. va hammualliflari tomonidan g`o`zaning "Oktyabr 60" navi yaratildi.

Shunday qilib, kimyoviy mutagenizni o`rganishning oldida irsiyat va irsiy o`zgaruvchanlik hodisalarining sirlarini ochishdek katta vazifa turibdi.

Gen yoki nuqtaviy mutatsiyalar

Gen (nuqtaviy) mutatsiyalar barcha organik formalarga xos bo`lib, ular ayrim hujayralarda hosil bo`lib, ayrim olingan individlarda (mutantlarda) sakrash tarzida namoyon bo`ladi. Yovvoyi turlarga xos genlar odatda yovvoyi tipdagi genlar, agar u o`zgargan bo`lsa, unda **mutant gen** deb ataladi. Aslida ular o`rtasida hech qanday farq yo`q. Chunki yovvoyi tipdagi genlar ham bir vaqtida mutant bo`lgan va ular turning evolyutsiyasi davrida tabiiy tanlanishga uchragan va turlarning yashab qolishi uchun xizmat qilgan. Foydali mutant genlarni tabiatda ma'lum turlarning har bir individlarida uchratish mumkin bo`ladi, boshqacha aytganda, ularning har biri shu genning tashuvchisi hisoblanadi.

Ko`pchilik hollarda yangi hosil bo`lgan mutatsiyalar retsessiv holatda bo`ladilar. Bu turlarning mavjudligi uchun juda muhim, chunki ko`pchilik yangi paydo bo`layotgan mutatsiyalar genotipning bir butunlik tizimini buzib, unga zarar yetkazadilar. Ammo ularning retsessivlik xarakteri uzoq vaqt davomida tur individida geterozigota holatida unga zararsiz holda saqlanib kelgusida gomozigota holatga o`tgandagina fenotipda namoyon bo`lishiga imkon beradi. Gen allellarining retsessiv holatdan dominant holatga o`tishi kamroq amalga oshadiganday tuyiladi. Lekin bu hamisha shunday emas. Retsessiv allellarning dominant allelga mutatsiya berishi ($a \rightarrow A$) **teskari mutatsiya**, dominant allelning retsessiv allelga mutatsiya berishi ($A \rightarrow a$) **to`g`ri mutatsiya** deb ataladi. Teskari mutatsiya jarayoni **gen reversiyasi** deb ataladi. To`g`ri mutatsiyalar ko`proq **retsessiv mutatsiyalar**, teskari mutatsiyalar esa **dominant mutatsiyalar** deyiladi. Boshlang`ich gen yangi holatga oraliq bosqichlarsiz o`tadi. To`g`ri mutatsiyalarning kelib chiqish chastotasi har xil genlarda turlicha bo`lib, o`rtacha har 100 ming yoki 1 million genlarga bittadan beshtagacha mutatsiya to`g`ri keladi. Aynan bir xil mutatsiyaning o`zi har xil vaqtda vujudga kelishi mumkin. Bu genlarning bir yo`nalishda bir necha marta mutatsiya berishi demakdir.

Gen (nuqtaviy) mutatsiyalarni o`rganishda asosiy e`tibor DNK molekulasidagi juft nukleotidlar gallanishining o`zgarishiga qaratilgan bo`lishi kerak. Eng avvalo nuqtaviy mutatsiyalarni hosil qiluvchi ayrim juft nukleotidlardagi o`zgarishlarga e`tibor qaratilishi kerak. Genetik materiallarning yanada yirikroq o`zgarishlari bilan keyingi mavzularda tanishamiz.

Nuqtaviy mutatsiyalar DNK dagi bir juft nukleotidlar (yoki RNK dagi nukleotid) ning o`zgarishidir. Bu tipdagi mutatsiyalar quyidagi guruhlarga bo`linadi.

a) tranzitsiyalar-oriyentir olishni o`zgartirmaydigan holdagi juft nukleotidlarning almashinishi ($AT \rightleftharpoons GC$): juftlik doirasida purin-pirimidin (5-rasm, A);

b) transversiya-orientir olishni o`zgartiradigan juft nukleotidlarning almashinishi ($AT \rightleftharpoons SG, AT \rightleftharpoons TA, GC \rightleftharpoons CG$) (5-rasm, B);

v) ortiqcha nukleotidlarning qo`shilishi;

g) juft nukleotidlarning tushib qolishi.



5-rasm. Nuqtaviy mutatsiyalar.
A-tranzitsiya; B-transversiya.

Ko`p allellilik hodisasi. Hozirga qadar materialni bayon etishda gomologik xromosomalarning aynan bir xil lokuslari ikkita allelga: A va a, B va b, S va s ga ega deb keldik. Lekin ba`zi bir genning o`zi bir qancha holatlarga o`zgarishi mumkin ekan. Masalan, A geni $a^1, a^2, a^3 \dots a^n$ holatlarga mutatsiya berishi mumkin. Bitta genning bunday ko`p miqdorda mutatsiyaga uchrashi yoki ko`p miqdorda allellarga ega bo`lishi **ko`p allellilik** hodisasi deb ataladi. Bu hodisani chuqurroq o`rganish bunday allellar tizimidagi har bir allel mutatsiya yo`li bilan bevosita yovvoyi tip allelidan yoki bo`lmasa turkumdagi istalgan boshqa a`zodan kelib chiqqan bo`lishi mumkin (6-rasm).



6-rasm. Ko`p allellilik tizimining vujudga kelish sxemasi.
1-bir genning ikki alleli. 2-to`rtta alleldan iborat tizim; strelkalar mutatsiyalarning yo`nalishini ko`rsatadi.

Mutatsiya natijasida bitta gendan hosil bo`lgan allellar tizimining a`zolari Mendel qonunlariga bo`ysunadilar.

Ko`p allellilik hodisasiga misol qilib quyonlarda jun rangining irsiylanishi, odamlarda esa qon guruhlarining irsiylanishini ko`rsatish mumkin.

Xromosoma mutatsiyalari yoki xromosomalar qayta tuzilishlari

Yuqorida biz gen mutatsiyalarining ta`sirida genetik materialda bo`ladigan o`zgarishlar haqida to`xtalib o`tdik. Genetik materialning yanada yirikroq o`zgarishlari xromosoma mutatsiyalari bilan bog`liq. Bunday mutatsiyalar **xromosomalar qayta tuzilishlari yoki xromosoma aberratsiyalari** deb ham ataladi. Xromosoma aberratsiyalari kariotip doirasida, ya`ni xromosomalar soni o`zgarmagan holatda xromosomalar strukturalarini o`zgarishga olib keladilar.

Bunday qayta tuzilishlarga bitta xromosoma yoxud gomologik bo'lmagan xromosomalarning qismlari jalb etilgan bo'ladi. Bu mezoniga muvofiq xromosomalarning ichidagi va xromosomalarning o'rtasidagi aberratsiyalar farqlantiriladi.

Xromosomalarning ichida ketadigan mutatsiyalar quyidagi mutatsiya tiplariga bo'linadi:

- defishensi va deletsiya - xromosomalarda ma'lum qismining yetishmasligi;
- duplikatsiya - xromosomalarda ma'lum qismining ikki marta ortib yoki ko'payib qolishi;
- inversiya - xromosomalarda ma'lum qismining uzilib, 180° daraja aylanib, yana o'z o'rniga joylashishi;
- insersiya - xromosomaning bir yoki bir necha genlarni o'z ichiga olgan kichik bir qismining o'zgarishi

Quyida ana shu mutatsiya tiplarini ko'rib chiqamiz.

Defishensi va deletsiya. Xromosomalardagi yetishmovchilik xromosomaning har xil uzunlikdagi va har xil joylashgan qismlarini o'z ichiga olishi mumkin. Agarda uzilish xromosoma yelkalaridan birida sodir bo'lsa, bu yelka o'z qismini yo'qotib, kaltalashib qoladi. Agarda uzilish bir vaqtda xromosomaning har ikki yelkasida sodir bo'lsa, u holda xromosomaning har ikki uchi eliminatsiyaga uchrab o'zining ochiq uchlari bilan birlashib, mitozda halqasimon xromosomani hosil qiladi.

Shuningdek yetishmovchilik xromosoma yelkalaridan birida bir vaqtning o'zida uning ikki joyida bo'ladigan uzilish natijasida ham hosil bo'ladi. Uzilish joylari o'z uchlari bilan birlashadilar, xromosoma kaltalashib qoladi va bunda uning o'rta qismi eliminatsiyaga uchraydi, metafazada atsentrik halqa shaklidagi xromosoma namoyon bo'ladi.

Xromosomalarning yelkalari uchlarning uzilishidan hosil bo'ladigan mutatsiyalar **defishensi** deb ataladi. Xromosomaning o'rta qismida bo'ladigan uzilishlar bilan bog'liq mutatsiyalar **deletsiya** deb ataladi.

Kichik hajmdagi yetishmovchiliklar – defishensi va deletsiyalar odatda gomozigota holatida saqlanadi va fenotipda yuzaga chiqadi. Xromosomadagi yirik yetishmovchiliklar ko'p hollarda letal effektga ega bo'ladi. Chunki, ular genotipdagi genlar balansini buzadi. Yirik yetishmovchiliklar faqat geterozigotali hollardagina hayotchan bo'lishlari mumkin.

Defishensi va deletsiya tipidagi mutatsiyalar xromosomalarning bir butunligining va genlar tartibining buzilishiga olib keladi va fenotipda turli o'zgarishlarga sababchi bo'ladi. Shu narsa aniqlanganki, defishensi va deletsiya tufayli hosil bo'lgan mutatsiyalar dominant mutatsiya kabi fenotipda namoyon bo'ladi.

Shuni ta'kidlash kerakki, xromosomalardagi yetishmovchiliklar ko'pincha pleyotrop effekt namoyon qiladi. Defishensi va deletsiya tipidagi mutatsiya ko'pincha hayotchanlikning pasayishiga olib keladi.

Duplikatsiya. Xromosomalarda turli omillar ta'sirida ayrim qismlar ko'payib qolishi mumkin. Xromosomalarning ichida ma'lum qismining aynan o'ziga

o`xshash holda ko`payishi yoki ma'lum qismning takrorlanishi **duplikatsiya** deyiladi.

Xromosomalarda genlar AVS tartibda joylashgan deb faraz qilsak, u holda birorta genning masalan V genining duplikatsiyasini, quyidagicha AVVS ko`rsatish mumkin.

Xromosomalarda ma'lum lokuslarning ko`payishi ikki marta emas balki bir necha marta bo`lishi mumkin. Masalan, uch marta ko`paysa, AVVVS holati hosil bo`ladi.

Ko`pchilik hollarda xromosomalarning ikki, uch va undan ko`proq genlar joylashgan qismlari AVS AVS yoki AVS, AVS, AVS va hokazo tarzda ko`payib qolishi mumkin.

Duplikatsiyalar xromosomalarning miqdorining genomdagi oshishi hisobiga ham vujudga kelishi mumkin. Buning natijasida xromosomalarning miqdori qaysi xromosoma hisobiga oshgan bo`lsa, shu birikish guruhida joylashgan genlar duplikatsiyalangan hisoblanadi.

Shuni ta`kidlash kerakki, barcha tipdagi mutatsiyalar fenotipik o`zgarishlarga olib kelishi mumkin.

Inversiya. Ayrim xromosomalarda ma'lum qismlar ikki tomonidan uzilib, 180^o ga aylangan holda yana o`z o`rniga qaytadan o`rnashib qolishi mumkin. Bunday mutatsiyalarni **inversiya** deb ataladi. Inversiya natijasida xromosomalarda genotip o`zgarib ham lekin ularda genlarning joylashish tartibi o`zgaradi. Masalan, AVSD tartibda joylashgan bo`lsa, inversiya natijasida ularning joylanish tartibi ASVD holatiga kelishi mumkin.

Inseriyalar. Xromosomalarda ichida ma'lum bir kichik qismining o`rin almashinishlari sodir bo`lishi mumkin. Bunday o`zgarishlarni **insersiyalar** deb atash qabul qilingan. Inseriya natijasida birorta gen bitta xromosoma ichida bir joydan boshqa joyga ko`chib o`tishi mumkin. Bunday holda shu genning xususiyati saqlanishi yoki o`zgarishi mumkin. Bu gen qanday genlar bilan birikish guruhida joylashishiga bog`liq bo`ladi. Inseriya tipidagi mutatsiyalar genlarning birikish guruhidagi joylashish tartibini o`zgartirish bilan birga gomologik xromosomalarda o`rtasida ketadigan genlar rekombinatsiyasini pasaytirishi mumkin.

Xromosomalarda qayta tuzilishlar bilan bog`liq mutatsiyalar. Turli xil qayta tuzilishlar faqat xromosomalarda ham ketishi mumkin. Bunday qayta tuzilishlarga nogomologik xromosomalarning ma'lum qismlarini almashib olishlarini yoki birorta xromosoma qismining uzilib boshqa bir xromosomaga ulanib qolishini aytish mumkin. Bunday qayta tuzilishlarni **translokatsiya** deb atash qabul qilingan. Translokatsiyalar natijasida birikish guruhlari o`zgaradi. Bunday mutatsiyalar natijasida organizmlarda turli irsiy o`zgarishlar vujudga keladi. Ko`pchilik hollarda translokatsiyalar tufayli meyoziy kechishida xromosomalarning normal kon`yugatsiyasi buzilishi natijasida turli xil anomaliyalar sodir bo`ladi. Bunday anomaliyalar esa to`la yoki yarim pushtsizliklarga olib keladi. Bunday mutatsiyalar birinchi marta 1915 - yilda Dj.Belling tomonidan aniqlangan. U dastlab yarim pushtsizlikni dukkakkoshlarda aniqlagan bo`lsa, keyinchalik (1925 y) bangidevona o`simligida aniqladi. 1926 -

yilda Shtern birinchi marta drozofila pashshasida Y–xromosoma ma'lum qismining X xromosomaga ulanib qolganligini, ya'ni o'ziga xos translokatsiyani aniqladi. Tez orada makkajo'xori o'simligining so'tasi va changining yarim pushtsizligi bo'yicha translokatsiya aniqlandi.

Shuni ta'kidlash kerakki, har qanday xromosomada qayta tuzilishlar ketishi uchun ikkita jarayon sodir bo'lishi kerak: 1) xromosomada ma'lum qismining uzilishi va 2) uzilgan qismining yana o'sha xromosomaga qayta birlashishi (xromosoma ichida qayta tuzilish) yoki boshqa bir xromosomaga ulanishi (xromosomalararo qayta tuzilish) yoki translokatsiya.

Aytaylik A,B,S va D genlari bir juft xromosomada ABSD tartibda joylashgan, xromosomaning boshqa bir juftida esa EFGH joylashgan deylik. Bu holda nogomologik ikkita xromosomada bir vaqtning o'zida uzulishlar sodir bo'lsa, ularning o'z o'rinlarini almashib qayta o'rnatishlari natijasida xromosomalarda quyidagi tuzilishlar sodir bo'ladi: ABGH / ABCD va EFCD / EFGH. Buning natijasida almashishlar teng yoki teng bo'lmasligi mumkin. Xromosomalarning bunday tartibda ma'lum qismlarini almashlab olishini **retsiprok translokatsiya** deb atash qabul qilingan.

Retsiprok translokatsiya natijasida ayrim hollarda bitta xromosoma ikkita sentromeraga ega bo'lib qolishi mumkin. Ikkinchi xromosoma esa sentromersiz qolib, hujayraning bo'linish davrida yo'qolib ketadi.

Shuni ta'kidlash kerakki, translokatsiyalar hamisha ham bir xilda pushtsizlikka olib kelmasliklari mumkin. Bu translokatsiyalarning hajmiga, qaysi xromosomalarda yuz berganliklariga va boshqa sabablarga bog'liq bo'ladi.

Translokatsiya hodisasi hayvonlarda ham uchrab turadi. Bu hodisani ayniqsa chigirtka va chayonlarda ko'p kuzatiladi. Ular o'simliklarda uchraydigan translokatsiyalardan deyarli farq qilmaydi.

Translokatsiya hodisasini o'rganish nazariy ahamiyatga ega bo'lish bilan birga amaliy ahamiyatga ham ega. Masalan, tut ipak qurtida tuxum qobig'ining rangini belgilovchi gen autosomadan jinsiy xromosomaga translokatsiya yo'li bilan o'tkazilib, tuxum rangiga qarab, undan qaysi jinsga mansub lichinka chiqishini aniqlash mumkin.

Shunday qilib, biz translokatsiya yordamida hayvon va o'simliklarda birikish guruhlarini o'zimizga ma'qul tushadigan tartibda o'zgartirishimiz mumkin.

Xromosomalarning tuzilishi ularning asosiy tarkibini tashkil qiluvchi genetik dastur uzoq tarixiy davr davomida shakllanib kelgan. Har bir xromosomada T.Morgan nazariyasiga binonan ma'lum sondagi genlar bir chiziq bo'ylab joylashgan bo'lib, ular mustaqil yoki boshqa genlar bilan birgalikda belgi va xususiyatlarning rivojlanishi va irsiylanishida faoliyat ko'rsatishadi. Shu bilan birga genlarning funktsional holati ularning xromosomada joylashgan o'ri, qanday genlar bilan yonma-yon joylashganligiga ham bog'liq.

Shuning uchun ham hozirgi vaqtda xromosomalarda ketadigan qayta tuzilishlarni o'rganish genotipni tahlil etishda muhim ahamiyatga ega. Shu narsa aniqlanganki xromosomada gen o'z joyini o'zgartirishi natijasida uning effekti o'zgarishi, susayishi, kuchayishi yoki butunlay yo'qolishi mumkin. Gen

xromosomadan tushib qolsa (deletsiya yoki defitsi) shu gen ta'min etuvchi belgigina o'zgarib qolmay, balki unga yaqin joylashgan boshqa genning ham funktsiyasi o'zgarishi mumkin.

Bitta birikish guruhida joylashgan bir necha gendan iborat bo'lgan xromosoma qismining inversiyaga uchrashi natijasida xromosoma tarkibi o'zgarmasa ham, ana shu genlarning fenotipda namoyon bo'lishi butunlay o'zgarishi mumkin.

Shunday qilib, xromosomalardagi qayta tuzilishlarni o'rganish orqali fenotipda vujudga keladigan turli o'zgarishlarning, jumladan mutatsiyalarning asl mohiyatini aniqlash mumkin.

Shuni ta'kidlash kerakki, xromosomalarda ketadigan qayta tuzilishlar-inversiya, deletsiya, duplikatsiya, translokatsiya va boshqalar faqatgina genlarning effektiga ta'sir qilib qolmay balki boshqa jarayonlarga, masalan, krossingoverlarning ketishiga, natijada rekombinatsiyalar miqdorining o'zgarishiga ham ta'sir qilishi mumkin, genlarning mutabilligiga, ularning fenotipda namoyon bo'lishiga, faoliyatining kuchayishi yoki susayishiga sabab bo'lishi mumkin.

POLIPLOIDIYA VA GETEROPLOIDIYA

Organizm xromosomalari sonining o'zgarishi bilan shu organizm belgi va xossalari o'zgarishiga olib keladigan mutatsiyalar **genom mutatsiyasi** deb ataladi. Xromosoma soni, shakli va katta-kichikligi har bir turning sistematik belgilari hisoblanadi. **Gaploid to'plam** deb har bir gomologik xromosomadan bittadan o'tadigan xromosomalarning yig'indisiga aytiladi. Gaploid to'plamdagi genlarning yig'indisi **genom** deyiladi, gaploid to'plamdagi xromosomalar soni - asosiy son deb atalib "**n**" harfi bilan belgilanadi.

Mitoz va meyoza hujayra bo'linishining eng nozik mexanizmlari bo'lib avloddan-avlodga o'tadigan xromosomalar sonining doimiylikini ta'minlab turadilar. Ammo ayrim hollarda bu mexanizm buzilib hujayra qutblariga xromosomalarning teng bo'lmagan ajralishlari sodir bo'ladi. Bunday buzilishlar oqibatida o'zgargan sondagi xromosomalarga ega bo'lgan hujayralar paydo bo'ladi.

Hujayra normal bo'linishining buzilishiga olib keluvchi sabablar talaygina, lekin shulardan asosiylari birinchi navbatda hujayra axromatin apparatidagi, sentromera va sentriolalardagi nosozliklar hisoblanadi.

Xromosomalar sonining o'zgarishi butun bir gaploid to'plamlar yoki ayrim xromosomalar sonining ortishi yoki kamayishi hisobiga bo'lishi mumkin. Butun bir gaploid to'plamdagi xromosomalar sonining ko'payishidan hosil bo'lgan organizmlar – **poliploid organizmlar** deb ataladi. Xromosomalar sonida bo'ladigan o'zgarishlar **aneuploidiya** yoki **geteroploidiya** deb ataladi.

Poliploidiya

Poliploidiya – genom mutatsiyalari tipiga kirib gaploid to'plamli xromosomalar sonining ma'lum martaga ortishi bilan yuzaga keladi. Har xil sondagi gaploid xromosomalar to'plamiga ega hujayralar quyidagicha nomlanadi: $3n$ - triploid, $4n$ - tetraploid, $5n$ - pentaploid, $6n$ -geksaploid. Poliploid hujayralardan rivojlangan organizmlar triploid, tetraploid, pentaploid va geksaploid organizmlar de yiladi.

Poliploidiya organizm belgilarining o'zgarishiga olib keladi, shu sababli u organizmlar evolyutsiyasi va seleksiyasida (ayniqsa o'simliklar) muhim o'zgaruvchanlik manbai hisoblanadi. Ko'pchilik o'simlik turlarining kelib chiqishi poliploidiya bilan bog'liq. Bu hodisa ko'proq yopiq urug'li o'simliklarda kuzatiladi.

Poliploid turlarning kelib chiqishi faqat tabiatdagina kuzatilmay, balki hozirgi davrda sun'iy ravishda ham olish mumkinligi isbotlangan. Sun'iy yo'l bilan poliploid o'simliklar olish mumkinligini birinchi marta 1916 - yilda G.Vinkler tomonidan pomidor o'simligida isbotlandi. Shuni aytish kerakki, barcha yopiq urug'li o'simliklarga kiruvchi turlarning 1/3 qismi poliploid turlar ekanligi aniqlangan. Buni birgina bug'doyning har xil turlarining xromosoma sonlarini tahlil qilishning o'zigina, ularning kelib chiqishida poliploidiyaning roli qanchalik katta bo'lganligini ko'rsatadi.

Bug'doyning *Triticum* turkumi bir qancha turlardan tashkil topgan bo'lib, bu turlar xromosomalarining soni, belgi va xossalari bo'yicha uch guruhga bo'lingan. Birinchi guruhga somatik hujayralarida xromosomalar soni diploid ($2n=14$) bo'lgan bir donli *T.monocoscum*, ikkinchi guruhga xromosomalar soni 28 ta bo'lgan qattiq bug'doy - *T.durum* va uchinchi guruhga 42 xromosomali yumshoq bug'doy - *T.aestivum* kiritilgan. Agarda bug'doyda asosiy son $n=7$ ga teng bo'lsa, u holda bir donli bug'doy turida hujayralar diploid holda $7 \times 2=14$ xromosomaga ega bo'ladi. Qattiq bug'doy-tetraploid $7 \times 4=28$, yumshoq bug'doy-geksaploid $7 \times 6=42$ xromosomaga ega bo'ladi. Shunday qilib, bug'doy o'simligi poliploid qator hosil qilib unga kiruvchi turlar o'simliklarida xromosomalar miqdori 14, 28, 42 sonlariga teng bo'lishi aniqlangan. Xuddi shunday poliploid qatorni suli (*Avena*) o'simligida va boshqa o'simliklarda ham uchratish mumkin. Ma'lum turkumlarga kiruvchi turlarda poliploid qatorlar xromosomalar sonining bir tekis karrali oshib borishi bilan belgilanadi, ya'ni yuqoridagi misoldagidek-14, 28, 42 va hokazo. Atirgullar (*Rosacea*) turkumiga kiruvchi turlarda poliploid qatorni 14, 21, 28, 35, 42 va 56 xromosomali turlar tashkil etib, ularda asosiy xromosomalar soni 7 ga teng. Ituzum (*Solanum*) turkumida poliploid qatorni 12, 24, 36, 48, 60, 72, 96, 108, 144 xromosomali turlar tashkil etadi. Bu yerda xromosomalarning asosiy soni 12 ga teng. Faraz qilinishicha ituzumdoshlarda asosiy xromosomalar soni 6 ta ($6+6=12$).

Gossypium turkumiga kiruvchi g'o'za turlari ikkita poliploid qatordan iborat. Diploid g'o'za turlari – $2n=26$ ($2x$). Ularga madaniy diploid g'o'za turlaridan *Gossypium herbaceum* L. va *Gossypium arboreum* L. kiradi. Tetraploid g'o'za turlari- $2n=52$ ($4x$). Ularga madaniy tetraploid turlar *Gossypium hirsutum* L. va *Gossypium barbadense* L. lar kiradi.

Poliploid organizmlar kariotipidagi asosiy sondagi xromosomalarining martaga ortish yo`llariga qarab avtopoliploidiya va allopoliploidiyaga bo`linadi.

Avtopoliploidiya

Bir turga oid genomning martaga ortishi hisobiga kelib chiqadigan poliploidiya **avtopoliploidiya** deb ataladi. Ulardan rivojlanadigan organizmlar avtopoliploid organizmlar deyiladi. Avtopoliploidlarning xromosomalar yig`indisi bir xil genomdan tashkil topganligi sababli xromosomalarining asosiy soni-gaploid (1x), diploid (2x), triploid (3x), tetraploid (4x) va hokazo sonlarga to`g`ri keladi. Avtopoliploidlar tabiiy sharoitda har xil yo`llar - jinsiy va jinsiz ko`payishi orqali hosil bo`ladilar. Avtopoliploidlar evolyutsion jarayonda turli xildagi mutatsiyalar va xromosomalarda ketadigan qayta tuzilishlar natijasida o`zgaradilar. Bu esa avtopoliploidlarning xilma-xillashishiga olib keladi.

Avtopoliploidlarda xromosomalar miqdori diploidlarga qaraganda ko`p bo`lganligi sababli meyoz jarayonining kechishi diploidlarnikidan farq qiladi. Diploid organizmlarda meyozning I profazasida bivalentlar normal ravishda hosil bo`lsa, avtopoliploidlarda esa bivalentlar bilan bir qatorda ularda barcha gomologik xromosomalar o`zaro kon'yugatsiyalanish imkoniyatiga ega bo`lgan trivalentlar, kvadrivalentlar, shuningdek, univalentlar hosil bo`ladi. Poliploidlik juda yuqori bo`lganda gomologik xromosomalarining kon'yugatsiyalanish imkoniyatining bo`lishligi polivalent va multivalentlarning hosil bo`lishiga olib keladi. Ma'lumki, diploid organizmlarda biror bir juft xromosoma qandaydir bir gen bo`yicha geterozigota (Aa) bo`lsa, u holda meyozda 1A : 1a nisbatda ikki xil gametalar hosil bo`ladi. Geterozigotali diploiddan kelib chiqqan AAaa avtotetraploidning reduksion bo`linish davrida gomologik xromosomalarining qutblarga tarqalishi 2:2, 3:1, 1:3, 4:0, 0:4 kabi nisbatlarda bo`lishi mumkin. AAa va a, Aaa va A, shuningdek O ko`rinishda 3 ta, bitta xromosomal yoki xromosomasiz gametalarning nosog`lom hosil bo`lish holatlari kuzatiladi. Bu esa zigotalarning hayotchanligini pasaytiradi, poliploidlarning pushtiligini kamaytiradi.

Agarda geterozigotali avtotetraploidda xromosomalarining qutblarga tarqalishi 2:2 nisbatda ro`y berganda ham, monoduragay chatishtirishda ketadigan ajralish diploidlarnikidan farqlanadi. Bir gen alleli bo`yicha geterozigotali AAaa avtotetraploidda 1AA:4Aa:1aa nisbatda uch xil gametalar hosil bo`ladi. F₂ da fenotip bo`yicha diploiddan keskin farqlanuvchi 35:1 nisbat olinadi.

Avtotetraploidda F₂ dagi monoduragay ajralish

♂ ♀	1AA	4Aa	1aa
1AA	AAAA	4AAAa	1Aaaa
4Aa	4AAAa	16Aaaa	4Aaaa

1aa	AAaa	4Aaaa	1aaaa
-----	------	-------	-------

35:1 nisbat ko'pgina avtotetraploid o'simliklarda o'tkaziladigan tadqiqotlarda, shuningdek, birinchi marta bangidevona (*Datura*) o'simligida olindi.

Avtotetraploid duragaylarda retsessiv gomozigotalarning ajralishi monoduragay chatishtirish o'tkazilishiga qaramay kamayib ketadi. Quyidagi jadvalda keltirilgan diploid va avtotetraploidlarda ketadigan ajralish natijalaridan ko'rinadiki, polimer genlar bo'yicha gomozigotalarni olish geterozigotalikning oshib borishiga qarab qiyinlashib boradi.

Diploid va avtotetraploid formalarda polimer genlar
bo'yicha ajralish ketish

Chatishtirish	Diploid	Avtotetraploid
Monoduragay	3 : 1	35 : 1
Diduragay	15 : 1	1295 : 1
Triduragay	63 : 1	44655 : 1

Boshqacha aytganda, hujayralarning poliploidligi geterozigotalikning gomozigotalikka o'tishini qiyinlashtiradi. Shuning uchun ham geterozigotalik poliploid organizmlarda diploidlarga qaraganda yaxshiroq saqlanadi. Bu esa geterozisni uzoqroq saqlash imkoniyatini beradi.

Avtopoliploidlarning genetikasini o'rganish muhim ahamiyatga ega, chunki ularda ham boshlang'ich diploidlardagi kabi dominant va retsessiv allellarning nisbati saqlanib qoladi. Bu esa ploidalikning rolini o'rganish imkoniyatini beradi.

Shuni aytish kerakki, yaqin vaqtgacha poliploidlik oshib borishi bilan o'simliklarning tana hajmi ham oshib boradi degan tasavvur mavjud edi. Masalan, X. De Friz tomonidan enotera o'simligi orasidan topgan juda ulkan (gigant) birinchi mutant ana shunday o'simlik edi.

Keyinchalik ma'lum bo'lishicha bu o'simlik $4n=48$ xromosomal tetraploid ekan. Lekin gigantlik hamma poliploidlarda kuzatilavermas ekan. Har xil genotipli liniyalarni chatishtirishdan olingan duragay o'simliklardan hosil qilingan poliploidlar genetik jihatdan yaqin bo'lgan duragay o'simliklardan hosil bo'lgan poliploidlarga qaraganda ancha baquvvat va ulkan bo'ladi. Bu shuni ko'rsatadiki, o'simliklarning ulkan va baquvvat bo'lishi hamisha poliploidlikka emas, balki poliploid organizmning genotipiga ham bog'liq bo'lar ekan. Poliploid o'simliklarda diploidlarga qaraganda vegetativ massasi ko'proq, gullari va urug'lari yirikroq bo'ladi. Gigant ko'pincha chetdan changlanuvchi o'simliklar (javdar, grechixa, yo'ng'ichqa, turneps) – tetraploidlarda kuzatiladi. Gigantlik o'z-o'zidan changlanuvchi, masalan, pomidorda uchramaydi.

Shunday qilib, avtopoliploid organizmlarni taqqoslab o'rganishning genetik

tahlili quyidagi xulosalarga olib keldi:

1. Avtopoliploidlarda diploid organizmlarga nisbatan retsessiv fenotiplarning ajralib chiqishining chastotasi kam. Bundan tashqari meyoza xromosomalarning qutblarga tarqalishining buzilishi tufayli naslsizlikning uchrashi yuqori bo`ladi.

2. Dominant va retsessiv allellar dozalarining har xil nisbatlari tufayli ajralishda kelib chiqadigan genotipik sinflar individlarining hayotchanligi har xil bo`ladi.

Avtopoliploidiya tufayli juda katta xilma-xillik olish mumkin, bu esa evolyutsiya va seleksiya uchun material bo`lib xizmat qiladi.

Allopoliploidiya

Turlararo duragaylarda jamlangan har xil turlarga oid genomning martaga ortishi hisobiga hosil bo`ladigan poliploidiya **allopoliploidiya** deb ataladi. Har xil genomlarning qo`shilishidan hosil bo`lgan poliploidlarni 1927 - yilda M.S.Navashin **amfidiploid** deb atashni taklif qildi. Masalan, A va V genomlarining qo`shilishidan hosil bo`lgan AAVV poliploidni amfidiploid deb atagan. Allopoliploidlarni duragay poliploidlar deb ham atashadi. Bunday poliploidlar har xil turlarni chatishtirishda hosil bo`ladi. Masalan, har xil genomli tur va turkumlar chatishtirilganda uzoq duragay hosil bo`ladi. Javdar bilan bug`doy chatishtirilganda javdar va bug`doyning gaploid genomlari yig`ilgan javdar-bug`doy duragayi hosil bo`ladi. Allopoliploidlarda faqat xromosomalar yig`indisi farqlanmay, balki ular genetik tarkib jihatdan ham farq qiladilar.

Allopoliploidlarda meyoza o`ziga xos tomonlari. Ko`pchilik hollarda bir-biridan uzoqroq turlar (masalan, javdar va bug`doy, turp va karam va boshqalar chatishtirilganda) F_1 o`simliklari pushtsiz bo`ladi. Buning sababini quyidagi misolda ko`rib chiqsa bo`ladi. Aytaylik, bug`doy T genomiga va javdar S genomiga ega deylik. Unday holda bug`doy va javdarning chatishidan hosil bo`lgan duragaylarning genomi ota-ona genomining yig`indisi TS ga ega bo`ladi. Xromosomalar soni ikki marta ko`paygan taqdirda TTSS amfidiploid, qaysiki aslida qo`sh diploid, ya`ni allotetraploid hosil bo`ladi. Bu yerda zigota yettita javdar xromosomasiga va xuddi shuncha bug`doy xromosomasiga ega bo`ladi. Duragay o`simliklarning tana hujayralarida xromosomalarning umumiy soni 14 ta bo`ladi. Bunday o`simliklarda hujayralar o`z gomologlariga ega bo`lmaganliklari uchun meyoza profaza I da bug`doy va javdar xromosomalarning har biri o`zlarini univalent xromosomalar kabi tutishadi. Meyoza aytilgan duragayda 14 ta univalentlarni sanash mumkin. Anafazada bu xromosomalar juda tartibsiz tarzda qutblarga tarqala boshlaydi. Natijada har xil sondagi 0 dan 14 tagacha xromosomaga ega bo`lgan gametalar hosil bo`ladi. Bunday duragaylarda gametalarning rivojlanishi normal kechmaydi, oqibatda ular pushtsiz bo`ladilar. Ayrim hollardagina xromosomalar gomologiyasi sodir bo`lsa, qisman o`simliklar pushtli bo`lishi mumkin.

Ayrim hollarda aytilgan duragay o`simliklarda ma`lum qism gametalar 14 ta xromosomaga ega bo`ladilar. Ular $7T+7S$ xromosomalardan iborat bo`lib, bunday

gametalar reduksiya (kamayishga) uchramagan gametalar deb ataladi. Urug`lanish davrida bunday gametalarning qo`shilishi natijasida har ikki turga xos xromosomalar soni ikki marta oshadi va natijada amfidiploid (allotetraploid) zigota hosil bo`ladi. Bunday allotetraploid javdarning $7S+7S$ va bug`doyning $7T+7T$ xromosomalaridan iborat $2n=28$ bo`lgan poliploid hosil qiladi. Bunday poliploidlar har qaysi turning xromosomalar yig`indisida xromosomalar o`z juftlariga ega bo`lishgani uchun pushtli bo`ladi. Endi ularda xromosomalar kon'yugatsiyasi normal ketadi. Bunday holda 7 ta javdar bivalenti va 7 ta bug`doy bivalenti hosil bo`ladi. Reduksion bo`linishning anafazasida bu bivalentlarning a`zolari qutblarga normal tarqalishadi va natijada $7T=7S$ xromosomalar soniga ega bo`lgan gametalar hosil bo`ladi. Bunday har xil xromosoma to`plamiga ega bo`lgan diploid gametalar to`la ravishda normal bo`lib, ular urug`lanish davrida yana ikki turga xos bo`lgan xromosomalar to`plamiga ega organizmlar hosil qiladi.

Agar diploid gametalarning xromosomalar to`plami $7A+7A$ bo`lgan bir tur boshqa turning $7V$ xromosoma to`plamli gaploid gametasi bilan urug`lansa $7A+7A+7V$ xromosoma to`plami allotriploid hosil bo`ladi. Bunday duragaylar pushtsiz bo`ladilar, chunki qo`sh xromosoma to`plamli A genomli tur meyoza bivalentlar hosil qilsa, yolg`iz xromosomal V genomli tur xromosomalari univalentligicha qolishadi. Ularning qutblarga noto`g`ri tarqalishlari natijasida ulardan to`laqonli bo`lmagan gametalar hosil bo`ladi.

Mahsuldor allopoliploidlar olish. Amfiploidlar olish, duragaylash va duragaylarda xromosomalar sonini ikki marta ko`paytirish yo`li bilan yangi konstant formalarni olish imkonini berdi. Allopoliploidlar, jumladan, amfidiploidlar olishda va ulardan foydalanish sohasida genetik olimlardan G.D.Karpechenko, M.S.Navashin va B.L.Astaurovlarning xizmatlari katta. G.D.Karpechenko va M.S.Navashin birinchi marta o`simliklarda amfidiploidlar olgan bo`lsa, B.L.Astaurov tut ipak qurtining (*Bombyx mori* x *Bomdyx mandarina*) turlarini chatishtirish orqali ana shunday amfidiploidlarni oldi.

Yangi formalarni olishning klassik misollaridan biri bu G.D.Karpechenko tomonidan XX asrning 20-- yillar boshlarida turpni (*Raphanus sativus*) karam (*Brassica oleracea*) bilan chatishtirish orqali olingan turkumlararo mahsuldor duragaylarning olinishi hisoblanadi. Bu har ikki tur 18 ta diploid sondagi xromosomalarga ega. Turp karam bilan chatishtirilganda juda kuchli rivojlangan duragay o`simlik olingan. Bu o`simlik hujayralari boshlang`ich o`simliklar kabi diploid to`plamdan iborat 18 ta xromosomaga ega bo`lgan. Ularning 9 tasi turp *R.sativus* va 9 tasi karam *B.oleracea* ning xromosomasi bo`lgan. Duragay o`simlik qiyg`os gullagan bo`lsa ham urug` tugmagan, chunki meyoza noto`g`ri kechgan. Bu duragay o`simliklardan hosil bo`lgan gametalar turli sondagi (0 dan 18 tagacha) xromosomalarga ega bo`lgan va ular hayotchan bo`lmagan. Ammo ayrim erkak va urg`ochi jinsiy hujayralar har ikki turga xos xromosomalarning $9R+9B$ to`plamiga ega bo`lgan. Bunday diploid jinsiy hujayralarning o`zaro qo`shilishidan urug` hosil bo`lgan va ulardan turkumlararo mahsuldor $(9R+9R)+(9B+9B)$ allotetraploid o`simliklar hosil bo`lgan. Bunday o`simlik har ikki turning belgilarini o`zida mujassamlashtirgan holda turg`un va mahsuldor bo`lgan, uning somatik

hujayralarida 36 tadan xromosomalar bo`lib, uning 18 tasi turpga va 18 tasi karamga tegishli bo`lgan. Ikkita tur genomlarining qo`shilishidan hosil bo`lgan bu yangi o`simlik turpkaram (*Raphanobrassica*) duragayi deb ataldi. Bu o`simlikda dukkak ko`rinishi kombinirlangan holatda, ya'ni dukkak mevaning yuqori qismi turp va pastki asos qismi esa karam dukkagiga o`xshash bo`lgan.

Turpkaram duragay o`simligida gametogenez jarayonida ba'zan turli xildagi gametalar – diploid (9R+9B), tetraploid (18R+18B) kabi gametalar hosil bo`ladi. Bunday gametalar boshlang`ich formalar birining normal gametasi bilan qo`shilsa yoki turpkaram tetraploid gametalari bilan qo`shilsa, somatik hujayralarida har xil xromosomalar to`plami bo`lgan formalar hosil bo`ladi (9R+9R)+(9B+9B) - tetraploidlar, (18R+18B)+9R - pentaploidlar, (18R+18B)+(18R+18B) - oktaploidlar.

Shuni ta'kidlash kerakki, allopoliploidlarda belgilarning fenotipda rivojlanishiga xromosomalar to`plamlarining qanday nisbatdaligi ham ta'sir qilishi mumkin. Allopoliploidlar boshqa o`simliklarda ham, masalan, tamaki o`simligida ham olingan. Tamakining diploid turlarida xromosomalar to`plami $2n=24$ bo`lsa, tetraploid turida $2n=48$ ga teng. Bu turlarning qo`shilishidan hosil bo`lgan allogeksaploidda xromosomalar to`plami $2n=72$ ga teng. Hozirgacha ko`plab boshqa o`simliklarda ham allopoliploidlar olingan. Eksperimental tajribalar poliploid qatorlar tabiatda turlarning o`zaro chatishishlari natijasida va keyinchalik ota-ona xromosomalar to`plamining martaga ortishi tufayli kelib chiqqanligini ko`rsatadi. Tabiatda mavjud ayrim turlarni resintez qilish yo`li bilan ham olish mumkinligi isbot etilgan.

Bug`doy, g`o`za, ko`pgina mevali daraxtlar ayrim turlarining shunday yo`l bilan kelib chiqqanligi aniqlangan. Quyida shular ustida to`xtalib o`tamiz. O`simliklarning allopoliploid turlari beqiyos boy irsiy axborotga ega bo`ladi. Chunki ularning genotipidagi genlar soni va ular funktsiyasining har xilligi quyidagi ikkita muhim bosqichda amalga oshiriladigan genetik va sitogenetik tadbirlar natijasida ko`payadi, boyiydi:

1) O`zaro genetik uzoq bo`lgan o`simlik turlarini o`zaro chatishtirib olingan duragayda ota-ona turlari genotipidagi genlar birlashib F_1 genotipi boy genetik axborotga ega bo`ladi;

2) Turlararo duragaylash natijasida olingan F_1 avlodi naslsiz bo`ladi. Ularning xromosomalar soni allopoliploidiya metodi bilan ikki hissa ko`paytirilib allopoliploid o`simliklar olinadi. Bunday o`simliklarda nasl berish qobiliyati tiklanadi, hayotchanlik, mahsuldorlik va har qanday sharoitga moslanish xususiyatlari namoyon bo`ladi.

Shunday qilib, jamlangan ota-ona turlarining genetik axboroti allopoliploidiya natijasida ikki hissa ko`payadi. Oqibatda ular boyitilgan irsiyatga ega bo`ladilar. Shuning uchun allopoliploidiya duragaylardagi geterozis hodisasini ularning avlodlariaro saqlab qolishning muhim genetik metodidir.

Yuqorida bayon etilgan sabablarga binoan o`simliklarning allopoliploid turlari tabiiy sharoitda, hatto ekologik noqulay muhitda ham keng tarqalgan bo`ladi. O`simliklarning sun'iy sharoitda ekib o`stiriladigan allopoliploid turlari

ham dunyo o`simlikshunosligining asosiy maydonlarini egallaydi. Chunki ular hosildor, yuqori sifatli mahsulot beruvchi agroekologik texnologiya tadbirlariga moslashgan bo`ladilar. Akademik P.M.Jukovskiy bu masala haqida shunday degan edi: «Insoniyat, asosan allopoliploid madaniy o`simliklarning mahsuloti hisobiga ovqatlanadi va kiyinadi».

Madaniy o`simliklarda allopoliploidiyaning qanchalik muhim o`rin egallaganini bug`doy (*Triticum L.*) va g`o`za (*Gossypium L.*) turkumlaridagi turlar ichidagi poliploid qatorlar va ularning kelib chiqishidagi genetik va sitogenetik jarayonlari bilan tanishamiz.

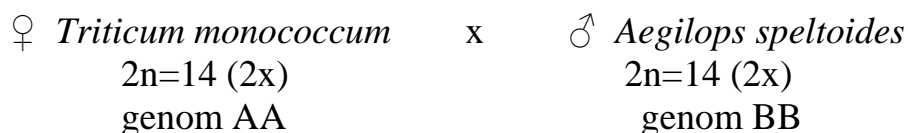
Triticum L. turkumidagi turlar orasida quyidagi poliploid qator borligi aniqlandi:

- 1) Diploid tur - *Triticum monococcum* $2n=14$ (2x), genom AA.
- 2) Tetraploid tur - *Triticum durum* $2n=28$ (4x), genom AABB.
- 3) Geksaploid tur - *Triticum aestivum* $2n=42$ (6x), genom AABBDD.

Triticum turkumidagi poliploid qatorni tashkil etuvchi turlarning kelib chiqishining genetik va sitogenetik asosini quyidagi sxemada keltiramiz:

I. Allotetraploid tur - *Triticum durum* ning kelib chiqish sxemasi:

1. Turlararo duragaylash metodi



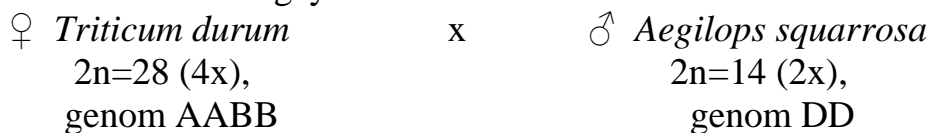
↓

F_1 $2n=14 (7A+7B)$ o`simliklar pushtsiz

2. F_1 o`simliklarida allopoliploid metodini qo`llab xromosomalar soni ikki hissa ko`paytiriladi. Bu sitogenetik jarayon natijasida olingan F_1 o`simliklarining xromosomalar soni ikki hissa ko`payib ularning gomologikligi va avlod qoldirish qobiliyati tiklanadi. Buning natijasida hosil bo`lgan *Triticum durum* genom guruhlari va kariotipi bo`yicha quyidagi holatga keladi: *Triticum durum* $2n=28$ (4x), genom AABB.

II. Allogeksaploid tur – *Triticum aestivum* ning kelib chiqish sxemasi:

1. Turlararo duragaylash metodi



↓

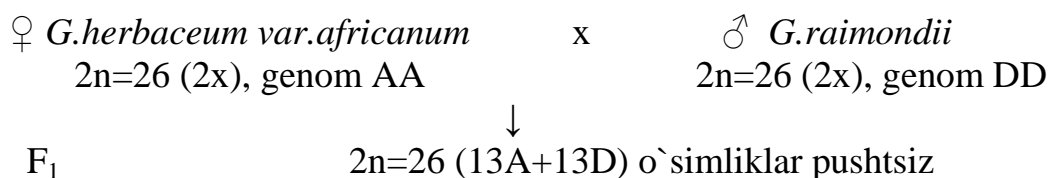
F_1 $2n=21 (7A+7B+7D)$ o`simliklar pushtsiz

2. F_1 o`simliklarida allopoliploid metodini qo`llab xromosomalar soni ikki hissa ko`paytiriladi. Oqibatda ularda xromosomalarning gomologikligi va avlod qoldirish qobiliyati tiklanadi. Buning natijasida hosil bo`lgan *Triticum aestivum* genom guruhlari va kariotipi bo`yicha quyidagi holatga keladi: *Triticum aestivum* $2n=42$ (6x), genom AABBDD.

Bug`doyning bu turiga mansub navlar eng yuqori hosildorlikka ega bo`lib, yuqori sifatli mahsulot beradi. Shuning uchun ular dunyo donchiligining asosiy maydonlarini egallaydi.

Dunyo dehqonchiligida yetakchi o`rinni egallab turgan allopoliploid madaniy o`simliklar qatoriga g`o`za o`simligi turkumi (*Gossypium L.*) ning turlari ham kiradi. Bu g`o`za turlarida quyidagi 2 ta poliploid qator mavjud: 1) diploid turlar $2n=26$ (2x). Ular jumlasiga aksariyat yovvoyi va madaniy g`o`za turlari kiradi. Masalan, diploid madaniy turlar qatoriga *Gossypium herbaceum* va *Gossypium arboreum* kiradi. 2) allotetraploid g`o`za turlari guruhiga *Gossypium hirsutum* va *Gossypium barbadense* turlari kiradi. Ularning navlari dunyo paxtachilik maydonining asosiy qismini egallaydi. Ularning kariotipi va genom guruhi quyidagicha $2n=52$ (4x), genom AADD. G`o`zada allotetraploid turlar kelib chiqishining genetik va sitogenetik asoslarining sxemasi quyidagicha:

1) Turlararo duragaylash metodi



2) F_1 o`simligida allopoliploid metodini qo`llab xromosomalar soni ikki hissa ko`paytiriladi. Oqibatda ularda xromosomalarning gomologikligi va avlod qoldirish qobiliyati tiklanadi. Buning natijasida hosil bo`lgan *G.hirsutum* va *G.barbadense* turlari allotetraploid holatga kelib pushtlilik tiklanib quyidagi kariotip va genom guruhlari bilan xarakterlanadi: $2n=52$ (4x), genom AADD. G`o`zaning bu turlariga mansub navlari dunyo paxtachiligining asosiy maydonini egallaydi.

Hayvonlarda poliploidiya

Ma`lumki, poliploidiya hodisasi o`simliklar dunyosida ko`proq kuzatiladi. Buning asosiy sabablari quyidagilar hisoblanadi. O`simliklarda haddan tashqari germafroditizm keng tarqalgan, ya`ni juda ko`p o`simliklar o`z changlari bilan changlanadi. Ularda partenogenez va vegetativ yo`l bilan ko`payish ham ko`p uchraydi. Bularning hammasi o`simliklarda poliploidlarning hosil bo`lishiga olib keladi.

Poliploid hujayralarning, umuman poliploidlarning kam uchrashi ko`proq ayrim jinsli organizmlarda kuzatiladi. Buning asosiy sabablaridan biri organizmlarning bir jinsga taalluqli gomogametal, ikkinchisi esa geterogametal bo`lishi bilan bog`liq deyish mumkin. Shu narsa aniqlanganki ayrim jinsli hayvonlarda poliploidiya juda kam uchraydi yoki butunlay uchramaydi. Partenogenez yo`li bilan ham ko`payuvchi hayvonlarda esa poliploidlarning hosil bo`lishi deyarli o`simliklardagidek kechadi.

Hayvonlarda poliploid qatorlar juda kam uchraydi. Ayrim hayvon turlaridagina, masalan, askaridalarda, yer (tuproq) chuvalchanglarida, suvda ham quruqlikda yashovchilarda va ba'zi bir hayvonlarda poliploid qatorlar aniqlangan. Tuproq chuvalchangining asosiy xromosomalar soni 11, 16, 17, 18 va 19 bo'lgan turlari aniqlangan. Bunday poliploidlarning hammasi asosan partenogenetik yo'l bilan ko'payadi. Tuproq chuvalchangining poliploidlari odatda o'zlarining yaqin qarindoshlari bo'lgan diploid turlariga qaraganda ancha yirik bo'ladi. Urug'lanmagan tuxum hujayralarining partenogenetik yo'l bilan rivojlanishi qushlarda tez-tez uchraydigan hodisalardan hisoblanadi. Kurkalarining shunday liniyalari aniqlanganki, hatto ayrim hollarda tuxumlarni ochirishdan oldin issiqxonalariga qo'ymasdanoq ularda partenogenetik rivojlanish boshlangan bo'ladi. Bunday liniyalarda hatto 80% tuxum disklari diploid, ba'zan esa gaploid holda ham bo'ladi.

Tut ipak qurtida avtotetraploidli *Bombyx mori* turining urg'ochilari pushtli, erkaklari esa pushtsiz bo'ladi. Bunga sabab tut ipak qurtining erkaklari gomogametali va urg'ochilari geterogametali bo'lib, erkaklarida meyoznining profaza I da polivalentlar hosil bo'lishi va shu sababli aneuploid sondagi xromosomalar to'plamiga ega gametalar hosil bo'ladi. Geterogametali urg'ochilarida esa polivalentlar hosil bo'lmaydi, hosil bo'lganda ham ularda krossingover ketmaganligi uchun xromosomalarning takomillanishiga halaqit berishmaydi. Natijada meyozi ularda normal kechadi.

Sut emizuvchi hayvonlarda, masalan, sichqon va quyonlarda harorat ta'sirida poliploidlar olish mumkinligi isbotlangan. Sichqon yoki quyonning tuxum hujayrasiga issiq yoki sovuq harorat ta'sir ettirilganda tuxum hujayralari diploid holatga kelib qoladi. Bunday diploid xromosoma to'plamiga ega tuxum hujayralari yadrosi otalik gaploid yadrosi bilan sun'iy sharoitda qo'shilganda triploid zigota (meyotik poliploidiya) hosil bo'ladi. Bunday triploidlarning hosil bo'lish mexanizmi hasharotlar, sut emizuvchilar va suvda ham quruqlikda yashovchi hayvonlar uchun umumiy hisoblanadi.

Shunday qilib, triploidlarning hosil bo'lishini quyidagilarga bo'lish mumkin:

- 1) Poliandriya, ikkita spermaning tuxum hujayrasining gaploid yadrosi bilan qo'shilishi;
- 2) Poligamiya, bitta spermaning tuxum hujayrasidagi ikkita gaploid yadro bilan qo'shilishi;
- 3) Aneugamiya, bitta spermaning diploid etishmagan tuxum hujayra bilan qo'shilishi.

Tovuqlarda tabiiy ravishda hosil bo'lgan autosomal bo'yicha $3A+XX$ formula bilan belgilangan triploid tovuq olingan. Bu tovuq hayotchan bo'lib, uning o'ng gonadasi rudimentar holatda, chap gonadasi mozaik, ya'ni uning yarmi erkak gonadasi va yarmi urg'ochi jins gonadasi bo'lgan.

Sut emizuvchi hayvonlarda ham, masalan, kalamushlarda poliandriya va poligamiya natijasida triploidlar hosil bo'ladi. Kalamushlarda triploidlar 1,2–3,2%, xuddi shunday chastotada sichqon va boshqa sut emizuvchi hayvonlarda kuzatilgan. Triploidiya hatto odamlarda ham uchrashi mumkinligi aniqlangan.

Yuqorida keltirilgan barcha misollar avtopoliploidiyaga tegishli bo`lib, hayvonlarda allopoliploidiya juda kam uchraydigan hodisa hisoblanadi. Allopoliploidlar olish mumkinligi B.L.Astaurov tomonidan birinchi marta tut ipak qurtining turlararo duragaylarida isbotlandi. Ma'lumki, tut ipak qurtining *Bombyx mori*, *B.mandarina* turlarida xromosomalar to'plami $2n=28$ ga teng. Bu turlarni chatishtirishdan olingan duragaylarda allotetraploid olish uchun sun'iy partenogenezdan foydalanilgan. Dastlab *B. mori* turida avtopoliploidlar, ya'ni avtotetraploid - $4n$ va avtoheksaploid - $6n$ olingan bo`lib, ular urg'ochi jinsli va pushtli bo`lgan. Shundan keyin *B.mori* ning tetraploid urg'ochi kapalaklari *B.mandarina* turining diploid ($2n$) erkak kapalaklari bilan chatishtirilgan. Bunday chatishtirishdan olingan duragay avlodida $2n B.mori+1n B.mandarina$ allotriploid urg'ochi qurtlar olingan. Bunday qurtlar odatdagi sharoitda pushtsiz bo`lishgan, shuning uchun ularni partenogenez yo`li bilan ko`paytirishgan. Bunday holda partenogenetik alloheksaploidlar hosil bo`lgan. Ularda xromosomalar to'plami $4n B.mori + 2n B.mandarina$ bo`lib, jins bo'yicha urg'ochi bo`lgan. Alloheksaploid urg'ochi kapalaklar diploid erkak kapalaklar bilan chatishtirilganda ularning avlodida har ikkala jinsga taalluqli xromosomalar to'plami ikki marta oshgan $2n B.mori+2n B.mandarina$ allotetraploid yoki amfidiploidlar olingan.

Shuni aytish kerakki, poliploidiya hayvonot dunyosida ko`p tarqalmagan bo`lsa ham, lekin tana hujayralarida yoki maxsus vazifalarni bajarishga moslashgan to`qimalarda poliploid hujayralarni ko`plab uchratish mumkin. Bunga muskul to`qimalari hujayralarini keltirish mumkin.

Poliploidlarni sun'iy yo`l bilan olish

Poliploidlar olishda mitoz va meyozi jarayonlarining mexanizmini anglab etish talab etiladi. Ma'lumki, mitoz va meyozi jarayonlariga tashqi va ichki muhit bevosita ta'sir qiladi. Tashqi muhit ta'sirlariga haroratning o`zgarishini, ionlashtiruvchi nurlarni, kimyoviy moddalar-ning ta'sirini, mexanik ta'sirlarni va boshqalarni olish mumkin. Mitoz va meyozi ketishida kimyoviy moddalardan kolxitsin, atsenafen va boshqa ba'zi moddalarning ta'siri alohida o`rin tutadi.

Poliploidlar olishda *Colchicum autumnale* L. o`simligidan olinadigan alkaloid modda hisoblanadigan kolxitsin moddasi keng miqyosda qo`llaniladi. Kolxitsin va boshqa shu kabi moddalar o`simliklarning biologik xususiyatlariga qarab ularga turli xildagi metodlardan foydalangan holda ta'sir ettiriladi. Odatda kolxitsinning 0,01–0,2% li suvli eritmasidan foydalaniladi. O`simliklarning biologik xususiyatlarini hisobga olgan holda kolxitsin ma'lum konsentratsiyada o`simliklarning o`sish nuqtasiga, ayrim hollarda barglarining qisman engil ezilgan joylariga, ayrim hollarda poyalarining ezilgan joylariga sepiladi. Ba'zi hollarda o`simlik to`qimalariga in'eksiya qilish yo`li bilan ham ta'sir qilish mumkin. Ba'zi o`simliklarning ildizlariga kolxitsin yoki boshqa moddalarni ta'sir ettirish mumkin. Bunda o`simlik ildiziga modda, masalan kolxitsin bilan ishlov beriladi yoki kolxitsin aralashtirilgan agar-agarda o`simlik urug`i o`stiriladi. O`simliklarning meristematik to`qimalariga yuqorida aytilgan usullarda ishlov berilganda yoki

ta'sir qilinganda poliploid hujayralar ham hosil bo'ladi. Bu hujayralardan yangi kurtaklar hosil bo'lganda ularning hujayralari xromosomalarning poliploid to'plamlariga ega bo'lishadi. Kolxitsinning mitozga ta'siri shu darajada xoski, adabiyotlarda uni maxsus atama «S-mitoz» yoki «K-mitoz» deyiladi. Kolxitsin xromosomalarning qutblarga tarqalishiga yo'l qo'ymagan holda endomitozning sodir bo'lishiga olib keladi. Lekin u mutatsiyalar xromosomalarda sodir bo'ladigan o'zgarishlarga ta'sir qilmaydi. Piyozning ildiziga kolxitsin ta'sir ettirilganda ayrim hujayralarda bir necha marta endomitozning takrorlanishi natijasida xromosomalarning to'plamida ularning soni bir necha yuzlab bo'lishi mumkin. Hayvon hujayralariga kolxitsinning ta'siri o'simliklarnikiga qaraganda juda kam samarali hisoblanadi.

Poliploidiya haqida aytilganlarni umumlashtirgan holda shuni aytish mumkinki, poliploidiya tabiatda juda keng tarqalgan. Uni tuban va yuksak darajada tuzilgan o'simliklar dunyosida, umurtqasiz hayvonlarda va kam darajada bo'lsa-da, yuqori darajada tashkil topgan hayvonot dunyosida ham uchratish mumkin. Poliploidiyani o'rganish nazariy ham amaliy muammolarni hal qilishda muhim ahamiyatga ega. Poliploidiya irsiy o'zgaruvchanlik doirasini kengaytirishning eng muhim manbalaridan hisoblanadi. Poliploidiya tanlanish uchun imkoniyatlarni oshiradi. U turlar o'rtasida to'siqlarning hosil bo'lishiga va natijada yangi turlarning shakllanishiga sabab bo'ladi. O'z-o'zidan changlanuvchi o'simliklarda, jinsiz yo'l bilan ko'payuvchi hayvonlar evolyutsiyasida avtopoliploidiya, chetdan changlanuvchi o'simliklarda allopoliploidiya ko'proq rol o'ynashi aniqlangan.

Gaploidiya

Tana hujayralari yoki jinsiy hujayralarda xromosomalarning sonining ikki marta kamayishi ($2n-n=n$) **gaploidiya** deb ataladi. Gaploidiyada hujayralar har bir juft xromosomadan faqat bittasiga ega bo'ladi. Tana hujayralari xromosomalarning gaploid soniga ega bo'lgan bunday organizmlar **gaploid organizmlar** deb ataladi. Gaploidlar tabiatda bo'lishi yoki sun'iy ravishda olingan bo'lishi mumkin.

Organizmlarning jinsiy ko'payish vaqtlarida har bir turga xos bo'lgan bittadan xromosomalarning to'plamiga ega bo'lgan ota-ona gametalari (hujayraning bunday holati gaploidli holat deyiladi) o'zaro qo'shib zigota hosil bo'ladi. Zigotada xromosomalarning to'plami ikkita (diploid holat) to'plamga ega bo'ladi. Keyinchalik organizm hayot siklining ma'lum bir bosqichida diploidlik holatdan gaploidlik holatga o'tish (meyoz jarayoni tufayli) ro'y beradi. Meyoz jarayonida hosil bo'lgan jinsiy hujayralar yana gaploidlik holatda bo'ladilar. Shu sababli har qanday turda xromosomalarning avloddan-avlodga o'zgarmagan bir xil sonda o'tib boradi.

Urug'lanish jarayonida gametalarning o'zaro qo'shilishi va meyozi-jinsiy yo'l bilan ko'payadigan organizmlar hayot siklini ikki fazaga ajratuvchi hodisa hisoblanadi. Birinchi faza zigotalarning hosil bo'lishidan to' meyozni o'z ichiga oladigan davrgacha davom etib hayot siklining bu qism **diplofaza** deyiladi. Meyoz tugashi bilan boshlanib gameta yoki spora, gaploidli hujayra hosil bo'lgunga qadar bo'lgan davrni o'z ichiga oluvchi faza **gaplofaza** deb yuritiladi. Diplofaza va

gaplofazaning davomiyligi evolyutsiyaning turli bosqichlarida turgan organizmlarda har xil. Buning sababi bu organizmlarda meyozi jarayonining ular hayot siklining turli davrlarida bo`lib o`tishligidir.

Ko`pchilik suv o`tlarida, ayrim zamburug`larda meyozi zigotalar hosil bo`lishi bilanoq yuz beradi. Faqat zigotagina diploidli, keyinchalik paydo bo`ladigan hujayralarning barchasi gaploidli bo`ladi.

Organik olam evolyutsiyasining keyingi bosqichlarida gaplofazaning progressiv qisqarishi tufayli diplofazaning nisbatan davomiyligi vujudga keldi. O`simliklarning hayotiy siklida gaploidli gametofit avlodining diploidli sporofit avlod bilan almashina borishi yuzaga keldi. Meyozi tufayli vujudga keladigan gaploidli sporalardan yangi gametofit avlod beruvchi organizmlar paydo bo`la boshladi.

Moxlarga kelgan vaqtda sporofit hali gametofitga nisbatan kam davrni egallagan, gametofit hayot siklining asosiy qismini tashkil etgan davr edi. Paporotniklarga kelib gametofit avlod kuchli qisqargan, diploid sporofitli avlod hayot siklining asosiy qismini egallashga ulgurgan edi.

Gulli o`simliklarga kelgan vaqtda gaplofaza yanada qisqarishga uchragan va u faqat gaploidli embrion xaltachalari va chang nayidagina saqlanib qolgan va o`simliklarning deyarli butun hayotiy sikli diploidli sporofit holatida yuz beradi. Barcha hayvonlarda (ayrim eng sodda hayvonlar bundan mustasno), shu jumladan odamlarda gaplofaza minimum qisqargan darajaga keltirilgan. Meyozi hayotiy siklining ancha kech davriga surilgan.

Dastlab yuksak o`simliklarda gaploidiya 1921 - yilda bangidevona o`simligida aniqlangan bo`lsa, keyinchalik bug`doy, makkajo`xori va boshqa o`simliklarda topildi. Hozirgi davrda o`simliklarning ko`plab oilalariga, turkumlariga va turlariga mansub gaploid formalari ma`lum. Gaploid organizmlar o`ziga xos fenotipik ko`rinishga ega bo`lishadi. Ularda xromosomalar o`z gomologlariga ega bo`lmaganliklari uchun dominant belgilar bilan bir qatorda retsessiv belgilar ham fenotipda namoyon bo`ladi. Gaploidlar ko`pgina belgilari bo`yicha o`zlarining boshlang`ich diploid formalaridan unchalik farq qilishmasada, ularning organlari – barglari, mevalari, gullari va boshqalar maydaroq bo`ladi. SHuni aytish kerakki gaploidlar ko`pincha kam hayotchan bo`lishadi. Bu ayniqsa chetdan changlanuvchi o`simliklarda ko`proq kuzatiladi. O`z-o`zidan changlanuvchi o`simliklarda gaploidlar nisbatan hayotchan bo`lishadi. Bunga misol qilib tamaki va boshqa o`simliklarda olingan gaploid o`simliklarni olish mumkin. Yana shuni aytish mumkinki gaploidlarda hujayralar maydaroq bo`ladi. Bunga sabab genlar sonining kamayishi bo`lishi mumkin. Gaploidlar asosan pushtsiz bo`lishadi, chunki ularda gametalar to`la qonli hosil bo`lmaydi. Sababi meyozi xromosomalar o`z gomologlariga ega bo`lishmagani uchun xromosomalar kon'yugatsiyasi sodir bo`lmaydi va ular hujayra qutblariga tasodifan tarqalishadi, natijada gametalar g`ayritabiiy hosil bo`ladi. Juda kam holatlardagina xromosomalar hujayraning bir qutbiga etishi va natijada xromosoma-larning gaploid soniga to`la ega bo`lgan normal gameta hosil bo`lishi mumkin. Bunday gametalarning o`z-o`zidan changlanuvchi o`simliklarda diploid

urug`langan zigota hosil bo`lib, ulardan hamma xromosomalardagi genlar bo`yicha gomozigotalik hosil bo`ladi. Tana hujayralarida uchraydigan gaploidlarni diploid holatga keltirish yo`li bilan hamma belgi va xususiyatlari bo`yicha gomozigotalikka erishish mumkin. Bunday o`simliklarda ko`pincha fertillik (pushtlilik) tiklanadi. Bundan seleksiyada keng foydalanish mumkin.

Keyingi vaqtlarda gaploidiya genetik va seleksionerlarning diqqatini ko`proq tortmoqda. Bunga sabab gaploidlarda foydali genlarni ham, letal genlarni ham aniqlash ancha qulay hisoblanadi. Foydali genlarni genotipda to`plash va letal genlarni esa genotipdan chiqarib yuborish imkoniyatlari tug`iladi. Shu yo`l bilan esa seleksioner seleksion jarayonning muddatini qisqartirish va belgi va xususiyatlari bo`yicha bir xillashtirilgan yangi nav va hayvon zotlarini yaratish imkoniyatiga ega bo`ladi. Gaploidiya odatda murtakning partenogenetik yoki androgenetik yo`l bilan rivojlanish jarayonining natijasi hisoblanadi. Gaploidlar olishning bir qancha metodlari ma`lum. Bularga uzoq duragaylash, o`ldirilgan (rentgen nurlari yoki boshqa yo`l bilan) chang hujayrasi bilan changlatish, odatdagidan tashqari harorat ta`sir qilish kabilar.

M.F. Ternovskiy va uning shogirdlari tomonidan uzoq duragaylash yo`li bilan tamakining gaploidlari olingan. Rentgen nurini chang hujayralariga ta`sir ettirib, keyin changlatish yo`li bilan bir donli bug`doy, bangidevona, makkajo`xori, g`o`za va boshqa o`simliklarning gaploidlari olingan.

Geteroploidiya

Hujayrada xromosomalar miqdorining ayrim sonlarga o`zgarishi **geteroploidiya** yoki **aneuploidiya** deb ataladi. Ba`zan bunday o`zgarishni **polisomiya** deb ham yuritiladi. Xromosomalar miqdorining ayrim sonlarga o`zgarish hodisasini birinchi marta drozofila pashshasida jins bilan birikkan holda irsiylanadigan belgilarni o`rganish natijasida oddiy genetik yo`l bilan birinchi marta K.Bridjes tomonidan aniqlangan. Jinsiy xromosomalar tuxum hujayrasida XX yoki 0 bo`lganda va ular X yoki Y xromosomal sperma bilan urug`langanda, XXX yoki X0 urg`ochi pashshalar va XXY va Y0 erkak pashshalar (Y0–erkak pashshalar o`lib ketadi) paydo bo`ladi. Bu natijalar sitologik yo`l bilan ham isbotlangan. Haqiqatan ham ayrim urg`ochi pashshalarning tana hujayralari sitologik tekshirib ko`rilganda ularning xromosomalar to`plamida bitta X xromosoma ortiq ekanligi, yoki X xromosomalar 3 ta–XXX ekanligi, XXY xromosomal hujayralarda X–xromosoma ortiqchaligi aniqlangan. X0 xromosomal urg`ochi pashshalarning hujayralarida Y xromosoma yetishmasligi aniqlangan.

Xromosomalar sonining hujayrada ayrim songa kam bo`lishi yoki ortiq bo`lishi mitoz jarayonida ayrim buzilishlar, ya`ni juft xromosomalarning qutblarga normal tarqalmasligi natijasida sodir bo`ladi. Bunday buzilishlar tana hujayralarida ham, jinsiy hujayralarda ham ro`y berishi mumkin. Shuning uchun ham geteroploidiya mitotik va meiotik bo`lishi mumkin. Lekin gomologik xromosomalarning tarqalmasligi va bivalentlarning hosil bo`lishi meyoza ro`y

berish ehtimolliklari ko'proq. Bivalentning bitta hujayraga tarqalishi mumkin, natijada ikkinchi hujayrada bu xromosoma yetishmaydi.

Bitta xromosomasi oshiq gameta normal gameta bilan qo'shilsa, zigotada bitta xromosoma ortiq bo'lib qoladi xromosomalar miqdori diploid to'plamda $2n+1$ bo'ladi. Bitta xromosomasini yo'qotgan gameta normal gameta bilan qo'shilsa, xromosomalarning to'liq diploid to'plamiga ega bo'lmagan zigota hosil bo'ladi, xromosomalar miqdori diploid to'plamda $2n-1$ bo'ladi.

Xromosomalar to'plami $2n+1$ bo'lgan organizmlar **trisomiklar** deb, $2n-1$ bo'lgan organizmlar esa **monosomiklar** deb ataladi. Kam hollarda xromosomalar to'plamida ikkita, uchta xromosoma ortiq bo'lishi mumkin. Agar xromosomalar to'plamida 2 ta xromosoma ortiq bo'lsa ($2n+1+1$) **tetrasomik**, 3 ta xromosoma ortiq bo'lsa ($2n+1+1+1$) **pentasomik** va hokazo deb ataladi. Ayrim hollarda xromosomalar to'plamida gomologik xromosomalardan bir jufti yetishmasligi ($2n-2$) mumkin. Bunday xromosomalar to'plamiga ega organizmlar **nullisomiklar** deb ataladi.

Geteroploidiyaning kashf qilinishi birinchi marta xromosomaning genotipdagi rolini aniqlash imkoniyatini berdi. Bitta yoki bir juft xromosomaning qo'shilib qolishi, aksincha tushib qolishi - yetishmasligi fenotipda katta o'zgarishlarning sodir bo'lishiga sabab bo'ladi. Shundoq ham ma'lumki, geteroploidiyada birinchi navbatda genlar muvozanati buziladi, natijada birinchi navbatda ular hayotchan bo'lmaydilar, yoki hayotchanliklari juda kam bo'ladilar.

Drozofila pashshasining bitta xromosomasi kam bo'lgan formasi aniqlangan. Bu nuqtasimon shakldagi IV xromosoma. Aniqlangan pashshada ana shu nuqtasimon xromosomaning bittasi yetishmagan organizm gaplo - IV deb nomlangan. Bunday pashshaning xromosomalar to'plami hujayrada $2n-1$ bo'lgan, ya'ni monosomik bo'lgan. Yetishmagan xromosomada joylashgan gen allellari o'zlarining dominant allellari yo'qligi uchun fenotipda namoyon bo'ladi. Bunday monosomik pashshada qator belgilar fenotipda yuzaga chiqadi. Masalan, pashsha tanasi kichraygan bo'lib, kam pushtli, morfologik belgilaridan qanotlari, ko'z shakli, muguzsimon tuklari va boshqa belgilari o'zgargan holatda bo'ladi. Aksincha, IV xromosomaning bittaga oshishi ($2n+1$)-triplo-IV ham jiddiy morfologik o'zgarishlarga sabab bo'ladi. Xromosomalar to'plamida IV xromosomaning bittasi yetishmasligi hayotchanlikka ta'sir qilmagan holda boshqa xromosomalar, masalan II va I, III xromosoma yetishmasa letal holat yuz beradi, ya'ni pashshalar halok bo'ladi. Bu xromosomalar genetik jihatdan bir xil mavqega ega emasliklarini ko'rsatadi.

Geteroploidiya hodisasi bangidevona (*Datura stramonium*) o'simligida xromosomalar to'plami $2n=24$ ekanligi A.Bleksli va D.Belling tomonidan aniq ko'rsatib berilgan. Ular bu o'simlikda tajribalar o'tkazib, har bir juftga xromosoma qo'shilganda, ya'ni har bir juft xromosoma bo'yicha geteroploidlar olinganda, ularda ma'lum belgilar bo'yicha, masalan, ko'saklarning hajmi kichrayishi, tuzilishining o'zgarishi yoki bir vaqtning o'zida bir qancha belgilari o'zgarishini ko'rsatib berishgan.

Geteroploidiya bug`doy, makkajo`xori, tamaki, g`o`za va boshqa o`simliklarda olingan. Geteroploidlar yoki aneuploidlar olish yo`li bilan har bir xromosomaning genetik tarkibini aniqlash mumkin. Xromosomalarda joylashgan genlar va ular ta`min etadigan belgilarni bilgan holda bir o`simlikning ma`lum xromosomasini boshqa bir o`simlik xromosomasi bilan almashtirish mumkin. Shu yo`l bilan hozirgi vaqtda bug`doy xromosomasi javdar xromosomasi bilan almashtirilgan.

Geteroploidiyani o`rganish har bir xromosomaning va shuningdek genom evolyutsiyasini o`rganishga hamda madaniy o`simliklarning kelib chiqish sabablarini o`rganishga yordam beradi.

MODIFIKATSION O`ZGARUVCHANLIK

O`zgaruvchanlik turlari ichida ajratilgan irsiy bo`lmagan o`zgaruvchanlik **modifikatsion o`zgaruvchanlik** deb ataladi.

O`zgaruvchanlikning umumiy qonuniyatlari irsiylanish qonunlariga nisbatan kamroq ma`lum. Ayniqsa modifikatsion o`zgaruvchanlik borasidagi bilimlar ancha kuchsiz. Modifikatsion o`zgaruvchanlik yoki modifikatsiyalarni o`rganish ham nazariy, ham amaliy jihatdan juda muhimdir. Modifikatsiyalar haqidagi ma`lumotlar birinchi navbatda genetik axborot qanday qilib amalga oshishini tushunishga yordam beradi. Organizmning barcha morfologik, fiziologik, biokimyoviy belgilarining yig`indisi, ya`ni uning fenotipi nafaqat ota-onadan olingan genlar bilangina, balki organizm yashayotgan muhitning ma`lum darajada ta`siri bilan ham belgilanadi. Genotip va muhit o`rtasidagi munosabat individ fenotipining shakllanishiga ta`sir ko`rsatadi. Modifikatsiyalarning xarakteri va ularning kelib chiqish sabablarini bilish evolyutsiya qonuniyatlarini tushunishga ham yordam beradi. Modifikatsiyalarning qishloq xo`jaligi va tibbiyotning amaliyoti uchun ahamiyati katta.

Modifikatsiyalar – nasldan-naslga berilmaydigan o`zgarishlar

Yakka olingan bitta organizm yoxud organizm guruhiga tashqi muhit omillari ta`sir ko`rsatib, yuzaga chiqaradigan o`zgarishlari ular uchun zararli, neytral yoki foydali bo`lishi, ya`ni moslanish xarakteriga ega bo`lishi mumkin.

Ma`lumki, frantsuz olimi J.B.Lamark tomonidan yaratilgan evolyutsiyaning ilk nazariyasi hayot davomida orttirilgan o`zgarishlarga, ya`ni modifikatsiyalarning irsiylanishiga asoslangan edi. J.B.Lamarkning organik olam evolyutsiyasi haqidagi tasavvurlari o`sha zamonga nisbatan shubhasiz progressiv edi. Ammo evolyutsion jarayonning mexanizmini tushuntirishda xatoga yo`l qo`ygan edi.

Genial ingliz olimi Ch.Darvin o`zining “Turlarning paydo bo`lishi” degan asarida o`zgaruvchanlikni aniq va noaniq shakllarga ajratgan edi. Bu klassifikatsiya umuman hozirgi vaqtdagi o`zgaruvchanlikni irsiy va irsiy bo`lmagan o`zgaruvchanliklarga bo`lishga mos keladi. Tabiiy tanlanish tufayli yaxshiroq moslangan individlarga asoslangan evolyutsion qayta tuzilishlarning ilmiy printsipini shakllantirgan. Ch.Darvin ham orttirilgan xossalarning

irsiylanishi, ya'ni modifikatsiyalar irsiylanishining ro'y berishi mumkin deb hisoblagan edi.

Modifikatsion o'zgaruvchanlikni birinchilardan bo'lib tadqiq qilgan olim K.Negeli (1865) edi. "Agarda – deydi u – alp o'simlik formalarini Myunxen botanika bog'ining unumdor tuprog'ida parvarish qilinsa, ular baquvvat bo'lib yaxshi gullaydilar, ayrimlari hattoki tanib bo'lmas darajada o'zgarishga uchraydilar. Agarda bunday formalar yana qaytib unumsiz, toshloq tuproqlarga ko'chirilsa, ular boshlang'ich holatga qaytadilar". Olingan dalillarga qaramasdan K.Negeli orttirilgan xossalarning irsiylanishi tarafdorligicha qoldi. Daniyalik olim V.Iogansen genetik pozitsiyadan turib modifikatsion o'zgaruvchanlikni tadqiq qildi. U loviyada donlarining katta-kichikligi, og'irligining irsiylanishini o'rganib sof liniyalarda tanlashning samaradorligi yo'qligini ko'rsatib berdi, chunki uning fikricha don massalarining o'rtasidagi o'zgaruvchanlik modifikatsion o'zgaruvchanlik bilan bog'liq.

XX asrning boshlariga kelib orttirilgan belgilarning irsiylanish muammolari borasida tajribalar va munozaralarning yakuni sifatida ontogenezning borishida orttirilgan o'zgarishlarning irsiylanmasligi to'g'risidagi qonunga o'xshash nuqtai nazar shakllandi. Hozirgi vaqtda bu qonun molekulyar biologiyaning markaziy aqidasi sifatida qaror topdi. Unga muvofiq irsiy axborotning irsiylanishi va kelgusi avlodda namoyon bo'lishi faqat nuklein kislotalarida kodlangan genning mahsuloti bo'lmish oqsillar orqaligina amalga oshishi mumkin. Bu jarayon teskari yo'nalishda amalga oshmaydi.

Modifikatsiyalar – reaksiya normasi doirasidagi organizmlarning o'zgarishi

Tashqi muhit turli xil omillarining ta'sirida organizmda ko'plab modifikatsiyalar vujudga keladi. Muhit ta'sirotlari o'xshash genotipli individlarning barchasida bir xil va aniq bir modifikatsiyani keltirib chiqaradi. Modifikatsiyaning mutatsiyadan asosiy farqi ham shundadir.

Modifikatsiyaning bunday aniqligi, bir xilligi organik dunyoning eng sodda formalaridan tortib eng yuqori rivojlangan formalarigacha kuzatiladi. Evolyutsion taraqqiyotning turli bosqichlarida turgan organizmlarda kuzatiladigan ayrim modifikatsiyalar ustida to'xtalib o'tamiz. Ana shunday misollardan biriga ayrim tuban hayvonlarda urug'lanishdan so'ng bo'ladigan jinsni aniqlash kiradi. *Bonellia* dengiz chuvalchanglarining erkak va urg'ochilari bir xil genotipga ega. Agarda endigina tuxumdan chiqqan lichinkalar alohidalanib parvarish qilinsa, ulardan urg'ochi individlar voyaga yetadi. Agarda bu lichinkalar voyaga yetgan urg'ochi individlar yoniga qo'yib yuborilsa, ularning ba'zilari voyaga yetgan urg'ochi individning xartumi ichiga o'tib u yerda mikroskopik darajadagi erkak individ sifatida rivojlanib, pirovardida urg'ochi organizmning jinsiy yo'lga o'tadi. Bu yerda u parazit sifatida yashab, tuxum hujayrani urug'lantirish funksiyasinigina bajaradi.

Tashqi muhit omillarining ta'sirida suvda o'sadigan o'q barg (nayzabarg) hamda suv ayiqtovoni o'simliklarining suv ostida va suv usti yuzasida joylashgan barg shakllarini keltirish mumkin. Suv ayiqtovoni (*Batrachium*) o'simligining suv ostidagi barglari suv ustidagi barglariga nisbatan kuchli qirqilgan. Boshqa suv o'simligi – o'q barg (*Sagittaria*) ning suv ostida, suv yuzasida va suv ustida joylashgan barglarining shakli bir-biridan farq qiladi; suv ostidagi barglari uzun, ingichka; suv yuzasida suzib yuruvchi barglari keng; suv ustidagi barglari nayzasimon. Xitoy navro'zguli (*Primula sinensis*) o'simligining qizil gulli irqi odatdagi muhit sharoitida rivojlanganida qizil gullar hosil qiladi. Biroq o'simlik 30° dan yuqori haroratda o'stiriladigan bo'lsa, gul toj barglarida pigment hosil bo'lmaydi va gullar oq bo'lib qoladi. Ana shunday oq gulli navro'zgul urug'ini ekib ko'rilsa, shu urug'lardan normal sharoitlarda o'sib chiqadigan o'simliklarning guli qizil rangda bo'ladi. Bu yerda pigmentatsiyaning o'zgarishini meros qilib olinmaganligini ko'ramiz.

Yuqori hayvonlarda kuzatiladigan modifikatsiyalar ham xilma-xil. Bunga yorqin misol qilib himolay quyonlarida jun rangining modifikatsion o'zgarishini ko'rsatish mumkin. Odatda 20°C haroratda bu zotli quyonlarning quloqlari, oyoqlarining uchi, burnining atrofi va dumi qorarangda bo'lib, tananing qolgan qismi oq rangda bo'ladi. 30°C haroratda quyonlar tanasining barcha qismi oq bo'ladi. Agarda himolay quyonining orqa qismidan ma'lum joyining juni qirib olinib muzli bog'lag'ich bilan bog'lab qo'yilsa, u holda, terining bu joyidan qora junlar o'sib chiqadi. Quyon tanasi har bir qismining harorat chegarasi bo'lib, undan yuqori harorat bo'lsa oq junlar, past bo'lsa – qora junlar rivojlanadi. Binobarin, himolay quyonlari gomozigota bo'lgan c^h allelining namoyon bo'lishligi haroratga bog'liq ekan. Yuqoridagi tajriba oq albinos ($c^a c^a$) quyonlarida yuqoridagidek ijobiy natija bermaydi.

Qushlarda kuzatiladigan modifikatsiyaga misol qilib yorug'lik kun uzunligi ta'sirida tovuqlarda tuxum qilishlikning o'zgarishini ko'rsatish mumkin. Kam tuxum qiluvchi tovuqlar uchun yorug'lik kunni 13-14 soatga yetkazish orqali ularda tuxum qo'yishlikni oshirish mumkin. Xuddi shu usulni g'ozlarga ham qo'llash mumkin. Kurkalarda issiq iqlim bilan bog'liq modifikatsiya qayd etilgan. AQShning janubida joylashgan parrandachilik xo'jaliklarida bronza zotli (boshqa zotlar bundan mustasno) kurkalarning 3-4 oylik bolalarida issiq kunlarda ko'p suv iste'mol qilganligi uchun osilgan buqoq hosil bo'ladi. Buqoqning osila borishi kuchayib boradi va ko'plab parrandalar pnevmoniya yoki o'zlari tomonidan buqoqqa yetkazilgan jarohatga infeksiya tushishi orqali nobud bo'ladi. Bu anomaliyaning iqlim sharoitlari bilan bog'liq ekanligi keyinchalik, yosh kurkalarning yarmi birmuncha salqin haroratli yangi joyga ko'chirilgandan so'ngina aniqlandi. Yangi iqlim sharoitida buqoqning osilib ketishligiga barham berildi.

Kundalik kuzatishlar, asrlar osha mavjud amaliy chorvachilik va tibbiyotda aksariyat ko'zga tashlanadigan modifikatsiyalar uy hayvonlari va odamlarda ham kuzatiladi.

Bular qatorida oziqlanish bilan bog'liq bo'lgan fenotipik o'zgarishlarni ko'rsatish mumkin. Oziqlanishdagi farq ayniqsa o'sib kelayotgan yosh organizmlarda kuchli namoyon bo'ladi. Ola-bula zotli buqalarning o'sishiga har xil oziqalar bilan oziqlanishning ta'siri bo'yicha o'tkazilgan tajriba natijalari bunga yaqqol misol bo'ladi.

Birinchi guruhdagi buqalar ko'p va oqsilga boy oziqa bilan, ikkinchi guruh buqalari esa dastlabki 5 oy mobaynida oqsili va kaloriyasi kam oziqalar bilan boqildi. Keyingi oylarda esa ikkinchi guruhdagi buqalar ham kaloriyali oziqalar bilan oziqlantirila boshlandi. II guruh buqalarida keyingi oylarda sutkalik o'sish sezilarli darajada ortgan bo'lsa ham, tirik vazndagi o'rtadagi farqni kamaytirishga muvaffaq bo'linmadi, chunki dastlabki 5 oy mobaynida oqsili va kaloriyasi kam oziqalar bilan oziqlanish o'z ta'sirini ko'rsatgan edi.

Nafaqat oziqa miqdori, balki oziqa sifati ham modifikatsiyalarning kelib chiqishiga sababchi bo'lishi mumkin ekan. Buni ayniqsa vitaminlar yetishmasligi bilan bog'liq avitaminoz holatlarda ko'rish mumkin. Ona cho'chqalar bo'g'ozligining dastlabki oylarida ularning oziqa ratsionida A va B₂ (riboflavin) vitaminlari yetishmasa, undan tug'ilgan cho'chqachalarning ko'zlarida defekt, qisqargan pastki jag' va boshqa salbiy holatlar bo'ladi. Odamlardagi har biri uchun har xil to'qima va organlardagi o'zgarishlar bilan bog'liq bo'lgan qator kasallik holatlari oziqa, u yoki bu vitaminning yetishmasligi orqasida ro'y beradi. Masalan, singa S vitamini, beri-beri B₁ vitamini, shabko'rlik va kseroftalmiya A, raxit D vitamini yetishmasligi orqasida kelib chiqadi.

Xonakilashtirilgan sut emizuvchilar va odamda tez-tez takrorlanib turuvchi fenotipik o'zgarishlarga jismoniy og'irlik ta'sir ko'rsatadi. Mashq qilish orqasida muskullar hajmi ortadi, suyaklar yanada mustahkam pishiq bo'ladi, o'pkaning hajmi ortadi, qon aylanish kuchayadi. Teskari o'zgarishlar kam harakatli hayot tarzida, u yoki bu organning yetarli mashq qilmasliklari orqali yuzaga chiqadi. Mo'ynali hayvonlar past haroratli sharoitda saqlansa, mo'ynalarining junlari qalin va uzun bo'ladi, issiq sharoitda esa aksincha – siyrak va kalta bo'ladi. Tog'li sharoitda odam qonidagi gemoglobinning miqdori va eritrotsitlar soni ortadi. Bu holat hayvonlarda o'tkazilgan tajribalarda ham tasdiqlangan.

Yuqorida keltirilgan misollarning tahlili tashqi omillarning ta'sirida vujudga kelgan belgilarning o'zgarishlari nasldan – naslga berilmasligini ko'rsatadi.

Odamlarning har xil balandliklarda (dengiz sathidan m.)
yashagan vaqtlarida qonda eritrotsitlar sonining o'zgarishi

Joyning balandligi	Eritrotsitlar soni (1 mm ² qonda mln.)	Joyning balandligi	Eritrotsitlar soni (1 mm ² qonda mln.)
0	4,25	3700	6,8
1300	5,2	4100	7,5
2400	6,0	4800	7,8
3100	6,6	5600	8,3

Organizmning turli belgilari tashqi muhit omillari ta'sirida turli darajadagi o'zgarishlarni boshidan kechiradi. Ularning ayrimlari elastik o'zgaruvchan, boshqasi kam o'zgaruvchan, uchinchi birlari esa muhit omillarining ta'sirida juda kam darajada o'zgaradi. Yirik shoxli qoramollarda sog'ib olinadigan sutning miqdorini kerakli oziqa ratsionini tuzib, parvarish qilish natijasida oshirish mumkin. Sutning yog'liligini o'zgartirish ancha qiyin. Sutning yog'lilik foizi eng avvalo qoramol zotiga, ma'lum darajada oziqa ratsioniga bog'liq bo'ladi. Eng qiyin o'zgaradigan belgilar qatoriga jun rangi kiradi. Ammo bu jun rangiga mutlaq tashqi omillar ta'sir qilmaydi degani emas.

Organizmlarda genlar va bir butun holdagi genotip ta'sirining namoyon bo'lishi muhit sharoitiga bog'liq. O'zgaruvchanlikning bu shakli genotipning o'zgarishi bilan bog'liq bo'lmagan modifikatsion o'zgaruvchanlik nomi bilan yuritiladi. Modifikatsion o'zgaruvchanlikning chegarasi har xil belgilar uchun turli xil sharoitlarning ta'sirida har xil bo'lishi mumkinligini yuqorida ko'rib o'tilgan misollar tasdiqlaydi. Belgining modifikatsion o'zgaruvchanligining chegarasi uning **reaktsiya normasi** deb ataladi. Ba'zi hollarda belgining o'zgaruvchanligi juda katta bo'lishi mumkin, lekin u hech qachon reaksiya normasi chegarasidan tashqariga chiqib ketmaydi. Masalan, odam 100 metrlik masofani 11,0; 10,04; 9,0 sekundlarda yugurib o'tishi mumkin, lekin bu masofani hech qachon 5,0 sekunda bosib o'tolmaydi. Ayrim belgilarda keng reaksiya normasi (qo'ylarda jun qirqimi, buqalarning og'irligi, sigirlardan sog'ib olinadigan sut miqdori) kuzatiladi. Tor reaksiya normasiga yurak va bosh miyaning kattaligi; hasharotlar yordamida changlanuvchi o'simliklarda gulning shakli va kattaligi; hayvonlarda jun rangi kabilar kiradi. Yuqorida bayon qilinganlardan quyidagi eng muhim xulosa chiqadi: nasldan-naslga belgining o'zi emas, balki konkret muhit sharoitlarida shu belgining namoyon bo'lish qobiliyati, boshqacha aytganda, organizmning tashqi muhit sharoitlariga bo'lgan reaksiya normasi o'tadi. Shunday qilib, irsiy bo'lmagan o'zgaruvchanlik – modifikatsiyani irsiy o'zgaruvchanlikdan ayri qarash mumkin emas. Modifikatsiyaning imkoniyati genotip tomonidan belgilanib, tashqi muhitning o'zgarigan sharoitlariga mos ravishda amalga oshiriladi.

Modifikatsion o'zgarishlarning tiplari. Modifikatsiyaning adaptivligi yoki moslanuvchanligi

Modifikatsion o'zgarishlar bir qancha tiplarga bo'linadi. Shulardan biri modifikatsiyalarning adaptivligidir. Ko'pchilik hollarda modifikatsiya u yoki bu tashqi muhit sharoitlariga organizmning foydali moslashish reaksiyasi bo'lib namoyon bo'ladi. Buni biz yuqorida ko'rib o'tilgan barcha misollarda, shuningdek, odam, hayvonlar, o'simliklar, mikroblarning ko'pgina boshqa modifikatsiyalarida ko'rishimiz mumkin. Ichak tayoqchasi bakteriyasi oziqa muhitida boshqa zarur uglevodlar bo'lmagan taqdirda laktozani o'zlashtirish qobiliyatiga ega bo'lishi shart, chunki bunday muhitga duch kelgan bakteriya mos ravishdagi fermentlarni sintez qilishga kirisha boshlaydi.

Soyada o`sadigan o`simliklar yorug`likni ko`proq assimilyasiya qilishlik uchun barg plastinkalari keng bo`lgan barglarni hosil qiladi, jazirama issiqda o`sadigan o`simliklar esa mayda barglar bilan kifoyalanadilar. Qurg`oqchil joylarda o`sadigan yuksak o`simliklarda barglarning qirqilganlik darajasi kamaygan, ularning epidermisi qalinlashgan, suvni kam transpiratsiya qilishlik uchun ustitsalar soni kamaygan bo`ladi. Bularning barchasi suvni kam sarflashga qaratilgan vositalardir. Nam joylarda xuddi shu o`simliklarda bu belgilar teskari yo`nalishda o`zgarib, ortiqcha suvdan qutilishga ega bo`ladi. Poyadagi barglar shikastlangan yoki olib tashlaganda, poyada xorofill donachalarining soni ortib, oz bo`lsa-da fotosintezga yordam beradilar. Suv ayiqtovoni va o`q barg o`simliklarining suv ostidagi barglari uzun va ingichka bo`lganligi sababli suv oqimi ta`siridan kam shikastlanadilar. Tog` sharoitidagi qalin ekilgan o`simliklar adaptiv modifikatsiyaga egadirlar.

Xuddi shunday moslanish xarakteri hayvon va odamlarda tarqalgan aksariyat modifikatsiyalarda ham kuzatiladi. Tez-tez mashq qilib turadigan aynan katta jismoniy yukka uchragan muskullarning hajmi ortadi. O`zgargan muhit foniga monand o`zlarining ranglarini o`zgartiruvchi ko`pgina hasharotlar, baliqlar, suvda va quruqlikda yashovchilar va sudralib yuruvchilar o`zlarini dushmandan himoya qiladilar yoki g`animlarini qo`lga kiritishda qulaylikka ega bo`ladilar. Mo`ynali hayvonlarda past va yuqori haroratlarda teri junlari qalinligi o`zgarishining adaptiv ahamiyati ayon.

Baland tog` sharoitida yashashga majbur bo`lgan odam va hayvonlar qonida gemoglobin miqdori va eritrotsitlar sonining ortishi siyrak havodagi kislorodni o`pkaga ko`proq yetkazib berishga moslashishni yuzaga keltirib chiqaradi. Odamlarda quyoshning ultrabinafsha nurlarining ta`sirida badanning qorayishi (agarda u albinos bo`lmasa) haddan tashqari nurlanishning zararli ta`siriga moslashishni yuzaga keltirib chiqaradi.

Modifikatsiyalarning, shubhasiz, kattagina qismi moslanish xarakteriga ega bo`lganligi sababli, organizm uchun foydali hisoblanadi va doimo o`zgarib turadigan muhit sharoitida ularning yashab qolishliklarini ta`min etadi. Modifikatsiyalarning adaptiv (moslanish) xarakterini turli xil organizmlarda o`rganish natijasida shu narsa aniqlandiki, **adaptiv modifikatsiyalar** deb mazkur tur individlarining o`tmish evolyutsion tarixida ko`p martalab uchragan odatdagi tabiiy sharoitning o`zgarishi tufayli vujudga keladigan modifikatsiyalarga aytiladi.

Agarda organizm hattoki ajdodlari ham uchramagan noqulay holatga duch kelib qolsa, u holda moslanish ahamiyatini yo`qotgan modifikatsiyalar paydo bo`ladi. Masalan, yorug`lik yetarli bo`lmagan sharoitda o`stirilgan o`q barg o`simligining suv ostidagi barglari suv ostidagi barglariga o`xshash lentasimon shaklga kiradi. Agarda kartoshkaning yer ustki poyasining bir qismi yorug`lik tushmaydigan sun`iy qorong`ilashtirilgan sharoitda o`stirilsa, u holda qorong`ilashgan sharoitdagi kartoshka poyasining qismida havoda muallaq turadigan tuganaklar paydo bo`ladi.

Tabiatda bo`lmagan yoki tajribada tabiiy sharoitdagiga nisbatan yuqori bo`lgan fizik va kimyoviy omillar ta`sirida vujudga keladigan modifikatsiyalar

adaptiv ahamiyatga ega emaslar. Shu yo`l bilan indutsirlangan modifikatsiyalar **morfozlar** deb ataladi. Drozofila lichinkasi yoki g`umbagiga rentgen va ultrabinafsha nurlar, organizm ko`tarishi mumkin bo`lgan yuqori chegaradagi harorat ta`sir ettirilsa, u holda rivojlanayotgan pashshalarda xilma-xil morfozlar kuzatilib, ularning xarakteri ta`sir etish vaqtidagi ta`sir etuvchi omillarning intensivligiga, organizm rivojlanishining bosqichiga bog`liq bo`ladi. Bu morfozlarning ayrimlari ma`lum aniq genlarning mutatsiyasi tufayli vujudga keladigan o`zgarishlarga o`xshaydi. Yuqori harorat ta`sir ettirilgan g`umbaklardan qanotlari yuqoriga qayrilgan, kalta qanotli pashshalar olingan bo`lib, ular fenotipik jihatdan drozofilaning bir qancha mutant liniyalaridan farq qilmaydi. Bunday modifikatsiyalar **fenokopiya** deb ataladi. Fizik omillar ta`sirida paydo bo`lgan har hil morfozlar boshqa hayvon va o`simliklarda ham tasvirlangan.

Rivojlanayotgan organizmlarga turli xil kimyoviy omillarning ta`siri ham morfozlarning paydo bo`lishiga olib keladi. Barcha organizmlar normal rivojlanish uchun zarur bo`lgan mikroelementlarni tuproqdan oladilar. Agarda bu elementlar tuproqda yo`q bo`lsa, yoki juda kam uchrasa, u holda morfozlar paydo bo`ladi. Masalan, molibdenning yetishmasligi tufayli rangli karam va dukkaklilarda gulning paydo bo`lishi bosib turiladi; borning yetishmasligi toklarda to`pgulning qurib qolishiga olib keladi.

Mikroelementlarning ortiqcha bo`lishi ham organizmlarni morfozga olib keladi. Masalan, borning ortiqchaligi ayrim o`simliklarda xlorozga olib keladi. Tovuqlarda retsessiv gen – w bo`yicha gomezigotalarda yog`i, terisi, tumshug`i va oyoqlari sariq bo`ladi, agarda oziqalarida karotinooidlar yetishmasa, u holda yog`lari oq, terisi, tumshug`i va oyoqlari – oqish rangda bo`ladilar, bu jihatdan tovuqlar dominant W allelini tashuvchi individlarga o`xshash bo`lib ketadi. Mazkur modifikatsiya fenokopiyaga yaxshi misol bo`ladi.

Yuqorida bayon etilganlardan shu xulosa kelib chiqadiki, ko`pchilik modifikatsiyalarning adaptivligi muhitning har qanday omillarining ta`sirlariga maqsadga muvofiq tarzda javob qaytarish qobiliyati oldindan belgilangan holat bo`lmay, balki sodir bo`lgan evolyutsiya davomida faqat tez-tez takrorlanib turuvchi tashqi muhit sharoitlarining o`zgarishlariga organizmlarning moslanishlarini ta`min etuvchi genotiplarning tabiiy tanlanish tomonidan tanlanilib, saqlanib qolinganligidir.

Modifikatsiyalarning barqarorlik darajasi

Mutatsiyalarning yuqori konstantligidan farqli o`laroq modifikatsiyalar turli darajadagi barqarorlikka egadirlar. Ularning ko`pchiligi qaytarilish xossasiga – ya`ni vujudga kelgan o`zgarishlar omil ta`sirining to`xtashi bilan individlarning hayoti davomida yo`qolib boradi. Quyosh ultrabinafsha nurlarining odam terisiga ta`siri to`xtashi bilan odam badanining qorayishi o`tib ketadi; mashq qilishlikning to`xtashi bilan muskullarning hajmi kichrayadi; odam yoki hayvonning baland tog` joydan tekislikka qaytishi bilan eritrotsitlar soni pasayadi va boshqalar. Boshqa modifikatsiyalar, ontogeneznining ilk bosqichlarida paydo bo`lganlari individning

hayoti davomida saqlanib qoladi. Masalan, arilarning lichinkalaridan qaysi biri “ona suti” bilan boqilsa u ona ariga, chang aralashmalari bilan boqilganlari ishchi arilarga aylanadi. Odamning oyoqlari bolalik davrida oziqada D vitaminining yetishmasligi natijasida suyaklarining noto`g`ri shakllanishi tufayli umr bo`yi qiyshiqlicha qoladi.

Juda kam modifikatsiyalar vegetativ yoki partenogenez yo`lida ko`payuvchi organizmlarning qator avlodlar davomida mavjud bo`lib, asta –sekin yo`qolib boradi. Bu xildagi **davomli modifikatsiyalar** ayrim bir hujayrali suv o`tlarida va eng sodda hayvonlarda qayd etilgan. Infuzoriya-tufelka bilan o`tkazilgan tajribada dastlab ular 1% gacha bo`lgan mishyak kislotasining eritmasiga bardosh berganlar. Keyinchalik ularni asta-sekin kuchliroq eritmaga o`tkazish natijasida ular endilikda zaharning 5% eritmasiga ham bardosh beradigan bo`lib qoldilar. Tufelkalarga mishyak kislotasi bilan ta`sir etish to`xtalishi bilanoq, ularning barqarorligi asta-sekin kamaya borib, 10 oy o`tgandan keyin boshlang`ich holatga qaytgan, ya`ni modifikatsiya taxminan 600 vegetativ avlodda yo`qolgan. Ammo tufelkaning zaharning yuqori konsentratsiyasiga bo`lgan barqarorligi jinsiy jarayondan so`ng tezlikda yo`q bo`lgan. O`tkazilgan tajribalarning birortasida ham davomli modifikatsiyaning haqiqiy barqaror irsiylanishi kuzatilmagan. Mutatsiyalardan farqli o`laroq modifikatsiyalar nasldan-naslga berilmaydi.

Mutatsiyalar bilan modifikatsiyalar o`rtasidagi farqlarni bilish ham nazariy ham amaliy ahamiyatga egadir. Evolyutsion jarayonni bilishlik uchun tabiiy tanlanish ham mutatsion, ham modifikatsion fenotipik o`zgarishlarni teng holda hisobga olishligini nazarda tutish kerak bo`ladi, ammo faqat birinchisigina nasldan-naslga beriladi.

Uy hayvonlari, madaniy o`simliklar va foydali mikroorganizmlar selektsiyasida hohishga loyiq o`zgarishlarga esa bo`lgan individlarni ko`paytirishga qoldirilgan vaqtda, bu belgilarning mutatsiyalar tomonidan (u holda bu o`zgarishlar irsiylanadi), shuningdek, modifikatsiyalar tomonidan (unda bu belgilar avlodlarga berilmaydi) ham nazorat qilinishlarini hisobga olish kerak bo`ladi.

Modifikatsiyalar

1. Aniqlik
(har bir tashqi omil aniq belgilarning aniq yo`nalishlardagi o`zgarishlarini keltirib chiqaradi).
2. Belgining o`zgarish darajasi
shu belgini keltirib chiqaruvchi tashqi omilning kuchi va ta`sirining davomiyligiga to`g`ri proporsional bo`ladi.
3. Ko`pchilik hollarda adaptivlik ahamiyatiga ega.
4. Ba`zan individning hayoti davomida orqaga qaytish xossasiga ega (o`zgarishni keltirib chiqargan

Mutatsiyalar

1. Noaniqlik
(aynan o`sha tashqi omilning o`zi belgilarning turli yo`nalishlardagi turli belgilarning o`zgarishini keltirib chiqaradi, har xil tashqi omillar bir xil o`zgarishlarni keltirib chiqaradi).
2. Belgining o`zgarish darajasi shu belgini keltirib chiqarishda qatnashgan tashqi omilning kuchi va ta`sirining davomiyligiga bog`liq emas.
3. Kam sondagini hisobga olmaganda adaptivlik ahamiyati yo`q.
4. Konstant (individning hayoti davomida yo`qolmaydi).

tashqi omil ta'siri-
ning to'xtashi bilan asta-sekin
bu o'zgarish yo'qoladi).
5. Nasldan-naslga berilmaydi.

5. Nasldan-naslga beriladi.

6-mavzu. Populyatsion genetika va molekulyar evolyutsiya

Reja:

1. Populyatsiyalarning tabiiy tarkibi.
2. Populyatsiyalarda genlar va genotiplar chastotasi. Xardi-Vaynberg qonuni.
3. Populyatsiyalarning genetik geterogenligi.
4. Populyatsiyalar genetik tarkibi dinamikasining omillari. Genetik gomeostaz.

Tayanch so'z va iboralar: populyatsiya, tabiiy tarkib, genlar va genotiplar chastotasi, Xardi-Vaynberg qonuni, genetik geterogenlik, genetik tarkib dinamikasi, genetik gomeostaz.

1. Populyatsiyalarning tabiiy tarkibi.

XIX asrning ikkinchi yarmiga kelib klassik solishtirma–anatomik, embriologik, biogeografik, paleontologik va boshqa metodlar yordami bilan yuqori sistematik taksonlarga kiruvchi organizm guruhlarining evolyutsiyasiga doir qonuniyatlar aniqlandi. Ammo evolyutsion jarayonning boshlang'ich bosqichlari – yangi turlarning kelib chiqishiga ta'sir ko'rsatuvchi evolyutsion jarayonning mexanizmi esa kam o'rganilganicha qoldi. Bu mavzuda evolyutsion jarayonning sodir bo'lishi uchun zaruriy shart bo'lgan elementar evolyutsion birlik – populyatsiya haqida batafsil ma'lumotlar beriladi.

Genetika bir butun holda organizmlarning genetik konstitutsiyasini va irsiy axborotning avloddan-avlodga o'tkazishligining boshqarilish qonuniyatlarini o'rganadi. Populyatsion genetika umumiy genetikaning bir tarmog'i bo'lib organizmlar guruhlarida, ya'ni populyatsiyalarda namoyon bo'luvchi irsiy jarayonlarni o'rganadi. Populyatsion - genetik olimlar populyatsiyalarning genetik tuzilmasini va uning avlodlarda bo'lgan o'zgarishlarini tadqiq qiladilar. Qator avlodlar zaminida sodir bo'ladigan irsiy o'zgarishlar evolyutsion jarayonning asosida yotadi. Shu sababli populyatsion genetikaga ma'lum darajada evolyutsion genetika sifatida ham qarash mumkin. Shunday bo'lsa-da genetikaning bu ikki tarmog'ini tabaqalash kerak bo'ladi. Populyatsion genetikaning predmeti konkret turlarning populyatsiyalari bo'lsa, evolyutsion genetika esa bir turga yoxud har xil turlarga mansubligidan qat'iy nazar har qanday populyatsiyalar bilan ish ko'radi. Masalaga bu xildagi yondashish evolyutsion genetikaning populyatsion genetikaga qaraganda umumiyroq fan ekanligini, populyatsiya genetikasini o'zining tarkibiy qismlaridan biri sifatida qarashlikni taqozo etadi.

Biologik tadqiqotlarning har qanday jabhasida (tarmog'ida) o'rganilayotgan materialni pirovard natijada endilikda bo'linmaydigan darajaga yetgan birliklarga

ajratish talab etiladi. Genetikada bunday birlik bo`lib gen, sistematikada – tur, ekosistemani o`rganishda – biogeosenozlar hisoblanadi. Evolyutsion tadqiqotlarda bunday bo`linmas birlik bo`lib populyatsiya xizmat qiladi.

Tabiatdagi kuzatishlar hayvonlar, o`simliklar, mikroorganizmlar har qanday turining individlari tur areali doirasida notekis taqsimlanganini va ularning zichligi o`zgarib turishligini ko`rsatadi. Notekis taqsimlanish ikki xil – individlar guruhlarining «orolcha» shaklda, hamda individlarning «yig`ilgan» shaklda namoyon bo`lishi kuzatiladi. Individlarning zichligi yuqori bo`lgan yashash joylar individlar zichligi past bo`lgan joylar bilan gallanadilar. Har bir tur individlarining bu xildagi «zichlik markazlari»da yashab turgan qismiga populyatsiyalar deb qaraladi.

Populyatsiya deb uzoq muddat davomida tur arealining muayyan bir joyida yashaydigan, o`zaro erkin chatishib nasl beradigan, mustaqil genetik tizim hosil qiladigan, o`z-o`zini qayta tiklovchi individlar yig`indisiga aytiladi. Populyatsiyaga berilgan bu ta`rifdan shu narsa ayon bo`ladiki – populyatsiya bu katta sondagi avlodlar hayoti davomida ma`lum darajada o`ziga o`xshash individlar guruhidan ma`lum darajada alohidalangan, hammavaqt ham yetarli bo`lgan ko`p sonli individlar guruhidan iborat demakdir. Populyatsiya eng kichik elementar individlar guruhidan iborat bo`lib, ular uchun evolyutsiya xosdir. Nima uchun alohida olingan organizm yoki tur evolyutsiya jarayonining birligi bo`la olmaydi degan savol tug`iladi. Alohida olingan organizmning evolyutsion jarayon birligi bo`la olmasligining sababi shundaki, bu individning genotipi hayotining butun davomida o`zgarmas va uning hayot davomiyligi cheklangan (garchand bir xil organizmlar, masalan, sekvoyyalar bir necha ming yillar yashasa ham). Turlar esa Yer yuzasida notekis tarqalgan bo`lib, ko`pincha territorial bo`lingan lokal populyatsiyalar shaklida hayot kechiradilar. Shu sababli, hamda juda ko`p sonliligi va geterogenligi (tur ichidagi o`zgaruvchanlik tufayli) uchun tur evolyutsiya jarayonining birligi bo`la olmaydi. Boshqa tomondan, populyatsiya avlodlarning uzilmas bir qatorini hosil qiladi. Bundan tashqari, populyatsiyaning genetik tuzilmasi avloddan-avlodga o`zgarishi, ya`ni evolyutsion rivojlanishi mumkin. Zamondagi populyatsiya mavjudligining uzluksizligi biologik irsiylanish mexanizmi bilan ta`minlanadi.

Evolyutsion jarayonni o`rganishda genofond haqidagi tasavvur katta ahamiyatga ega. Populyatsiyadagi barcha individlar genotiplarining yig`indisi **genofond** deb ataladi. Diploidli organizmlarda N sondagi individlarga ega bo`lgan populyatsiyaning genofondi diploidli (2N) genomdan iborat. Har bir genom otalarning biridan olgan barcha genetik axborotni saqlaydi. Shunday qilib, N sondagi individlardan tashkil topgan populyatsiyaning genofondi har bir lokusda 2N bo`lgan genlarni va N juftli gomologik xromosomalarni o`z ichiga oladi. Jinsiy xromosomalar va jins bilan birikkan genlar bundan mustasno bo`lib har bir geterogamet organizmda 1ta ekzemplyardan uchraydi.

Populyatsiyaning genetik tuzilmasi

Har bir organizmda tur uchun xarakterli boʻlgan belgi va xususiyatlar bilan bir qatorda oʻzining individual (shaxsiy) genetik xossalari ham bor. Evolyutsiya jarayonida shakllangan turning barcha genetik axboroti, yaʼni genlarning toʻliq toʻplami ushbu turning genofondi deyiladi. Tur oʻz navbatida alohida populyatsiyalardan iborat. Oʻzgaruvchanlik, tabiiy tanlanish, irsiyat evolyutsiyaning uch asosiy omili boʻlib, ularning jamlangan taʼsiri asosida yashash sharoiti taʼsirida populyatsiyalar tashkil topadi. Ularning shakllanishi turning konkret yashash sharoitlariga moslashuv uslubidir. Hayvon zotlari va oʻsimlik navlari ham populyatsiyalar hisoblanadi, lekin ular sunʼiy tanlash yoʻli bilan shakllangan. Populyatsiyalarning shakllanish jarayonlari va ularning dinamikasi **mikroevolyutsiyani** tashkil qiladi. **Makroevolyutsion** oʻzgarishlar mikroevolyutsiyaning populyatsiyalarda sodir boʻlayotgan jarayonlari asosida namoyon boʻladi. Populyatsiyalarning genetik tuzilmasini oʻrganishning boshlovchilari deb seleksionerlarni tan olish kerak, chunki nav va zotlarni yaratish uchun ular nafaqat chatishtirish uchun ota-ona juftini tanlash, balki ularning naslini bir qator avlodlar davomida oʻrganishi lozim boʻladi. Ammo populyatsiyalarni genetik oʻrganishning ilmiy asoslari faqat irsiyatning miqdoriy qonuniyatlarini ochib bergan G.Mendelning kashfiyotidan keyingina ishlab chiqilish imkoniyatiga ega boʻlgan.

Oʻz-oʻzidan urugʻlanuvchi organizmlar populyatsiyasining genetik strukturasi. Populyatsiyalarni genetik tomondan oʻrganishga XX asrning boshlarida daniyalik olim V.Iogansen asos soldi. U 1903 - yilda nashr qilingan «Populyatsiyalar va toza liniyalardagi irsiylanish toʻgʻrisida» degan asarida geterozigota genotipli organizmlarda tanlash taʼsirini oʻrgandi. Iogansen tadqiqot obʼyekti sifatida oʻz-oʻzidan changlanuvchi organizm populyatsiyalarini oldi, chunki ularni oʻz-oʻzidan changlanuvchi oʻsimliklar avlodlari guruhlariga, yaʼni sof (toza) liniyalarga ajratishning oson boʻlishligi edi. Poligen belgilanadigan va tashqi muhit omillariga kuchli darajada taʼsirchan boʻlgan loviya (*Phaseolus vulgaris*) urugʻlarining ogʻirligi (katta-kichikligi) tahlil qilindi. Tahlilning matematik metodlarini qoʻllagan V.Iogansen loviyaning maʼlum bir navining urugʻlarini tortib, olingan koʻrsatkichlar boʻyicha variatsion qatorlar tuzgan. Urugʻlarning vazni 150 mg dan 750 mg gacha tebrangan. Keyinchalik 250-350 mg va 550-650 mg vaznli urugʻlar alohida ekilgan. Har bir oʻsib chiqqan oʻsimliklarning urugʻlari yana tortilgan. Populyatsiya sifatida ajratilgan navning ogʻir (550-650 mg) va yengil (250-350 mg) vaznli guruhlarining oʻsimliklari don vazni boʻyicha oʻzaro farq qilganlar. Ogʻir vaznli oʻsimliklar guruhida bitta urugʻning ogʻirligi oʻrtacha 518,7 mg boʻlgan boʻlsa, bu koʻrsatkich yengil vaznli oʻsimliklar guruhida – 443,4 mg boʻlgan. Bu tajriba loviyaning nav-populyatsiyasi genetik tomondan har xil boʻlgan oʻsimliklardan tashkil topganligini va shu bilan birga har bir oʻsimlik sof liniya asoschisi boʻlishi mumkinligini koʻrsatdi. Keyinchalik 6-7 avlod davomida V.Iogansen har bir oʻsimlikdan ogʻir va yengil vaznli urugʻlarni ajratib olib ularni ekib oʻstirgan. Hech qaysi liniyada oʻrtacha urugʻ vazni koʻrsatkichi oʻzgarmagan. Sof liniya doirasidagi urugʻlar ogʻirligiga doir oʻzgaruvchanlik irsiy boʻlmagan modifikatsion oʻzgaruvchanlik tabiatiga ega

boʻlgan. Shunday qilib, oʻrganilgan loviya navi (oʻz-oʻzidan changlanuvchi oʻsimlik) populyatsiyasi genetik har xil boʻlgan liniyalardan tashkil topgan boʻlib bunday populyatsiya oʻsimliklari oʻzaro chatishmaydilar. Bunday hollarda populyatsiyaning yashovchanligi maʼlum genotipli liniyalarning tabiiy tanlanishiga, tashqi muhitning bir xil tipli sharoitlariga boʻlgan moslashuv mexanizmlarining umumiylikiga asoslanadi.

Oʻz-oʻzini urugʻlantiruvchi alohida olingan organizm yangi irq, kenja tur va tur hamda nav yoki zot yaratilishining asoschisi boʻlishi mumkin. Masalan, bugʻdoyning yangi navi populyatsiyadan tanlab olingan bitta dondan paydo boʻlishi mumkin. Vegetativ koʻpayishda (ayrim sodda hayvonlar, zamburugʻlar, suv oʻtlari va boshqalar) tanlash obʻyektini boʻlib populyatsiyaning alohida klonlari xizmat qiladi.

Chetdan urugʻlanuvchi organizmlar populyatsiyasining genetik strukturasi. Tabiatdagi chetdan urugʻlanuvchi organizmlar populyatsiyasi har xil genotipli individlarning erkin chatishishi tufayli, yaʼni **panmiksiya** asosida shakllanadi. Panmiktik populyatsiyaning strukturasi tushunish uchun amerikalik genetik olimlar D.Djons va E.Ist tomonidan sunʼiy yaratilgan duragay populyatsiyasi bilan qilingan tajribalarini koʻrib chiqamiz. Ular tamakining gultoj barglari qisqa va uzun boʻlgan ikki tur xilini oʻzaro chatishtirganlar. Olingan F_1 duragaylari oʻzaro chatishtirilib F_2 duragaylari olingan. F_2 duragaylari ichidan ushbu belgi boʻyicha oʻxshash oʻzgaruvchanlikka ega boʻlgan A va V liniyalari ajratilgan. Maʼlumki, gultoj barglar uzunligi poligen xarakterga ega, shu sababli F_2 da bu belgi 52 mm dan 88 mm gacha tebranadi. 5 avlod davomida liniyalar ichida, xususan, A liniyasi doirasida qisqa gultoj barglar, V liniyasi doirasida uzun gultoj barglar belgisi boʻyicha tanlov olib borilgan. Har bir avlodda har ikki liniya doirasida, yaʼni A liniyasi doirasida kalta gultoj bargli oʻsimliklar; V liniyasi doirasida uzun gultoj bargli oʻsimliklar oʻzaro chatishtirilib borilgan. Beshinchi (F_5) avlodga kelib A va V liniyalari oʻzaro shunchalik farq qilganki, hatto A liniyasi gultoj barglarining maksimal uzunligi V liniyasi gultoj barglarining minimal uzunligidan ham kamayib ketgan, yaʼni A va V liniyalari orasida bir xil koʻrsatkichlar (transgressiya) boʻlmagan. Binobarin, tanlash va chatishtirish yoʻli bilan boshlangʻich populyatsiyadan farqli oʻlaroq belgining boshqacharoq ifodalangan liniyalarini yaratish mumkinligi koʻrsatib berildi. Mazkur tajribada sunʼiy tanlash bir belgi boʻyicha olib borilgan. Tabiatda esa tabiiy tanlanish koʻp belgilar boʻyicha amalga oshadi. U populyatsiyani yoxud yaxlit holda saqlab turadi, yoki konkret yashash sharoitlariga muvofiq tarzda uni guruhlarga ajratadi.

Tamaki oʻsimligida gultoj barglar uzunligi boʻyicha tanlashning natijalari (oʻsimliklarning takrorlanish sonlari yoki chastotalari)

Gultoj barglar uzunligi (mm)	Liniyalardagi F_2 dagi ajralish		Liniyalarda oʻtkazilgan tanlashdan soʻng F_5 dagi ajralish	
	A	V	A	V
34	—	—	3	—

37	—	—	6	—
40	—	—	48	—
43	—	—	90	—
46	—	—	14	—
49	—	—	—	—
52	2	1	—	—
55	4	5	—	—
58	2	16	—	—
61	24	23	—	—
64	37	18	—	—
67	31	62	—	—
70	38	37	—	—
73	35	25	—	2
76	27	16	—	3
79	21	4	—	8
82	5	2	—	14
85	6	2	—	20
88	1	—	—	25
91	—	—	—	25
94	—	—	—	20
97	—	—	—	8

Populyatsiyadagi irsiylanish

Populyatsion genetika metodologiyasining odatdagi genetik tahlil metodologiyasidan asosiy farqi shundaki, u sof liniyalar va individual chatishtirishlar bilan ish tutmasdan, balki genetik tarkibi geterogenli organizmlardan iborat bo'lgan hamjamiyatlardagi nasldan-naslga o'tish qonuniyatlarini o'rganuvchi vositadir. Populyatsiyaning muhim xarakteristikasi bu allellar (genlar) va genotiplarning takrorlanish soni (chastotasi) dir. Genotiplarning takrorlanish soni qiymatlarida populyatsiya genofondi mujassamlangan.

Panmiktik populyatsiyadagi muvozanat, gen va genotiplarning takrorlanish sonlari. Panmiktik populyatsiyada keyingi avlodning irsiy tuzilmasi urug'lanish vaqtidagi turli xil gametalarning har xil birikmalari hisobiga yaratiladi. Shu sababli u yoki bu genotipning individlar soni ota-ona organizmlar tomonidan yaratilgan har xil tipdagi gametalarning takrorlanish soni bilan belgilanadi. Panmiktik populyatsiya genetikasini o'rganishning yo'llaridan biri – bu alohida genlar bo'yicha gomozigotali va geterozigotali bo'lgan organizmlarning ushbu populyatsiyada taqsimlanishlarining chastotasi va xarakterini o'rganishdir.

Tasavvur qilaylik, qandaydir bir populyatsiyada bir genning har xil allellari bo'yicha gomozigotali formalar, ya'ni AA va aa formalar soni bir xil. Bunday panmiktik populyatsiya A va a genlari bo'lgan erkak va urg'ochi gametalarni teng miqdorda yaratadi. Agarda bu genlarni tashuvchi organizmlar o'zaro erkin chatisha olsalar, u holda urug'lanishdagi gametalarning uchrashuvi tasodifiy bo'lib natijada quyidagi kombinatsiyalar hosil bo'lishi mumkin:

♀ \ ♂	0,5 A	0,5 a
0,5 A	0,25 AA	0,25 Aa
0,5 a	0,25 Aa	0,25 aa

Birinchi avlodda (F_1) dominant gomozigotalar – AA 0,25; geterozigotalar – Aa 0,50 va retsessiv gomozigotalar 0,25 chastota bilan takrorlanishini qayd qilish mumkin. Keyingi avlodda har xil tipdagi gametalarning teng ehtimolli paydo bo'lish sharti bilan ularning takrorlanish chastotasi quyidagicha bo'ladi: Dominant A allelli gametalar - 0,5 (0,25 dominant gomozigotali AA organizmdan + 0,25 geterozigotali Aa

organizmdan) chastota bilan; retsessiv a allelli gametalar -0,5 (0,25 retsessiv gomozigotali aa organizmdan + 0,25 geterozigotali Aa organizmdan) chastota bilan takrorlanadilar. Shuning uchun erkin chatisha oladigan populyatsiyada har xil genotiplar hosil bo'lishining nisbiy takrorlanish soni yana $0,25AA + 0,50Aa + 0,25aa$ bo'ladi. Har avlodda genning dominant va retsessiv allellari bilan bo'lgan gametalarining nisbiy takrorlanish soni bir xil: 0,5A va 0,5a holatda saqlanadi. Tabiatda biz bevosita genotip yoki genlarni emas, balki fenotiplarni kuzatamiz. Genofond o'zgaruvchanligi yo genlar, yoki genotiplarning takrorlanish sonlari bilan ifodalanishi mumkin. Agar biz genotiplar bilan ularga muvofiq bo'lgan fenotiplar orasidagi nisbatni bilsak, unda kuzatilayotgan fenotiplar takrorlanish sonlari bo'yicha ularga muvofiq bo'lgan genotiplarning takrorlanish darajasini hisoblay olishimiz mumkin. Deyarli ko'p hollarda populyatsiya har xil miqdordagi AA va aa gomozigotalardan iborat bo'ladi. Masalan, javdar (*Secale cereale*) da

♀ \ ♂	0,8 A	0,2 a
0,8 A	0,64 AA	0,16 Aa

0,2 <i>a</i>	0,16 <i>Aa</i>	0,04 <i>aa</i>
--------------	----------------	----------------

poyaning tukli (*A*) va tuksiz (*a*) bo`lishligini belgilovchi bir juft allellar bor. Tasavvur qilaylik, javdarning qandaydir bir populyatsiyasida poyasi tukli bo`lgan o`simliklar poyasi tuksiz bo`lgan o`simliklarga nisbatan 4 marta ko`p. ($4 AA : 1aa$). Bunday populyatsiyada gametalarning o`zaro nisbati $0,5A : 0,5a$ bo`lmasdan, balki $0,8A : 0,2a$ bo`ladi. Tasodifiy chatishish sharti bilan avlodda quyidagi ajralishni kuzatishimiz mumkin: shunday qilib, har 100 ta o`simlikdan 96 tasi tukli (64 ta gomozigotali va 32 ta geterozigotali) va 4 tasi (retsessiv gomozigotali) tuksiz bo`ladi. Keyingi avlodda nimani kutish mumkin? Dominant *A* allelli gametalar – 0,8 (0,64 *AA* organizm-dan + 0,16 *Aa* organizmdan) chastota bilan; *a* alleli gametalar – 0,2 (0,04 *aa* organizmdan + 0,16 *Aa* organizmdan) chastota bilan paydo bo`ladi. Bu yerdan shuni ta`kidlash kerakki, mazkur populyatsiyada genlarning boshqa nisbatlari bilan birga bir qator avlodlar davomida genlarning aynan shu ($0,8A : 0,2a$) nisbatdagi takrorlanish soni saqlanib qoladi. Shunga ko`ra poyasi tukli o`simliklar doimo 96% ni, tuksiz poyalilar 4% ni tashkil etadilar.

Xardi-Vaynberg qonuni

1908 - yili ingliz matematigi G.Xardi va nemis vrachi V.Vaynberg bir-birlaridan mustaqil holda bir juft allel genlar bilan farqlanuvchi erkin chatishuvchi populyatsiyada genotipik sinflar chastotalarining taqsimlanishini aks ettiruvchi formulani taklif qildilar. Keyinchalik bu formula Xardi-Vaynberg qonuni deb ataldi. Bu qonun quyidagi shartlarga javob beruvchi populyatsiyalar uchun ishlab chiqilgan:

- 1) Erkin chatishuv mavjud bo`lganda;
- 2) Mazkur populyatsiya doirasidan individlarning migratsiyasi sababli bo`ladigan genlar oqimining chetga chiqishligining yo`qligi;
- 3) Mutatsiya tufayli yoki individlarning mazkur populyatsiyaga tashqaridan kirib kelishi bilan bog`liq bo`ladigan genlar oqimining kirib kelishligining yo`qligi;
- 4) Gomozigotali va geterozigotali organizmlarning teng miqdorda nasl berishi.

Bunday populyatsiya muvozanatli populyatsiya deb ataladi. Olimlar bu qonunga quyidagi nuqtai nazardan yondashdilar. Allellar chastotalarini o`zgarishga olib kelmaydigan ma`lum bir aniq sharoitlarda populyatsiya dominant va retsessiv belgilarning aniq nisbatlariga ega bo`ladi, har bir allelning nisbiy takrorlanish soni qator avlodlar davomida o`zgarishsiz qolishlik tendensiyasiga ega bo`ladi. Xardi-Vaynberg qonunining birinchi qoidasi quyidagicha ifodalanadi: mazkur populyatsiyada bir gen allellarining uchrash chastotasining yig`indisi doimiy ko`rsatkich hisoblanib quyidagi formula bilan yoziladi: $p+q=1$, bunda p – dominant *A* allelining soni, q - retsessiv *a* allelining soni. Har ikki kattalik birliklarda, kam holda foizlarda ($p+q=100$) ifodalanadi. Masalan, populyatsiyada dominant *A* alleli 60% ni, retsessiv *a* alleli 40% ni tashkil etadi. U holda dominant

A alleli – $A=p=60\%$ yoki 0,6; retsessiv a alleli – $a=q=40\%$ yoki 0,4 birlikda namoyon bo`ladi. Populyatsiyada u yoki bu gen allellarining uchrash chastotasi mazkur allellar boshqaradigan belgilarning adaptiv qiymatiga bog`liq bo`ladi. Binobarin, ma`lum gen allellar juftining chastotalari qator avlodlar davomida tabiiy tanlanish orqali belgilanadi.

Qonunning ikkinchi qoidasi quyidagicha ifodalanadi: mazkur populyatsiyada bir allel bo`yicha genotiplar uchrash chastotalarining yig`indisi doimiy ko`rsatkich hisoblanib, ularning bo`linishi ikkinchi darajali Nyuton binomining koeffitsientiga mos keladi. Genotiplarning uchrash chastotalarini hisoblash uchun $p^2+2pq+q^2=1$ formulasi foydalaniladi. Formulaga muvofiq p^2 - dominant allel bo`yicha gomozigotali individlar soni (AA genotip), $2pq$ - geterozigotalar soni (Aa genotip), q^2 - retsessiv allel bo`yicha gomozigotali individlar soni (aa genotip). Bu formulani keltirib chiqarish murakkab emas. Muvozanatli populyatsiyada erkak va urg`ochi organizmlar bir xil sondagi A allelli hamda a allelli gametalarni beradi. U holda genotiplarning soni urg`ochi jinsiy gametalarni ($p+q$) erkak jinsiy gametalar ($p+q$) soniga ko`paytirilib topiladi: $(p+q)(p+q) = p^2+2pq+q^2$, yoki bizga tanish Pannet panjarasi orqali aniqlanadi.

$AA+2Aa+aa=p^2+2pq+q^2$ Yuqorida keltirilgan misolimizga murojaat qilamiz ($p = 0,6$; $q = 0,4$). Bu qiymatlarni $p^2+2pq+q^2$ formulaga qo`yib quyidagilarni olamiz. $p^2+2pq+q^2 = (0,6)^2 + 2(0,6 \cdot 0,4) + 0,4^2 = 0,36 + 0,48 + 0,16$ ya`ni dominant gomozigotali AA genotip populyatsiyada 36% ni, geterozigotali Aa genotip 48% ni va retsessiv gomozigotali aa genotip 16% ni tashkil etadi.

♂		
♀	A=p	a=q
A=p	AA p^2	Aa pq
a=q	Aa pq	aa q^2

Xardi-Vaynberg qonunining yana bir muhim qoidasi shundaki, muvozanatli populyatsiyada allellar hamda genotiplarning takrorlanish sonlari qator avlodlar davomida saqlanib qolishligidir.

Xardi-Vaynberg qonunining qoidalarini ko`p sonli allelizmga ham tadbiiq etish mumkin. Uch allelli (A_1, A_2, A_3) genlarning takrorlanish soni $p+q+r=1$ tarzida ifodalaniladi, genotiplarning takrorlanish sonlari esa quyidagicha bo`ladi: $(p+q+r)^2 = p^2+q^2+r^2+2pq+2pr+2qr = (A_1+A_2+A_3)^2 = A_1A_1+A_2A_2+A_3A_3+A_1A_2+A_1A_3+A_2A_3$. Bunday ko`phadni kvadratga ko`tarishning analogik usuli bilan har qancha allellar soniga ega bo`lgan genotiplarning muvozanatli takrorlanish sonlarini aniqlash uchun foydalansa bo`ladi. Qayd qilish kerakki allellarning barcha takrorlanish sonlari yig`indisi 1 ga teng bo`lishi lozim. Bu shart genotiplar takrorlanish sonlari yig`indisiga ham tegishli. Agarda faqat ikkita allel bo`lib ular $p+q$ chastotalaridan iborat bo`lsa, u holda $p+q=1$, va binobarin, $p^2+2pq+q^2=(p+q)^2=1$; agarda p, q va r chastotali uchta allel bo`lsa, u holda $p+q+r=1$, va binobarin, $(p+q+r)^2=1$ ga teng bo`ladi.

Yuqorida biz ikki allel uchun Xardi-Vaynberg muvozanatini ko`rib o`tgan edik. Endi uch genotip uchun Xardi-Vaynberg muvozanatini ko`rib chiqamiz. Masalan AQSH aholi populyatsiyasining birida oq tanlilarning MN tizimidagi qon guruhlarini belgilovchi uchta genotipi uchun bu qonunning muvozanatlik holatini

ko`rib chiqamiz. Aholining 1787 nufuzi M qon guruhiga, 3039 tasi MN qon guruhiga, 1303 tasi N qon guruhiga kirgan. Allellar hamda genotiplarning uchrash chastotalarini aniqlaymiz. Dastlab barcha individlarning umumiy sonini aniqlaymiz: $1787 + 3039 + 1303 = 6129$. Xardi-Vaynberg qonuniga binoan M qon guruhli odamlarning uchrash chastotasi $p^2 = L^M L^M = \frac{1787}{6129} = 0,29156$; $p^2 = 0,29156$; $p = \sqrt{0,29156} = 0,5399$; L^M allelining uchrash chastotasi $p = L^M = 0,5399$; Endi $q = L^N$ allelining uchrash chastotasini aniqlaymiz. $p + q = 1 = L^M + L^N = 1$ formulasiga asoslanib $q = L^N$ chastotasini topamiz $q = 1 - p = 1 - 0,5399 = 0,4601$; $L^N = 0,4601$. Endi Xardi-Vaynberg qonuniga asoslanib turib nazariy kutilgan genotiplar chastotalarining muvozanatli nisbatini aniqlaymiz: $p^2 + 2pq + q^2 = L^M L^M + 2(L^M L^N) + L^N L^N = (0,5399)^2 + 2(0,5399 \cdot 0,4601) + (0,4601)^2 = 0,2914 + 0,4968 + 0,2116 = 0,2914 L^M L^M : 0,4968 L^M L^N : 0,2116 L^N L^N$, bu ko`rsatkichlar populyatsiyada genotiplarning kuzatiladigan real nisbatlariga juda yaqinligini (0,292 : 0,496 : 0,212) ko`ramiz.

Allellar takrorlanishining sonlarini ikkinchi bir usul yordamida ham aniqlash mumkin. L^M allelining chastotasi $L^M L^M$ genotipli individlar sonining ikki marta ko`paytirilgani va $L^M L^N$ genotipli individlar sonining 8 yig`indisini barcha individlar sonining ikki marta ko`paytirilgan yig`indisiga bo`lish orqali aniqlanadi. SHunday qilib, L^M allelining uchrash chastotasi $[(1787 \times 2) + 3039] : (2 \times 6129) = 0,5395$. Xuddi shu yo`l bilan L^N allelining uchrash chastotasi hisoblanadi va u 0,4605 ga teng. Allellar takrorlanish darajasining qon guruhining uch genotipi uchun Xardi-Vaynberg muvozanati quyidagicha:

Erkklarda allellar chastotasi	Ayollarda allellar chastotasi	
0,5395 (L^M)	0,5395 (L^M)	0,4605 (L^N)
0,4605 (L^N)	0,2911 ($L^M L^M$)	0,2484 ($L^M L^N$)
	0,2484 ($L^M L^N$)	0,2121 ($L^N L^N$)

Yuqorida ikki allel uchun keltirilgan holatdan Xardi-Vaynberg qonunini har qancha allellar soni uchun to`g`ri kelishligini ko`rsatishda ham foydalanish mumkinligi quyida keltirilgan. Unda uchta allelga ega lokus uchun genotiplarning muvozanatli takrorlanish darajasi berilgan.

Erkak organizm gametalarining chastotasi	Urg`ochi organizm gametalarining chastotasi		
	r (A_1)	q (A_2)	r (A_3)
p (A_1)	$p^2(A_1A_1)$	pq(A_1A_2)	pr(A_1A_3)
q (A_2)	pq(A_1A_2)	$q^2(A_2A_2)$	qr(A_2A_3)
r (A_3)	pr(A_1A_3)	qr(A_2A_3)	$r^2(A_3A_3)$

Ushbu uchta allelli populyatsiyada p , q va r ning takrorlanish sonlari va ular yig'indisi $p+q+r=1$ ga teng.

Xardi-Vaynberg qonunining qo'llanilishi

Bu qonunni amalda qo'llash imkoniyatlaridan biri sifatida shuni aytish mumkinki, u ayrim allellarning dominantligi natijasida barcha genotiplar identifikatsiyalanishi mumkin bo'lmagan holda gen va genotiplarning ayrim takrorlanish sonlarini hisoblab aniqlashga imkon beradi. Masalan, odamlarda albinizm hodisasi kamdan-kam uchraydigan retsessiv gen bilan belgilanadi. Agarda normal pigmentlanishning allelini A deb, albinizm allelini esa a deb belgilasak, unda albinoslarning genotipi aa bo'ladi, normal pigmentlangan odamlarniki esa AA va Aa bo'ladi. Aytaylik, qaysi bir odamzot populyatsiyasida albinoslarning takrorlanish soni 10000 taga bitta kishi to'g'ri keladi. Xardi-Vaynberg qonuniga muvofiq aa gomozigotalarning chastotasi q^2 ga teng; shunday qilib, $q^2 = \frac{1}{10001} = 0,0001$ bundan $q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,0001} = 0,01$ ga teng. p allelining chastotasi $p+q=1$ formulasiga muvofiq $p=1-q=1-0,01=0,99$, $p=0,99$. Normal pigmentli odamlar genotiplarining takrorlanish soni AA genotipi uchun $p^2=(0,99)^2=0,9801$ va Aa genotiplilar uchun $2pq=2(0,99 \cdot 0,01)=0,0198$.

AVO tizimidagi qon guruhlari uch allelli lokusga misol bo'ladi. Aytaylik, bir necha populyatsiyalarda to'rtta qon guruhlarning quyidagi takrorlanish soni kuzatiladi:

$$A (I^A I^A \text{ va } I^A i^0 \text{ genotiplar}) = 0,45$$

$$V (I^B I^B \text{ va } I^B i^0 \text{ genotiplar}) = 0,13$$

$$AV (I^A I^B \text{ genotip}) = 0,06$$

$$0 (i^0 i^0 \text{ genotip}) = 0,36$$

I^A , I^B va i^0 allellarining chastotalarini mos ravishda p , q va r bilan belgilaymiz. Xardi-Vaynberg qonuniga muvofiq, $i^0 i^0$ genotipining takrorlanish soni r^2 ga teng, bundan $r = \sqrt{0,36} = 0,6$ V va 0 qon guruhlari takrorlanish sonlarining yig'indisi $(q+r)^2$ (113-rasmga qarang). Binobarin, $(q+r)^2 = 0,13 + 0,36 = 0,49$, bundan $q+r = \sqrt{0,49} = 0,7$, $r=0,6$ ekanligini bilgan holda I^B allelining uchrash chastotasini aniqlaymiz: $I^B = 0,7 - 0,6 = 0,1$. Nihoyat, I^A allelining uchrash chastotasi $p=1-(q+r)=1-0,7=0,3$. $p=0,3$.

Odamlarda alkaptonuriya retsessiv genining takrorlanish darajasi taxminan 0,001 ni tashkil etadi. Alkaptonuriya kasalligiga uchragan odamlarning takrorlanish soni $q^2 = 0,000001$ ga teng, ya'ni har 1 million odamga 1 ta kasallik to'g'ri keladi, bu holda geterozigotalar takrorlanish soni $2pq$, ya'ni 0,002 ga teng. Demak, geterozigotalarda alkaptonuriya genlarining soni gomozigotalarga nisbatan 1000 marta ko'p.

Boshqacha qilib ifodalaganda, agar a allelining takrorlanish soni 0,01, A alleliniki esa 0,99 bo'lsa, unda geterozigotalarning takrorlanish soni 0,0198, ya'ni taxminan 0,02 ni tashkil qiladi, retsessiv gomozigotalarniki esa 0,0001. Demak, gomozigotali holatga nisbatan geterozigotali holatda retsessiv a alleli 100 barobar

ko'p uchraydi. Tasavvur etaylik, «irq tozalash» g'oyasi singdirilgan diktator aholi orasidan albinizmni yo'q qilishga qaror qildi. Dominant allel bo'yicha geterozigotalar gomozigotalardan farq qilmas ekan, u holda diktatorning dasturi retsessiv gomozigotalarni yo'q qilishga yoki bepisht qilishlikka asoslanishi kerak. Bu esa populyatsiyada bu retsessiv allel takrorlanish sonini arzimagan holdagi kamayishiga olib keladi, chunki, albinizmning aksariyat alleli geterozigotalarda saqlanib, fenotipda namoyon bo'lmaydi. Shu sababli keyingi avlodda albinoslarning takrorlanish soni xuddi oldingidagiday bo'lib qola beradi. Retsessiv allelning takrorlanish sonini ma'lum darajada pasaytirish uchun juda ko'p avlodlar davomida tanlash ishini olib borish kerak bo'ladi. Hozirgi vaqtda odamzot populyatsiyalarida davolash mumkin bo'lgan retsessiv letalli kasalliklarga nisbatan teskari vaziyat sodir bo'lmoqda. Bunga fenilketonuriya (FKU) kasalligi misol bo'ladi. Bu kasallik allelining takrorlanish darajasi 0,006. Hatto barcha gomozigotalilar shifo topib davolanib chiqsa va normal odamlar singari ko'paygan taqdirda ham FKU genining takrorlanish soni juda sekin orta borgan bo'lardi, bu gen bo'yicha gomozigotalilarning takrorlanish soni yana ham sust borgan bo'lardi. Bordi-yu FKU bilan kasallangan barcha odamlar shifo topsalar, unda FKU genining takrorlanish soni 0,06 dan bor yo'g'i 0,006036 ($q=q+q^2$) ga o'zgaradi. Yuqoridagilardan kelib chiqadigan asosiy xulosalardan biri – bu allellarning boshlang'ich takrorlanish soni avlodlar davomida bir xilda saqlanib borishligidir. Navbatdagi avlodning genotiplar nisbati keyingi avlodlarda qanday bo'lsa shunday bo'ladi. Populyatsiyaning birinchi avlodida genotiplar muvozanati qaror topib keyingi avlodlar davomida saqlanib boradi. Matematik G.Xardiga ravshan bo'lgan bu qonuniyat aralash populyatsiyada dominant allelning takrorlanish soni avtomatik ravishda oshib boradi deb hisoblagan biologlar uchun katta yangilik bo'ldi.

Qat'iy ma'noda Xardi-Vaynberg qonuni hech qanday tashqi ta'sir bo'lmagan, panmiksiya sodir bo'layotgan cheksiz katta populyatsiyalardagi bir juft autosoma genlar uchun to'g'ridir. Faqat shu shartlar saqlanganda populyatsiya muvozanatli, ya'ni genotip va allellarning takrorlanish soni bir xil doimiy bo'ladi. Ayonki, populyatsiya to'g'risidagi bunday ideal taqdimot tabiiy sharoitda hech qachon amalga oshmaydi. Populyatsiyaga har doim ichki va tashqi muhitning har xil omillari ta'sir qiladi va buning natijasida genetik muvozanat buziladi.

Jins bilan birikkan genlar. Jins bilan birikkan genlar uchun urg'ochi (gomogamet jins) genotiplarining muvozanatli takrorlanish soni autosoma genlarining takrorlanish soni bilan bir xil bo'ladi. Agarda A allelining takrorlanish soni p , a alleliniki q ga teng bo'lsa, unda urg'ochi organizmlarda genotiplarning takrorlanish soni AA uchun - p^2 , Aa uchun - $2pq$ va aa uchun - q^2 bo'ladi. Gemizigot erkak organizmlar (geterogamet jins) genotiplarining takrorlanish soni allellarning takrorlanish soni bilan bir xil: A uchun - p , a uchun - q . AA genotipli urg'ochi organizmlar A tipli gametalarning bittasini onasidan, ikkinchisini otasidan meros qilib oladilar; agar erkaklarda A allelining takrorlanish soni urg'ochi organizmlardagidek bo'lib p ga teng bo'lsa, unda AA genotipli urg'ochi organizmlar avlodda p^2 takrorlanish soni namoyon bo'ladi. Analogik ravishda aa

genotipli urg`ochi organizmlar keyingi avlodda paydo bo`lish darajasi q^2 ga teng, Aa genotipli urg`ochi organizmlar esa $2pq$ ga teng bo`ladi. Erkak organizmlar o`zining yagona X xromosomasini onadan oladilar. Shuning uchun ikki gemizigot genotiplarning takrorlanish soni oldingi avlod urg`ochilarnikiga muvofiq allellarning takrorlanish soni bilan bir xil bo`ladi.

Bundan quyidagi xulosa kelib chiqadi: retsessiv genlar bilan belgilanadigan fenotiplar urg`ochilarga nisbatan erkaklarda ko`proq uchraydi. Agarda jins bilan birikkan retsessiv allelning takrorlanish soni q bo`lsa, unda shu allel bilan belgilanadigan fenotipning takrorlanish soni erkaklarda q , urg`ochilarda esa q^2 ga teng bo`ladi. Ushbu ikki kattalikning nisbati $q : q^2 = 1 : q$; q kattaligining qiymati qanchalik kam bo`lsa, retsessiv gen bilan belgilanadigan fenotipning erkaklarda bo`lgan takrorlanish sonini uning urg`ochilarda bo`lgan takrorlanish soniga bo`lgan nisbati shunchalik yuqori bo`ladi. Odamlarda daltonizm (qizil va yashil ranglarni ajrata olmaslik) sababchisi bo`lgan jins bilan birikkan retsessiv allelning chastotasi 0,08 ni tashkil qiladi, binobarin bunday defekt erkaklarda ayollarga nisbatan $1 : 0,08 = 12,5$ barobar ko`proq uchraydi. Gemofiliya kasalligining keng tarqalgan shaklini belgilovchi retsessiv genning chastotasi 0,0001 ga teng. Xardi-Vaynberg qonuniga muvofiq erkaklarda ayollarga nisbatan gemofiliya $1 : 0,0001 = 10000$ marta ko`proq uchraydi, xarakterli tomoni shundaki har ikkala jinsda ham juda kam miqdorda – erkaklarda $10000 : 1$; ayollarda – $100000000 : 1$ nisbatda uchraydi.

O`z-o`zidan urug`lanuvchi organizmlar populyatsiyasining dinamikasi

Tabiiyki, o`z-o`zidan urug`lanuvchi organizmlar uchun Xardi-Vaynberg qonuni to`g`ri kelmaydi. O`z-o`zidan urug`lanish (o`z-o`zidan changlanish) yoki qarindosh chatishish hodisalarining genetik mohiyati populyatsiyaning turli genotipli liniyalarga ajralishidan iboratdir. Bunda geterozigota holatdagi genlar gomozigota holatga o`tadi. Masalan, Aa geterozigotaning o`z-o`zidan urug`lanishi natijasida avlodda $1AA : 2Aa : 1aa$ yoki foiz hisobida $25AA : 50Aa : 25aa$ nisbatlardagi ajralish bo`ladi. Agar keyingi qator avlodlar davomida o`z-o`zidan urug`lanish yoki bir xil genotipli organizmlar chatishishi (inbriding) sodir bo`lsa, unda gomozigotali individlar soni ko`payib, geterozigotalilar kamayadi. Shuning evaziga o`z-o`zidan urug`lanuvchi organizmlar populyatsiyalari asosan gomozigotali individlardan iborat bo`lib qoladi. Shuning uchun o`z-o`zidan changlanuvchi o`simliklar avlodlarida (sof liniyalarda) tanlash kam samaralidir, chunki gomozigotali o`simliklar genotipik bir xil bo`lgan avlodlarni yaratadi. Lekin shuni ham e`tiborga olish kerakki doimiy bo`ladigan mutatsion jarayon sof liniyalarda ma`lum darajadagi lekin, chetdan changlanuvchilarga nisbatan kam geterogenlikning paydo bo`lishiga imkon tug`diradi.

Shunday qilib, o`z-o`zidan va chetdan urug`lanuvchi organizmlar populyatsiyalari har xil darajada bo`lsa ham geterogendir, tanlash yo`li bilan ulardan turli liniyalarni ajratib olish mumkin. Panmiktik populyatsiya Xardi-Vaynberg qonuni bo`yicha muvozanat holatida bo`ladi, o`z-o`zidan urug`lanuvchi organizmlar populyatsiyasida esa gomozigotlanish jarayoni sodir bo`ladi.

Populyatsiyalar genetik dinamikasining omillari

Organizmlar evolyutsiyasining borishida populyatsiyalarda sifat jihatdan farqlanuvchi genotiplar nisbatlarining o'zgarishi tufayli doimo bir genotiplarning boshqa genotiplar bilan almashinib borishi sodir bo'ladi. Bu jarayon populyatsiyalar genetik dinamikasining mohiyatini tashkil etadi. Populyatsiyalardagi genetik o'zgaruvchanlik mutatsion va kombinativ o'zgaruvchanliklardan tashkil topadi. Genlarning nisbiy takrorlanish darajasini saqlashga qaratilgan panmiktik populyatsiyalardagi genotiplarning muvozanati bir qator omillarning doimiy ta'siri tufayli o'zgaradi. Bunday omillar qatoriga mutatsion jarayon, tanlash, populyatsiyalardagi individlar soni, alohidalanish va boshqalar kiradi.

Mutatsion jarayonning genotiplar muvozanatiga ta'siri

Populyatsiyalardagi genlar takrorlanish sonlarining nisbatan doimiyligining saqlanishi, ularda mutatsiyalar ketmagan taqdirdagina mumkin bo'ladi. Ammo haqiqatda esa bunday emas. Mutatsiyalar evolyutsiyada irsiy o'zgaruvchanlikning birlamchi manbai hisoblanadi. Tabiiyki har bir genning tabiiy mutatsiyaga uchrashi juda kam bo'ladi. Ammo turli xil mutatsiyalarning umumiy miqdori etarli darajada katta bo'lishi mumkin, chunki genlarning soni ham juda ko'pdir. Mutatsiyalar juda ham sekin kechadigan jarayon va aynan o'zlari populyatsiyaning genetik strukturasi juda kam tezlikda o'zgartiradi. Bu jarayonni to'g'ri mutatsiyalar bilan bir vaqtda teskari mutatsiyalarning ham sodir bo'lishi yanada sustlashtiradi. Populyatsiyadagi organizmlar genotipi turli xil mutatsiyalar bilan to'yinganligi sababli ular ko'p hollarda geterozigota tarzida bo'ladilar. Masalan, makkajo'xorining turli navlarida "nihollarning yashillanishi" mutatsiyasi bo'yicha geterozigotali o'simliklarning takrorlanish soni 34 dan 66% gacha farqlanadi, "yaltiroqlashgan nihollar" bo'yicha - 1 dan 4% gacha kuzatiladi. Populyatsiyada mutatsiyalarning konsentratsiyasi oshib borgan sari geterozigotali o'simliklarning o'zaro chatishuvi natijasida ularning gomozigota holatga o'tish ehtimolligi oshib boradi.

Populyatsiyalarning mutant genlar bilan katta miqdorda to'yinganlik holatlari nafaqat madaniy o'simliklar va xonakilashtirilgan hayvonlargagina emas, balki S.S.Chetverikov ko'rsatganidek, barcha tabiiy populyatsiyalar uchun ham xosdir. Bunda populyatsiyada genetik tabiati (gen yoki genom mutatsiyalari va xromosoma qayta tuzilishlari) hamda fenotipik ko'rinishi bo'yicha ham farqlanadigan mutatsiyalar uchraydi. Har avlodda genofond yangi mutatsiyalarning ko'p bo'lgan soni bilan boyib borishi mumkin. Bu jarayon **mutatsion bosim** deb ataladi. Demak, populyatsiyada har xil genlar allellarining takrorlanish soni mutatsion bosimga bog'liq ravishda, ya'ni to'g'ri va teskari mutatsiyalarning nisbatiga qarab o'zgaradi. Populyatsiyada mutatsiyaning keng tarqalishi faqat ma'lum lokusning mutabilligiga bog'liq bo'lmasdan, balki ushbu mutatsiya organizmning yashovchanligiga va serpushtliligiga ko'rsatadigan ta'sir me'yoriga ham bog'liqdir. Yangi paydo bo'lgan har qanday mutatsiya tur uchun xos bo'lgan genotipning bir butun tizimining o'zgarishiga olib keladi. Shuning uchun genotip

tizimida tanlovdan o'tmagan mutatsiya individual rivojlanishdagi organizmning tarixan shakllangan funktsiyalar korrelyatsiyalarini buzadi. Shuning evaziga deyarli ko'p hollarda har bitta yangi mutatsiya boshida zararli bo'ladi va juda kam hollarda u ijobiy ahamiyatga ega bo'lib tur uchun birdaniga foydali bo'lishi mumkin.

Mutatsion jarayon populyatsiyada geterogenlik paydo bo'lishi jarayonining asosidir. Mutatsion jarayon mavjudligidan, haqiqatan ham sof – gomozigotali liniyalarning uzoq vaqt doimiyligi to'g'risida gapirish munozaralidir. Shunga qaramasdan tasavvur qilish mumkinki, absolyut gomozigotali (AA) majmua borki ($p = 1$), undagi mutatsion jarayon $A \rightarrow a$ bir avlodda bitta gametaga “u” takrorlanish soni darajasida kechadi.

Keyingi avlodda “A” va “a” allellari $p = 1-u$ va $q = u$ takrorlanish sonlarida uchraydi. Ammo to'g'ri mutatsiyalar bilan bir vaqtda “v” takrorlanish soniga ega bo'lgan teskari mutatsiyalar $a \rightarrow A$ ham sodir bo'ladi. Populyatsiyada muvofiq “p” va “q” takrorlanish soniga ega bo'lgan “A” va “a” allellari ham mavjud. “a” allellarning bir qismi “v” takrorlanish soni bilan “A” alleliga aylanadi. Bunda mutatsion bosim ta'siridagi «A» allelining bir avlodda o'zgarishini $\Delta p = vq - up$ tenglamasi orqali ifoda qilishimiz mumkin. Mutatsion jarayon hisobiga allellarning chastotalari “vq” ko'paytmasi “up” ko'paytmasiga teng bo'lgunga qadar davom etishi mumkin. Keyinchalik muvozanat holati yuzaga keladi. Muvozanat o'rnatilishidagi “p” qiymatini $vq = up$ muvozanat holati ifodasidan topish mumkin. Bu tenglamani qayta o'zgartirib $up = v(1-p)$ tenglamasini chiqaramiz, chunki $p+q=1$ ga teng. Unda $p(u+v) = v$, $p = v(u+v)$.

Analogik ravishda q qiymatini ham aniqlash mumkin: $q = u(u+v)$. Tasavvur qilamizki, $A > a$ mutatsiyalari gametaga $u = 1 \cdot 10^{-5}$ takrorlanish sonida, $a \rightarrow A$ mutatsiyalari esa $v = 5 \cdot 10^{-3}$ takrorlanish sonida sodir bo'ladi. Unda muvozanatli holat uchun p va q qiymatlarini hisoblashimiz mumkin:

$$R = \frac{5 \cdot 10^5}{1 \cdot 10^{-5} + 5 \cdot 10^5} = 0,83; \quad q \text{ esa unda } 1 - 0,83 = 0,17 \text{ ga teng}$$

bo'ladi, ya'ni mutatsion bosim yo'qligida A allelining takrorlanish darajasi a allelining takrorlanish darajasiga nisbatan ancha ko'p bo'ladi. Populyatsiyaning bunday muvozanatli holati p va q kattaliklarining boshlang'ich qiymatlari etarli darajada katta bo'lganda yuzaga keladi. R.Fisher (1930) hisoblariga ko'ra selektiv neytral bo'lgan mutatsiya panmiktik populyatsiyada saqlanib qolish ehtimolligi nolga teng ekan. Agarda yangidan paydo bo'lgan mutatsiya 1 foizli selektiv ustunlikka ega bo'lsa, unda uning saqlanish ehtimolligi taxminan 2 foizga teng bo'ladi.

Shunday qilib, mutatsion jarayon, mutatsion bosim yakka o'zi olinganda retsessiv mutatsiyaning keng tarqalishiga yetarli emaslar.

Populyatsiya individlarining soni

Ma'lumki, genlarning konsentratsiyasi ushbu populyatsiyadagi individlar soni bilan belgilanadi. Qayd qilish lozimki, populyatsiya soni haqidagi to'g'ri taassurotni populyatsiyada bor organizmlarning umumiy soni emas, balki keyingi avlodni boshlab beradigan organizmlar soni bo'yicha belgilanadigan «effektiv son» deb nomlanuvchi ko'rsatkich beradi. Buning boisi shundaki, keyingi avlod genofondiga o'z hissasini butun bir populyatsiya emas, balki oldingi avlodda ota-ona bo'lgan organizmlar qo'shadi. Populyatsiyaning soni qancha kam bo'lsa naslida gomozigotali retsessivlarni yaratadigan geterozigotali organizmlarning o'zaro chatishish ehtimolligi shunchalik yuqori bo'ladi. Aksincha, populyatsiya soni qancha ko'p bo'lsa, retsessiv gomozigotalarning yuzaga kelish ehtimolligi shunchalik kam bo'ladi. Kam sonli populyatsiyada tanlash ko'proq zararli genlarni yo'q qilishga va foydalilarining yig'ilib borishiga qaratilgan bo'ladi. Lekin, shu bilan bir vaqtda cheklangan populyatsiyada ayrim genotiplarning to'planish tasodifligi ortib boradi. Qandaydir tasodifiy holatlar tufayli populyatsiya individlarining soni kamaygan vaqtda populyatsiyada faqat mutant genlarning saqlanishi, boshqalarning esa tasodifan eliminatsiyasi sodir bo'lishi mumkin. Populyatsiya sonining keyingi bosqichdagi ko'payishida ushbu tasodifiy saqlanib qolgan genlar soni tezlik bilan ortishi mumkin. Tasodifiy omillar ta'sirida populyatsiya gen chastotalarining o'zgarish hodisasi **genetik yoki genlar dreyfi** deb ataladi.

Genlar oqimi yoki individlar migratsiyasi (ko'chib yurishi)

Genlar oqimi yoki individlar migratsiyasi bu populyatsiyalararo genlar almashinuvidir. Bu hodisa odatda bir populyatsiyaning individlari boshqa populyatsiyaga o'tib ikkinchi populyatsiyaning vakillari bilan chatishganda yuzaga chiqadi. Genlar oqimi bir butun holda tur allellarining takrorlanish sonlarini o'zgartirmaydi, ammo ular lokal populyatsiyalarda mabodo «mezbon» va «mehmon» individlar allellarining takrorlanish sonlari har xil bo'lgan taqdirda o'zgarishi mumkin. Bu o'zgarish asosan mehmon individlar allellarining takrorlanish sonlari hisobiga bo'ladi: masalan, bir lokal populyatsiyaga qo'shni populyatsiyalardan allellarning ma'lum takrorlanish soniga ega bo'lgan individlar migratsiya qilganm, deylik. Bunda kelgan individlar mezbon individlar bilan chatishadilar. Populyatsiyaga kelgan mehmon individlar qismini t harfi bilan belgilasak, u holda keyingi avlod nasli $(1 - m)$ ga teng bo'lgan genlar ulushini mahalliy individlardan ; m ga teng bo'lgan genlar ulushini mehmon individlardan oladilar. Tasavvur qilaylik mehmon individlar kelgan populyatsiyalarda A_1 allelining soni P ni tashkil qiladi, lokal mahalliy populyatsiyada esa uning boshlang'ich takrorlanish soni p_0 ga teng. Bu holda keyingi avlodda A_1 allelining lokal populyatsiyada takrorlanish sonini quyidagi tenglama bilan ifodalash mumkin: $p_1 = (1 - m)p_0 + mP$.

Shunday qilib, allelning yangi takrorlanish soni (p_1) allelning boshlang'ich takrorlanish sonini (p_0) mahalliy organizmlar ulushiga $(1 - m)$ ko'paytmasini

mehmon individlar ulushi (m) va ulardagi allelning takrorlanish soni (p) ga ko'paytmasining qo'shiluvidan kelib chiqqan songa tengdir. Bu tenglamani qayta guruhlab, quyidagi natijani olamiz: $p_1 = p_0 - m(p_0 - P)$. Bu shuni ko'rsatadiki, allelning yangi takrorlanish darajasi p_1 boshlang'ich takrorlanish soni $- p_0$ minus mehmon individlar ulushi $- m$ va mahalliy bilan mehmon individlar takrorlanish sonlarining ayirmasi bilan bo'lgan ko'paytmasi natijasida kelib chiqqan songa tengdir. Bir avlodda allel takrorlanish sonining o'zgarishi $\Delta p = p_1 - p_0$ ga teng bo'ladi. Ushbu tenglamaga yuqorida aniqlangan p_1 qiymatini qo'yib hisoblasak u holda, $\Delta p = p_0 - m(p_0 - P) - p_0 = -m(p_0 - P)$ tenglamasi kelib chiqadi, ya'ni populyatsiyada mehmon individlar soni va ular bilan mahalliy organizmlar allellarining takrorlanish sonlari orasidagi farq qancha ko'p bo'lsa, allelning takrorlanish sonining o'zgarish tezligi shuncha yuqori bo'ladi. Qayd qilish joizki, $\Delta p = 0$ teng bo'lishi faqat m , yoki $(p_0 - P)$ ning kattaligi nulgaga teng bo'lganda yuzaga keladi. Demak, agar migratsiya davom etaversa ($m \neq 0$) populyatsiyadagi allelning takrorlanish soni mahalliy va migratsiya sodir bo'layotgan qo'shni populyatsiyalarda tenglashmaguncha o'zgarib beradi. Lokal va qo'shni populyatsiyadagi allelning takrorlanish sonlari orasidagi farq vaqt davomida qanday o'zgarishini ko'raylik. Bir avlod o'tgandan so'ng $p_1 - P = p_0 - m(p_0 - P) - P = p_0 - mp_0 - P + mP = (1 - m)p_0 - (1 - m)P = (1 - m)(p_0 - P)$. Ikkinchi avloddan so'ng: $P_2 - P = (1 - m)^2(p_0 - P)$. t avlodlardan so'ng: $p_t - P = (1 - m)^t(p_0 - P)$. Bu formula lokal populyatsiyada ma'lum tezlikda (m) o'tgan t avlodlardan so'ng allelning takrorlanish sonini aniqlashga imkon beradi, agarda allellarning boshlang'ich takrorlanish darajalari (P_0 va P) ma'lum bo'lsa: $p_t = (1 - m)^t(p_0 - P) + P$ teng bo'ladi.

Migratsiya hodisasining bevosita natijalari mutatsiyaning paydo bo'lishi natijalariga o'xshab ketadi, lekin migratsiya hodisasi mutatsiyaga nisbatan allellarning takrorlanish sonlarini ancha tez ravishda o'zgartiradi. U yoki bu organizmlar populyatsiyalarining dinamikasiga genlar oqimining ta'siri gametalarning tarqalish tezligiga va lokal populyatsiyalar orasidagi masofaga bog'liq. Bir xil turlar, masalan, odamzot juda harakatchan, boshqalar esa, masalan ayrim kapalaklar o'z migratsiyalarida ancha cheklangan bo'ladilar.

Genlar dreyfi: XX asrning 30-- yillarining boshlarida N.P. Dubinin va D.D. Romashov, AQSHda S.Raytning tadqiqotlari genlar dreyfi (ko'chishi)ning ham populyatsiyalardagi allellarning uchrash chastotalariga ta'sir ko'rsatishlarini isbotladilar. Boshida biz populyatsiyaning cheklanmagan soni va ularda panmiksiya sodir bo'ladi degan taxmindan kelib chiqqan edik. Haqiqatda esa bu shartlar hech qachon bajarilmaydi. Yashash sharoiti bilan bog'liq ravishda populyatsiyalar individlar sonining maksimal va minimal davrlarini boshidan kechirishlarining guvohi bo'lamiz. Bu **populyatsiya to'liqini** yoki hayot to'liqini deb ataladi. Shuningdek, o'simliklar populyatsiyalarida individlarning makonda notekis tarqalganligi hamda hayvonlar populyatsiyalarida saylanma chatishishlar chatishishning tasodifiyligini (panmiksiyani) buzadi.

Bu holat natijasida keyingi har bir avlod genofondi ota-ona avlod individlari ichidan tanlab olingan bir qancha individlar to'plami shakllanadi. Shuning uchun u

bu to'plam xatosi bilan belgilangan o'zgaruvchanlikka moyildir. To'plam soni qancha kam bo'lsa, xato shunchalik katta, ya'ni allellar takrorlanish sonlarining bu o'zgarishlari tasodifiy bo'lib tanlov jarayonining natijasi emasdir. Agarda populyatsiya tanlov nazoratida bo'lsa, unda tanlov ta'siri yo'nalishida bo'ladigan har qanday tasodifiy o'zgaruvchanlik uning samaradorligini oshiradi. Teskari yo'nalishda bo'ladigan har qanday o'zgarish esa tanlashni sekinlashtiradi. Mutatsion jarayon natijasida yo'qotilgan allel qayta tiklanmasa bu kabi tasodifiy o'zgarishlar eng yaxshi moslashishni ta'min etuvchi allellarni eliminatsiyaga, kam moslashishni ta'min etuvchi allellarning populyatsiyada saqlanib qolishiga olib kelishi mumkin.

Agarda genlar dreyfi populyatsiyaning moslanuvchanlik qobiliyatini pasayishga olib kelsa, u holda populyatsiya nobud bo'lishi mumkin. Shu bilan birga ba'zan shunday individlar paydo bo'ladilarki, ular populyatsiyaning boshqa a'zolaridan ancha farqlanadilar, yuqori moslanuvchanlik darajasiga ega bo'ladilar. Bunday hodisalarni E.Mayr "genetik revolyutsiya" deb atagan. Ayrim biologlar har bir yangi tur genetik revolyutsiya tufayli paydo bo'ladi deb hisoblaydilar. Ammo bu nuqtai nazar aksariyat olimlar tomonidan qabul qilinmagan. Kam sondagi individlar migratsiyasi tufayli yangi populyatsiyaning paydo bo'lishida boshlang'ich yoki ona populyatsiyaning ko'pgina allellari yo'qotilgan bo'ladi U vaqtda yangi populyatsiya dastavval kambag'allashgan, keyinchalik esa populyatsiya dinamikasining mutatsiya, tanlash va boshqa omillarining ta'sirida o'zgaruvchi xilma-xil genofond asosida rivojlanib boradi. Boshlang'ich xilma-xilligi cheklangan genofondning populyatsiyaning keyingi taqdiriga ta'sir ko'rsatishi **asoschi effekti** deb ataladi.

Inbriding

Haqiqatdagi populyatsiyalarning oxirgi soni yana bir muhim oqibatga olib keladi. Buni odamzot misolida ko'raylik. Har bir odamda 2 ta ota-ona, 4 ta buva va buvi, 8 ta katta buva va buvilari va hokazolar bo'ladi. O'tmishdagi n avlodlarda har birimiz 2^n ajdodlarga egamiz. Oxirgi 20 avlod ichida har birimizning ajdodlarimiz soni 700 mingta bo'lgan. Har asrga 4 avlod to'g'ri keladi deb olganda 20 avlod uchun 5 asrli vaqt kerak bo'ladi. Masalan, AQSH ning aholisi qarindoshlik rishtalari bilan bog'lanmagan (ya'ni 20 ta odamdan bittasi) deb olinganda, u holda XV asrda bu davlat aholisi 3 trillion nufuzga yetishi kerak edi. Bu raqam Yer sharining haqiqatda bor aholisining sonidan bir necha baravar ko'pdir. Bunday vaziyat bo'lishi mumkin emas, demak, odamlar orasidagi qarindoshlik biz o'ylagandan ham ancha ko'pdir. Analogik mulohazalar har qanday populyatsiyaga oiddir va shu tarzda populyatsiyalardagi organizmlarning o'zaro qon-qarindoshligining o'rtacha darajasini o'lchash mumkin (α) : $\alpha = \sum p_i F_i$, bunda p_i -inbriding koeffitsiyentiga (F_i) ega bo'lgan organizmlarning takrorlanish sonidir. Populyatsiya uchun inbriding bir necha oqibatlarga olib keladi:

- 1) Gomozigotalilikning oshirilishi;
- 2) Retsessiv allellarning namoyon bo'lishi;

3) Retsessiv allellarning odatdagi salbiy effektida inbriding organizmlarning zaiflashishiga olib keladi (inbredli depressiya);

4) Ko'pchilik allellarning gomozigota holatga o'tishi oqibatida fenotipik o'zgaruvchanlikning ko'payishi.

Populyatsiyaning genotipik tuzilmasiga inbriding jarayonining ta'sirini allellari teng takrorlanishiga ($p=q=0,5$) ega bo'lgan populyatsiya misolida ko'rsatish mumkin. Bunday populyatsiyada genotiplarning nisbati quyidagicha bo'ladi: $0,25AA:0,50Aa:0,25aa$. Agar shu vaqtdan boshlab ko'payish faqat o'z-o'zidan bo'lsa, geterozigotalar qismi har avlodda yarmiga kamayib asta-sekin amaliy jihatdan to'liq gomozigotlanishga olib keladi.

O'z-o'zidan urug'lanib (inbriding) ko'payadigan populyatsiyada genotiplarning nisbati

Avlodlar	Genotiplar		
	AA	Aa	aa
0	–	1	–
1	1	2	1
2	3	2	3
3	7	2	7
4	15	2	15
5	31	2	31
10	1023	2	1023
n	$2^n - 1$	2	$2^n - 1$

Umumiy ko'rinishda n avlodidagi geterozigotalarning kutilayotgan takrorlanish sonlari $2pq\left(\frac{1}{2}\right)^n$ ni tashkil qiladi, bunda $2pq$ nulinch avloddagi geterozigotalarning takrorlanish soni, n o'z-o'zidan urug'lanishdan hosil bo'lgan avlodlar soni. Agar populyatsiyada organizmlarning bir qismi o'z-o'zini urug'lantirish bilan ko'paygan bo'lsa, qolganlari tasodifiy chatishadigan bo'lsa, unda qayd etilgan kattalik- inbriding koeffitsiyenti F kiritiladi. $F = \frac{S}{2-S}$, bunda S o'z-o'zini urug'lantiruvchi organizmlar soni.

Qon-qarindoshlik darajasi, ya'ni inbriding darajasi populyatsiya sonining o'zgarishiga, tabiiy sharoitdagi saylanma chatishishlar borligiga, hamda seleksiya jarayonidagi ko'payishning har xil usullariga bog'liqdir.

Alohidalanish

Qayd qilinganidek, tur alohida populyatsiyalardan iboratdir. Agarda bir populyatsiyaning individlari to'liq ravishda yoki qisman boshqa populyatsiya individlari bilan chatishmasa, bunday populyatsiya alohidalanish holatini boshidan kechiradi. Populyatsiyalarning tur ichidagi bir-biridan alohidalanishi genlar

oqimining to'xtatilganligini anglatadi. Agarda populyatsiyalar qator avlodlar davomida alohidalanish jarayonida bo'lsa, u holda uning genotipik tuzilmasi bo'yicha tabaqalanish jarayoni sodir bo'lishi mumkin. Bu jarayon ayniqsa tanlash har xil yo'nalishda ta'sir qilganda tenglashadi. Bunday populyatsiyalarning tabaqalanishi dastlab yangi tur xillarining, yanada kuchliroq ajralishlarini ta'min etib, yangi turlarning paydo bo'lishiga asos solishi mumkin.

Tur ichidagi populyatsiyalarning alohidalanishi geografik (tog'lar, daryolar, suv omborlari va boshqalar), ekologik va biologik omillar tufayli yuzaga chiqishi mumkin. Populyatsiyaning geologik o'zgarishlar sababchi bo'lgan har qanday tarqoqlanishi geografik alohidalanishga olib kelishi mumkin. Ekologik omillar – territorial iqlim, mikroiklim, mavsumiy iqlim o'zgarishlari ham bir turga kiruvchi organizmlarning o'zaro erkin chatishishlariga to'sqinlik qilishlari mumkin. Masalan, dengizda yashab, lekin ko'payish uchun daryolarga qaytadigan baliqlarda har bir daryoning o'zi uchun alohida populyatsiyasi shakllanadi. Ushbu populyatsiyalarning individlari katta-kichikligi, uvuldiriq sochishi paytidagi ranglanishlari, jinsiy balog'atga etish vaqti, urug'larining katta-kichikligi, ko'payish vaqti va boshqalar bilan farqlanishi mumkin.

Alohidalanishning biologik, erkin chatishishga to'sqinlik qiladigan omillari genetik va fiziologik omillarga kiradilar. Alohidalanishning biologik omillari pirovard natijada genetik omillarga asoslanadi. Alohidalanishning hatto hulq-atvor yoki etologik omillari ham individlarning genetik farqlariga asoslanadi. Shu bilan birga alohidalanishni tezlashtiradigan genetik omillar jumlasiga mahsuldor nasl berishga to'sqinlik qiluvchi meyoznning normal holatining buzilishi kiradi. Bunday buzilishning genetik sabablari: 1) poliploidiya, 2) xromosomalarning qayta tuzilishlari, 3) yadro-sitoplazmatik mos kelmaslik, 4) mutatsion o'zgarishlar natijasidagi mos kelmaslik kabi hodisalar bo'lishi mumkin. Yuqorida qayd etib o'tilgan hodisalarning har biri individlarning erkin chatishishlarini chegaralab qo'yishga, duragaylarni bepustlikka olib keladi, binobarin, genlarning erkin kombinatsiyalanishlarining cheklanishiga, ya'ni bu individlarning genetik alohidalanishiga, o'zining ichida mahsuldor avlod berishlikni ta'minlanishiga olib keladi.

Populyatsiyalarning alohidalanishi fiziologik omillar bilan ham ta'minlanishi mumkin. Ma'lumki, dengiz baliqlari uvuldiriq sochish uchun aynan o'zlari dunyoga kelgan va yoshliklari o'tgan daryolarga qaytadilar. Baliqlarning o'z daryosiga qaytishlarini ta'minlab beruvchi fiziologik mexanizm ushbu daryodagi baliqlar populyatsiyasi uchun alohidalanish omili sifatida xizmat qiladi. Bunday alohidalik bir tur ichidagi organizmlarning o'zaro chatishish erkinligini cheklaydi.

Hayvonlarda alohidalanish shartli reflekslar (sutkalik va mavsumiy jinsiy faollikning o'zgarishi, juftlashishning saylanma xarakteri va boshqalar) hisobiga ta'minlanishi mumkin. Masalan, ayrim xo'rozlar juftlashishda ma'lum rangdagi tovuqlarni afzal ko'radilar. Juftlashishdagi saylanma xarakter hodisasi hasharotlarda ham kuzatiladi.

Alohidalanishning genetik, shu bilan birga uning boshqa omillari qarindosh individlar o`rtasidagi chatishish ehtimolligini oshiradi va shu bilan populyatsiyadagi inbriding darajasini ko`taradi. Alohidalanishning u yoki bu shakli tur hosil bo`lishning asosida yotadi va biologik formalarning turlicha ekologik ixtisoslanishiga, ya'ni ekologik yashash joylarini o`zgartirishga imkon beradi.

Tabiiy tanlanish va tanlash

Muhit sharoitlariga eng yaxshi moslanishni ta'minlab beruvchi genotiplarga ega bo`lgan organizmlarning yashovchanlik jarayoni tanlash deb ataladi. Organizmning yashab qolish va nasl qoldirish ehtimolligi uning muhitga qay darajada moslashganligiga bog`liqdir. Organizmlarning moslanish reaksiya normalarining ko`lami qanchalik keng bo`lsa, bunday organizmlarning populyatsiyada saqlanib qolish va gullab yashnash ehtimolligi shunchalik yuqori bo`ladi. Darhaqiqat, yashash sharoitlariga eng yaxshi moslanishlarni ta'minlab beruvchi genotiplarga ega bo`lgan organizmlar sust moslashgan organizmlarga qaraganda ko`p avlod beradi, bundan shu narsa ayon bo`ladiki populyatsiyadagi u yoki bu gen chastotalarining uchrashligi ham tabiiy tanlanish tomonidan belgilanar ekan. Tabiiy populyatsiyalarda genetik geterogenlikning keng tarqalganligi darvincha tabiiy tanlanish samarasining asosini tashkil etadi. R.A.Fisher (1930) o`zining "Tabiiy tanlanishning asosiy teoremasi" asarida populyatsiyaning geterogenlik darajasi bilan tabiiy tanlanish natijasida kelib chiqqan evolyutsion o`zgaruvchanlikning tezligi o`rtasidagi to`g`ri korrelyatsiyani matematik asoslab berdi: vaqtning ma'lum bir bo`lagida ma'lum bir populyatsiyaning moslanish tezligining ortishi shu vaqt mobaynida uning moslanuvchanlik bo`yicha bo`ladigan genetik o`zgaruvchanligiga teng. Bu yerda moslanish iborasi ostida qayta hosil qilishning nisbiy tezligi tushuniladi. Bu teorema faqat muhitning ma'lum sharoitlari va aynan bitta lokus allellarining hisobiga bo`ladigan o`zgarishlar uchun to`g`ridir. Shunday bo`lsa-da, o`zgaruvchan genlar va har bir gen allellari qanchalik ko`p bo`lsa tanlash jarayonida bir allellarning takrorlanish sonining boshqalar hisobiga o`zgarish imkoniyatlari ko`proq bo`ladi.

Populyatsiyalar genetikasi populyatsiyadagi genotiplarning moslanishga nisbatan qiymatlari har xil ekanligini ko`rsatadi. Tabiiy tanlanish jarayonida populyatsiyadagi har bir genotipning individual afzalligi genlarning kelgusi avlodlarga berilish qobiliyati bilan belgilanadi. Populyatsiyada bir genotipning boshqa genotiplarga nisbatan yashovchanligi va nasl berish qobiliyati genotipning **adaptiv qiymati** deb ataladi. U genotipning moslanish darajasini belgilaydi va W harfi bilan belgilanadi. Har xil genotipga mansub organizmlarning moslanuvchanliklari o`zaro solishtirilganda, ko`rsatkichlari eng katta bo`lgan organizm guruhlarining moslanuvchanligini 1 ga teng deb olamiz, boshqa guruh individlarining moslanuvchanligi 1 ning bo`laklarida ifodalanadi. Masalan, AA gomozigotali va Aa geterozigotali genotiplar individlarining moslanishlari 1 ga teng bo`lsa, u holda aa gomozigotali genotip individlarining moslanishlari 0,9 ga teng. Bunda tabiiy tanlanishning intensivligi yoki tabiiy tanlanish koeffitsiyenti S

quyidagicha hisoblab chiqiladi: $S = W_{AA} - W_{aa} = 1 - 0,9 = 0,1$. Tanlanish koeffitsiyenti boshlang'ich formalarga nisbatan mutant allelning qirilish – eliminatsiya intensivligini yoki urchish qobiliyatining pasayishini ifodalaydi. Agarda har xil genotipga mansub organizmlar bir xildagi moslanishlar va serpushtlilikni namoyon etsalar, u holda tanlanish koeffitsiyenti 0 ga teng bo'ladi. Agarda genotiplardan biri to'liq eliminatsiyaga yoki bepustlikka uchrasa, unda tanlanish koeffitsiyenti 1 ga teng bo'ladi. Agarda ma'lum bir genotipning organizmlari tanlash tomonidan eliminatsiya qilinsa, u holda mos bo'lgan gen chastotalari populyatsiyada kamayadi. Binobarin, tanlash maqsadga muvofiq bo'lmagan genlarning tarqalishini chegaralab turadi.

Diploidli organizmlar populyatsiyasida to'liq dominantlik holatida tanlash boshlangandan keyingi avlodagi allellar takrorlanish sonini hisoblash mumkin. Quyida bir avlod davomida genotiplarning takrorlanish sonlarining o'zgarishi keltirilgan:

Genotiplar		AA	Aa	aa	Yig'indi
Nisbat	Tanlashgacha	p_0^2	$2p_0q_0$	q_0^2	1
	Tanlashdan keyin, F_1	p_0^2	$2p_0q_0$	$q_0^2(1-S)$	$1 - Sq_0^2$

p_0 va q_0 - A va a allellarining tanlashgacha bo'lgan takrorlanish sonlari. Tanlash retsessiv gomozigotalarga qarshi yo'nalishda ta'sir ko'rsatmoqda. Tanlashdan keyingi F_1 avlodida A allelining takrorlanish soni:

$$r_1 = \frac{p_0^2 + p_0q_0}{1 - Sq_0^2}$$

Bir avlodda A allelining o'zgarishi quyidagicha:

$$\Delta p = p_1 - p_0 = \frac{p_0^2 + p_0q_0}{1 - Sq_0^2} - r_0 = \frac{Sp_0q_0^2}{1 - Sq_0^2};$$

Sq^2 ifodasining kam bo'lgan qiymatlarida $\Delta p \cong Spq^2$.

Masalan: agar $p_0 = 0,9$, $q_0 = 0,1$ ga teng bo'lsa, unda

$$S = 0,1 \text{ ga teng bo'ldi } \Delta p \cong 0,1 \cdot 0,9 \cdot 0,1^2 = 0,0009; p_1 = 0,9009.$$

Allellarning chetki qiymatlarida tanlash jarayoni eng samarasiz ta'sir qiladi. Eng samarali tanlash p va q kattaliklarining o'rtacha qiymatlarida kuzatiladi. Populyatsiyadagi a allelining past bo'lgan takrorlanish soni aa gomozigotalar to'liq eliminatsiyaga uchragan bo'lsa ham, q kattaligining sezilarli darajada o'zgarishi uchun ko'p miqdordagi avlodlar kerak bo'ladi. Masalan $q_0 = 0,01$ ga teng bo'lsa, unda bu kattalikning 0,001 qiymatiga pasayishi uchun 400 avlod kerak bo'ladi.

Retsessiv allellarning past bo'lgan takrorlanish sonlarida retsessiv gomozigotalar foydasiga bo'lgan tanlash juda sust ravishda amalga oshadi. Masalan, odamzotda uchraydigan retsessiv irsiy kasallik – fenilketonuriya oldinlari

letal belgi hisoblanar edi. Keyinchalik kasallik erta aniqlanib, maxsus parhez tufayli bu kasallikka chalingan hamma bolalarni davolab ular omon olib qolinmoqda. Odamzot populyatsiyasida fenilketonuriya 0,006 chastota bilan qaytariladi. Barcha kasal bolalar omon olib qolinganda ham bu takrorlanish soni bir avlodda 0,0006 dan bor yo`g`i 0,006036 ga oshadi.

Tanlovning mutatsiyalar konsentratsiyasiga ta`siri. Populyatsiyadagi ko`proq zararli bo`lgan mutatsiyalar konsentratsiyasi avlodlarda kam zararli mutatsiyalarga nisbatan tezroq pasayadi, va aksincha, moslanuv ahamiyati muhim bo`lgan mutatsiyalarning konsentratsiyasi foydasi kamroqlarga nisbatan tezroq oshadi.

Dominant va retsessiv allellarning populyatsiyadan yo`q qilinishining tezligi turlicha. Dominant letal genlarni yoki bepustlik genlarini tashuvchi organizmlar birinchi avloddayoq, hatto geterozigota bo`lgan taqdirda ham tanlash tomonidan chetlashtiriladi. Boshqacha aytganda, dominant gen har bir avlodda tanlash nazorati ostida bo`ladi.

Retsessiv mutatsiyalar esa dominant mutatsiyalardan farqli o`laroq populyatsiyada yashirin, geterozigota holatda yig`ila boradilar va juda katta mutatsion rezervni tashkil etadilar. Retsessiv mutatsiyalar populyatsiyada ma`lum bir darajaga qadar ko`payadigan bo`lib, gomozigota holatga o`tgan taqdiridagina tanlashning ta`siriga uchraydilar. Populyatsiyada retsessiv mutatsiyalarning ko`payishi mutant genlarning yashovchanlikka va pushtlikka bo`ladigan ta`sirlariga, shuningdek, individlarning mazkur gen bo`yicha geterozigota holatda uchrash chastotalariga bog`liq. Populyatsiyada retsessiv allellarning takrorlanish soni qanchalik kam bo`lsa, geterozigotalar katta darajada son jihatdan gomozigotalilardan ustun keladilar. Bu Xardi – Vaynberg qonunidan kelib chiqadi. Populyatsiyada retsessiv gomozigotalarning soni $(1-q)^2$ ga teng bo`lgan holda geterozigotalarning soni $2q(1-q)$ teng bo`lishlikni eslashning o`zi kifoya. Gomozigotali organizmlar tanlash orqali populyatsiyadan qanchalik ko`p chetlashtirilsa, keyingi avlodlar uchun retsessiv allellarni etkazib beruvchi geterozigotalarning roli shunchalik ortib boradi. Demak, retsessiv genlarni tanlash dominant genlarni tanlashga nisbatan kam samarali bo`ladi. Hatto har avlodda populyatsiyadan retsessiv gomozigotalarning to`liq chetlashtirilishi 100 – avlodda ham ularning to`liq yo`q bo`lishiga olib kela olmaydi, chunki geterozigotali organizmlar gomozigotali retsessivlarning doimiy paydo bo`lish manbai bo`lib qolaveradi.

Ko`p hollarda Aa geterozigotali individlar AA va aa gomozigotali individlarga nisbatan yashovchan bo`lib chiqadilar. Shuning hisobiga, geterozigotali organizmlar selektiv ustunlikka ega bo`lib, populyatsiyada ularning saqlanishi va tarqalishi tanlash jarayoni bilan ta`minlanadi. Shu bilan bir vaqtda retsessiv gomozigotalilarning ajralib chiqishligining ehtimolligi ortib boradi.

Shunday qilib, tanlash tur divergensiyasining hal qiluvchi omili hisoblanadi, chunki u butun evolyutsiya jarayonini nazorat qiladi. Tabiiy tanlanishning o`zi esa alohida olingan organizm uchun, shuningdek, bir butun populyatsiya uchun ham

tashqi muhit hisoblanuvchi abiotik va biotik omillar bilan bog`liq ravishda kelib chiqadi.

Pirovardida shuni qayd etish kerakki, populyatsiya genetikasining hozirgi zamon rivojlanishi, kamida ikkita istiqbolli yondoshishlar bilan boyitilgan. Bir tomondan – bu EHM (elektron hisoblash mashinalari) da populyatsion – genetik jarayonlarni modellashtirish. Bu yo`nalish mikroevolyutsiya va tur paydo bo`lish jarayonlarini turli omillar o`zaro harakatining oqibatlarini o`rganish va prognoz qilish imkonini yaratadi. Boshqa tomondan populyatsion dinamikani real tabiiy sharoitlarda o`rganadigan ekologik genetikaning rivojlanishi.

Ekologik genetikaning muhim tarkibiy qismi – bu organizmlarning o`zaro va tashqi muhit omillari bilan orasidagi o`zaro harakatlarining genetik mexanizmini o`rganishdir. Bunday yondashish o`zaro harakat uchun muhim bo`lgan turli organizmlarning nasliy o`zgaruvchanlik xarakterini ajratib olish imkonini beradi.

Shu bilan mahsulot va iste`molchi sifatidagi oziqa zanjirlari bilan obligat ravishda bog`langan organizmlardan iborat bo`lgan elementar ekologik – genetik modellarni yaratish imkoniyati yaratiladi. Bu doirada genetika o`z harakatlarini yangi biologik yo`nalish – kimyoviy ekologiya bilan birlashtiradi. Shularning hammasi tabiatda sodir bo`layotgan real jarayonlarga yaqinlashishga imkon beradi.

7-mavzu. Rivojlanishning genetik nazorati

Reja:

1. Hujyra sikli va o`sma (rak) ning molekulyar genetikasi.
2. Rivojlanish jarayonida genlar faolligining o`zgarishi.
3. Gen ta`siri va transplantatsiya.
4. Birlamchi tabaqalanish. Rivojlanishning diskretligi. Stadiyali (davriy) rivojlanish.
5. Rivojlanishni boshqarish. Penetrantlik, ekspressivlik. Genetik jarayonlarning tizimli nazorati.

Tayanch so`z va iboralar: hujyra sikli, rivojlanish jarayoni, genlar faolligi, gen ta`siri, transplantatsiya, birlamchi tabaqalanish, rivojlanishning diskretligi, stadiyali (davriy) rivojlanish, rivojlanishni boshqarish, penetrantlik, ekspressivlik.

1. Hujyra sikli va o`sma (rak) ning molekulyar genetikasi.

Evolyutsion o`zgarishlar nafaqat turlarning paydo bo`lishi va o`lishi bilangina emas, balki organlarning yangilanishi, ontogenetik rivojlanishdagi qayta yangilanishlar bilan ham uzviy bog`langandir. Organizmning rivojlanishi yakka diploid yadroga ega bo`lgan zigotadan boshlanadi. Ushbu zigota mitotik ravishda bo`linib, yadrolarga ega bo`lgan kichik hajmdagi ko`p sonli hujayralarni hosil qiladi. Ularning bir qismi birlamchi bosqichlarda ajralib jinsiy hujayralarni, yoki gametalarni hosil qiluvchi gonadalarga aylanadi. Aynan ushbu gametalarda ma`lum turning to`liq genetik axboroti mujassamlangandir. Bu genetik

axborotning individual (shaxsiy) rivojlanishda amalga oshirilishi va organizmning turli to'qimalari, organlari ketma-ket yaratilishining genetik material tomonidan nazorat qilinishi **ontogenetika** yoki **individual rivojlanish genetikasining** mazmunini tashkil qiladi.

Ontogenez deb organizmlarning tuxumning urug'lanishi yoki tuxum rivojining faollashuvi paytidan boshlab to tabiiy o'limiga qadar bo'ladigan rivojlanish davriga aytiladi. Tuxum hujayra hamda spermatozoidlar tayyor belgilarga ega bo'lmasdan, faqat tashqi va ichki muhitning ma'lum sharoitlarida amalga oshadigan ko'p hujayrali organizmlarning rivojlanish dasturiga egadir. Individual rivojlanish genlarning o'ziga xosligi, ular faoliyatining vaqti, joyi va izchilligi dasturlangan genotip tizimi bilan belgilanadi. Ontogenez organizmlar rivojlanishining aynan ana shu dasturning amalga oshadigan jarayonidir. Ontogenezsiz hayot evolyutsiyasini tasavvur qilish mumkin emas. Ontogenez filogenez bilan chambarchas bog'liq. **Filogenez** ma'lum sistematik guruhlarining tarixiy rivojlanishidir. Ontogenezdagi ayrim individlarning o'zgarishsiz filogenezni tasavvur qilib bo'lmaydi. Ontogenez bu genotipda mustahkamlangan tur tarixining aksi va oqibatidir.

Ontogenezning irsiy asoslarini o'rganadigan genetika fanining bo'limi **ontogenetika** yoki **fenogenetika** deb ataladi.

Ontogenez har bir individning uning qaysi sistematik guruhga mansubligidan qat'iy nazar ajralmas xossasi hisoblanadi. Har xil turlarga kiruvchi organizmlarning ontogenezi uning davomiyligi, tezligi, tabaqalanish xarakteri bilan bir xil emas. Odatda ontogenez embrional va postembrional davrlarga bo'linadi. Hayvonlarda embrional davrda tabaqalanishning kuchli ekanligini, o'simliklarda esa bu jarayonning postembrional davrda ko'proq kuzatilishini ko'ramiz. Ontogenezning har bir davri o'z navbatida sifat jihatdan farqlanuvchi bir qancha ketma-ket bo'ladigan kichik davrlarga bo'linadi. Ontogenez to'g'ri rivojlanish hamda metamorfoz yo'li bilan bo'ladigan rivojlanish bilan boradi.

Tirik tabiatda organizmlarning shaxsiy rivojlanish shakllari xilma-xil bo'lib prokariot, zamburug'lar, eukariot organizmlarda ontogenez jarayoni turlicha boradi. Organizmlarning ko'p hujayralilikka o'tishlari bilan ontogenez o'zining shakli va vaqtga nisbatan uzayishi kabi murakkablanishlar kuzatiladi. Ontogenez evolyutsiyasi jarayonida irsiy axborotni amalga oshirishning takomillashgan usulining paydo bo'lishi bilan rivojlanishning hatto soddalashishi ham kuzatiladi. Evolyutsiyaning borishi jarayonida o'simlik va hayvonlarda rivojlanishning murakkab sikli paydo bo'lib, har bir bosqich muhitning ma'lum sharoitlariga moslashgan bo'ladi. Ba'zan evolyutsiya jarayonida hayot siklining ikkilamchi soddalashuvi sodir bo'ladi va u bilan bog'liq holda butun ontogenetik rivojlanish jarayon sifat jihatdan o'zgaradi. Bunga misol qilib rivojlanishning gaploid fazasidan diploid fazasiga, metamorfoz rivojlanishdan (amfibiyalarda) to'g'ri rivojlanishga (reptiliya va boshqa yuqori umurtqalilarda) o'tishini ko'rsatish mumkin. To'g'ri rivojlanishda yangi tug'ilgan hayvon bolasi tuzilma darajalari bo'yicha ota-onalariga o'xshash bo'ladilar, faqat kichikligi bilan farqlanadi.

Metamorfoz yo`lda boradigan rivojlanish qator lichinkali bosqichlar orqali boradi: tuxumdan lichinka chiqadi, bu lichinka murakkab o`zgarishlar natijasida voyaga etgan individlar tuzilma darajasiga ega bo`ladi. Metamorfoz rivojlanishdan to`g`ridan-to`g`ri rivojlanishga o`tish - Yerdagi hayot evolyutsiyasining keyingi bosqichlarining eng muhim natijasidir.

O`simliklar ontogenezi o`ziga xos tarzda boradi. Birinchidan, o`simliklarning embrional rivojlanishida tabaqalanish kuchsiz ifodalangan, ikkinchidan - hayot sikli davomida hayotiy formalarning bir necha marta almashinishi kuzatiladi.

Gulli o`simliklarda ontogenez quyidagi davrlardan iborat bo`ladi:

1. Embrional davr. Bu davrda makro- va mikrogametalarining o`zaro qo`shilishidan hosil bo`lgan zigotadan boshlanib yangi urug` hosil bo`lishi va uning to`liq pishib yetilishi bilan yakunlanadi.

2. Yuvenil (yoshlik) davri. Bu davr yangi avlod – urug`ning unib chiqib uning vegetativ organlarining shakllanib, generativ organlar – gul kurtaklarining paydo bo`la boshlashi bilan tugaydi.

3. Generativ organlar (gul-meva-urug`) ning hosil bo`lib o`simlikning ko`payish davri.

4. Qarish va o`lish – ontogenezning yakunlanish davri.

Yuqorida bayon etilgan o`simliklardagi ontogenez davrlari bir yillik hamda ikki yillik monokarp o`simliklarda faqat bir marta yuqoridagi tartibda namoyon bo`ladi. Ko`p yillik (polikarp) o`simliklarda embrional, yuvenil davrlar bir marta sodir bo`ladi. 3-davr esa ko`p marta takrorlanadi.

Ko`pchilik o`simliklar ontogenezida hayotning davomiyligi, morfologik va funktsional belgi va xossalari bilan farqlanuvchi kichik va katta hayotiy sikllar bilan gallasib turadi. Ayrim o`simliklarda urug`lanish, urug` hosil bo`lish bilan ularning unib chiqishi orasida katta uzilish mavjud, bu uzilish hatto yillar bilan o`lchanadi. Ba`zan murtakning rivojlanishi ona organizmning ta`siridagi, sporangiy va sporofillarning devorlari ta`sirida bo`ladi. Urug`lanish ona o`simlikda boradi, ammo murtakning rivojlanishi undan tashqarida bo`ladi. Rivojlanishning bunday sodda tipi lepidodendronlar, kalamitlar, urug`li paprotniklar uchun xos. U ayrim gulli o`simliklarda (jenshen) hamda parazit hayvonlarda kuzatiladi.

Daraxtlar, butalar va ko`p - yillik o`tlar individlarining murak-kabliklariga qaramay, o`zlarining ontogenez tuzilma darajalari bo`yicha bir va ikki - yillik efemer gulli o`simliklarnikidan keyinda turadi. Oxirgi o`simlik guruhlari ontogenezida tabaqalanish va morfogenez jarayonlari “tezlashish” xarakteriga ega. O`simliklarda boshqaruv tizimining yetarli darajada rivojlanmaganligi sababli ontogenez labil (o`zgarishga moyil) ligi bilan ajralib turadi. O`simliklarda ontogenez aksariyat hollarda hayvonlarga nisbatan muhitning sharoitlariga ko`proq bog`liq bo`ladi.

Sistematikaning har xil taksonomik birliklarida joylashgan organizmlarda ontogenez o`zining tabaqalanish masshtabi bilan ajralib turadi. Bir hujayralilarda u sodda tipda bo`ladi. Yuqori o`simliklarda tabaqalanish jarayoni cho`zilgan va embrional rivojlanish bilangina chegaralanmaydi. O`simliklarda metamer

organlarga asos qo'yish butun ontogenez davomida amalga oshadi. Hayvonlarda tabaqalanish jarayoni organlarning hosil bo'lishi embrional davr bilan chegaralangan.

Ontogenez muddatining davomiyligi. Har xil tiplar, sinflar va turkumlarga kiruvchi organizmlar ontogenezi muddatining davomiyligi turlicha. Bu – turning eng muhim xususiyati. Bir hujayrali organizmlarda ontogenez qiz hujayralarning hosil bo'lishi bilan tugallanadi, morfologik jihatdan o'lim qayd etilmaydi. Zamburug'lar, o'simliklarda har xil organlarning qarishi notekis ravishda sodir bo'ladi.

Hayvon va o'simliklar ontogenezida bir qator asosiy jarayonlar: o'sish, to'qimalarning tabaqalanishi, morfogenez, ya'ni organ va belgilarning shakllanishi amalga oshadi. Bu jarayonlarning amalga oshishida, ya'ni organizmlarning individual rivojlanishida ontogenezni boshqaruvchi genlarning rolini aniqlash muhim ahamiyat kasb etadi. Prokariot va bir hujayrali eukariotlarda gendan to belgiga qadar bo'lgan yo'l juda qisqa, barcha irsiy belgilar bevosita hujayrada mavjud bo'lgan genlar tomonidan belgilanadi. Aksariyat ko'pchilikni tashkil etuvchi ko'p hujayrali organizmlarda, shu jumladan barcha yuksak o'simliklar, hayvonlar va odamda gendan to belgiga qadar bo'lgan yo'l uzunroq va murakkabroqdir. Ularning morfologik va biokimyoviy belgilari qator avlodlar davomida o'zaro ko'plab munosabatlarda bo'ladigan hujayralarning faol holatda bo'ladigan har xil xossalarga ega bo'lgan genlarining faoliyatiga bog'liqdir.

Birlamchi tabaqalanish

Ontogenez uchun ketma-ket sodir bo'ladigan tabaqalanishning mavjudligi xarakterlidir. **Ontogenetik tabaqalanish** deb boshlang'ich homila rivojlanishining borishida strukturaviy va funktsional xilma-xillikning paydo bo'lishi va bunda hosil bo'lgan strukturaning ixtisoslanishi jarayoniga aytiladi.

Ko'p hujayrali mavjudotlarning o'sishi va individual rivojlanishining asosida hujayralarning mitotik bo'linib ko'payish hodisasi yotadi. Mitoz teng irsiyli bo'linishdir va buning oqibatida organizmning turlicha ixtisoslashgan to'qimalarining hujayralari (miya, muskul, teri va boshqalar) mantiqan o'xshash genotiplarga ega bo'lishlari kerak. Bunday holda ontogenez jarayonida to'qima va hujayralarning tabaqalanish genetik mexanizmlari qanday kechadi? degan savol tug'iladi. Bu savolga javob beruvchi ontogenetika ontogenezning irsiy determinatsiyasini o'rganishda o'ziga xos yondashish metodiga ega. Ontogenezni genetik tadqiq qilishning dastlabki momenti "bir gen - bir belgi" printsiptiga muvofiq belgi shakllanishiga gen ta'sirini tahlil qilishdan iborat. Hozirgi zamon nuqtai nazaridan bu qarashni quyidagicha yozish mumkin: gen (DNK) – RNK – oqsil –····- belgi. Individual rivojlanishning irsiy asoslarini o'rganishning bosh muammosi "gen-belgi" zanjiridagi oraliq zvenolarni aniqlashdan iboratdir.

Ma'lumki, barcha ko'p hujayrali organizmlarda ontogenez yagona hujayra-zigotadan boshlanadi. Ontogenez jarayonida zigota mitoz yo'li bilan ko'p marta va qayta-qayta bo'linib ko'payishi natijasida organizmlarda barcha to'qima, organlar

fenotipik rivojlanadi. Ularning tarkibidagi hujayralar va undan tashkil bo`lgan to`qima, organlar bir biridan strukturaviy tuzilishi va funktsiyalari jihatidan kuchli farq qiladigan bo`ladi. Buning natijasida organizmlarning barcha to`qimalari, organlari rivojlanadi. Ularning barcha hujayralari dastlabki yagona hujayra-zigotaning ko`payishidan hosil bo`ladi.

Ayrim turlar ontogenezining davomiyligi

Turlar	Ontogenez muddatining davomiyligi
I. Prokariotlar dunyosi Sianeyalar	Bir necha soat
II. Zamburug`lar dunyosi Penitsillum <i>Penicillium notanum</i> Trutovik <i>Fomes fomentarius</i> Oq zamburug` <i>Botulus botulus</i>	Bir necha hafta 25 - yilgacha Bir necha yil
III. O`simliklar dunyosi Rezushka <i>Arabidopsis thaliana</i> Bug`doy <i>Triticum vulgare</i> Tok <i>Vitis vinifera</i> Olma <i>Malus domestica</i> Yong`oq <i>Juglans regia</i> Jo`ka <i>Tilia grandifolia</i> Dub <i>Quercus robur</i> Kiparis <i>Cupressus fastigiata</i> Mamont daraxti <i>Sequoia gigantea</i>	60 – 70 kun 1 - yil 80 – 100 - yil 200 - yil 300 – 400 - yil 1000 - yil 1200 - yil 3000 - yil 5000 – yil
IV. Hayvonlar dunyosi Chumoli <i>Formica fusca</i> Asal ari <i>Apis mellifera</i> Laqqa baliq <i>Silurus glanis</i> Qurbaqa <i>Bufo bufo</i> Toshbaqa <i>Testudo sumeiri</i> Ukki <i>Bubo bubo</i> Ko`k qoya kaptari <i>Columba livia</i> Afrika fili <i>Elephas maximus</i> Gibbon <i>Hylobates lar</i>	7 - yil 5 - yil 60 - yil 36 - yilgacha 150 - yilcha 68 - yil 30 - yilcha 60 - yil 32 – yil

Organizmlar individual rivojlanishining boshlang`ich etaplarining amalga oshishini belgilovchi molekulyar-genetik jarayonlar asosan hayvonlarda o`rganilgan. Boshlang`ich etapdagi genetik jarayonlar umurtqasiz (hasharotlar, ninatanlilar) va umurtqali (suvda va quruqlikda yashovchilar, sut emizuvchilar) hayvonlarda bir xil tarzda ro`y berishligi aniqlandi. Buning tipik misoli sifatida baqalarning ilk embriogenezida genlar faolligining qanday o`zgarishi bilan tanishib chiqaylik.

Ontogenezning borishida bo'lg'usi tuxum hujayrada rRNK, ribosoma va iRNK jadal sintezlana boshlaydi. Bular urug'lanishdan so'ng embrion rivojlanishining boshlang'ich etaplari uchun zarur bo'ladi. Suvda va quruqlikda yashovchilar va boshqa hayvonlarning ootsitlarida bu sintezlanish, ayniqsa rRNK ning sintezi yanada oshadi. Tuxum hujayrada iRNK zahirasi ko'payishi qo'shimcha tuxumdon hujayrasidan o'tadigan iRNK molekulalari hisobiga ham ko'payadi. Bularning barchasi ona organizm bilan bog'liq irsiylanish hodisasidir. Tuxumda zahira sifatida yig'ilgan bu mahsulotlar sitoplazma ribosomalarida, oqsillar bilan birga bo'lgan iRNK molekulalarida saqlanadi. Otalik genomi tuxum hujayra ichiga kiritilgandan keyingi urug'lanish jarayonidan so'ng tuxumning bo'linishi boshlanadi. Dastlabki paytlarda bu jarayon tuxumdagi mavjud axborot tomonidan boshqariladi. DNK ning replikatsiyasi ro'y beradi. Tuxumdagi zahirada bo'lgan ribosoma va iRNK hisobiga oqsil sintezi jadal amalga oshadi. Bu vaqtda yangi RNK molekulalari sintezlanmaydi, binobarin, ota va ona genomlari bu davrda passiv bo'ladilar. Bu narsa baqa (*Rana esculenta*) da o'tkazilgan tajribada o'z ifodasini topgan.

Baqaning urug'lanmagan tuxum hujayrasi ukol yordamida faollashtirilgan va undan yadro olib tashlangan. So'ngra mikropipetka yordamida boshqa baqaning rivojlanishning so'nggi bosqichida (blastula, gastrula va boshqalar) bo'lgan murkak hujayrasining yadrosi retsipyent baqaga ko'chirib o'tkazilgan. Agarda donor baqaning yadrosi tabaqalanishni boshidan kechirgan bo'lsa, u holda retsipyent tuxum normal embrion bermaydi. Agarda donor yadrosi hali tabaqalangan bo'lmasa hamda boshlang'ich imkoniyati – to'liq rivojlanish qobiliyatini saqlagan bo'lsa, u holda retsipyent tuxum hujayra it baliq shakllangunga qadar normal bo'linishni saqlab qoladi. Agarda donor – hujayra blastula yoki ilk gastrula bosqichida bo'lsa, u vaqtda retsipyent – yadrodan normal it baliq rivojlanadi. Binobarin, hujayra yadrolari rivojlanishning ilk bosqichlarida hali tabaqalanmagan bo'ladi va ular zigota yadrosi qiymatiga teng bo'ladilar. Kech gastrula bosqichida bo'lgan hujayradan yadroli hujayra ko'chirib o'tkazilganda embrion rivojlanmagan, binobarin, gastrulyasiya holatda yadro tabaqalanishining qaytarilmas jarayoni sodir bo'ladi.

Embriogenezning dastlabki bosqichlari davomida to so'nggi blastula bosqichigacha barcha bo'linayotgan hujayralarga xos bo'lgan genetik axborotning umumiy metabolik jarayonlarga aloqador bo'lgan qismigina realizatsiya qilinadi. So'ngra maxsus to'qima genlarining asta-sekin depressiyasi boshlanadi. Endi murkak hujayrasining tabaqalanishi boshlanadi. Hayvonlarda gastrula bosqichida "ustun" deb nomlangan hujayralar shakllanib, ularning har xil populyatsiyalari turli xil to'qima va organlar rivojlanishining asosi hisoblanadilar. Hayvon va o'simliklarning keyingi rivojlanishi ontogenetik jarayonlarning har xil o'zaro bog'liq zanjirlarida genlarning goh faollashib, goh susayib borishi bilan xarakterlanadi. Bunda genetik dasturlangan ayrim hujayra klonlarining jadal ko'payishi, boshqalarining nobud bo'lishi katta rol o'ynaydi. Bu esa genlar faolligini boshqarish bilan bog'liq hisoblanadi.

Ontogenezning eng boshlang'ich davrlari, ya'ni zigota parchalanishi, tuxum hujayra sitoplazmasi tomonidan ta'minlanadi. Bunda tuxum hujayra sitoplazmasi urug'lanishgacha bo'lgan davrda unda mavjud bo'lgan organizmning gen mahsulotlari evaziga tabaqalashgan holatda bo'ladi. Keyinchalik esa tabaqalanishning genetik mexanizmlari hujayra va to'qimalarda poliploidiya va politeniya hamda genlarning vaqt o'lchamida ishlashi orqali amalga oshadi.

Ontogenezning diskretligi

Organizm ontogenez jarayonida yaxlit bir butun tizim sifatida namoyon bo'ladi. Shu sababli har qanday struktura yoki funktsiyani u bilan bog'liq bo'lgan strukturaga ta'sir qilmasdan o'zgartirish mumkin emas. Ammo ontogenezning borishida diskretlik kuzatiladi. Individual rivojlanish jarayoni notekis ravishda kechadi, unda o'sish xarakteri va tabaqalanish o'zgarishlari orqali ifodalanadigan davrlarning sifatli almashinuvi sodir bo'ladi.

Stadiyali (davriy) rivojlanish

O'simliklarda ontogenez diskretligi rivojlanishning stadiyalari (davrlari) borligida namoyon bo'ladi. O'simliklar ontogenezida tabaqalanish va morfogenez jarayonlarining sifatli almashinuvi sodir bo'ladi. Buning natijasida qayd etilgan jarayonlarni o'tash uchun zarur bo'lgan tashqi muhit omillarining kompleksi o'zgaradi. Tabaqalanish va morfogenez jarayonlari hamda ular uchun zarur bo'lgan rivojlanish sharoitlari bilan bir-biridan farq qiluvchi alohida bosqichlar **stadiyalar** deb ataladi. Zarur bo'lgan shart-sharoit bo'lmasa stadiyali o'zgarishlar yuzaga kelmaydi, buning evaziga ontogenez ham oxiriga yetkazilmasdan, o'simlik gullash yoki hosil berish fazasiga kirishmaydi.

Birinchi stadiya – yarovizatsiya murtak o'sishidan boshlanadi. Bunda organizm uchun muhitning yetakchi omili haroratdir. Yarovizatsiya stadiyasini o'tash uchun zarur bo'lgan haroratlar bo'yicha o'simliklar bahorgi va kuzgi shakllarga bo'linadi. Bahorgi bug'doy yarovizatsiya stadiyasini 5-12°C haroratida 7-15 kun ichida, kuzgi bug'doy esa 0-10°C haroratda 30-70 kunlarda o'tab bo'ladi.

Odatda kuzgi o'simliklar agarda bahorda ekilsa, yuqori haroratda o'sadi, tupi ko'p poyali bo'ladi, ammo rivojlanmaydi – boshqoqlanish boshlanmaydi. Agarda urug'lar ekish oldidan ma'lum vaqt davomida past harorat va belgilangan namlikda saqlanib, keyin bahorda dalaga ekilsa bunda ular normal holatda rivojlanib boshqoqlaydi.

Keyingi stadiya – yorug'lik stadiyasi bo'lib rivojlanishni belgilaydigan omil yorug' kun uzunligi (davomiyligi) dir. Masalan, qisqa kunli bo'lgan makkajo'xori, g'oz va boshqalarga sutkasiga 8-12 soat yorug'lik kerak, uzun kunli bo'lgan javdar, bryukva (sholg'omsimon sabzavot) kabi o'simliklar esa bu stadiyani yorug'lik kechayu-kunduz bo'lsa yaxshiroq o'taydi.

Agarda o'simlik yarovizatsiya stadiyasida zarur bo'lgan haroratni, yorug'lik stadiyasida esa ma'lum yorug'lik rejimini olmasa, u intensiv ravishda o'saveradi,

lekin rivojlanish jarayoni oxirigacha bormaydi. Masalan, qisqa kunli makkajo`xori shimolning uzun kunlar sharoitida bo`yiga o`sadi, ammo odatdagidek gullamaydi va so`talar hosil qilmaydi. Stadiyali o`zgarishlar qat`iy ravishda izchil yoki birin-кетин bo`ladi: yorug`lik stadiyasi faqat o`simlik yarovizatsiya stadiyasidan o`tgandan so`ng boshlanadi. Har bir stadiyada sodir bo`ladigan tabaqalanish jarayonlari qaytarilmasdir; ma`lum stadiyadan o`tgan o`simlik boshlang`ich tabaqalan-magan holatiga qayta olmaydi. Stadiyali o`zgarishlar faqat o`shish nuqta-larida sodir bo`ladi.

Stadiyali o`zgarishlar davomida tabaqalanish va o`simlik organlarini shakllantirish-morfogenezlarning ma`lum jarayonlari sodir bo`ladi. Yarovizatsiya stadiyasi yakunlanishga qadar o`simlikda faqat yangi poya (tupning yangi poyalari) va barglar shakllanadi. Yorug`lik stadiyasi yakunlanmasdan turib gul bo`rtmachalari gul bo`lib ochilmaydi.

Ontogenezning diskretligi rivojlanishning kritik davrlari deb atalgan vaqtlarida ham namoyon bo`ladi. Bu hol hayvonlarda kuzatilgan “kritik davr” tushunchasi butunlay organizmga emas, balki ma`lum bir organ yoki to`qimalarga taalluqlidir. Har qanday organ o`zining kritik davrini intensiv morfogenez vaqtida o`taydi. Aynan shu paytda u muhit omillariga nisbatan o`ta ta`sirchan va ular ta`siri ostida ayniqsa o`zgaruvchan bo`ladi. Shuning uchun tashqi omillar aynan shu paytda kritik davrini o`tayotgan belgilarning fenotipik o`zgarishlariga sababchi bo`lishlari mumkin.

Ontogenezni boshqarish

Ma`lumki, har bir organizmning genotipi o`zaro bog`langan genlarning ma`lum tizmasi yoki irsiylanadigan genetik tuzilmadir. Fenotip esa organizmning belgi, xossa va xususiyatlarining tizmasi bo`lib, tashqi muhitning ma`lum sharoitlarida genotipning amalga oshganligining natijasidir. Barcha genotipik imkoniyatlar fenotipda amalga oshavermaydi. Har qaysi organizmning fenotipi rivojlanishda yuzaga kelgan ma`lum sharoitlarda genotip namoyonining xususiy alohida hodisasidir. Genotipning fenotipda namoyon bo`lishi rivojlanish o`tayotgan tashqi muhitning konkret sharoitlari bilan cheklanadi. Genotip va fenotip orasidagi farq doimo inobatga olinishi kerak, chunki ular orasidagi muvofiqlik bir xil ma`noni kasb etmaydi. Buning sababi shundaki – fenotip bu genlarning o`zlari orasidagi hamda ularning tashqi muhit bilan o`zaro munosabatlarining murakkab natijasidir. Organizm umri davomida uning fenotipi o`zgarishi mumkin, ammo genotipi o`zgarmasdir. Ko`plab kuzatish va tajribalar har qanday sharoitlar uchun yagona genotipning bo`lmasligini ko`rsatdi.

Har xil moddalarning sintezlanish vaqti va izchilligini, biokimyoviy reaksiyalarning yo`nalishi va o`tish tezligini genotip belgilaydi. Keyin ular esa zanjirli jarayon tartibida organizmning u yoki bu belgi, xususiyatlari tariqasida amalga oshiriladi. Organizm kabi hujayralar ham muhitning o`zgaruvchan sharoitlariga moslashish qobiliyatiga egadir. Shuning uchun genotipning amalga oshirilishi o`zgaruvchan bo`lib muhitning konkret sharoitlariga moslashish

tariqasida o'tadi. Ma'lum genotipning muhitning o'zgarayotgan sharoitlariga bog'liq holda ontogenez o'zgaruvchanligini ma'lum chegaralarda ta'minlab berish xususiyati reaksiya normasi orqali amalga oshiriladi. Konkret olingan genotipning qaysi fenotipi namoyon bo'lishi rivojlanish sharoitlariga bog'liqdir. Shu sababdan har qanday genotipning to'liq reaksiya normasi noaniqdir, chunki bunday to'liq reaksiya normasini aniqlash ushbu genotipdan barcha mumkin bo'lgan rivojlanish sharoitlar variantlarida fenotipik turli-tumanligini belgilashni nazarda tutadi, vaholanki bunday variantlar soni cheksizdir.

Penetrantlik va ekspressivlik

Gen va allellarining ta'sirini tahlil qilar ekanmiz nafaqat genlarning o'zaro ta'sirini, shuningdek, gen-modifikatorlarning faoliyatini, balki organizm rivojlanadigan muhit ta'sirini ham hisobga olish lozim bo'ladi. Ma'lumki, xitoy navro'zguli 15⁰-25⁰C haroratlar oralig'idagi sharoitda rivojlansa gulining qizil (P-) - oq (pp) ranglari monoduragay tarzda irsiylanadi. Agarda F₂ o'simliklari 30⁰-35⁰C li sharoitda o'stirilsa, u holda gultoj barglarning barchasi oq rangda bo'ladi. Basharti F₂ o'simliklari 30⁰C harorat atrofida rivojlansa turli xil 3P-: 1pp dan tortib 100% oq gulligacha bo'lgan nisbatlar olinadi. Tashqi muhit sharoiti yoki genotipik muhit sharoiti (S.S.Chetverikov genotipning gen-modifikatorlar bo'yicha o'zgarishini shunday deb atagan edi) ga bog'liq holda ajralishda kuzatiladigan sinflarning bunday o'zgaruvchan nisbati o'zgaruvchan **penetrantlik** deb ataladi. Bu tushuncha orqali tadqiq qilinayotgan genotipik omil bo'yicha bir xil bo'lgan organizmlarda belgining namoyon bo'lish yoki bo'lmaslik imkoniyatlari tushuniladi. Penetrantlik o'rganilayotgan gen bo'yicha bir xil genotipga ega bo'lgan barcha individlar ichida tadqiq qilinayotgan belgi namoyon bo'lgan individlar ulushida o'z ifodasini topadi. Belgining namoyon bo'lishlik darajasi tashqi muhit va gen – modifikatorlarga ham bog'liq bo'ladi. Ehtimol kutilgan fenotip namoyon bo'lgan individlarda shu fenotipning namoyon bo'lishlik darajasini **ekspressivlik** deb ataladi. *D.melanogaster* da dominant mutatsiya *Lobe* ko'z kattaligining kichraygan holati bilan xarakterlanadi. Bu genning penetrantligi -75%, ya'ni faqat 75% individlar L geniga ega bo'lib, redutsirlangan ko'z shakliga ega. Qolgan 25% individlar normal ko'zga egadirlar. Shu bilan birga L geni uchun o'zgaruvchan ekspressivlik xarakterli, ya'ni 75% redutsirlangan ko'zli individlarda ko'zning redutsirlanish darajasi har xil.

Penetrantlik va ekspressivlik tushunchalari gen namoyon bo'lishligining o'zgaruvchanligini tasvirlash uchun 1925 - yilda N.V.Timofeyev-Resovski tomonidan taklif etilgan.

Organizm mazkur genotipi belgisining namoyon bo'lish yo bo'lmasligining sharoitga bog'liqligi yoki muhitning har xil sharoitlarida o'zgarishi shundan dalolat beradiki fenotip – bu organizm yashash muhitining konkret sharoitida genlarning ta'siri (va o'zaro ta'siri) ning natijasidir.

Muhitning har xil sharoitlarida genotipning u yoki bu shaklda namoyon bo'lishi uning reaksiya normasini belgilaydi. Demak, reaksiya normasi – bu

organizmning genotipik belgilanadigan tashqi muhit sharoitlariga bog`liq holda belgilarning namoyon bo`lish darajasini ma`lum oraliqlarda (chegaralarda) o`zgartirish qobiliyatidir. Genotipning reaksiya normasini tajribalarda, hamda yangi formalarni yaratishda inobatga olish lozim. Belgining o`zgarishsiz namoyon bo`lishi ma`lum ta`sirlarning reaksiya normasiga deyarli beahamiyatligini ko`rsatadi, lekin organizmning nobud bo`lishi yoki hayotchanligining sustlashishi bu ta`sirlar reaksiya normasi chegaralaridan oshib ketganligining dalolatidir.

Shunday qilib, yuqorida bayon etilganlardan shu narsa ayon bo`ladiki, genotip o`zaro ta`sirotda bo`ladigan genlarning tizimi bo`lib uning fenotipik namoyon bo`lishi genotipik muhit sharoitlari va yashash sharoitlariga bog`liq bo`ladi. Faqat mendelcha tahlil printsiplaridan foydalangan taqdirdagina bu murakkab tizimni shartli ravishda elementar belgilarga –fenlarga ajratish va shu tariqa genotipning ayrim diskret birliklarini – genlarni identifikatsiya qilish mumkin.

Genetik jarayonlarning tizimli nazorati

Hozirga qadar ontogenezning genetik determinatsiyasi to`g`ri va bir tomonlama bog`liqlikda: gen – belgi – organizm tariqasida qarab kelindi. Bir qancha marta qayd etilganidek jinsiy va somatik hujayralarda ro`y beradigan genetik jarayonlar avtonom, ya`ni alohida ajralgan emaslar, ular organizm bilan yaxlit bir butun bog`langanlar.

Genetikada anchadan buyon teskari – belgi – gen bog`liqlikni isbotlovchi dalillar ham yig`ilib kelmoqda. Organizm tizimining genetik jarayonlarga ta`sirini isbotlovchi ko`pgina dalillar yig`ilgan. Bularga sitoplazma strukturasi va metabolitlariga bog`liq holda geno-tipning fenotipda ifodalanishi, genotip reaksiya normasining namoyon bo`lishligining tashqi muhit omillariga bog`liqligi, krossingover va mutatsiyalarning sodir bo`lishlik darajasining organizm yoshiga, jinsiga hamda fiziologik holatiga bog`liqligi va boshqalar kiradi.

Ko`p hujayrali organizm murakkab tizim bo`lib, undagi to`qimalarning har bir hujayrasi nafaqat genotip, balki unga mos o`sha muhit nazoratlari ostida bo`ladilar. Ushbu muhit ham genotip bilan shartlangan tizimdir. Misol keltiramiz: yakka hujayra in vitro muhitiga kiritilganda uning bo`linishi to`xtab qoladi. Ammo bir guruh hujayralar yoki yakka hujayra muhitiga ko`payayotgan kulturadagi suyuqlik qo`shilsa bo`linish normal holda kechadi. Demak, hujayra bo`linishiga unga o`xshash hujayralar ishlab chiqadigan metabolitlar bo`lishi zarur ekan. Har bir to`qima – bu hujayralar populyatsiyasidir, negaki qandaydir me`yorda bu to`qima unda sodir bo`ladigan irsiy o`zgaruvchanlik jarayonlari evaziga bir xil emas. Bundan tashqari, bir to`qima hujayralari bir vaqtning o`zida mitotik siklning har xil bosqichlarida bo`lishi mumkin. Chamasi, organning funktsional faoliyati evaziga uning hujayra va to`qimalari butun bir organizmning faoliyati bilan boshqariladigan tizimdir. Yuqorida keltirilgan hujayralarning in vitro kulturasida organizm tomonidan qilinadigan nazorat yo`q qilingan va buning evaziga bunday hujayralar populyatsiyasida irsiy o`zgaruvchanlik ma`nosidagi o`zgarishlar

ko`proq sodir bo`ladi. Ularda ploidlgi, xromosomal qayta tuzilishlar, biokimyoviy va morfologik mutatsiya har xil bo`lgan hujayralar ko`p miqdorda hosil bo`ladi.

Genetik jarayonlarni tizimli nazorat qilishni o`rganishning asosiy yo`nalishlaridan biri – oqsilni sintezlash genetik mexanizmiga gormonlar ta`sirini o`rganishdir. Gormonlar mitotik faollikka stimullashtiruvchi ta`sir ko`rsatadilar va genlar faolligini boshqaradilar. Taxmin qilinishicha, steroid gormonlar iRNK sintezini nazorat qiluvchi repressorning effektini yo`qqa chiqaradi, natijada bu iRNK gen-regulyator nazoratidan chiqadi va o`ziga xos oqsillarning sintezining yo`nalishi o`zgaradi.

Genetik jarayonlarning tizimli nazorati ham hujayra, ham organizm darajasida amalga oshadi. Bu sohada ham ko`p no`ma`lum narsalar mavjud, ammo yakka hujayradagi va bir butun organizm tizimida bo`lgan hujayradagi oqsillarning sinteziga o`ziga xos omillarning ta`sirini o`rganib gen faoliyatini tahlil qilishda yangicha yondashish yo`llarini topish mumkin bo`ladi.

Shunday qilib, ontogenez jarayonining borishida rivojlanishning kritik davrlari va stadiyalarida tabaqalanish sodir bo`lishida diskretlik kuzatiladi. Ontogenez jarayonida genotipning amalga oshirilishi tizimli (organizm darajasida) nazorat asosida yuz beradi.

8-mavzu. Odamning rivojlanish genetikasi

Reja:

1. Odam va tibbiyot genetikasining tadqiqot usullari.
2. Tibbiyot genetikasining maqsadi va vazifalari.
3. Odam uchun xos belgi va xususiyatlarning irsiylanishi.
4. Irsiy kasalliklar klassifikatsiyasi.
5. Irsiy kasalliklar diagnostikasida molekulyar genetik tahlil.
6. Immunogenetika. Genetik xavfsizlik muammolari.

Tayanch so`z va iboralar: odam va tibbiyot genetikasi, tadqiqot usullari, irsiy kasalliklar klassifikatsiyasi, irsiy kasalliklar diagnostikasi, molekulyar genetik tahlil, immunogenetika, genetik xavfsizlik.

1. Odam va tibbiyot genetikasining tadqiqot usullari

Odam irsiyati va irsiy o`zgaruvchanligining qonuniyatlarini odam genetikasi haqidagi fan – **antropogenetika** o`rganadi.

Odamzot *Home sapiens* turiga kirib, u organik olamning tarkibiy qismi va uzoq davom etgan evolyutsiya jarayonining mahsulidir. Shuning uchun ham organizmlarning boshqa hamma turlariga xos bo`lgan umumgenetik qonuniyatlar insonga ham taalluqlidir. Lekin, insonning shakllanishida uning organik olam shajarasining eng yuqori pog`onasiga ko`tarilishida umumgenetik omillardan tashqari, ijtimoiy omillar ham katta ahamiyatga ega bo`lgan. Buning natijasida odamda uning oliy nerv tizimi faoliyati bilan uning psixik va ijodiy faoliyati bog`liq bo`lgan xususiyatlar – aql-idrok, qobiliyat, nutq, ijodiy mehnat qilish

kabilar paydo bo`lgan. Bu xususiyatlarning irsiylanishi juda murakkab bo`lib, u genetik va ijtimoiy omillar tizimining jamlangan ta'sirida amalga oshiriladi. Kishilik jamiyatida evolyutsiyaning bosh omili bo`lgan tabiiy tanlanish boshqa organizmlardagi kabi hal qiluvchi ahamiyatga ega emas. Lekin bu holat odam evolyutsiya jarayonini o`tib bo`ldi degan xulosaga olib kelmasligi kerak. Odamning tarixiy rivojlanishi endi biologik evolyutsiyaga qaraganda ko`proq ijtimoiy evolyutsiyaga asoslangan holda davom etmoqda. Shuning uchun olimlarning bir qismi genetika faniga genetik irsiyat tushunchasidan tashqari signal irsiyat (M.E.Lobashev), ijtimoiy irsiyat (N.P.Dubin) kabi tushunchalarni ham kiritish kerak degan xulosaga kelishgan.

Signal irsiyat deb odamning ijtimoiy evolyutsiyasini ta'min etgan va etayotgan oliy nerv tizimi faoliyati bilan bog`liq bo`lgan xususiyatlarning avloddan-avlodga berilishi hamda bir avlod miqyosidagi odamlarning biridan boshqasiga o`tishi tushuniladi. Shunday qilib, odamzot faqat biologik evolyutsiyaninggina emas, balki ijtimoiy evolyutsiyaning ham mahsulidir. Shuning uchun ham odam genetikasini o`rganishda uning tabiatda va jamiyatda tutgan o`rnidan kelib chiqadigan o`ziga xos tomonlari va qiyinchiliklari mavjud. Ular asosan quyidagi holatlardan iborat:

1. Boshqa organizmlar irsiyatini o`rganishda yaxshi samara beruvchi an'anaviy uslubni, ya'ni tadqiqotchining rejasiga muvofiq organizmlarni o`zaro chatishtirib olingan duragay avlodlarda genetik tahlil qilish metodini (usulini) odamda qo`llashning iloji yo`q. Chunki odamlarda oila qurish genetik olimning ilmiy rejasiga qarab emas, balki muhabbat, sadoqat kabi muqaddas insoniy fazilatlar asosida amalga oshiriladi.

2. Odamlarda eksperimental yo`l bilan mutatsiyalar olish mumkin emas va bunday jinoiy ishga insoniy va qonuniy nuqtai nazardan hech qaysi mamlakatda ruxsat etilmaydi.

3. Odamlarda jinsiy balog`atga yetish davri anchagina kech (odatda o`rta hisobda 17 yoshlarda) boshlanadi.

4. Odatda har bir oilada dunyoga keladigan farzandlarning soni nisbatan oz bo`ladi.

5. Har xil oilada tug`ilgan farzandlarning oilaviy hayotida va ularning avlodlari uchun yashash sharoitini, ya'ni irsiy belgilarining fenotipik rivojlanishi uchun zarur bo`lgan sharoitlarni tadqiqotchi rejasiga muvofiq bir xil qilib mo``tadillashtirishning iloji yo`q.

6. Odamda xromosomalar sonining nisbatan ko`pligi ($2n=46$) hamda kariotip guruhlari ichidagi xromosomalar ko`lami va shakli bo`yicha juda o`xshash bo`lganligi uchun ularni bir-biridan farqlay olishlikning juda qiyinligi.

7. Antropogenetikaning o`rganish ob'yekti bo`lgan odamlar umrining anchagina uzunligi tufayli genetik olim o`zining ongli hayoti davrida odamning bir necha avlodlarini bevosita kuzatib tekshirish imkoniyatiga ega emas. Irsiy belgilari bo`yicha avlodlar shajarasi esa kamdan-kam holatda ko`pincha podsholar va yirik mansabdor va mashhur odamlar sulolasi uchungina tuzilgan.

Keyingi paytlarda genetikada yangi zamonaviy usullar ishlab chiqilishi va joriy etilishi tufayli yuqorida qayd etilgan qiyinchiliklarning anchagina qismi bo'lgan tibbiyot genetikasini jadal sur'atlar bilan rivojlantirish imkoniyati yaratildi. Hozirgi davrda odam irsiyatini o'rganish maqsadida xilma-xil an'anaviy va zamonaviy metodlar qo'llaniladi. Ularning jumlasiga genealogik, egizaklar, sitogenetik, populyatsion, ontogenetik, biokimyoviy, molekulyar genetik kabilar kiradi.

Odamlar genetikasi insoniyat hayotida ulkan amaliy ahamiyatga ega. Chunki u odam belgi va xususiyatlarining norma va patologik (kasallik) holatidagi irsiylanish va o'zgarish qonuniyatlarini kashf etadi. Olingan nazariy natijalarga tayanib antropogenetikaning tarkibiy qismi bo'lgan tibbiyot genetikasi turli irsiy kasalliklarning paydo bo'lish sabablarini o'rganadi, ularning oldini olish, diagnostika qilish, davolash usullarini yaratadi. Shuning uchun ham antropogenetikani, xususan, tibbiyot genetikasi muammolarini o'rganishga e'tibor kuchayib bormoqda va bu sohada anchagina yutuqlarga erishildi.

1978 - yil Moskvada bo'lib o'tgan XIV xalqaro genetiklar kongressida odamlarda 2500 xil irsiy kasalliklar aniqlanganligi haqida axborot berilgan edi. Undan keyingi 10-12 yil ichida aniqlangan yangi irsiy kasalliklarning soni yiliga o'rtacha 100 taga ortib borgan. Natijada 1990 - yilga kelib odamlarda o'rganilgan normal va patologik belgilarning umumiy soni 4000 ga yaqinlashib qolgan. Buning sabablari quyidagicha:

Ekologik muhitdagi tobora ko'payib borayotgan fizik, kimyoviy va boshqa omillarning salbiy ta'sirida odamlarda irsiy kasalliklarning xili va miqdori ortib bormoqda. Ayniqsa atom qurollarini sinash, atom-elektrostansiyalaridagi avariya tufayli hamda qishloq xo'jaligida va boshqa sohalarda zaharli kimyoviy moddalarning ko'p miqdorda qo'llanilishi oqibatida paydo bo'luvchi fizikaviy va kimyoviy mutagen omillar inson salomatligiga o'ta salbiy ta'sir qilmoqda.

Tibbiyot genetikasining dalillariga qaraganda Yer kurrasida tug'ilgan yangi chaqaloqlarning 4,5-5,0% -i turli irsiy kasalliklar genlariga ega bo'lgan holda dunyoga kelar ekan.

Genetik ilmiy tadqiqotlarning rivojlanishi tufayli irsiy kasalliklarni aniqlashning yangi, yanada samarali usullarining yaratilishi va ularni tibbiyot genetikasida keng qo'llanilishi natijasida ilgari aniqlash qiyin bo'lgan irsiy kasalliklar topildi. Odamda aniqlangan irsiy kasalliklarning 500 ga yaqinini davolash usullari yaratildi. Parhez qilish, ferment va gormonlar yordamida davolash yo'li bilan bunday kasalliklarning oldini olish usullari ishlab chiqildi.

Tibbiyot genetikasi odam avlodlarida irsiy kasalliklarning paydo bo'lishi va rivojlanishining oldini olish maqsadida yangi oila qurishga qaror qilgan yigit va qizlarga tibbiyot genetikasi maslahati berishning keng joriy etilishi o'ta muhim vazifani hal qilishda alohida o'rin tutadi.

Yuqorida qayd etilganlarning barchasi insonning baxtli va sog'lom bo'lishligiga qaratilgandir. Bu har ikki belgi ma'lum darajada genlarga bog'liq. Odamning jismonan, psixologik xususiyatlarining shakllanishida ota-onadan olgan genlarining ta'sirini tushunishda keyingi o'n yilliklarda shunday katta "sakrash"lar

bo`ldiki, shubhasiz shulardan biri odam genomini tadqiq qilishda ochilgan kashfiyotlar bo`ldi.

“Odam genomi” deb nomlangan ilmiy loyiha AQSH da 1988 - yilda Nobel mukofotining laureati Djeym Uotson, Rossiyada 1989 - yilda akademik Aleksandr Aleksandrovich Bayevlarning tashabbuslari bilan boshlandi.

Xalqaro ilmiy dastur – “Odam genomi” moliyaviy ko`lami bo`yicha kosmik loyihalarga tenglashib biologiyadagi ilmiy ahamiyati jihatidan esa kimyoda Mendeleevning elementlar davriy sistemasining ochilishiga to`g`ri keladi. Bu dunyo fanlarining mavjud bo`lganlaridan buyon biologiyadagi eng yirik loyihadir.

Odam genomi nukleotidlarining to`liq ketma-ketligini aniqlash – bu beqiyos ilmiy yutuqdir. Inson belgi, xossa va xususiyatlarining irsiy axboroti DNK molekulasiga nukleotidlar bilan yozilgandir. Odam DNK molekulasining to`liq to`plamida 3 milliard nukleotidlar bo`lib, ular organizm rivojlanishining dasturi haqidagi axborotni tashiydilar. Odam genlarida (ularning soni 25000 ga yaqin. S.Borinskaya va N.Yankovskiy dalillari bo`yicha) biologik tur sifatida odamning umumiy xususiyatlarini belgilovchi organizm rivojlanishining umumiy rejasi yozilgan. Shuningdek unda ko`plab individual farqlar haqidagi axborot ham joy olgan. Gendagi nukleotidlar ketma-ketligi oqsil molekulasidagi aminokislotalarning ketma-ketligini belgilaydi. Sintezlangan oqsil esa odamning u yoki bu belgi, xossa yoki xususiyatini rivojlantiradi.

Genlarning DNK molekulasida joylanish tartiblari hamma organizmda bir xil emas. Bakteriya singari sodda organizmlarda genlar DNK ning 80-90% qismini egallaydi. Odamda esa oqsilni kodlovchi qismidagi nukleotidlar ketma-ketligi DNK ning 5% qisminigina tashkil etadi. DNK ning qolgan qismi qanday qilib hamda genlarni qaysi tartibda ishga solish haqidagi axborotni o`zida saqlaydi. Ta`bir joiz bo`lsa DNK ni agarda kitobga qiyos qilsak, u holda 100 sahifali kitobning 95 sahifasi qolgan 5 sahifani qanday qilib o`qish kerakligi haqidagi ko`rsatmalarni o`zida saqlagan bo`lur edi. DNK ning bunday strukturasi organizmning milliardlab har xil hujayralaridagi genlarning kelishilgan holda ishlashlarini ushlab turishlik uchun zarurdir.

Uchinchi ming yillikning ostonasini hatlab o`tgan insoniyat o`zining farovonligi yo`lida genom tadqiqotlari natijasida olingan axborotlar asosida o`zining genetik jarayonlarini nazorat ostiga olishga, unga ba`zi-bir tuzatishlar kiritishga harakat qilmoqda.

Odam genetikasining tadqiqot metodlari

Odam genetikasini o`rganishda, uning tabiatda va jamiyatda tutgan o`rnini hisobga olgan holda umumiy genetikaning an`anaviy va eng yangi zamonaviy metodlar (usullar) dan foydalaniladi. Odam genetikasi sohasida hozirgacha olingan anchagina boy ma`lumotlar quyidagi metodlarning qo`llanilishi samarasidir: genealogik, sitogenetik, egizaklarni o`rganish, ontogenetik, populyatsion, molekulyar-biokimyoviy va boshqalar.

Genealogik metod. Odam belgi va xususiyatlarining normal va patologik (kasallik) holatida irsiylanish qonuniyatlarini, ularning ajdod-avlodlarining irsiy

shajarasini tuzish orqali tadqiq qilishni genealogik metod deb yuritiladi. Avlodlar irsiy shajarasini tuzishda odam genetikasida qabul qilingan quyidagi belgilardan foydalaniladi.

□	Erkak;	Ω	Bola tashlash;
○	Ayol;	⊥	Tibbiy abort;
◇	Jinsi aniqlanmagan shaxs;	○—□	Nikoh;
■	} Probandlar-o`rganilayotgan belgini tashuvchi shaxs. Undan boshlab ma`lum bir oilani tadqiq qilish boshlanadi;	○=□	Qarindoshlar orasidagi nikoh;
●		○—□—○	Erkakning ikkita ayol bilan nikoh qurishi;
◻	} O`rganilayotgan retsessiv genni tashuvchi geterozigota;	○—□ ○—□	Bolalar (sibslar) va ularning tug`ilish tartibi (1-opa, 2-uka);
⊙		○—□ ○—□	Har xil tuxumdan rivojlangan egizaklar;
■	Majruh bola;	□—○ □—○	Bitta tuxumdan rivojlangan egizaklar.
△	Erta nobud bo`lgan;		
■	O`lik tug`ilgan;		

Bu metod dastavval ingliz olimi F.Galton tomonidan ishlab chiqilgan va taklif etilgan.

Genealogik metodning mohiyati quyidagicha: o`rganilayotgan belgi va xususiyatga ega bo`lgan shaxs (proband) ning ona hamda ota tomonidan bir qancha bo`g`in ajdodlari yoki bir qancha avlodlarida ushbu belgining rivojlanish holati o`rganiladi, qiyosiy tahlil qilinadi. Buning natijasida olingan dalillarga asosan ma`lum belgi va xususiyatlarning irsiylanish qonuniyatlari aniqlanadi: ularning dominant yoki retsessivligi, rivojlanishini ta`min etadigan genlarning soni va ularning o`zaro ta`siri hamda belgining rivojlanishiga tashqi muhitning, ijtimoiy sharoit omillarining ta`siri haqida genetik mulohaza taklif qilinadi.

Endi genetik asoslari turlicha bo`lgan belgilarning irsiylanishini shu metod yordamida o`rganish natijalari bilan tanishamiz.

1. Autosoma (jinsiy bo`lmagan xromosomalar) da joylashgan genlar ta`sirida dominant holatda irsiylanadigan belgilar qatoriga – braxidaktiliya (barmoqlarning qisqa bo`lishligi), polidaktiliya (ko`p barmoqlilik), xondriodistrofik (pakanalik), ko`z katarakti kasalligi, yuzda sepkillarning bo`lishligi, suyaklarning mo`rtligi kabi belgi va xususiyatlar kiradi.

2. Autosoma xromosomalarida joylashgan genlar ta`sirida retsessiv holatda irsiylanadigan belgilar jumlasiga fenilketonuriya, albinizm, qandli diabet va polimiyelit kasalliklariga moyillik kabi belgilar kiradi. Retsessiv allellar ta`sirida irsiylanuvchi belgilarni genetik tahlil qilish dominant irsiylanishga nisbatan birmuncha murakkabroq, chunki bunday belgilar geterozigota (Aa) holatda rivojlanmaydilar. Bunday belgilarning rivojlanishi uchun uni belgilaydigan gen retsessiv gomozigota (aa) holatida bo`lishi kerak. Shuni ta`kidlash kerakki, yuqorida bayon etilgan dominant va retsessiv irsiylanish jinsga bog`liq bo`lmagan holda amalga oshadi, chunki bu belgilarning rivojlanishini ta`min etadigan genlar autosoma xromosomalarida joylashgan bo`ladi.

3. Jinsga bog`liq holda retsessiv irsiylanuvchi belgilarni tadqiq qilishda ham shajara metodidan samarali foydalanish mumkinligi isbot etildi. Gemofiliya, daltonizm kabi 50 ga yaqin retsessiv belgilar jins bilan bog`liq holda irsiylanishi aniqlangan. Gemofiliya kasalligining sababchisi bo`lgan gen (H-h) jinsiy X-xromosomada joylashgan. Gemofiliya kasalining ayollarda rivojlanishi uchun bu gen retsessiv gomozigota holatda bo`lishi kerak, erkaklarda rivojlanishi uchun esa retsessiv gemozigota holatda bo`lishi zarur, chunki ularda X-jinsiy xromosomasi yolg`iz holatda bo`ladi.

Ayollarda bu gen bo`yicha geterozigota (Hh) holati mavjud bo`lsa, kasallik rivojlanmaydi. Onadagi bu retsessiv allel o`g`il farzandlarida gemofiliya kasalligini tug`dirishligi aniqlangan. Bu shajaradagi holat oydinroq bo`lishi uchun gemofiliya geni bo`yicha erkak va ayol organizmlarda uchrashi mumkin bo`lgan genotiplarni jinsiy xromosomalar bilan bog`liq holda keltiraylik:

- $X^H X^H$ - ♀, fenotipik va genotipik sog`lom
- $X^H X^h$ - ♀, fenotipik sog`lom, geterozigota holda kasallik "h" geni bor
- $X^h X^h$ - ♀, fenotipik va genotipik kasal
- $X^H Y$ - ♂, fenotipik va genotipik sog`lom
- $X^h Y$ - ♂, fenotipik va genotipik kasal

Odamlarda bulardan tashqari turli belgilarning bir-biriga bog`liq bo`lmagan holda, ya`ni mustaqil irsiylanish holatlari (Mendelning uchinchi qonuniga mos holda) hamda belgilarning birikkan holda nasldan-naslga berilishliklari aniqlangan. Masalan, chapaqaylik va qon guruhlari (ABO) mustaqil bir-biriga bog`liq bo`lmagan holda irsiylanadi. Buning sababi qayd qilingan belgilarning rivojini belgilaydigan genlarning boshqa-boshqa xromosomalarda joylashganligidir. Odamdagi fenilketonuriya bilan qon guruhlari (ABO); soch rangi bilan tishning tez yemirilishi (kariyes) belgi va xususiyatlari birikkan holda irsiylanadi. Bu belgi va xususiyatlarning genlari bitta xromosomada joylashgan va ular birikkan genlar deb ataladi.

Genealogik metod yordamida odamlarda yaqin qarindoshlarning oilalarida dunyoga kelgan farzandlar orasida har xil irsiy kasalliklar, o`lik tug`ilish, bolalarning erta nobud bo`lib ketish hollari, har xil nogiron, nimjon bolalar tug`ilish holatlari ko`proq uchraydi. Buning sababi yaqin qarindoshlarda qarindosh bo`lmagan shaxslarga nisbatan o`xshash genlar ko`proq bo`ladi. Shuning uchun ham ularda genlarning gomozigota holiga kelish ehtimollari ham ko`proq uchraydi. Jumladan farzandlarda kasallik, nogironlikni keltirib chiqaruvchi retsessiv genlarning ham gomozigota holiga kelishlari ko`proq kuzatiladi. Qarindoshlar nikohidagi oilalarda retsessiv irsiy kasalliklarni aniqlash va shajarasini tuzishga misol qilib amavrotik idiotiyani (bosh miya yarim sharlari po`stlog`i va miyacha nerv hujayralarining shikastlanishi tufayli bu kasallik geni bo`yicha gomozigotalar ilk yoshidayoq nobud bo`lib ketadilar) keltirish mumkin. Bitta ota-onadan tarqalgan o`g`illarning qarindoshlik darajalari har xil bo`lgan o`g`il va qizlari oila quradilar. Ikki oilaning birida dunyoga kelgan 8 ta farzandlardan 4 tasi, ikkinchi

oilada esa 5 ta farzandan 2 tasi irsiy amavrotik idiotiya kasaliga duchor bo`lganligi aniqlangan. Bu kasallik genealogiyasini tekshirgan olim K. Sternning fikricha bu xastalikning namoyon bo`lishini ta'min etuvchi retsessiv gen bu ikki oila ajdodlarida geterozigota holatida paydo bo`lib uch avloddan so`ng retsessiv gomozigota holatga kelgan va har ikkala oilada kasal farzandlar tug`ilishiga sababchi bo`lgan.

Genealogik metod boshqa metodlar kabi yangi oila qurayotgan yoshlarga tibbiy-genetik maslahatlar berib, ular oilasida tug`iladigan farzandlarning salomatligi haqida ma'lumot berish imkoniyatini yaratadi.

Egizaklar metodi. Inson genetikasini o`rganishda ularda egizak farzandlarning paydo bo`lishini, egizaklarning hayotini va avlodlarini kuzatib tadqiq etishning juda katta ahamiyati bor. Tug`ilgan egizaklarning 25 foizga yaqini bitta zigotadan, ya'ni bitta urug`langan tuxum hujayradan rivojlangan bo`ladi. 75 foizga yaqini esa boshqa-boshqa zigotalardan, ya'ni har xil urug`langan tuxum hujayradan rivojlangan bo`ladilar. Egizaklar ikki toifada bo`ladilar:

1. Bitta onalik jinsiy (tuxum) hujayrasining bitta spermatozoid bilan qo`shilishi tufayli hosil bo`lgan bitta zigotadan paydo bo`lgan egizaklar. Ularni qisqacha BZE (bitta zigotadan rivojlangan egizaklar) deb ifodalash mumkin. Bunday egizaklar bitta zigotaning bo`linishi natijasida hosil bo`lgan blastomerlarning bir-biridan ajrab ketib mustaqil rivojlanishib bir necha mustaqil embrion hosil bo`lishi tufayli dunyoga keladi.

2. Turli, ya'ni ikki va undan ortiq tuxum hujayralarning ayrim-ayrim spermatozoidlar bilan urug`lanishidan hosil bo`lgan bir nechta zigotalarning mustaqil rivojlanishi tufayli paydo bo`ladigan egizaklar. Bunday egizaklarni HZE (har xil ayrim zigotalar rivojlanishidan hosil bo`lgan egizaklar) tariqasida ifodalash mumkin.

Inson genetikasi muammolarini tadqiq qilishda egizaklar (ayniqsa BZE toifasidagi egizaklar) juda qulay biologik ob'yekt hisoblanadi. Egizaklardan genetik ilmiy-tadqiqot ishlarida samarali foydalanish uchun ularning qay tariqa, ya'ni bitta zigota yoki ikki va undan ortiq (har xil) zigotadan paydo bo`lganliklarini aniqlab bilish muhim ahamiyatga ega. Ularni diagnostika qilishda quyidagi qiyosiy farqlarga e'tibor beriladi:

1. Bir zigotadan rivojlangan egizaklar (BZE) albatta bir xil jinsda bo`ladilar. Har xil (boshqa-boshqa) zigotalardan (HZE) paydo bo`lgan egizaklarning jinsi esa bir xil yoki har xil bo`lishi mumkin.

2. BZE egizaklar o`zlarining belgi va xususiyatlari bilan o`zaro juda o`xshash bo`ladilar. Ular genetik jihatdan eng yaqin organizmlar hisoblanadi. HZE egizaklar esa o`z belgi va xususiyatlari bilan o`zaro odatdagi egizak bo`lmagan farzandlar kabi farq qiladilar. BZE egizaklarning masalan, qon guruhlari bilan o`xshashligini **konkordantlik** deb yuritiladi. BZE toifadagi egizaklarning bittasida embrional rivojlanish davrida somatik mutatsiya kabi sabablarga ko`ra rivojlanishida g`ayri qonuniy o`zgarish paydo bo`ladi. Buning natijasida BZE egizaklar yuqoridagi kam uchraydigan holatlarda o`zaro ayrim belgilari bilan farq qilishlari mumkin. Buni **diskordantlik** deyiladi.

3. BZE toifasidagi egizaklarning HZE egizaklaridan eng muhim hal etuvchi farqi borligini isbotlovchi mezon ularning ayrim a'zolarini, to'qimalarini o'zaro transplantatsiya ko'chirib o'tkazishning samaradorligidir. HZE toifasidagi egizaklarda esa to'qimaning o'zaro tabiatan mos kelmaslik darajasi egizak bo'lmagan odamlardagi kabi yuqori (kuchli) bo'ladi. Shuning uchun ham ularda to'qima va organlarni o'zaro transplantatsiya qilish samara bermaydi.

Egizak odamlar biologiyaning, xususan genetikaning katta nazariy va amaliy muammolarini o'rganish, tekshirish sohasidagi ilmiy-tadqiqot o'tkazishda bebaho biologik ob'yekt (mavjudot) dirlar.

BZE toifadagi egizaklar bir xil genotipga, HZE egizaklar esa har xil genotipga ega organizmlardir. Shuning uchun ularni bir xil va har xil sharoitlarda qiyosiy o'rganish ularning belgi va xususiyatlarining ontogenez jarayonida fenotipik namoyon bo'lishida irsiyat hamda yashash sharoitining, jumladan ijtimoiy sharoitning ta'siri haqidagi qonuniyatlarni aniqlash imkoniyatini yaratadi.

Egizaklar metodi insonning irsiy kasalliklarga chalinishining moyilligini aniq va mukammal o'rganib uning qonuniyatlarini ochish imkoniyatini beradi. Maxsus o'tkazilgan kuzatishlarning natijasiga asoslanib BZE egizaklarda muayyan kasallikka har ikkalasining ham chalinish holati HZE egizaklarga nisbatan anchagina yuqori deb ayta olamiz. BZE egizaklarda hattoki tuxum hujayralarning yetilish kunlari ham bir-biriga mos keladi.

Sitogenetik metod. Odam kariotipi tarkibidagi xromosomalar kompleksining soni, uzunligi, shakli va strukturasi, ularning hujayra mitoz va meyozi bo'linishi, urug'lanib zigota hosil qilish jarayonidagi faoliyatining normal va patologik holatida qanday bo'lishligini maxsus mikroskoplar, zamonaviy mikrotexnikalar yordamida tadqiq qilish sitogenetik metod deb ataladi.

Hozirgi vaqtda sitogenetik metodni odam genetikasini tadqiq qilishda qo'llash yaxshigina samara bermoqda. Bu metod yordamida odam genetikasining quyidagi muammolari hal qilinadi:

- xromosoma kasalliklarini diagnostika qilish;
- xromosomalarning genetik va sitologik xaritasini tuzish;
- mutatsion jarayonni o'rganish;
- odamlarda normal holatdagi xromosomalar polimorfizmini o'rganish va normal kariotipini aniqlash;
- odam genetikasining ba'zi evolyutsion muammolarini hal qilish.

Odam xromosomalarini identifikatsiya qilishda, ya'ni ularning har birini boshqalardan ajratish uchun yaqin vaqtgacha ularning quyidagi belgilarigina xromosomaning umumiy uzunligi, shakli, ularda sentromeraning joylashishi asos qilib olinar edi. Lekin shuni alohida ta'kidlash zarurki, odam kariotipida uzunligi va shakli bo'yicha o'zaro o'xshash bo'lmagan xromosomalar guruhlari mavjud. Ushbu belgilari bo'yicha odam kariotipiga oid xromosomalar 8 ta guruhga bo'linadi. Shulardan 22 ta juft autosomal A, B, S, D, E, F va G guruhlari va jinsiy X, Y xromosomalari alohida guruhga bo'linib o'rganiladi. Bir guruhga kiruvchi xromosomalarni ularning uzunligi va shakli o'xshash bo'lganligi uchun qayd etilgan usulda identifikatsiya qilish juda qiyin. Bu muammo sitogenetikada

ochilgan yangi kashfiyot – xromosomalarni differentsial (tabaqalashtirilgan) bo'yash metodi yordamida hal qilindi. Bu metodning mohiyati shundaki, xromosomalarni mikroskopda ko'rishdan oldin maxsus flyuoroxrom (Q-metod) yoki gimza (G-metod) deb nomlangan bo'yoqlar bilan bo'yaladi. Buning natijasida har qaysi xromosoma ichki tuzilishidagi tafovutlarga mos holda tabaqalanib o'ziga xos targ'il holatda bo'yaladi. Natijada uzunligi va shakli bilan o'zaro o'xshash xromosomalarni ham identifikatsiya qilish, ularni bir-biridan ajratish mumkin bo'ldi. Natijada sitogenetik metodning samaradorligi yanada oshdi.

Sitogenetik metodni genealogik, egizaklar, populyatsion hamda genetik injeneriya usullari bilan birga qo'llash natijasida odam xromosomalarining genetik xaritasi tuzildi.

Yuqorida bayon etilgan sitogenetik metod tibbiyot genetikasida xromosomalar anomaliyasiga aloqador irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini aniqlash, ularni diagnostika qilishda keng va samarali qo'llanilmoqda. Buning uchun ba'zi tashqi muhitdagi yoki organizmning ichki muhitida g'ayritabiiy omillar ta'sirida hosil bo'ladigan xromosoma mutatsiyalari mikroskopda ko'rib, tasvirlanib, irsiy kasalliklar paydo bo'lish sabablari aniqlanadi, ularni diagnostika qilish usullari yaratiladi.

Ontogenetik metod. Bu metodning mohiyati ota-onadan farzandlarga o'tgan belgi va xususiyatlarning ularning ontogenezi (shaxsiy rivojlanishi) jarayonida rivojlanish qonuniyatlarini aniqlash va bu belgi, xususiyatlarning namoyon bo'lishiga genotip hamda muhit sharoitining ta'sirini o'rganishdir. Bu usul ayniqsa irsiy kasalliklarning rivojlanishiga genlarning gomozigota hamda geterozigota holatlardagi ta'siridagi farqlarni tekshirishda keng qo'llaniladi. Bunday tekshirishlarning natijasi irsiy kasalliklarni diagnostika qilish, oldini olish, profilaktika qilish, samarali davolashda katta ahamiyatga ega. Genlarning retsessiv gomozigota (aa) holati ta'sirida rivojlanadigan kasalliklar geterozigota (Aa) holatida rivojlanmaydi. Shuning uchun ham bunday genotipga (Aa) ega bo'lgan odam o'zi fenotipik kasal bo'lmasa ham kasallik genini (a) yashirin holda saqlovchi, tashuvchi organizm hisoblanadi. Geterozigotali genotipga (Aa) ega bo'lgan fenotipik sog'lom yigit va qiz oila qursalar, ularning farzandlari orasida kasal (aa) bo'lgani ham uchraydi.

Boshqa bir guruh kasalliklarning genlari geterozigota (Aa) holatida kuchsiz (sust) bo'lsa ham sezilarli rivojlangan bo'ladi. Bunday kasalliklarni aniqlash, oldini olish va davolash birmuncha yengilroq. Shuning uchun ham o'zi sog'lom, ammo kasallik genini tashuvchi bunday odamlarni ertaroq aniqlashning katta ahamiyati bor. Hozirgi vaqtda bu vazifani amalga oshirishlik uchun yangi metodlar yaratilmoqda, eski metodlar takomillashtirilmoqda. Hozirgi tibbiyot genetikasida genlarning retsessiv allellari (aa) ta'sirida rivojlanuvchi 40 dan ortiq irsiy kasalliklar bo'yicha geterozigotali (Aa) shaxslarni aniqlashning biokimyoviy testlar usublari ishlab chiqilgan. Ularning mohiyatini yaqqol ko'rsatuvchi misol sifatida odamlarda kuzatiladigan retsessiv gomozigota holatida paydo bo'ladigan fenilketonuriya kasalligini keltiramiz. Bu kasallik chaqaloq tug'ilganidan keyingi dastlabki oylardayoq namoyon bo'ladi.

Jismoniy va aqliy rivojlanishning orqada qolishiga olib keladi, bu kasallikning geni bo'yicha dominant gomozigota (AA) va geterozigota (Aa) hollarda organizm sog'lom bo'ladi. Kasallik gen allelini (a) tashuvchi geterozigota (Aa) organizmni aniqlab uni dominant gomozigota (AA) dan ajratib olish uchun quyidagi usul qo'llaniladi.

Fenotipik sog'lom (AA, Aa) organizmlar qoniga ularning qon tomiri orqali fenilalanin yuboriladi. So'ngra qon plazmasiga o'tgan fenilalanin aminokislotasining miqdori aniqlanadi. Fenotipik hamda genotipik (AA) sog'lom odamlarda qon plazmasidagi fenilalanin miqdori o'zgarmay normal holatda qoladi. Fenotipik sog'lom, lekin genotipik geterozigota (Aa), ya'ni kasallik alleli (a) ni yashirin holatda saqlovchi shaxslarda esa fenilalaninning miqdori ortgan bo'ladi va uning normal holatga qaytishi juda sekin boradi. Bunday shaxslar ajratilib ularni davolash bilan bog'liq tadbirlar qo'llaniladi.

Ba'zi irsiy kasalliklar (Edvars sindromi, Patau sindromi, braxidaktiliya, sindaktiliya) odamning embrional va chaqaloqlik davridan boshlaboq rivojlana boshlaydi. Ayrim guruh irsiy kasalliklar esa odam umrining ma'lum bir yoshida namoyon bo'ladilar. Masalan, odamda xoreya Xantington deb ataluvchi autosoma dominant holatda irsiylanuvchi kasallik (psixika yoki fikrlash qobiliyatining keskin yomonlashuvi) odam 25-45 yoshlarga yetganidagina rivojlanadi. Ba'zi kasalliklarning ontogenez jarayonida rivojlanishi asosan genotipga bog'liq bo'lib, tashqi muhit omillari deyarli ta'sir ko'rsata olmaydi (Daun, Klaynfelter, Shereshevskiy-Terner sindromlari). Kasalliklarning kelgusi avlodda rivojlanishi ehtimoli bo'lgan irsiylanuvchi gepatit, rak, ba'zi asab kasalliklarning rivojlanishi va namoyon bo'lish darajasiga yashash sharoiti omillari katta ta'sir ko'rsatadi.

Populyatsion metod. Bu metod demografik statistika dalillariga asoslangan bo'lib uning yordamida odamlardagi turli populyatsiyalarning genetik tarkibi qiyosiy o'rganiladi, uning dinamikasi - o'zgarib borish jarayoni aniqlanadi. Natijada populyatsiyani tashkil etuvchi organizmlar genofondi doirasida geterozigotalik va geterogenlik holatlarga ega bo'lgan genotiplarning miqdoriy ko'rsatkichlari haqida ma'lumot olinadi. Bu vazifa inson populyatsiyalari doirasida ayrim genlar allellarining hamda anomaliyaga (g'ayritabiiy o'zgarishlarga) uchragan xromosomalarning (aneuploidiya, xromosoma aberratsiyalari) qanday miqdorda tarqalganligini aniqlash orqali amalga oshiriladi. Bu metod odamzot populyatsiyalarining geterozigotalik va polimorfizm darajalari haqida axborot beradi, har xil populyatsiyalar o'rtasidagi allellar chastotasi (uchrash darajasi) ning farqlarini aniqlab beradi.

Bu metod yordamida odamlardagi ABO tizimiga kiruvchi qon guruhlarning rivojlanishini ta'min etuvchi I geni allellari (I^A , I^B , i^O) ning har xil odam populyatsiyalarida uchrash darajasi yaxshi o'rganilgan va uning qonuniyatlari aniqlangan. Bu gen muayyan allellarining populyatsiyalaridagi uchrash darajasi ma'lum genotipga ega bo'lgan shaxslarning ba'zi yuqumli kasalliklar (vabo, chechak) ga chidamliligi yoki moyilligiga bog'liqligi ko'rsatib berilgan. Shu sababli har xil populyatsiyalar o'zlarining genetik strukturasi bo'yicha keskin farqlanadilar. Masalan, Hindiston va Xitoydagi odamlar populyatsiyasida I^B

alleliga ega shaxslar ko'pchilikni tashkil etadi. Bu mamalakatlardan g'arb va sharq tomonga borgan sari bu allelga ega odamlar soni kamaya borib Amerika va Avstraliya yerli xalqlarida bu allel butunlay yo'qolib ketganligi isbotlangan. Shu bilan birga amerikalik indeetslarda hamda Avstraliya va Polineziyaning yerli xalqlarida qon guruhi genining "i^O" alleliga ega bo'lgan odamlar juda ko'paygan bo'ladi. "I^A" alleli esa Amerikaning yerli xalqlarida, Hindiston, Arabiston yarim orollari, tropik Afrika va G'arbiy Evropa xalqlarida juda kam uchraydi.

Har xil qon guruhiga ega bo'lgan odamlar evolyutsiyasi tufayli ularning yuqorida keltirilgan tartibdagi geografik joylanishlari ta'min etilgan. Bu jarayonni ta'min etgan omil - tabiiy tanlanish omili bo'lib o'sha hududlarda bir zamonlar tarqalgan vabo va chechak kasalliklari epidemiyasi xizmat qilgan.

Odam populyatsiyasida "i^O" allelining kamayishi ular yashagan hududlarda vabo kasalligining tarqalganligi ta'sirida yuzaga kelgan, chunki bu kasallikni qo'zg'atuvchi mikroba *Pasteurella pestis* antigen O xossasiga ega. Shu sababdan "i^O" alleliga ega shaxslar infeksiyaga chalingan vaqtlarida yetarli darajada antitela ishlab chiqara olmaganligi tufayli ular birinchi navbatda halok bo'lib ketganlar. Xuddi shu zayilda chechak virusi ham A qon guruhiga ega bo'lgan odamlar uchun xavfli bo'lgan va u tarqalgan joylarda birinchi navbatda A qon guruhiga ega bo'lgan odamlar dastavval nobud bo'lganlar. Osiyoning vabo va chechak kasalliklari tarqalgan hududlarida I^B alleliga ega bo'lgan odamlar nobud bo'lgan.

Populyatsion metod ma'lum organizm genotiplarining adaptiv (moslanuvchanlik) qimmatini ham aniqlash imkonini beradi. Odamning belgi va xususiyatlarini ular genining adaptiv qimmatiga qarab uch guruhga bo'linadi:

- Genlari adaptiv neytral bo'lgan belgilar (ko'z va sochlarning rangi, quloq suprasining shakli). Bu guruhga kiruvchi belgilarning genlari odatdagi tabiiy polimorfizm tarzida namoyon bo'ladi;

- Genlari adaptiv qimmatga ega bo'lgan belgilar. Masalan, negrlar tanasi (terisi) ning qora bo'lishi, sochlarning jingalakligi, lablarining qalinligi issiq iqlimga moslanish imkoniyatini yaratadi;

- Genlari shartli ravishda adaptiv qimmatga ega bo'lgan belgilar. Ular jumlasiga o'roqsimon hujayrali anemiya qon kasalligi kiradi. Bu kasallikning kelib chiqishi gemoglobin molekulasida paydo bo'ladigan irsiy illat bilan bog'liq, bunda eritrotsitlar kulchasimon bo'lgan normal shaklidan o'roqsimon (yarim oy) shakliga kiradilar va natijada qonning kislorod tashishlik qobiliyatini keskin kamaytirib yuboradi. O'roqsimon hujayrali anemiya kasalligining geni bo'yicha retsessiv gomozigotali shaxslar erta 2 yoshga etmay nobud bo'ladilar. Tabiiy tanlanishning bu xildagi manfiy yo'nalishi ta'sirida odamlar populyatsiyasi doirasida bu letal allel allaqachon yo'q bo'lishi kerak edi. Ammo, haqiqatda esa Afrikaning 20 foiz yerli xalqlari, AQSH va Braziliya negrlarining 8-9 foizi, Hindistonning ayrim qismlari va boshqa davlatlar aholisining 10-15 foizi bu gen bo'yicha geterozigota hisoblanadilar. Yuqorida qayd etilgan Yer yuzasining hududlarida letal allelning uchrash darajasining bu qadar yuqori bo'lishligining sababi A.Allison tomonidan aniqlandi. U o'roqsimon hujayrali anemiya bo'yicha geterozigota odamlar normal allellarga ega bo'lgan gomozigotalarga nisbatan bezgak kasalligiga chidamliligi

ancha yuqori bo'lishligini aniqladi. Shunday qilib, tabiiy sharoitlarda bezgak kasalligi tarqalgan mahalliy populyatsiyalarda tanlash geterozigotalarda gomozigota holatda zararli bo'lgan allellarni saqlash tomon borganligini ko'ramiz.

Odam populyatsiyalarida, boshqa organizmlarning populyatsiyalarida bo'lgani kabi har xil irsiy kasalliklarning rivojlanishiga olib keluvchi retsessiv allellarning geterozigota holatda saqlanib yig'ila borishi **genetik yuk** deb yuritiladi. Populyatsiyalarda inbriding darajasini oshirish retsessiv allellarning gomozigotalanish darajasini oshiradi. Bu qonuniyat yaqin qarindoshlar o'rtasida bo'ladigan nikohlardan saqlanishdan ogoh bo'lishlikka chorlaydi. Ota-ona qarindosh bo'lmagan oila avlodlarida irsiy anomaliyalar (normadan chetga chiqish) ning uchrash darajasini yaqin qarindosh (aka-ukalar, opa-singillar) bo'lgan oila avlodlarida vujudga keladigan irsiy anomaliyalar bilan o'zaro taqqoslash, ikkinchi holatdagi nikohlarda ko'proq kuzatilishligi aniqlangan.

Yaqin qarindosh va qarindosh bo'lmagan oilalarda irsiy anomaliya chastotalarining foizi (K.Shtern bo'yicha).

Davlatlar	Qarindosh bo'lmagan Oilalar	Yaqin qarindosh bo'lgan oilalar
Fransiya	3,5	12,8
Yaponiya	1,02	1,69
Shvetsiya	4	16
AQSH	9,82	16,15

Bunday irsiy anomaliyalar turli tabiiy va boshqa sabablarga ko'ra atrofdan ajralib qolgan (okean va dengizlardagi kichik orollar, baland tog'lar orasidagi kichik qishloqlar) joylarda istiqomat qiluvchi odamlar populyatsiyasida ham ko'proq uchraydi. Chunki ularda yaqin qarindoshlarning oila qurish ehtimoli ko'proq bo'ladi. Demografik statistika dalillarining ko'rsatishicha yaqin qarindoshlarning o'zaro nikohlaridan tug'ilgan har 100 boladan o'rta hisobda 11 tasida biror xil irsiy kasallik rivojlangan bo'lar ekan.

Dermatoglifika metodi. Bu metod odamlarning barmoqlari, kaftlari va tovonlari teri relyefini hosil qiluvchi chiziqlar tuzilishini o'rganadi. Ma'lumki, har bir odamning barmoq va kaftdagi teri izlari boshqa odamlarnikiga o'xshamagan individual xarakterga ega hisoblanadi. Teri chiziqlarini o'rganish hozirda sud tibbiyotida jinoyatchilarni aniqlashda keng qo'llanilmoqda. Shuningdek, bu metod oilalar va egizaklarni o'rganishda ham keng ishlatilmoqda.

Dermatoglifika metodi uch qismga bo'linadi:

- daktiloskopiya-barmoq chiziqlarini o'rganish;
- palmoskopiya-qo'l kafti chiziqlarini o'rganish;
- plantoskopiya - oyoq tovonni chiziqlarini o'rganish.

Hozirda dermatoglifika metodi tibbiyot genetikasida xromosoma sindromlariga tashxis qo'yishda qo'shimcha usul sifatida foydalanilmoqda.

Pirovardida shuni qat'iyat bilan aytish mumkinki, odam genetikasini o'rganishda qo'llanilayotgan metodlar shunchalar xilma-xilki, buning oqibatida

odam yaqin kelajakda eng yaxshi o`rganilgan ob'yekt (mavjudot) lardan biri bo`lib qoladi.

Odam belgilarining irsiylanishi

Odam ham o`simlik va hayvonlarga o`xshash uzoq evolyutsiya davomida paydo bo`lgan belgi, xossa, xususiyatlarga ega bo`lib, ularning dominant va retsessiv holda irsiylanishlari aniqlangan. Odam belgilari va ularning irsiylanish xarakteri quyidagi jadvalda keltirilgan:

Odam belgilari va ularning irsiylanish xarakteri
(A.T.G`ofurov va S.Fayzullayevlar bo`yicha)

BELGILAR		
№	Dominant	Retsessiv
Sochlar, teri va tishlar		
1.	Sochning qora bo`lishi	Sochning oq sariq bo`lishi
2.	Sochning malla bo`lmasligi	Sochning malla bo`lishi
3.	Sochning jingalak bo`lishi	Sochning tekis bo`lishi
4.	Tananing serjun bo`lishi	Tananing kamjun bo`lishi
5.	Erta kallik (erkaklarda)	Normal soch to`kilishi
6.	Bir tutam oq sochning bo`lishi	Sochning birttekis rangda bo`lishi
7.	Teri, soch va ko`zlarning normal rangda bo`lishi	Albinizm
8.	Teri rangining qora bo`lishi	Teri rangining oq bo`lishi
9.	Ixtioz (terining tangachaga o`xshash qatlam bo`lishi	Normal teri
10.	Tishlarda emalning bo`lmasligi	Normal tishlar
11.	Terida ter bezlarining bo`lishligi	Terida ter bezlarining bo`lmasligi
12.	Ko`z rangining qora bo`lishi	Ko`z rangining havorang bo`lishi
13.	Ko`z rangining yashil bo`lishi	Ko`z rangining havorang bo`lishi
14.	Epikantusning bo`lishligi	Epikantusning bo`lmasligi
15.	Tug`ma katarakta	Normal holat
16.	Ko`zning yaqindan ko`rishi	Ko`zning normal ko`rishi
17.	Uzoqdagi narsalarni yaxshi ko`rish	Ko`zning normal ko`rishi
18.	Astigmatizm (ko`z nuqsonlardan biri)	Ko`zning normal ko`rishi
19.	Glaukoma	Ko`zning normal holati
20.	Aniridiya (ko`z rangini belgilovchi pardaning yo`qligi)	Ko`zning normal holati
21.	Ko`z gavharining tug`ma joyidan siljishi	Ko`zning normal holati
22.	Ko`zning normal holati	Ko`rish nervining atrofiyaga uchrashi
23.	Labning qalinligi	Labning yupqaligi
24.	Ko`zning katta bo`lishi	Ko`zning kichik bo`lishi
25.	Kipriklarning uzun bo`lishi	Kipriklarning kalta bo`lishi
26.	Burun teshiklarining keng bo`lishi	Burun teshiklarining tor bo`lishi

27.	Baland va tor qanshar	Past va keng qanshar
28.	Quyvon lab	Normal lab
29.	Yuzda botiqlik bo`lishi	Yuzda botiqlik yo`qligi
30.	Qoshning enli bo`lishi	Qoshning ensiz bo`lishi
31.	Qoshlarning birlashmagan holda bo`lishi	Qoshlarning birlashgan holda bo`lishi
32.	Yuzdagi sepkilik	Yuzdagi sepkilik yo`qligi
33.	Quloqdagi Darvin do`ngligining bo`lishi	Quloqdagi Darvin do`ngligining yo`qligi
34.	Quloqda jun bo`lishi	Quloqda jun bo`lmasligi
Skelet va muskullar		
35.	Past bo`ylilik	Baland bo`ylilik
36.	Axondrioplaziya (pakanalik)	Bo`yning normal bo`lishi
37.	Polidaktiliya (ko`p barmoqlilik)	Normal barmoqlar
38.	Sindaktiliya (barmoqlarning qisman yoki to`liq yopishganligi)	Normal barmoqlar
39.	Braxidaktiliya (barmoqlarning kaltaligi)	Normal barmoqlar
40.	Progressiv muskul	Normal holat
41.	Suyaklarning atrofiyasi	Suyaklarning normal qattiqligi
42.	A, B, AB qon guruhlari	0 qon guruhi
43.	Qonning normal ivishi	Gemofiliya
44.	Eritrotsitlarning normal shakli	Eritrotsitlarning o`roqsimon shakli
45.	Gipertoniya	Normal holat
Ovqat hazm qilish tizimi		
46.	Yo`g`on ichakning kengayishi	Normal holat
Endokrin tizimi		
47.	Qonda qandning normal bo`lishi	Qandli diabet
48.	Qandsiz diabet	Normal sog`lik
Nerv tizimi		
49.	Normal eshitish	Tug`ma karlik
50.	Normal sog`liq	Shizofreniya

Autosoma - dominant irsiylanish. Odamda mavjud belgi, xossa va xususiyatlarning rivojlanib fenotipda namoyon bo`lishi genlarga bog`lik bo`ladi. Odamda qancha gen bor degan savol tug`iladi. Nazariy hisoblar odamda barcha genetik dastur 3,5 million juft genlardan tashkil topganligini ko`rsatdi. O`tgan asrning 80-- yillariga kelib odamda 3 mingga yaqin gen tasvirlanib, ularning irsiylanish xarakteri o`rganilgan. Tana xromosomalarda joylashgan genlar – autosoma genlari, jinsiy xromosomalarda joylashgan genlar esa – jinsiy xromosomada joylashgan genlar deyiladi. Tasvirlangan genlarning 1489 tasi

autosoma-dominantli, 1117 tasi autosoma-retsessivli genlar, 200 dan ortig`i esa X-xromosomada joylashgan genlardir. Hozirgi vaqtda har - yili 10 ga yaqin yangi genlar aniqlanib, ularning tasnifi berilmoqda. Odamda dastlabki o`rganilgan belgilar-braxidaktiliya, sindaktiliya, polidaktiliyalar bo`lgan, bu belgilar autosoma-dominant irsiylanish xarakteriga ega bo`lib, har biri bir gen tomonidan boshqariladi. Yuqorida qayd etilgan belgilar chaqaloq tug`ilgandan so`ng qo`l va oyoq barmoqlaridagi o`zgarishlar tufayli aniqlab olinadi. Bu holatlarda normadan chetga chiqish hollari shaxsning hayotiga xavf tug`dirmaydi, jamiyatning to`la qonli a`zosi bo`lishiga ziyon etkazmaydi.

Autosoma-dominant tipda irsiylanuvchi belgilar qatoriga ko`z rangi, soch rangi, terida ter bezlarining bor-yo`qligi, labning qalin-yupqa bo`lishligi, kipriklarning uzun-qisqaligi kabilarni ham kiritish mumkin.

Autosoma-retsessiv irsiylanish. Odamlarda albinizm mutatsiyasi mavjud bo`lib, bunda odam terisi, sochlari va ko`zlari deyarli rang beruvchi pigmentdan mahrum bo`ladi. Bu tipdagi mutatsiyalar o`simlik va hayvonlarning ko`pgina turlariga xos. Odam, hayvon va o`simliklardagi albinizm belgisi bitta retsessiv mutatsiya bilan bog`liq. Odamzotning barcha irqalarida albinizm mutatsiyasi aniqlangan bo`lib, har 20-30 ming tug`ilgan chaqaloqqa bitta albinos to`g`ri keladi. Normal teri pigmentatsiyasiga ega bo`lgan ota-onadan ayrim holda albinos bolalar tug`ilishi mumkin. Bu har ikki ota-onaning bu belgi bo`yicha geterozigota ekanligi hamda albinizm genini tashuvchi ekanligidan dalolat beradi. Agarda albinizm genini "a" harfi bilan belgilasak, u holda albinos bo`lib tug`ilgan bolalarning genotipini aa, ota-onalar har birining genotipini esa Aa shaklida yozamiz.

R	♀	Aa	x	♂	Aa
		normal			normal
		pigmentlanish			pigmentlanish
		g A, a			A, a
F ₁	1	AA	:	2	Aa
		normal			normal
		pigmentlanish		:	1
					aa
					albinos

pigmentlanish pigmentlanish, ammo albinizm genini tashuvchi

Yuqoridagidan ko`rinib turibdiki ikki geterozigotali ota-onaning avlodida normal teri rangiga hamda albinos farzandlar dunyoga kelar ekan.

Geterozigotali ota-onalar oilasida egizak farzandlar ham tug`ilishi mumkin. Agarda egizaklar bir tuxumdan rivojlangan bo`lsalar, har ikki farzand yo albinos, yoki normal teri rangiga ega bo`ladilar.

Jinsga bog`liq irsiylanish. Yuqorida biz odamning autosomali xromosomalarida joylashgan dominant va retsessiv genlar tomonidan boshqariladigan belgilar va ularning irsiylanishini ko`rib o`tdik. Odamlarda mavjud boshqa bir turkum belgilarining genlari jinsni belgilovchi X va Y-xromosomalarda joylashgan bo`lib, ularni jins bilan birikkan holda irsiylanish deb yuritiladi. Ma`lumki, odamlarda jinsni belgilovchi X va Y xromosomalarining shakli, katta-kichikligi bir xil emas. X-xromosoma Y-xromosomaga nisbatan yirikroq. Har ikki xromosomada gomologik bo`lmagan qismlari ko`proq uchraydi.

Masalan, X-xromosomada genlar joylashgan qism Y-xromosomada yo`q (klassik gemofiliya kasalligi geni), aksincha X-xromosomada uchramaydi (quloq suprasining chekkalarida junning rivojlanishi). Agarda ma`lum bir belgini rivojlantiruvchi gen Y-xromosomada joylashgan bo`lsa, bu gen avloddan-avlodga ota organizm tomonidan faqat erkak organizmlarga beriladi. Agarda gen X-xromosomada joylashgan bo`lsa, u holda bu gen otadan faqat qizlariga beriladi. Onadan esa teng miqdorda ham o`g`il, ham qizlariga beriladi. Agarda gen X-xromosomada joylashib retsessiv irsiylanish xarakteriga ega bo`lsa, u vaqtda bu gen ayollarda faqat retsessiv gomozigota holatdagina namoyon bo`ladi. Erkaklarda ikkinchi X-xromosoma yo`qligi tufayli bunday gen hammavaqt fenotipda namoyon bo`ladi.

Odamlarda jins bilan birikkan holda belgilarning irsiylanishini daltonizm (ranglarni ajrata olmaslik) kasalligining nasldan-naslga berilishi misolida tanishib o`tamiz. Daltonizm kasalligi retsessiv gen tomonidan boshqariladi va bu gen X-xromosomada joylashgan. Bu kasallik irsiylanishining quyidagi holatlarini ko`rib o`taylik.

1) Ona bu kasallik geni bo`yicha dominant gomozigotali, ota daltonik.

	R ranglarni normal ajratadi		daltonik-ranglarni ajrata olmaydi
	$\text{♀ } X^D X^D$		$\text{♂ } X^d Y$
g	X^D		X^d, Y
F ₁	$\frac{X^D X^d}{\text{♀}}$	x	$\frac{X^D Y}{\text{♂}}$

Birinchi avlodda tug`ilgan qizlar fenotipik sog`lom, ammo kasallik genini tashuvchi hisoblanadilar. O`g`il bolalar o`zlaridagi X-xromosomani onasidan olganliklari uchun sog`lom bo`ladilar.

2) Ona bu kasallik geni bo`yicha geterozigota, ota esa - daltonik.

	R ranglarni normal ajratadi		daltonik
	$\text{♀ } X^D X^d$		$\text{♂ } X^d Y$
g	X^D, X^d	x	X^d, Y
F ₁	$\frac{X^D X^d}{\text{♀}}$	$\frac{X^d X^d}{\text{♀}}$	$\frac{X^D Y}{\text{♂}}$
	sog`lom	daltonik	sog`lom
			$\frac{X^d Y}{\text{♂}}$
			daltonik

Birinchi avlodda tug`ilgan qizlarning 50 foizi dominant genli X-xromosomani onadan, retsessiv genli X-xromosomani otadan olgan, natijada ular geterozigotali, fenotipik sog`lom, ammo kasallikning genini tashuvchi hisoblanadilar. Qizlarning qolgan 50 foizi har ikki ota-onadan retsessiv genli X-xromosomalarni olganlari tufayli retsessiv gomozigotali bo`lib ranglarni normal ajrata olmaydilar. O`g`il bolalarning 50 foizi dominant genli X-xromosomani

onadan olganlar, shu bois ular sog`lom, qolgan 50 foiz o`g`il bolalar onadan retsessiv genli X-xromosomani olganlari sababli daltonik hisoblanadilar.

3) Ona bu kasallik geni bo`yicha geterozigota, ota sog`lom.

	R ranglarni normal ajratadi	x	ranglarni normal ajratadi	
g	♀ $X^D X^d$		♂ $X^D Y$	
F ₁	X^D, X^d		X^D, Y	
	$X^D X^D$, $X^D X^d$,	$X^D Y$	$X^d Y$	
	♀ ♀	♂	♂	
	sog`lom sog`lom	sog`lom	daltonik	
	ammo gen tashuvchi			

Birinchi avlodda tug`ilgan qizlarning hammasi fenotipik sog`lom, ammo ularning 50 foizi kasallikning genini tashuvchi hisoblanadi. O`g`il bolalarning 50 foizi sog`lom, 50 foizi daltonik bo`ladilar.

Shunday qilib, yuqorida ranglarni ajrata olmaslik daltonizm kasalligining 3 variantdagi irsiylanishini tahlil qilish natijasida shuni qayd etish kerak bo`ladiki, o`zlarida yagona X-xromosomani saqlovchi o`g`il bolalar kasallik genlari joylashgan X-xromosomani onadan olganliklari tufayli bu xromosoma bilan bog`liq bo`lgan irsiy kasalliklarga birinchi navbatda duchor bo`ladilar. Qiz bolalarda bu kasalliklarning namoyon bo`lishi uchun genotipida kasallikning retsessiv allellarini o`zida saqlovchi har ikkala X-xromosomalarga ega bo`lishlari kerak bo`ladi.

Odanda aql-zakovat, iste`dod va qobiliyatning irsiylanishi. Odamlarning aql-zakovati, iste`dodi va qobiliyati o`rtasida genetik farqlarning mavjudligi rad etib bo`lmas haqiqat. Genetik omillar odamlarning jismoniy xususiyatlariga katta ta`sir ko`rsatib embriogenez jarayonida ko`plab shaxsiy xususiyatlarga ega bo`lgan “*Homo sapiens*” turining vakilini shakllantiradi. Ongni rivojlantirish qobiliyatiga ega bo`lgan miyaning bo`lishligi esa tug`iladigan odamni har qanday hayvonot dunyosining vakilidan farq qilishligini ta`min etadi. Embrional davrda miyaning rivojlanishi genetik dastur tomonidan belgilangan. Ammo inson hayoti boshlanishi bilanoq miya bilan tashqi muhitning o`zaro ta`siri qonunlari kuchga kiradi, natijada odam ongining mazmuni shakllanadi. Miyaning axborotlarni qabul qilish va ularni qayta ishlashi, tashqi muhitning omillariga bo`lgan umumiy va o`ziga xos reaksiyalarni yaratishdagi imkoniyati cheksiz. Miya 14 mld. nerv hujayralarini o`zida saqlaydi. Uning har bir hujayrasi o`z navbatida boshqa hujayralar bilan 5000 ga qadar aloqa bilan bog`langan. O`zining barcha insoniy fazilatlarini dunyoga kelgan odam tashqi muhit bilan bo`ladigan o`zaro ta`sir faoliyatlarining natijasida inson ongi yaratiladi. Inson yangi insoniyat ijtimoiy taraqqiyotining natijalarini qabul qiladi va uning kelajagini ko`ra oladi. Insoniyatning har bir davri o`z ehtiyojiga zarur bo`lgan aql-zakovatli, iste`dodli, qobiliyatli odamlarga muhtojlik sezadi. Bunday shaxslar genotip (uning barcha tug`ma xossa va xususiyatlarining kompleksi bilan) va uni o`rab turgan muhit o`zaro ta`sirining

natijasi hisoblanadi. Konkret olingan har bir belgi (xossa) uchun bu ikki omilning nisbati har xil, ammo yuqorida qayd etilgan sifatning namoyon bo`lishligi uchun har ikkalasining bo`lishligi shart. Bordi-yu zarur muhit sharoiti bo`lsa-yu, ammo zarur genlar kompleksi bo`lmasa, bu sifat yuzaga chiqmaydi. Aksincha, yuqoridagi xossalarga moyillik mavjud bo`lib, unga zarur ijtimoiy muhit yaratilmasa, analogik natijaga ega bo`lamiz. Ammo hozirgi zamon fan dalillariga suyangan holda shuni aytish mumkinki, olimning, shoirning, yozuvchining, rassomning genialligida, aql-zakovatida, iste`dodida, qobiliyatida genotipning hissasi ustun turadi. Ammo bu yerda tushkunchilikka o`rin yo`q. Har bir sog`lom odam o`zicha bir iste`dod, jamiyat uchun katta qiymatga ega va jamiyatning (oilaning) vazifasi undagi bu qobiliyatni ilg`ay bilishi, uni rivojlantira olishidadir.

Tibbiyot genetikasining predmeti va vazifasi

Tibbiyot genetikasi antropogenetikaning tarkibiy qismi bo`lib, odamlarda turli irsiy kasalliklarning paydo bo`lish sabablarini, irsiylanish qonuniyatlarini, ularni diagnostika qilish va davolash yo`llarini o`rganish uning predmeti hisoblanadi. Tibbiyot genetikasining ahamiyati ayniqsa insoniyat tarixining hozirgi davrida beqiyos ortib bormoqda. Chunki Yer sharida ekologik muhitning keskin yomonlashayotgani va undagi fizik va kimyoviy mutagen omillarining barcha organizmlarga, xususan, odam nasliga ham o`ta salbiy ta`sir etayotganligi tufayli ularda irsiy kasalliklar ko`payib bormoqda.

Tibbiyot genetikasining asosiy vazifasi odamlarda uchraydigan irsiy kasalliklarning irsiylanish tabiatini, populyatsiyalar doirasida tarqalishini o`rganish, kasalliklarni aniqlash va davolashdir. Shuningdek, irsiy kasalliklarni keltirib chiqaruvchi manba – mutatsiyalarni ham o`rganish, insoniyat avlodini ko`plab xastaliklardan xolis etishlik uchun odam evolyutsiyasining keyingi yo`nalishiga qanday ta`sir ko`rsatishi kabi masalalar ham muhim vazifalar qatoriga kiradi.

Tibbiyot genetikasida odamlarda uchraydigan irsiy kasalliklarni o`rganishda odam genetikasini tadqiq qilishda qo`llaniladigan metodlardan tibbiyot amaliyotiga moslashtirilgan holda foydalaniladi. Bu metodlar ichida yetakchi o`rinni sitogenetik metod egallaydi. Odamlarda uchraydigan irsiy kasalliklar kelib chiqishiga qarab asosan ikki guruhga bo`linadi:

- 1) Xromosoma mutatsiyalari tufayli paydo bo`ladigan irsiy kasalliklar. Ular xromosoma kasalliklari deb yuritiladi;
- 2) Gen mutatsiyalari tufayli paydo bo`ladigan irsiy kasalliklar. Ular gen kasalliklari deb ataladi.

Xromosomalar sonining o`zgarishi bilan bog`liq irsiy kasalliklar

Tibbiyot genetikasida yuqorida qayd etilgan sitogenetik metodni samarali qo'llash natijasida odamda xromosomalar sonining hamda ular tuzilishining o'zgarishlari bilan bog'liq anchagina irsiy kasalliklar aniqlandi.

Odam kariotipidagi ayrim juft – gomologik xromosomalar sonining o'zgarishi (ortishi yoki kamayishi) – ya'ni geteroploidiya natijasida paydo bo'ladigan irsiy kasalliklar mavjud. Juft gomologik xromosomalar sonining o'zgarishi ham autosomalar (jinsiy bo'lmagan xromosomalar) da, ham jinsiy xromosomalarda sodir bo'ladi.

Agarda har qaysi xromosomada joylashgan genlar sonining ko'pligini e'tiborga olsak, xromosomalar sonining kamayishi undagi hamma genlarning inson genotipidan chetlantirilganiga guvoh bo'lamiz. Binobarin, o'shancha genlar ta'sirida rivojlanishi mumkin bo'lgan belgilar ham ontogenezda namoyon bo'lmaydi. Agar xromosomalar soni ortsa, aksincha ular tarkibidagi genlar soni ham ko'payadi. Buning oqibatida organizmda kuchli g'ayritabiiy o'zgarishlar (anomaliyalar), jumladan, kasalliklar paydo bo'ladi.

Jinsiy xromosomalar sonining o'zgarishi – geteroploidiya bilan bog'liq irsiy kasalliklar

Yuqorida biz odamning kariotipi – xromosomalar majmuasi (yig'indisi) tana hujayralarda 23 juft (diploid $2n=46$) ekanligi va ularni ikki guruhga bo'lgan edik. Kariotipning 22 juft (gomologik) xromosomalarida odamning aksariyat genlari joylashgan bo'lib, ularning jinsni belgilash, jinsning irsiylanishiga aloqasi yo'q. Kariotip xromosomalarining bu guruhi erkak va ayollarda bir xil bo'lib, ular o'xshashdirlar. Ularni **autosoma xromosomalari** deb ataladi.

Kariotipning qolgan bir juft xromosomasi jinsni belgilash va jinsning nasldan-naslga berilishini ta'min etadi. Shuning uchun ular **jinsiy xromosomalar** deb ataladi. Jinsiy xromosomalar o'zlarining ko'lami (katta-kichikligi)ga, tuzilishiga qarab har xil bo'ladilar. Ularning bittasi yirik va undagi genlar soni boshqasinigiga nisbatan ko'p bo'lib uni "X" - xromosoma deb ataladi. Jinsiy juft xromosomaning ikkinchisi anchagina kichik bo'lib, unda joylashgan genlar soni kam bo'ladi. Uni "Y" – xromosoma deyiladi. Odatdagi normal holatda ayollarda jinsiy xromosomalar gomologik bir juft bo'ladilar. Ular – XX holatda belgilanadi. Shuning uchun odamda ayollar jinsini **gomogamet jins** deb yuritiladi. Bunday atalishiga sabab ayollarda yetiladigan jinsiy tuxum hujayralarning hammasi genotipik bir xil, ya'ni faqat bittadan X – xromosomaga ega bo'lganligi jihatidan o'xshash bo'ladilar. Normal holatda erkaklar hujayralarida ham jinsiy xromosomalar ikkita, bir juft bo'ladilar. Lekin ular har xil bo'lib nogomologik bo'ladilar. Ulardan biri ayollar jinsiy xromosomasiga o'xshash X-xromosoma, ikkinchisi esa Y-xromosoma. Shu sababli erkak organizmlar **geterogamet jins** hisoblanadi. Ularda yetiladigan jinsiy hujayralar – spermatozoidlar o'zidagi jinsiy xromosoma xiliga qarab ikkita teng guruhga – X xromosomal va Y xromosomal spermatozoidlarga bo'linadilar. Odamda jinsiy xromosomalar sonining kamayishi (monosomiya) yoki ko'payishi (polisomiya) tufayli, ya'ni jinsiy xromosomalar

aneuploidiyasi natijasida kelib chiqadigan turli kasalliklar aniqlanib tasvirlangan. Jinsiy gomologik X xromosomasining bittaga kamayib (XO) monosomiya holatiga kelishi tufayli ayollarda Shereshevskiy-Terner sindromi deb ataluvchi kasallik rivojlanadi. Ularning kariotipi 45 (44+XO) xromosomadan iborat. Bu tipdagi xromosomalar kariotipiga ega bo'lgan ayollarda jismoniy va jinsiy rivojlanishda ko'pgina patologik o'zgarishlar sodir bo'ladi. Ularning bo'yi past, bo'yni juda qisqa, bo'yin terisi ikki yoniga yassilangan bo'ladi. Ularda aortaning torayishi, umurtqalarning bir-biriga qo'shilib ketishi aniqlangan. Ularda tuxumdonlarning rivojlanmaganligi tufayli ular bepusht (naslsiz) bo'ladilar. Ikkilamchi jinsiy belgilar (ko'krak bezlari, tananing muayyan qismidagi junlarning o'sishi va boshqalar) juda sust, g'ayritabiiy rivojlangan bo'ladi. Bunday kasallar taxminan yangi tug'ilgan 5000 ta qizlardan bittasida uchraydi.

Jinsiy X-xromosomalar sonining o'zgarishi bilan bog'liq quyidagi kasalliklar namoyon bo'ladi: $44 + XXX = 47$ kariotipli trisomik ayollar jismonan va aqlan normal nasl beradi. Jinsiy rivojlanishlarda normadan chetlanishlar kuzatilmaydi. Ammo X- xromosomalar sonining ortishi bilan normadan chetga chiqishlar darajasi orta boradi: aqliy qoloqlik, tishlarning anomaliyasi, kalla qutisi shaklining o'zgarishi, jinsiy organlar tizimida buzilishlar kuzatiladi. $44 + XYY = 47$ kariotipidan boshqa X va Y xromosomalarining barcha kombinatsiyalari Klaynfelter sindromi nomi ostida birlashtiriladi. Y xromosoma o'g'il bola jinsini belgilar ekan, bunday o'g'il bolalar jinsiy balog'at yoshiga yetguncha normal kariotipli (44+XY) odamlardan farq qilmaydilar. So'ng esa jinsiy organlardan – urug'donlarning normal rivojlanmasligi tufayli erkaklarda kuzatiladigan ikkilamchi jinsiy belgilarning rivojlanishi normal kechmaydi. Bunday kasallarning oyoq va qo'llari juda uzun bo'ladi. Shuning evaziga ularning bo'ylari ham odatdagidan baland bo'ladi. Elka chanoqqa nisbatan ancha tor bo'lib, erkaklarga xos ikkilamchi jinsiy belgilar yaxshi rivojlanmaydi. Jinsiy bezlarning rivojlanishi va faolligi buzilib, pushti susayadi. Balog'atga yetish davridan boshlab bir qadar ruhiy qoloqlik namoyon bo'ladi.

Odanda uchraydigan aneuploidiyaga misollar

№	Xromosomalar	Sindrom	Jins bo'yicha fenotip	Tug'ilgan vaqtdagi takrorlanish darajasi
Jinsiy xromosomalar (♀)				
1.	XO monosomiya	SHereshevskiy-Terner	ayol	1:5000
2.	XX normal	normal	ayol	
3.	XXX trisomiya	normal	ayol	
4.	XXXX tetrasomiya		ayol	
5.	XXXXX pentasomiya		ayol	
Jinsiy xromosomalar (♂)				

1.	XY	normal	erkak	
2.	XYY trisomiya	normal	erkak	1:1000
3.	XXY trisomiya	Klaynfelter	erkak	1:500
4.	XXYY tetrasomiya			
5.	XXXY tetrasomiya			
6.	XXXXXY geksasomiya			
Autosomalar				
1.	Trisomiya (21-xromosoma)	Daun		1:700
2.	Trisomiya (13-xromosoma)	Patau		1:5000
3.	Trisomiya (18-xromosoma)	Edvars		1:10000

Maxsus o`tkazilgan sitogenetik va genealogik tadqiqot ishlarining ko`rsatishicha yuqorida qayd etilgan kasalliklarning sababi ota-onalar (ajdodlar)da gametalar hosil bo`lish jarayonida jinsiy xromosomalarning o`zaro ajralmay har ikkalasining ham bitta gametaga tushib qolishi, ikkinchi gametaning esa butunlay jinsiy xromosomasiz qolishligidir. Meyoz bo`linishning buzilishi tufayli jinsiy xromosomalarning ajralmaslik hodisasi har ikki jins vakillarida kuzatiladi. Masalan, ayollarda meyoziy buzilishi tufayli ikki xil gameta – tuxum hujayra hosil bo`lishi mumkin: a) $22+XX=24$; b) $22+0=22$. Ularning normal spermatozoidlar ($22+X=23$, $22+Y=23$) bilan urug`lanishi natijasida 4 xil kariotipga ega normal bo`lmagan zigotalar hosil bo`lishi mumkin: 1) ♀ $44+X0=45$ Shereshevskiy-Terner sindromi; 2) ♂ $44+XXY=47$ Klaynfelter sindromi; 3) $44+XXX=47$ X- xromosomasi bo`yicha trisomiya sindromi kuzatiladi. Bunday kariotipga ega bo`lgan shaxslar ayol jinsiga mansub bo`lib, ularning ham jismoniy va jinsiy rivojlanishi g`ayritabiiy bo`lib anchagina patologik belgilarga ega bo`ladilar. Ularda aqliy zaiflik, tuxumdon va bachadonlarining yetilmay qolishligi kuzatiladi. 4) $44+Y=45$ kariotipiga ega bo`lgan shaxslar shu vaqtgacha topilmagan, chunki ular embrional rivojlanishning dastlabki davridayoq nobud bo`lib, chala yoki o`lik tug`iladi.

Jinsiy xromosomalarning ajralmaslik hodisasi erkaklarda ham spermatozoidlarning hosil bo`lish jarayonida uchrashligi aniqlangan. Meyoz natijasida ikki xil kariotipga ega spermatozoidlar hosil bo`ladi: a) $22+XY=24$; b) $22+0=22$. Bunday spermatozoidlar bilan normal tuxum hujayralarning ($22+X$) o`zaro qo`shilishidan quyidagi kariotipga ega bo`lgan normal bo`lmagan zigotalar hosil bo`lishi mumkin: a) $44+XXY=47$ Klaynfelter sindromi; b) $44+X0=45$ Shereshevskiy-Terner sindromi.

Yuqoridagi dalillarni qiyosiy tahlil qilish natijasida quyidagi muhim umumiy qonuniyat aniqlandi. Agarda kariotipdagi jinsiy xromosomalar faqat bir xil X-xromosomalardan tashkil topgan bo`lsa, ular sonining qanchaligidan qat`iy nazar ayol jinsi rivojlanadi; agar kariotipda ikki xil jinsiy xromosoma bo`lsa, X-xromosomasining sonidan qat`iy nazar Y-xromosoma ishtirok etsa, u holda albatta

erkak jinsi rivojlanadi. Shunday qilib, odamda Y xromosoma erkak jinsini belgilashligi haqidagi genetik qonuniyatning naqadar to'g'riligi yana bir karra tasdiqlandi.

Odam hujayrasining interfaza davridagi yadrosida Barr tanachasi yoki jinsiy xromatinning bor yoki yo'qligiga qarab erkak va ayolni farqlantiriladi. Jinsiy xromatin ayollarda bitta bo'ladi, erkaklarda bo'lmaydi. X-jinsiy xromosomalar soni ko'paygan hujayralarda jinsiy xromatinning soni ham ko'payadi. Y-xromosomaning bor-yo'qligi, sonining qanchaligi jinsiy xromatinning paydo bo'lishiga butunlay ta'siri yo'q. Jinsiy xromatinning soni kariotipdagi X-xromosomalar sonidan bittaga kam bo'ladi. Shuning uchun ham jinsiy xromatin X-xromosomasi normadan ko'p bo'lgan erkaklar hujayrasida ham bo'ladi. Masalan, XXY va XX ga ega bo'lgan hujayralarda jinsiy xromatin bitta, XXX va XXXY li hujayralarda esa 2 ta bo'ladi. XY, X0, XYY li hujayralarda esa jinsiy xromatin butunlay bo'lmaydi.

Autosoma xromosomalari sonining o'zgarishi bilan bog'liq irsiy kasalliklar

Odamlarda geteroploidiya faqat jinsiy xromosomalardagina emas, balki autosoma xromosomalarda ham uchrashi isbotlangan. Autosomal geteroploidiyasi ta'sirida paydo bo'ladigan kasalliklar har ikki jins vakillarida ham uchraydi.

Autosoma majmuasining D-guruhiga mansub 21-xromosomaning trisomiyasi tufayli odamda Daun sindromi rivojlanadi. Daun kasaliga uchragan odamlarda bosh shakli va yuz tuzilishining o'ziga xosligi ko'zga tashlanadi. Yuzi keng va dumaloq bo'lib, burni keng, og'zi yarim ochilib turadi, yuqori jag'i sust rivojlangan, pastki jag'i kuchliroq rivojlanganligi sababli turtib chiqib turadi, ensasi yassi, bo'yi nisbatan past, aqliy qoloqlik kuzatiladi.

Daun sindromi bilan og'rgan erkaklar naslsiz bo'ladilar. Daun sindromli ayollarda ham asosan naslsizlik kuzatiladi. Ammo ularda ba'zan bola tug'ish qobiliyati saqlanib qolgan bo'ladi. Lekin undan tug'ilgan bolalarning deyarli yarmi bu kasallikka chalingan bo'ladilar. Bu kasallikning xarakterli tomonlaridan biri uning ko'p tarqalganligidir. Tug'ilgan har 700 chaqaloqdan bittasida Daun sindromi rivojlanadi. Daun kasali bilan tug'ilgan chaqaloqlar miqdori yashash muhiti sharoitida bo'lgan mutagen omillarning salbiy ta'siriga hamda ayniqsa onaning farzandlik bo'lish vaqtidagi yoshiga ham bog'liq bo'ladi. Maxsus o'tkazilgan genetik kuzatish natijalarini statistik tahlil qilish yuqorida bayon etilgan fikrlarning to'g'riligini isbotlaydi.

Yoshi 20 gacha bo'lgan yosh ayollardan tug'ilgan chaqaloqlar orasida Daun sindromining takrorlanish darajasi juda kam (0,01 – 0,04%). 21 - 29 yoshgacha bo'lgan ayollar farzandlarida bu kasallik 0,05 – 0,08 foizni tashkil etadi. 30 – 34 yoshgacha bo'lgan ayollar farzandlarida 0,11 – 0,13% ni, 35 – 39 yoshgacha bo'lgan ayollar farzandlarida 0,33 – 0,42% ni, 40 yoshdan oshgan ayollarda tug'ilgan farzandlarning 0,29 – 0,81 foizi bu kasallikka chalingan bo'ladilar.

Autosoma xromosomalarining geteroploidiyasi tufayli paydo bo`ladigan kasalliklar jumlasiga Patau hamda Edvars sindromlari ham kiradi. Bular ham odamda normadan jiddiy chetlangan patologik o`zgarishlarga olib keladi. Patau sindromi autosomalarning D guruhiga mansub 13-xromosomaga oid trisomiya orqali paydo bo`ladi. Bu kasallik bilan tug`ilgan chaqaloqlarda bosh miyaning peshana bo`laklari, miyacha rivojlanmay qolishi, yurak-qon tomirlari tizimi va buyrakning tuzilishida va faoliyatida buzilishlar yuz beradi va tug`ilgan bunday chaqaloqlar 3-4 oylikka yetar-yetmas o`lib ketadilar. Patau sindromi ko`pincha (hozircha noma`lum sababga ko`ra) qiz bolalarda uchraydi. Bu kasallik yangi tug`ilgan 4000 chaqaloq qiz boladan bittasida paydo bo`ladi.

Edvars sindromi autosomalarning E guruhiga mansub 18-xromosomaning trisomiya holatiga kelishi tufayli paydo bo`ladi. Bu kasallikka chalingan chaqaloqlarning hayoti uchun muhim a`zolarida (bosh miya, yurak, o`pka, buyrak) patologik o`zgarishlar kuzatiladi. Ularning 70 foizi tug`ilgandan so`ng bir oy ichida, 7 foizi bir - yil ichida vafot etib ketadilar. Bemorlarning faqat 1 foizi 10 yoshgacha yashashlari kuzatilgan. Edvars sindromi ham Patau sindromiga o`xshash ko`pincha qiz bolalarda uchraydi.

Autosomalarning A, B va S guruhlariga mansub yirik xromosomalari trisomiya holatiga kelib qolishi chaqaloqlarning embrional davrida yoki ba`zan tug`ilgan paytida o`lib ketishlariga olib keladi.

Xromosomalar anomaliyalarining kelib chiqish sabablari quyidagilardan iborat:

1. Odamdagi qarish (yosh ulg`ayishi) ba`zi kasalliklar hamda jinsiy organlarning shamollashi (yallig`lanishi) tufayli hujayralardagi pH – muhitning kislotalik sharoiti hujayra bo`linib ko`payishi jarayonida xromosomalarning ajralmay qolishiga olib keladi.

2. Xromosomalar anomaliyasiga endokrin bezlarining patologiyasi tufayli ulardagi gormonlar faoliyatining o`zgarishi ham ta`sir qilishi mumkin. Buning natijasida Daun sindromli bolalar tug`iladi. Shuni ham ta`kidlash kerakki, endokrin bezlari faoliyatining buzilishi ayniqsa ayollarning yoshi ulg`aya borgan sari kuchayib boradi.

3. Dori-darmon, oziq-ovqat, ichimlik suv, havo orqali odam tanasiga kirib qolgan ekstremal kimyoviy va fizik omillar, shuningdek narkotik moddalar qabul qilish, ichkilik, chekish kabilar ta`sirida ham xromosomalarda turli anomaliyalar paydo bo`lishi mumkin.

Daun sindromiga uchragan bolalarning tug`ilib qolishi ko`pincha (80 foizga yaqin hollarda) ayollar va (20 foizga yaqin hollarda) erkaklarga bog`liqligi isbot etilgan. Ilgari bu kasallikning kelib chiqishi 98 foiz holatda ayollarga, aniqrog`i ularning yoshiga bog`liq deb hisoblab kelingan. Endilikda, olingan yangi dalillar bu kasallikning farzandlarda paydo bo`lib qolishligida erkaklarning ham ishtiroki aniqlandi. Erkaklarda 21- autosoma xromosomasi bo`yicha trisomiyaning vujudga kelishi bu sindromning paydo bo`lishiga sababchi bo`la oladi.

Genlar o`zgarishi bilan bog`liq irsiy kasalliklar

Odamda ayrim normal genlarning mutatsion o'zgarishi natijasida paydo bo'luvchi irsiy kasalliklar anchagina o'rganilgan. Odamning autosoma xromosomalarida joylashgan genlarning mutatsiyasi oqibatida yuzaga keladigan irsiy kasalliklar jumlasiga quyidagilarni kiritish mumkin:

Aniridiya – ko'z kasalligi, ko'z gavharining xiralanishi, ko'rish qobiliyatining pasayishi;

Axondroplaziya – pakanalik;

Marfan sindromi – skelet, ko'z o'zgarishlari bilan tavsiflanadi, bo'yi uzun, barmoqlari uzun va ingichka, ko'z gavharida yetishmovchilik mavjud.

Mikrotsefaliya – kalla yuz qismining g'ayritabiiy katta, bosh qismining esa juda kichraygan bo'lishi, aqliy zaiflik.

Odamlarda uchraydigan dominant mutatsiyalar bilan bog'liq kasalliklarni erta va nisbatan osonlik bilan aniqlash mumkin. Bu esa zarur davolash tadbirlarini vaqtida boshlash imkonini beradi.

Odamlarda retsessiv mutatsiyalar oqibatida paydo bo'ladigan gen kasalliklarining turlari ham topilgan va o'rganilgan. Retsessiv gen kasalliklari retsessiv gen bo'yicha gomozigota (aa) holatidagina rivojlanadi. Agar shaxs bu gen bo'yicha geterozigota (Aa) bo'lsa, retsessiv kasallik geni yashirin holda faoliyatsiz bo'lib kasallik rivojlanmaydi. Ikkita geterozigotali shaxslarning oilasida ularning avlodlarida retsessiv gomozigota hosil bo'lib gen kasalligi yuzaga chiqadi.

Autosoma-retsessiv holatda irsiylanadigan kasalliklardan biri – fenilketonuriya kasalligi yaxshi o'rganilgan. Bu kasallik moddalar almashinuvi buzilishining kasalligi deb ham yuritiladi. Fenilketonuriya birinchi marta 1934 - yilda genetik olim Felling tomonidan tasvirlangan. Bu kasallik nerv tizimining og'ir shikastlanishi bilan xarakterlanib aqliy zaiflikka olib keladi. Olimlarning dalillariga ko'ra bir necha yuz irsiy kasalliklar aqliy zaiflikka olib kelar ekan. Fenilketonuriyaning xarakterli tomoni shundaki, bu kasallik chaqaloqning bir yoshligiga qadar namoyon bo'lib, asta-sekin kuchayib boradi. Chaqaloq qanchalik erta davolanilsa, uni umr bo'yi nogiron bo'lib qolishlikdan saqlab qolish mumkin bo'ladi. Bu kasallik ommaviy skrining metodi bilan aniqlanadi. Bu kasallikda chaqaloq organizmiga ona suti yoki bolalar oziqasi orqali qabul qilinadigan fenilalanin aminokislota fenilalaningidroksilaza fermenti faoliyatining buzilishi tufayli tirozinga aylanmaydi. Natijada fenilalanin fenilpirouzum kislotasiga aylanadi va metabolik reaksiyalar zanjirida buzilishlar keltirib chiqaradi. Fenilpirouzum kislotasi markaziy nerv tizimi hujayralariga ta'sir ko'rsatib, ularda qaytarilmas o'zgarishlarni keltirib chiqaradi va bolaning ruhiy rivojlanishi susaya boshlaydi. Agarda chaqaloq maxsus diyetada oziqlantiriladigan bo'linsa, kasallikning oldi olingan bo'ladi.

Irsiy moyillikka ega kasalliklar. Yuqorida biz odamlarda uchraydigan gen o'zgarishlari bilan bog'liq bo'lgan irsiy kasalliklar ustida to'xtaldik. Ammo gen bilan bog'liq bo'lgan irsiy kasalliklar odamlarda kuzatiladigan barcha kasalliklarning 6-8 foizini tashkil etadi. Ko'pchilik kasalliklarning (90-92 foiz) irsiy moyilligi avloddan-avlodga o'tadi.

Bunday kasalliklar qatoriga qandli diabet, yurak-qon tomirlari va allergik kasalliklar, ateroskleroz, oshqozon va o`n ikki barmoqli ichak yarasi, revmatizm, shizofreniya, tug`ma poroklar va boshqalar kiradi. Yuqorida keltirilgan kasalliklarning konkret kasallikka nisbatan moyilligi avloddan-avlodga beriladi. Konkret olingan kasallikning namoyon bo`lishi genotip va shaxsni o`ragan tashqi muhit omillariga bog`liq bo`ladi.

So`nggi omillar qatoriga yashash joyi (shahar yoki qishloq), havoning turli gazlar bilan ifloslanganligi, shovqin, ovqatlanish xarakteri, bajariladigan aqliy yoki jismoniy mehnat, qilingan mehnatdan qoniqish yoki qoniqmaslik kabilar kiradi. Bu omillarning ayrimlari irsiy moyillikka aloqador bo`lgan kasalliklarning namoyon bo`lishiga yordam bersalar, boshqalari esa bu kasallikka nisbatan profilaktika rolini bajaradi. So`z yuritilayotgan kasalliklar poligen boshqarilish xususiyatiga egadirlar. Bu genlar geterozigota holatda ham namoyon bo`lishlari mumkin. Irsiy moyillikka ega bo`lgan kasalliklarni o`rganish hozirgi zamon tibbiyot genetikasining dolzarb vazifalaridan biridir. Yurakning ishemik kasali bir butun populyatsiyaga nisbatan kasalning qarindoshlarida 5 marta, qandli diabet 10 marta ko`proq kuzatilar ekan. Qandli diabetning insulinga bog`liq bo`lgan, insulinga bog`liq bo`lmagan va boshqa turlari mavjud. Insulinga bog`liq qandli diabet autosoma-retsessiv tipda irsiylanib ikkita gomozigotalilarning birida namoyon bo`ladi. Populyatsiyada diabetning bu turi 1 : 7,6 nisbatda uchraydi. Insulinga bog`liq bo`lmagan qandli diabet autosoma-dominant tipda irsiylanib avloddan-avlodga uning berilish moyilligi o`tadi.

Qandli diabet keng tarqalgan kasalliklardan biri. Butun dunyo sog`liqni saqlash tashkilotining dalillariga ko`ra 30 milliondan ortiq kishi qandli diabet bilan kasallangan. Bu kasallikda odamning o`z sog`lig`ini saqlash uning hayot kechirish tarziga bog`liq bo`ladi.

Shunday qilib, shuni ishonch bilan aytish mumkinki, tibbiyot genetikasining yutuqlari inson turli xil kasalliklar oldida kuchsiz, ojiz degan qarashlarni yo`qqa chiqarmoqda. Kasallik omilining xavfi hammavaqt ham har bir olingan holatda kasallikni yuzaga keltirib chiqara bermaydi. Bu yerda kasallikning profilaktikasi maqsadida ovqatlanish rejimiga e`tibor berish, zararli odatlardan voz kechish, mehnat va dam olish rejimiga itoat etish, jismoniy chiniqish katta ahamiyatga ega bo`ladi.

Immunogenetika. Qon guruhi odamning tug`ma xossasi bo`lib uning umri davomida (ontogenezida) doimiy hisoblanadi. Hozirgi vaqtda qon guruhlarining bir qancha tizimi mavjud. Har biri o`z yo`liga irsiy xarakterga ega. Qon guruhlarining irsiylanishidan sud-tibbiyot ekspertizalarida foydalaniladi. Klinik tibbiyotda qon quyishda AB0 qon guruhleri tizimini hamda rezus-faktorni yaxshi bilish talab etiladi. AB0 qon guruhleri tizimi XX asrning boshlarida avstriyalik olim K.Landshteyner har xil odamlarning qon plazmasida eritrotsitlarning holatini o`rgandi. Olim ayrim odamlar qon plazmasida eritrotsitlarning normal tarqalganligini, boshqalarda esa bir-biriga yopishib qolganligini kuzatdi. Odamlarda kuzatiladigan AB0 tizimidagi to`rtta qon guruhi bitta gen (I - i) ning uchta allellari tomonidan boshqariladi. A va B allellari O alleli ustidan dominantlik

qiladi. Ular bitta organizm genotipiga tushib qolganlarida birgalikda (kodominantlik) ta'sir ko'rsatib IV qon guruhini rivojlantiradi. Ko'pchilik ota-ona va farzandlarning qon guruhlari bir-biriga mos keladi va bir xil deb hisoblaydilar. Bu xatolik hisoblanadi. Barcha holatlarda ham bunday bir xillik kuzatilavermaydi. I va IV guruhlarning fenotiplari genotiplariga mos keladi. BB va B0 (III qon guruh), AA va A0 (II qon guruh) genotiplarini ota-ona qon guruhlari bilmasdan turib aniqlab bo'lmaydi. Ota-onalari I va IV qon guruhlari ega bo'lgan oilada tug'iladigan farzandlar II va III qon guruhlari ega bo'ladilar.

1940 - yilda K.Landshteyner rezus qon guruhlari tizimini ochdi. U odam va hayvonlarning qonlarini o'rganib taxminan tekshirilgan odamlarning 85 foizining qoni rezus maymunining qoniga o'xshashligini aniqladi. Bunday odamlarning qoni rezus maymunikiga aynan o'xshash antigenga ega ekanligi aniqlandi. Aniqlangan antigen rezus-faktor (Rh) deb ataldi. Keyinchalik bu faktorning bor yoki yo'qligini belgilovchi genning irsiylanish xarakteri aniqlandi.

Rezus-faktor ijobiy yoki manfiy bo'lishi mumkin. Birinchi holatda u dominant gen tomonidan, ikkinchi holatda esa – retsessiv gen tomonidan boshqariladi. Agarda har ikki ota-ona bir xil rezus-faktor (ijobiy yoki manfiy) ga ega bo'lsalar ona organizmi bilan homila o'rtasida immunologik kelishmovchilik bo'lmaydi. Agarda ota ijobiy, ona manfiy rezus-faktorga ega bo'lsa, u holda homila otadan o'tgan ijobiy (dominant) rezus-faktorga ega bo'lib u onaning manfiy rezus-faktori bilan immunologik kelishmovchilikka duch keladi. Ona organizm o'z homilasini begonadek qabul qiladi. Homilaning antigenlari ona organizmida antitelalarning hosil bo'lishiga turtki bo'ladi. Antitelalarning miqdori birinchi homilaning eson-omon tug'ilishiga yetarlicha ta'sir ko'rsata olmaydi. Ammo ikkinchi homila paydo bo'lganda antitelalarning miqdori yetarli darajada bo'lganligi sababli, homilaning eritrotsitlariga kuchli zarar yetkaziladi.

Agarda ona ijobiy rezus-faktorga, ota manfiy faktorga ega bo'lsa u taqdirda homila onadan o'tgan ijobiy rezus-faktorga ega bo'lib, ona va bola o'rtasida immunologik kelishmovchilik vujudga kelmaydi.

Shunday qilib, odamlarda qon guruhlari o'rganish natijalaridan tibbiyot va sud amaliyotlarida, shuningdek, genetikaning qator nazariy masalalarini yechishda foydalanilmoqda.

Odamda mutatsiyalarning kelib chiqish sabablari

Har xil organizmlarning mutatsiyaga uchrash darajalarini o'zaro taqqoslash mutatsion jarayonning qonuniyatlarini tushunishda muhim ahamiyat kasb etadi. Shu sababli organizmlarning, xususan, odamlarda mutatsiyalarning takrorlanish darajalarini o'rganish ham nazariy, ham amaliy, jumladan, irsiy kasalliklarga chalingan shaxslarning sonini prognoz qilishda, ayniqsa atrof muhitdagi fizik, kimyoviy, biologik mutagen omillarning zararli ta'sirlarini baholashda ahamiyati katta. Infektsion kasalliklarning profilaktikasi va ularni davolash sohasidagi yutuqlarga qaramay odam patologiyasida bu kasalliklarning salmog'i ancha oshganligi tufayli, bu masala hozirgi kunda dolzarb muammolardan biriga aylandi.

Bundan tashqari odam genotipining tashqi ta'sirotlar bilan shikastlanish xavfi hozirda har qachongidan ham yuqori, chunki hozirgi zamon odami o'zining faoliyatida juda ko'plab sanoatda qo'llaniluvchi, dori-darmonlar tarkibiga kiruvchi, kosmetik vositalar, mutagenlik effektiga ega bo'lgan ko'plab gerbitsidlar, insektitsidlar tarkibiga kiruvchi yangi kimyoviy birikmalarga duch kelmoqda, shuning bilan birga ionlovchi nurlanishlarning mutagen ta'sirini ham nazardan qochirmaslik kerak bo'ladi. Albatta bunda atrof muhitning u yoki bu omilining genetik zararini aniqlash uchun avvalo odamlarda vujudga keladigan tabiiy mutatsiyalarning uchrash chastotalarini bilish zarur bo'ladi.

Organizm genlarida sodir bo'ladigan gen mutatsiyalari ayrim genlarning qat'iy o'zgarishi bo'lib barcha mutatsiyalarning eng ko'pini tashkil etadi. Barcha tirik organizmlarda vujudga keladigan yangi irsiy xastaliklarning bosh sababchisi – gen mutatsiyalaridir. Genlar xilma-xilligining va kombinativ o'zgaruvchanlikning asosida ham gen mutatsiyalari yotadi. Tabiiy tanlanish va sun'iy tanlash uchun material beradi. Tabiatda sodir bo'ladigan evolyutsiyaning, madaniy formalar evolyutsiyasining asosini tashkil etadi.

Gen mutatsiyalari tufayli har bir belgi turli yo'nalishda o'zgarishga uchraydi. Ma'lumki, odam populyatsiyalarida geterozigotali organizmlarda yashirin holda bo'lgan retsessiv allellar ham turli xil irsiy kasalliklarning rivojlanishiga olib keladi. Populyatsiyalarda bo'ladigan inbriding retsessiv allellarning gomozigota holatga kelish darajalarini oshiradi. Odam populyatsiyalari doirasida retsessiv allellar mutatsiyasi tabiiy yoki atrof muhit omillarining (hozirgi vaqtda ayniqsa antropogen omillari) ta'siri ostida vujudga keladi. Odamlarda bo'ladigan tabiiy mutatsiyalarning takrorlanish chastotalari haqidagi ma'lumotlar haqiqatga birmuncha yaqinroq. Lekin retsessiv mutatsiyalarga nisbatan dominant mutatsiyalarning takrorlanish chastotalarini aniqlash osonroq. Masalan, daniyalik olimlarning dalillariga ko'ra axondroplaziya dominant mutatsiyasining uchrash chastotasi bir avlod davomida 100000 ta gametaning 4 tasiga to'g'ri keladi.

Shunday qilib, odamlarda ro'y beradigan gen mutatsiyalarining asosida turli xil tashqi va ichki omillar ta'sirida DNK (RNK) tarkibidagi nukleotidlar tartibida yuz beradigan o'zgarishlar yotadi. Gen mutatsiyalari mutatsion o'zgaruvchanlikning asosiy qismini tashkil etadi.

Irsiy kasalliklarning rivojlanishi, profilaktikasi va ularni davolash usullari

Yuqorida biz odamlarda uchraydigan juda ko'p irsiy kasalliklar, tug'ma nuqsonlarning ayrimlari bilan tanishib o'tdik. Bu kasalliklar odamning turli populyatsiyalarida har xil chastotada uchrashligi va uning aholi genetik strukturasi bog'liqligiga amin bo'ldik. Shuningdek, bu kasalliklar odam ontogenezining turli bosqichlarida namoyon bo'lishligini, masalan, ko'rish, eshitish organlari, endokrin va muskul tizimlari anomaliyalari kechroq yuzaga chiqishi, nerv tizimi kamchiliklari (aqliy zaiflik) maktab yoshida, jinsiy tizim anomaliyalari esa jinsiy balog'atga yetish davrida yuzaga chiqishini ko'rsatuvchi dalillar mavjud.

Ma'lumki, embrionning rivojlanishi zigota genotipidagi irsiy dasturning amalga oshishi bilan boradi. Bu irsiy dastur biror sabab tufayli buzilsa, embriogenez jarayonida ham buzilish ro'y beradi. Buzilishning jiddiylik darajasiga qarab embrion nobud bo'lishi yoki chaqaloq nuqsonlar bilan tug'ilishi mumkin.

Odamda gen mutatsiyalarining kelib chiqishining
takrorlanish chastotalari (N.P.Bochkov va boshqalar bo'yicha)

Belgilar (kasalliklar)	1 mln. gametaga to'g'ri keladigan mutatsiyaning takrorlanish chastotasi
Autosoma - dominant	
Axondroplaziya	5,1–13
Aniridiya	2,6–2,9
Mikroftalmiya psixik nuqsonlarsiz	5
Marfan sindromi	4,2–5,8
Leykotsitlarning Pelcherov anomaliyasi	9–27
Neyrofibromatoz	44–100
Yo'g'on ichakning ko'p sonli polipozi	10–50
Retinoblastoma	3–12,3
Xantington xoreyasi	1–10
Tuberozli skleroz	6–10,5
Muskul distrofiyasi	8–11
Aper sindromi	3–4
Takomillashmagan osteogenez	7–13
Buyrak polikistozi	65–120
Ko'p sonli ekzostozalar	6,3–9,1
Gippel-Lindau sindromi	0,18
Autosoma - retsessiv	
Mikrotsefaliya	27
Amavrotik idiotiya	11
Bulezli epidermoliz	5
Ixtioz	11
Retsessiv, jins bilan birikkan	
Gemofiliya A	37–52

Gemofiliya B	2–3
Dyushen tipidagi muskul distrofiyasi	43–105
Ixtioz	24

Genetik buzilishlar xromosomalar soni hamda ularning qayta tuzilishlari, shuningdek, gen mutatsiyalariga bog'liq holda ro'yobga chiqadi. Hozirga kelib tashqi muhit omillarining ta'sirida mayib-majruh bolalarning dunyoga kelishi ortib bormoqda. Fizik omillarning – ultrabinafsha nurlari, rentgen nurlari, α , β va γ nurlarining mutagenlik ta'siri anchadan buyon ma'lum. Biz boshqa omillarning ta'siri ustida to'xtalib o'tamiz.

Allergik kasalliklar. Oxirgi - yillarda dunyo miqyosida odamlar orasida bu kasallikning ancha ortganligi qayd etilmoqda. Statistik ma'lumotlarga qaraganda kasalliklarning umumiy sonidan 10 foizi bu kasallik hissasiga to'g'ri keladi. Kasallik sabablari qatoriga odamlarning turmushda va ishlab chiqarishda turli xil kimyoviy moddalar bilan aloqada bo'lishi, dori preparatlarini qabul qilishning ortganligi va boshqalar kiradi. Allergiya – odam organizmining kelib chiqishi har xil bo'lgan omillar – allergenlarga nisbatan g'ayritabiyy javob reaksiyasidir.

Bunday kasalliklarga bronxli astma, pollinoz (o'simlik changlariga allergiya), dori-darmonlarga allergiya kabilar kiradi. Odamlarda allergiyaga nisbatan mo'yillik irsiyat orqali beriladi.

Dori-darmonlar bilan bog'liq allergiya. Hozirga kelib dori-darmonlarning soni 400 mingdan oshib ketgan. Bu kasallik dorilar ta'sirining qo'shimcha effekti tufayli kelib chiqadi. Bunga misol qilib o'tgan asrning 60-- yillarida Germaniya Federativ Respublikasida og'riqni qoldiruvchi dori talidomidning irsiyatga ta'siri o'rganilmasdan turib sotuvga chiqarilishi tufayli 6 mingga yaqin nogiron bolalarning tug'ilishiga sababchi bo'lganligini ko'rsatish mumkin. Shu sababli dorilarni shifokor ruxsatisiz qabul qilmaslik kerak, dori orqali allergiya bo'lsa o'z vaqtida shifokorga murojaat qilish lozim bo'ladi.

Oziq-ovqat bilan bog'liq allergiya. Bu tipdagi allergiyada ichak-jigar to'siqlarning oziqa antigenlariga bo'lgan o'tkazuvchanlik xossasi ortib to'liq parchalanmagan oziqa oqsillarining so'rilishi sababli rivojlanadi. Mutaxassislar fikriga ko'ra, bu xildagi allergiyalarning keng tarqalishiga keragidan ortiqcha oziqalarni iste'mol qilish, oziq-ovqat sanoatida turli bo'yoqlar va konservantlarni ishlatish, qishloq xo'jaligida ortiqcha holda mineral o'g'itlar hamda zaharli moddalarni ishlatish sabab bo'ladi.

Ovqatlanish va kasallik. To'g'ri ovqatlanish tartibi sog'liqni saqlash garovidir. Vaznning normadan ortiq bo'lishi moddalar almashinuvi jarayonining borishida nosozlikni keltirib chiqaradi. Ortiqcha vazn odamlarda quyidagi noxush holatlarni keltirib chiqaradi:

- qon aylanish organlarining tananing katta miqdordagi to'qimalarini qon bilan ta'minlab turishida ortiqcha yuk;
- harakatda energiyani ko'proq sarflash;
- nafas olish organlarining ortiqcha yuk bilan ishlashi;

- tayanch-harakat tizimi organlarining ortiqcha yuk bilan ishlashi, qo`l-oyoq bo`g`imlari va umurtqa pog`onasida nosozliklar.

Spirтли ichimliklarning avlodlarga bo`ladigan zarari ilgari ma'lum. Ammo so`ngga o`n yilliklarda alkogolizmning genetik aspektlariga bo`lgan qiziqish ortdi, chunki dunyoda spirтли ichimliklar iste'mol qilish yoshlar orasida, ayniqsa, ayollar o`rtasida keng tarqalib bormoqda. Alkogol eng muhim shikastlovchi omil bo`lib, homilaga to`g`ridan-to`g`ri yoki bilvosita yo`llar bilan ta'sir ko`rsatadi. Alkogol bilan bog`liq kasalliklar yangi tug`ilgan chaqaloq vaznining normadan kamligi, nerv tizimidagi o`zgarishlar, bolalar aqliy qobiliyatining yomonlashuvi bilan xarakterlanadi.

Insoniyat boshiga og`ir kulfatlar olib keladigan zararli odatlardan biri – bu chekishdir. Hozirgi vaqtda butun dunyoda chekish jamiyat oldida turgan eng dolzarb muammolardan biri hisoblanadi. Ko`pgina davlatlarda yoshlar, ayniqsa yosh ayollar bu zararli odatga duchor bo`lganlar. Chekishning zarari shu darajada yuqori bo`lganligi sababli u bilan kurash davlat homiyligiga olingan. Shu bilan birga chekish kelgusi avlodga juda katta zarar yetkazadi.

Sitologik tadqiqotlar chekishning erkak va ayollarda naslsizlikni keltirib chiqarishligini isbot etgan. Chekish embrionning nobud bo`lishiga yoki chaqaloqning o`lik tug`ilishiga sababchi bo`ladi. Nikotin moddasi jigar hujayralarida oqsilning sintezlanishini tormozlaydi. So`nggi 25 yil ichida chekadigan ayollar o`rtasida o`pka raki kasalligining ortganligi qayd etilgan. Hatto chekuvchi erkakning ayoli, chekmaydigan erkakning ayoliga nisbatan ikki marta ko`proq rak kasaliga chalinar ekan. O`ylaymizki, bu noxush faktlar oila davrasida barcha oila a`zolari o`rtasida muhokama qilinishiga loyiq masala hisoblanadi, chunki har bir inson aqli mavjudot sifatida bu zararli odatdan voz kechishi – farzandlarimiz kamoloti yo`lida qo`yilgan to`g`ri qadam deb hisoblaymiz.

Shunday qilib, yuqorida biz turli irsiy kasalliklarga olib keluvchi, irsiylanishga moyil bo`lgan kasalliklarning paydo bo`lishida asosiy rolni gen mutatsiyalari, so`ng esa tashqi muhit omillari ham sezilarli ta'sir ko`rsatishligi bilan tanishdik.

Ana shu irsiy kasalliklarni davolashda quyidagi asosiy usullar qo`llaniladi: o`rmini to`ldiruvchi terapiya, vitaminoterapiya, diyetoterapiya, xirurgik davolash.

Irsiy kasalliklarning juda og`ir kechishi, ko`pchiligini davolashning samarali usullari hali ishlab chiqilmaganligi, ularning nasldan-naslga o`tishini hisobga olib bu kasalliklarning oldini olishning (profilaktikasining) P.N.Bochkov tomonidan ishlab chiqilgan quyidagi yo`nalishlarini ko`rsatish mumkin:

- atrof muhitni muhofaza qilish;
- jamiyatda oilalarni rejalashtirish, qarindosh - urug`lar o`rtasidagi nikohlarni kamaytirish;
- chaqaloq tug`ilishidan oldin unga tashxis qo`yish;
- genlar ta'sirini idora qilish.

Oxirgi universal yo`nalishning asosida patologik genlar ta'sirini fenotipik tuzatish yotadi. Genlar faoliyatiga ontogenezing turli davrlarida ta'sir ko`rsatish ko`zda tutilgan bo`ladi.

Tibbiyot – genetika maslahati. O`zbekiston Respublikasining kelajagi o`sb kelayotgan yosh avlod qo`lidir. Mamlakat ravnaqi, uni boshqarish, rivojlantirish farzandlarimiz qo`lida ekan, ularni aql-zakovatli, jismonan sog`lom, har tomonlama barkamol qilib tarbiyalash hozirgi zamon avlod vakillarining asosiy vazifasidir. Achchiq haqiqat bo`lsa ham shuni tan olish kerakki, hamma oilalar ham farzandli emaslar. Dunyoda qayd etilgan nikohlarning 10%-i naslsiz. Yana 20% oila spontan (tabiiy) abortlar va bola tashlash tufayli farzandlarga ega emas. Farzandsiz bo`lishlikda ham erkak, ham ayolning ishtiroki teng, ammo ular naslsizligining sabablari har xil. Hozirgi vaqtda erkak yoki ayolning naslsiz bo`lishligiga olib keluvchi o`nlab irsiy kasalliklar tasvirlangan.

Shu nuqtai nazardan oladigan bo`lsak, tibbiyot genetikasi oldida yana bir muhim masala – oila qurmoqchi bo`lganlarga ular oilasida irsiy yoki tug`ma nogiron farzandlarning bo`lish yoki bo`lmasligini oldindan bilishga yordam beruvchi genetik maslahat berish vazifasi turadi. Tibbiyot – genetika maslahati genetik - shifokor tomonidan ko`rsatiladigan ixtisosli tibbiy yordam bo`lib, u maxsus tibbiy muassasa bo`lmish tibbiyot - genetika maslahatxonasida amalga oshiriladi. Bu muassasaning asosiy vazifasi irsiy kasallikka nisbatan notinch bo`lgan oilalarda irsiy patologiyaning namoyon bo`lish ehtimolligini aniqlash va shu asosda profilaktika – irsiy kasal bola tug`ilishining oldini olish choralarini amalga oshirishdan iboratdir. Shuningdek, maslahatxonaga kelganlarga irsiy xatarlik mazmuni va ularga farzand ko`rish mumkin yoki mumkin emasligi ham tushuntiriladi. Lekin bola ko`rish haqida aniq bir xulosaga kelish oila a`zolarining shaxsiy ishi deb hisoblanadi.

Shunday qilib, insonning biologik taqdiri (irsiy kasalliklarni yengish, umrni uzaytirish), xuddi ijtimoiy taqdiri singari uning o`z qo`lidir.