
3-bob. GENETIKA ASOSLARI

3.1. G.I. Mendel qonunlari

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

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

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

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



G. Mendel (1822—1884)

doshlaridan farq qilib, ota-onadan oʻtadigan belgilar yigʻindisini emas, balki avvaldan oʻrganish uchun tanlab olingan ayrim belgilarning nasldan naslga oʻtishini oʻrgandi. Poyasining boʻyi, gullari, urugʻlarining rangi va boshqa belgilari bilan bir-biridan farq qiladigan toza navli noʻxat oʻsimliklarini chatishtirish yuzasidan qayta-qayta oʻtkazgan tadbirlarida G. Mendel nav-nasabga doir maʼlumotlarni aniq qilib yozib berdi. Mana shu yozuvlarga qarab, u har bir oʻsimlikning ajdodini va ularning batafsil xarakteristikasini bilar edi.

Shunisi ham muhim ediki, belgilari keskin ajralib turadigan oʻsimliklar (masalan, gullari qizil va oq oʻsimliklar) paydo boʻlib qolsa, Mendel hamisha har bir avlodagi individlar sonini sanab chiqarar va shunday qilib, oʻz tajribalari natijalarining son xarakteristikasini olar edi. Masalan, noʻxat mevalarini ustida oʻtkazgan tajribasini koʻrib chiqsak, G. Mendel dastlab taxmin uchun faqat bitta muqobil belgisi bilan farq qiluvchi, yaʼni sariq va yashil rangli noʻxatlarni olib ularning avlodida belgilarning qanday paydo boʻlishini kuzatdi.

Bir-birini istisno etuvchi bir juft belgilari bilan farq qiluvchi organizmlarni duragaylash — *monoduragay chatishtirish*, deyiladi. Ikki juft bir-birini inkor etuvchi belgilari bilan farq qiluvchi organizmlar chatishtirilsa, digibrid (diduragay), bir necha juft belgilari bilan farq qiluvchi organizmlar chatishtirilsa, *poligibrid chatishtirish*, deyiladi.

Sariq va yashil noʻxat oʻsimliklarini chatishtirish tajribalari (*P* — lotin. *parents* — ota-ona soʻzidan olingan) birinchi boʻgʻin oʻsimliklari (*F* — lotin. *filia* — oʻgʻillar soʻzidan olingan) faqat ota yoki onadan oʻtgan belgi sariq rangni namoyon qilishini koʻrsatib berdi. Bu hodisa birinchi boʻgʻin duragaylarining bir xillik qonuni (lotin. *hibrida* — duragay soʻzidan olingan), yaʼni Mendelning I qonuni, deb ataladigan boʻldi. Ustun boʻlgan belgini dominant (lotin. *domine* — xoʻjayin maʼnosini bildiradi), yuzaga chiqmaydigan belgini retsessiv (lotin. *recessivus* — yon bosmoq maʼnosini bildiradi) belgi, deb ataladi.

G. Mendel yashagan davrida irsiyatning moddiy asosi aniqlanmagan edi. G. Mendel ularni «Irsiy omillar», deb atagan. Hozirda genetika fani organizmlarda belgi va xususiyatlarining nasldan naslga berilishini «gen», deb ataluvchi irsiy birlik boshqarishini isbot etdi.

Organizmdagi genlar kelgusi avlodlarga jinsiy ko‘payish jarayonida, urug‘ va tuxum hujayralari orqali beriladi. Jinssiz va vegetativ ko‘payishda esa, genlar keyingi avlodlarga sporalar yoki tana hujayralari orqali beriladi. Har qaysi organizmdagi barcha genlarning yig‘indisi, uning genotipini tashkil etadi. Organizmning individual rivojlanishida hosil bo‘lgan belgi va xususiyatlarning yig‘indisi esa, uning fenotipi, deb ataladi.

Bir juft genlarni bir xil harf bilan, dominant genni — katta, retsessiv gen esa, kichik harf bilan belgilanadi. G. Mendel tajribalaridagi sariq belgini yuzaga chiqaruvchi gen «A» harfi bilan, yashil rang gen «a» harfi bilan belgilanadi. Bir-birini inkor etuvchi belgilarni yuzaga chiqaruvchi genlar — *allel genlar*, deyiladi. Ular gomolog xromosomalarning bir xil lokuslari (joylari)da joylashadi. Gomozigot organizmlar deb, allel genlari bitta belgini bir xil fenotip ko‘rinishini yuzaga chiqaradigan, o‘zaro chatishtirganda belgilarida ajralish kuzatilmaydigan organizmlarga aytiladi. Gomozigota organizmlar faqat bir xil gametalar hosil qiladi. Bir xil dominant (AA) yoki retsessiv (aa) allellardan tashkil topgan organizm gomozigota organizm deyiladi va bir xil gametalarni hosil qiladi. Har xil allellardan (bitta dominant va bitta retsessiv — Aa) tashkil topgan organizm geterozigota organizmlar, deyiladi. Geterozigota organizmlar har xil gametalarni hosil qiladi.

Gomozigot organizmlar

$$\begin{array}{c} A \parallel A \\ \text{sariq} \parallel \text{sariq} \end{array} \quad \begin{array}{c} a \parallel a \\ \text{yashil} \parallel \text{yashil} \end{array}$$

Geterozigot organizmlar

$$\begin{array}{c} A \parallel a \\ \text{sariq} \parallel \text{yashil} \end{array}$$

Duragaylash natijasini sxematik ko‘rinishda yozish qabul qilingan.

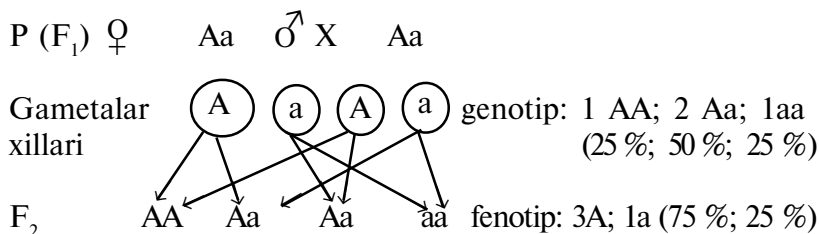
Erkak organizm ♂ (Mirrix qilichi va qalqoni), urg‘ochi organizm ♀ (Zuhro ko‘zgusi) belgilari bilan belgilanadi. Chatishtirish X belgisi bilan ifodalanadi. Avval ona organizmi genotipi, keyin ota organizmi genotipi yoziladi. Shunday qilib, birinchi qatorda ota-ona genotiplari, ikkinchi qatorga hosil bo‘ladigan gametalarning tip-lari, uchinchi qatorga esa, birinchi avlod genotiplari yoziladi.

Yuqoridagi tajribani quyidagicha ifodalash mumkin:

Belgi	gen	P ♀	AA	X ♂	aa
no'xatlar rangi sariq yashil	A a				
		gametalar xillari	(A)	(a)	
		F ₁	Aa		

Natijada, fenotipi jihatidan A (100 %) sariq, genotipi jihatidan Aa (100 %) geterozigotali avlod kelib chiqadi. Birinchi avlod duragaylari o'zaro chatishtirilganda, ikkinchi avlodda ham dominant, ham retsessiv belgilarning namoyon bo'lganligini ko'ramiz, ya'ni belgilar ajralishi kuzatiladi.

Bu tajribani quyidagicha ifodalash mumkin:



Chatishtirishni oson bo'lishi uchun ingliz olimi Pennet tavsiya etgan panjaradan foydalanamiz.

F ₁	♀ \ ♂	A	A
	a	Aa	Aa
	a	Aa	Aa

F ₂	♀ \ ♂	A	A
	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

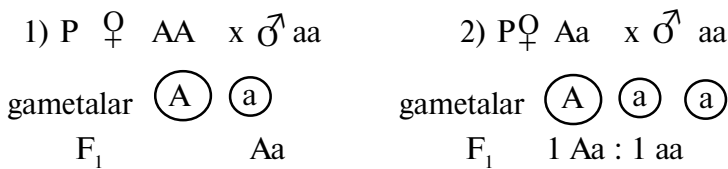
Bu tajribadan G. Mendelning ikkinchi qonuni kelib chiqadi: bir juft bir-birini inkor qiluvchi belgilari bilan farq qiluvchi organizmlar o'zaro chatishtirilganda keyingi avlodda belgilar fenotipi bo'yicha 3 : 1, genotip bo'yicha 1 : 2 : 1 nisbatda ajraladi. Bu qonunni ajralish qonuni, deb ataladi. Shunday qilib, geterozigotali organizmlarda faqat dominant belgilar yuzaga chiqadi. Allel genlar bir-birlari bilan qo'shilib ketmaydi.

Gametalar softligi gipotezasi. G. Mendel irsiyatda xromosomaning rolini bilmasdi. U jinsiy hujayralar orqali allellarning kelgusi bo'g'inlarga o'tishini va kombinatsiyalashuvini faqat nazariy jihatdan tushuntirib beradi. G. Mendelning tushuntirishicha, jinsiy hujayralarning yetilish jarayonida bir juftdan iborat bo'lgan allel ajralib, har biri alohida-alohida gametaga tushadi. Natijada, har bir gameta faqat bittagina allelga ega bo'ladi. G. Mendelning bu ta'rifi keyinchalik «gametalarning softlik gipotezasi» yoki qonuni, deb ataladigan bo'ldi.

Tahliliy chatishtirish. Bu ta'rifning to'g'riligini tajribada isbotlash uchun G. Mendel bir juft lekin har xil allelli bo'lgan, ya'ni geterozigotali (*Aa*) organizmni faqat bir xil, ya'ni retsessiv allelli (*aa*) bo'lgan organizm bilan chatishtirdi. Bunday chatishtirishni tahlil qiluvchi chatishtirish, deyiladi.

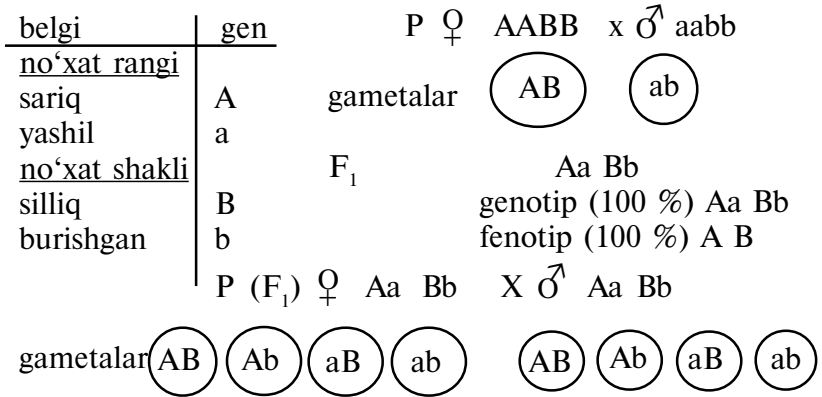
Agar haqiqatan ham bir juft allellar bir-biridan ajralib har biri alohida-alohida gametalarga tushsa, geterozigotali organizmda hosil bo'lgan gametalarning yarmi (*A*), qolgan yarmi (*a*) allelli bo'lishi kerak. Gomozigotali organizm esa, faqat bir xil gametalarni, ya'ni (*a*) allelli gametalarni hosil qilishi kerak. Natijada, duragaylarda allellar *IAa;Iaa* nisbatdan bo'lishi kerak edi. Nazariy fikrlar tajribada tasdiqlandi.

Bu tajribani quyidagicha ifodalash mumkin:



G. Mendel qonunlariga qo'shimcha. Ba'zi hollarda belgilarning dominantlanishi chala namoyon bo'lishi mumkin, gohida esa, mutlaqo namoyon bo'lmay qoladi. Bunday chatishtirish oraliq chatishtirish deyiladi. Masalan, qizil va oq gulli gomozigot nomozshomgulni chatishtirib kuzatish mumkin. Bu hollarda birinchi bo'g'in gullari oraliq, pushti rangdagi o'simliklardan iborat bo'ladi. Ikkinchi bo'qinda belgilar ajralib qoladi: qizil gulni (*AA*) o'simliklarga bir qism, pushti gulni (*Aa*) o'simliklarga ikkinchi qism, oq gulni (*aa*) o'simliklarga bir qism to'g'ri keladi (1:2:1).

Diduragay chatishtirish. Duragaylash uchun ikki juft bir-birini inkor qiluvchi belgilar olinadi, masalan, G. Mendel tajribasi bo'yicha rangi va shakli bilan farq qiluvchi no'xatlar chatishtiriladi:



Hosil bo'lgan gibridlarni tahlil qilish oson bo'lishi uchun yana ingliz olimi Pannet tavsiya etgan panjaradan foydalanamiz:

	gametalar				
	♀	♂			

- | | | |
|----------------------------------|-----------------------|-------------------|
| Natijalar: | yoki genotip jihatdan | 1. <i>AABB</i> -1 |
| sariq silliq — <i>AB</i> - 9 | natijalar: | 2. <i>AABb</i> -2 |
| sariq burishgan — <i>Ab</i> - 3 | | 3. <i>AaBB</i> -2 |
| yashil silliq — <i>aB</i> - 3 | | 4. <i>AaBb</i> -4 |
| yashil burishgan — <i>ab</i> - 1 | | 5. <i>Aabb</i> -1 |
| | | 6. <i>Aabb</i> -2 |
| | | 7. <i>aaBB</i> -1 |
| | | 8. <i>aaBb</i> -2 |
| | | 9. <i>aabb</i> -1 |

Demak, chatishtirish uchun olingan belgilar yig'indisidan tashqari belgilarning yangi kombinatsiyasi kelib chiqqanligini ko'rdik (yashil silliq va sariq burishgan). Bu tajribadan G. Mendel

ikkita har xil belgilarning bir-birini inkor etuvchi variantlari mustaqil kombinatsiyalana olishi mumkin ekan, degan xulosa chiqardi. Agar har bir belgining ikkinchi avlodda nasldan naslga o'tishini taqsim qilganimiz, ularning har qaysisi 3:1 nisbatda taqsimlanishini ham kuzatilishi mumkin: 12B:4b-3B:1b belgilarni bunday taqsimlanishi kombinatsiyalanish qonuni ham, deyiladi.

Diduragay chatishtirishning tahlili. 1). Ikki xil dominant alleli bo'lgan sariq silliq no'xat, ikkita har xil retsessiv alleli bo'lgan yashil burishgan no'xat bilan chatishtirilsa

$$P \quad \text{♀} \quad \text{AABB} \quad \times \quad \text{♂} \quad \text{aabb}$$

$$\text{gam:} \quad (\text{AB}) \quad (\text{ab})$$

AaBb (bir xil organizmlarning hosil bo'lishi).

2). Agar rangi bo'yicha gomozigot ikkinchi geni bo'yicha geterozigot bo'lsa,

$$P \quad \text{AABb} \quad \times \quad \text{aabb}$$

$$(\text{AB}) \quad (\text{Ab}) \quad (\text{ab})$$

AaBb, Aabb no'xat shakli bo'yicha nisbat 1:1 bo'ladi.

3). Agar rangi bo'yicha geterozigot bo'lsa,

$$P \quad \text{AaBB} \quad \times \quad \text{aabb}$$

$$(\text{AB}) \quad (\text{aB}) \quad (\text{ab})$$

AaBb, aaBb no'xat rangi bo'yicha nisbat 1:1 bo'ladi.

4). Agar analiz qiluvchi chatishtirish bo'yicha tekshirib ko'rsak,

$$P \quad \text{AaBb} \quad \times \quad \text{aabb}$$

$$(\text{AB}) \quad (\text{Ab}) \quad (\text{aB}) \quad (\text{ab}) \quad (\text{ab})$$

AaBb, Aabb, aaBb, aabb nasllar nisbati 1:1:1:1 bo'ladi.

G. Mendelning uchinchi qonuni quyidagicha ta'riflanadi: ikki yoki undan ortiq juft bir-birlarini inkor qiluvchi belgilari bilan

farq qiladigan organizmlar o‘zaro chatishtirilganda II avlodda ota-ona belgilarining yangi kombinatsiyalari kuzatiladi. Lekin shu narsani unutmash kerakki, bu qonun faqat belgilarni yuzga chiqaradigan genlar har xil juft xromosomalarda joylashgandagina amalga oshadi.

G. Mendel tajribalari irsiyatning muayyan qonunlariga bo‘ysunadigan hodisa ekanligini isbotlovchi dalil sifatida ayniqsa muhimdir.

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

$$\begin{aligned} Aa & \quad - 2 = 2 \text{ xil gameta;} \\ AaBb & \quad - 2 = 4 \text{ xil gameta;} \\ AaBbCc & \quad - 2 = 8 \text{ xil gameta;} \\ AaBbCcDd & \quad - 2 = 16 \text{ xil gameta va h.k.} \end{aligned}$$

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

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

Fenotip bo‘yicha belgilarning ajralishi 27 ABC, 9 ABcc, 9 AbbC, 9 aaBC, 3 Abbcc, 3 aaBcc, 3 aabcc, 1 aabcc yoki 27:9:9:9:3:3:3:1, ya’ni (3:1) nisbatda bo‘ladi.

Belgilarning irsiylanish qonuniyatlari:

- 1-birinchi avlod duragaylarining bir xillik qonuniyati;
- 2-ikkinchi avlod duragaylarida belgilarning ajralish qonuniyati;
- 3-irsiy omillar (genlar)ning mustaqil taqsimlanish qonuniyati.

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

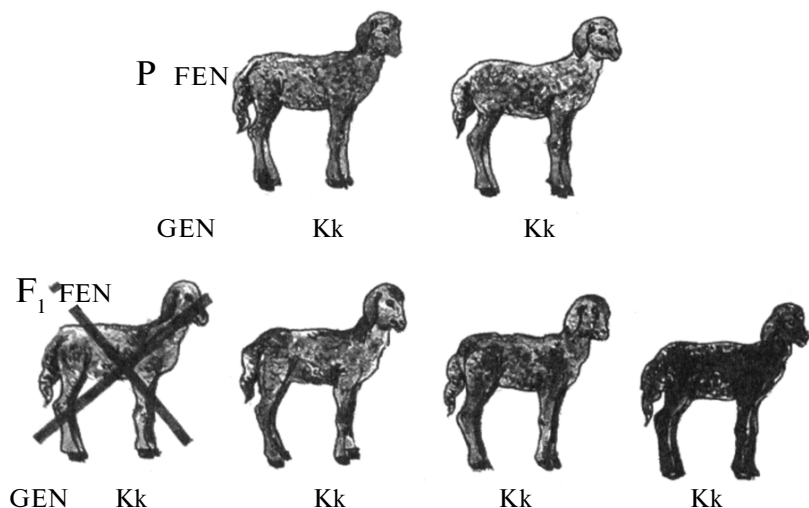
3.2. Belgilar ajralish qoidasining buzilishi

Ba’zi hollarda G. Mendel qonunlari to‘g‘ri chiqmaydi, ya’ni ikkinchi avlod duragaylarida fenotip bo‘yicha belgilar ajralishi 3:1 bo‘lavermaydi. Buning sabablaridan biri dominant gen gomozigota holatda AA o‘limga olib keladi yoki duragaylar yashash mudda-

uning bir xil emasligidir. Masalan: qora qo'ng'ir tulkilarni bir-biri bilan chatishtirganda qora qo'ng'ir va qora kumush rang duragaylar olindi. Ularning nisbati 3:1 o'rniga 2:1 bo'ldi. Keyinchalik ma'lum bo'lishicha, gomozigotali (AA) qora qo'ng'ir tulkilar tug'ilmadan embrionlik davrida o'lib ketar edi.

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

Odamda ham belgilarning ajralishida bu holatni ko'rish mumkin. Masalan, braxidaktilyani (barmoqlarining kalta bo'lishi) yuzaga chiqaruvchi dominant gen geterozigota holida yuzaga chiqadi. Agar organizm shu gen bo'yicha gomozigotali bo'lsa, u tug'ilmadan embrion davridayoq halok bo'ladi. Odamlarda eritrotsitlar shaklining o'roqqa o'xshab qolishi va undagi gemoglobinning



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

o'zgarishi ham dominant gen ta'sirida yuzaga chiqib, kamqonlikka olib keladi. Shu belgisi bilan geterozigotali (Aa) kishilar yashaydi, gomozigotalilar (AA) esa, tug'ilgandan keyin ko'p yashamasdan halok bo'ladi.

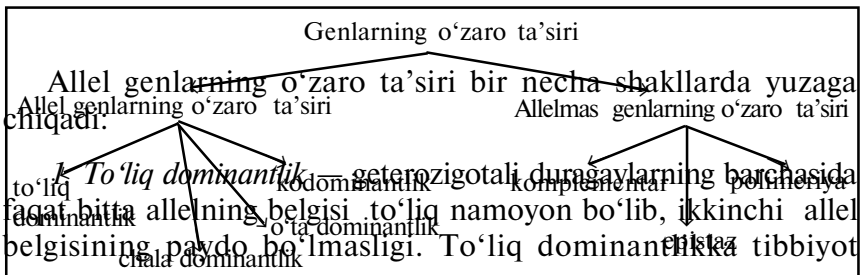
Kavkaz orti va O'rta Yer dengizi atrofi, aholisi orasida talassemiya (gemoglobin strukturasi buzilishi) kasalligini keltirib chiqaruvchi retsessiv gen uchraydi. Shu gen bo'yicha gomozigotalilarning deyarli barchasi halok bo'ladi, geterozigotalilar esa, sog'lom hisoblanadi. Talassemiya kasalligini keltirib chiqaruvchi mutant gen, odatda, bezgak kasalligi keng tarqalgan joy aholisi o'rtasida ko'p uchraydi. Gemoglobini o'zgargan kishilarning bezgak kasalligiga chidamli bo'lishligiga sabab, bezgak qo'zg'atuvchisi (plazmodiumlar) shakli o'zgargan eritrotsitlar ichiga kirmas ekan. Shuning uchun bezgak keng tarqalgan joyda, ya'ni talassemiya bilan kasallanmaganlar bezgak bilan ham og'rimaydi.

3.3. Genlarning o'zaro ta'siri

3.3.1. ALLEL GENLARNING O'ZARO TA'SIRI

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

5-jadval



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

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

Organizm geterozigota holatida bo'lganida retsessiv gen dominant genning to'liq namoyon bo'lishiga yo'l qo'ymaydi. Natijada, fenotip oraliq xususiyatiga ega bo'lib qoladi. Masalan, odamda ko'z soqqasining normal rivojlanishini dominant gen (A), rivojlanmasligini retsessiv gen (a) nazorat qiladi. Geterozigota holatida (Aa) chala dominantlik natijasida ko'z soqqasi kichik bo'ladi.

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

4. *Kodominantlik* — geterozigota holatida har ikkala gen bir-biridan mustaqil ravishda o'z ta'sirini yuzaga chiqaradi. Bu usulda odamda qon guruhlari aniqlanadi.

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

- Demak, I guruh qon genotipi $J^O J^O$ (ii);
 II guruh qon genotipi $J^A J^A$ yoki $J^A J^O$ ($J^A i$);
 III guruh qon genotipi $J^B J^B$ yoki $J^B J^O$ ($J^B i$);
 IV guruh qon genotipi J^B va J^A .

6-jadval

**Har xil qon guruhlarida eritrotsitlarning
agglutinatsiyasi**

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

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

7-jadval

**ABO sistemasi bo'yicha qon guruhlarining
nasldan naslga o'tishi**

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

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

Har bir allel ishtirokida alohida-alohida oqsil sintez qilin-ganligi uchun geterozigotali organizmda har ikki allelning ham oqsilini uchratish mumkin. O'roqsimon anemiya kasalligi ham geterozigotalilarda kuzatiladi. Geterozigota holatida ham normal, ham (*S*) kamqonlikni belgilovchi gemoglobin sintezlanadi. Bun-day geterozigotalarni biokimyoviy tahlil usuli bilan aniqlash mumkin.

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

Odatda, har bir juft gen mustaqil ravishda bitta belgini yuzaga chiqaradi. Lekin ayrim holatlarda bir juft genning belgisini yuzaga mustaqil chiqishida unga allel bo'lmagan ikkinchi genlar o'z ta'siri-ni ko'rsatishi mumkin. Natijada, belgilarning kelgusi avlodlarda hosil bo'lishi G.Mendel qonuniyati bo'yicha bo'lmaydi. Allel bo'l-magan genlarning uch xil ta'siri yaxshi o'rganilgan: komple-mentarlik, epistaz va polimeriya.

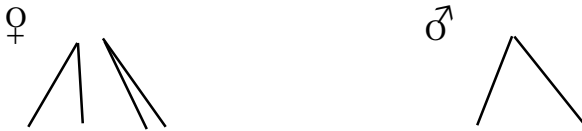
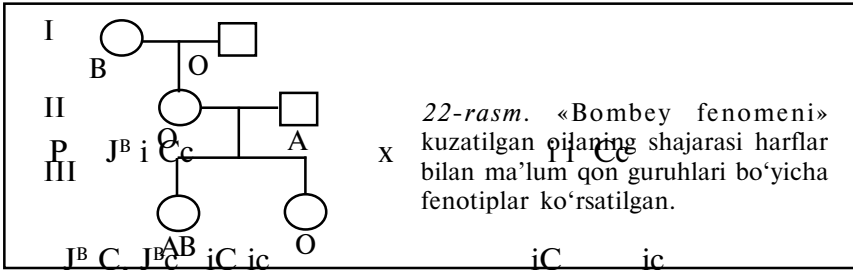
1. *Komplementarlik* — tabiatda keng tarqalgan ikki yoki undan ortiq allelmas (odatda, dominant bo'lgan) genlarning o'zaro ta'sirida yangi belgi yuzaga chiqadi. Bu allellarning har bir genotipda alohida uchraganda muayyan o'ziga taalluqli belgini yuzaga chiqaradi. Masalan, odamning normal eshitish qobiliyati *D* va *E* allelmas dominant genlarning o'zaro ta'siri bilan bel-gilanadi (*D*—chig'anoq rivojlanishini, *E*—eshitish asabi rivoj-lanishini belgilaydi). Har ikki genlar bo'yicha dominant gomo-zigotalar (*DDEE*) yoki geterozigotalar (*DdEe*)da eshitish qobiliyati normal rivojlanadi. Agar ikkala allelmas genlarning bittasi retsessiv gomozigota holida kelsa (*Ddee* va *ddEE*), karlik kasalligi kuzatiladi. Interferon oqsili, gemoglobin polipeptidlari sin-tezlanishi, sochning pigmentatsiyasi ham komplementarlik xusu-siyatiga bog'liq.

Odamlarda uzoqni ko'ra olmaslikning ikki xili ma'lum: past (—2,0...4,0 dioptriy) va yuqori (—5 dan yuqori dioptriy). Bu ikkala belgi ham normada ko'rishga nisbatan dominant hisoblanadi va shu belgilarni yuzaga chiqaruvchi genlar alohida xromosomalarda joylashgan bo'lib, o'zaro bog'lanmagan. Yuqoridagi ikkala

dominant genlari bo'lgan kishilarda uzoqni ko'rolmaslikning faqat yuqori xili sodir bo'ladi, ya'ni past xilini yuzaga chiqaruvchi gen yuqori xilini yuzaga chiqaruvchi gen bilan birga kelganda uning ta'sirini kuchaytirib yuborar ekan. Uzoqni ko'ra olmaslikning past turini yuzaga chiqaruvchi genni — (D), uning normal allellini esa, (d) va yuqori xilini yuzaga chiqaruvchi genni esa (C), uning normal allellini (c) geni bilan belgilasak. Uzoqni ko'ra olmaslikning past xili bo'lgan ayol ($DdCc$) uzoqni ko'rolmaslikning yuqori xili bo'lgan erkakka ($ddCc$) turmushga chiqsa, bu oilada tug'ilgan bolalarning yarmi ($2/4$) uzoqni ko'ra olmaslikning yuqori xili bilan, $1/4$ past xili bilan va $1/4$ tasi esa, normal ko'rish qobiliyatiga ega bo'lib tug'iladi. Uzoqni ko'ra olmaslikning yuqori xiliga ega bo'lgan bolalarning bittasida bu belgi bitta dominant gen bilan (C) yuzaga chiqsa, ikkinchisida ikkita dominant genlar (DC) bilan yuzaga chiqadi. ($DdCc$)li genotipda uzoqni ko'ra olmaslikning yuqori xili (D) genning (C) gen ta'sirini kuchaytirish bilan yuzaga chiqadi. Bitta belgini yuzaga chiqishini ta'minlaydigan ikkita juft allel bo'lmagan genlarga *komplementar genlar*, deyiladi.

2. *Epistaz* — har xil allelga kiruvchi genlarning biri ikkinchisining ta'sirini bo'g'ib qo'yish holati. Agar dominant allel epistazlik xususiyatiga ega bo'lsa — *dominant epistaz*, gomozigot holda retsessiv allellar epistazi— *retsessiv epistaz*, deyiladi. Ta'siri yuzaga chiqmay qoladigan gen — *gipostatik gen*, ustun keluvchi gen esa, *supressor*, deb ataladi. Masalan, tovuqlarda patning rangi, qovoq urug'i rangi epistaz ta'sir natijasida yuzaga chiqadi. Odamlarda epistaz ta'sirga «Bombey fenomeni» misol bo'la oladi.

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



Ikkinchi avlodagi qizning qon guruhi I qon guruhi bo'lsa-da, unda yana III qon guruhini belgilovchi gen — B bo'ladi. Lekin bu gen ikkita retsessiv epistatik gen ta'siri ostida o'z belgisini yuzaga chiqarolmaydi. Shunday genotipli qiz I qon guruhli qizga turmushga chiqqan, ya'ni:

$$P \quad J^B i cc \times \quad J^A i cc$$



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

3. Polimeriya. Genlarning o'zaro ta'siri shakllaridan biri bo'lib,

har xil dominant allelmas genlarning bitta belgini kuchaytirishidir. Tabiatda keng tarqalgan. Bunday genlar polimer genlar, deyiladi, belgi esa, poligen, deb ataladi. Odatda, polimer genlar bir xil simvollar bilan belgilanadi ($A_1 A_1$ va $a_1 a_1$; $A_2 A_2$ va $a_2 a_2$; $A_3 A_3$ va $a_3 a_3 \dots$). Genotipda dominant allellar soni qancha ko'p bo'lsa, belgi shuncha kuchli namoyon bo'ladi. Organizmlarning og'irligi, bo'yining uzunligi, arterial bosimning o'lchami, har xil moddalar miqdori shu yo'sinda nasldan naslga o'tadi. Masalan, odamda terisining pigmentatsiyalanishi dominant holatdagi melanin geniga bog'liq, lekin bu belgining miqdoriy ko'rsatkichlari 4 ta har xil allelga kiruvchi polimer genlarga bog'liq. Bu genlarning dominant allellari qancha ko'p bo'lsa, teri pigmentatsiyasi shuncha kuchli namoyon bo'ladi.

Terining rangi (qora) beshta yoki oltita polimer bo'lgan genlar ishtirokida hosil bo'ladi. Afrikalik qora tanlilarda shunday polimer dominant genlarning soni ko'p bo'ladi. Yevropoidlarida esa, shu genlarning retsessiv allellari uchraydi. Qora tanli bilan oq tanli nikohidan o'rtacha rangli bolalar (mulat) tug'iladi. Bunday bolalardan esa, kelajakda qora tanli, o'rtacha rangli va oq tanli farzandlar tug'ilishi mumkin. Odam bo'yining uzunligini belgilovchi uchta polimer genning faqat retsessiv allellari ($a_1 a_2 a_3$) bo'lsa, shu kishining bo'yi past (150 sm) bo'ladi, dominant allellari bo'lsa ($A_1 A_2 A_3$), bo'yi uzun (185 sm) bo'ladi. Bo'yi past qiz bo'yi baland yigitga turmushga chiqsa, tug'ilgan bolalarning barchasi o'rtacha ($A_1 a_1 A_2 a_2 A_3 a_3$) bo'yli bo'ladi.

Shunday qilib, organizmlarning fenotipida genlarning o'zaro ta'siri boshqa omillar qatorida juda katta ahamiyatga ega.

3.3.3. GENLARNING PLEYOTROP TA'SIRI

Bitta genning ikki va undan ortiq belgining rivojlanishiga ko'rsatadigan ta'sirini shu genning *pleyotrop ta'siri* va bu hodisani *pleyotropiya*, deyiladi (yunon. *pleyo* — ko'p, *tropiya* — ta'sirining yo'nalishi). Genlarning pleyotrop ta'siri, xususiyatlari yaxshi o'rganilgan. Bunday genlarni avtonom yoki mustaqil ta'sir qiluvchi gen, desa ham bo'ladi. Chunki bu gen organ va to'qimalarga alohida ta'sir ko'rsatib turli belgilarni rivojlanishiga olib keladi. Bunga misol qilib, bir genni mutatsiyasi natijasida yuzaga chiqadigan monogen irsiy kasalliklarni olsak bo'ladi. Kelib chiqishiga qarab, bir genning

ta'siri bo'lsa ham organizmning turli qismlari yoki organlar sistemasiga ta'sir ko'rsatadi. Natijada, ikkilamchi belgilarning hosil bo'lishiga olib keladi.

Genlarning pleyotrop ta'siri birinchi marta G. Mendel tomonidan aniqlangan. Uning kuzatishicha, to'q qizil gulli o'simliklar bargining asosida qizil dog'lar bo'lib, urug'ining po'sti esa, kulrang yoki qo'ng'ir bo'ladi. Bu uchta belgi bitta irsiy omil bilan yuzaga chiqishini tushuntiradi. Odamlarda uchraydigan albinizm kasalligi bitta genning mutatsiyaga uchrashi natijasida sodir bo'ladi. Albinos odamlarda terida melanin bo'lmaganligi tufayli terisi rangsiz bo'ladi, shuning uchun quyosh nuri ta'sirida terisi juda tez kuyadi, sochlari, kipriklari va qoshlari rangsiz, ko'zining kamalak pardasi ayrim holatlarda qizargan bo'lib, yorug'likka chidamsiz, ko'rish qobiliyati susaygan bo'ladi.

Alkoptonuriya kasalligida qonda gomogentizin kislotasini parchalovchi ferment sintezini boshqaruvchi gen mutatsiyaga uchragan bo'ladi. Bu fermentning hosil bo'lishi faqat bitta genga bog'liq. Dominant gen bu fermentning hosil bo'lishini ta'minlasa, retsessiv gen esa, bu fermentni hosil qila olmaydi. Natijada, retsessiv gen bo'yicha gomozigotali kishining siydigidagi parchalanmagan gomogentizin kislotasi (yoki alkopton) havoda oksidlanib siydik rangi qorayadi. Qonda fermentning bo'lmasligi, siydikda esa, gomogentizin kislotasining bo'lishi ikkita belgi bo'lib, bitta gen ta'sirida yuzaga chiqadi.

Fenilketonuriya kasalligida ham shunga o'xshash jarayonni kuzatish mumkin. Bitta genning mutatsiyaga uchrashi natijasida fenilalanin kislotasining normada parchalanishi buziladi, bu esa, teri rangini o'zgartiradi, aqliy zaiflikni keltirib chiqaradi va siydikda fenilpironograd kislotasi miqdorini oshishiga olib keladi.

Odamdagi kollagen va fibrillinni sintez qilishni boshqaruvchi gen mutant allellari biriktiruvchi to'qimaga ta'sir qilib uning xususiyatini o'zgartiradi. Biriktiruvchi to'qima hamma organlarning asosi hisoblanadi. Demak, bu genning pleyotrop ta'siri natijasida organizmning fenotipik ko'rinishi ham o'zgaradi. Masalan, Elersa-Danlo va Marfan sindromlarida suyak sistemasiga, yurakning mitral klapanlariga, aorta yoyining kengayishiga, ko'z tuzilishining o'zgarishiga ta'sir ko'rsatadi. Bir genni o'zgarishi natijasida sodir bo'ladigan yana bir kasallik neyrofibromatozdir. Bunday organizmda asab sistemasi, suyaklar sistemasi, teri va ko'z organlarida

o'zgarishlar sodir bo'ladi. Barde-Bidla kasalligida esa, haddan tashqari semizlik, oltibarmoqlilik (qo'l yoki oyoqda), jinsiy organlarning rivojlanmasligi, aqliy qoloqlik va ko'z organlarining kasalliklari yuzaga keladi.

Genlarning pleyotrop ta'siri birlamchi va ikkilamchi bo'lishi mumkin. Birlamchi pleyotrop ta'sirida bitta genning o'zgarishi bir vaqtning o'zida ko'pchilik belgilarga ta'sir ko'rsatadi va bir vaqtning o'zida yuzaga chiqadi. Genlarning birlamchi pleyotrop ta'siriga autosom — retsessiv irsiylanuvchi mukovissidoz kasalligini misol qilsak bo'ladi. Bu kasallikda bitta genning mutatsiyasi membranalar orasidagi oqsillarni sintezida xatolikni vujudga keltiradi, hujayradagi ekzogen xususiyat buzilib natriy va kaliy ionlarini membranadan o'tishini o'zgartiradi. Natijada, bronxlarda quyush shilimshiq hosil bo'ladi, oshqozon osti bezi yoki tashqi sekretiya ishlab chiqaruvchi boshqa bezlarning ishi buziladi.

Genning ikkilamchi pleyotrop ta'sirida esa, bitta genni o'zgarishi natijasida hosil bo'lgan dastlabki belgidan keyin yana birinchi bir necha fenotipik belgilar rivojlanadi. Yuqorida bayon etilgan mukovissidoz kasalligining ikkilamchi ta'sirida turli yallig'lanish jarayonlari, ayrish kanallarini tiqilib qolishi, ovqat hazm qilish sistemasining buzilishiga olib keladi.

3.3.4. GENLARNING EKSPRESSIVLIGI VA PENETRANTLIGI

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

Ekspressivlik — gen ishtirokida fenotipda yuzaga chiqadigan belgilarning har xil darajada paydo bo'lishidir. Masalan, odamda bitta gen ta'sirida yuzaga chiqadigan biron fenotipik belgi xuddi shunday geni bo'lgan boshqa odamda bunday belgi yuzaga chiqmaydi. Bu belgi ayrim odamlarda sezilarsiz bo'lsa, ayrimlarida o'rtacha va yana boshqalarida esa, yaqqol marfo-fiziologik jihatdan buzilishga olib kelishi mumkin. Masalan, odamlardagi neyrofibrinotom autosom dominant tipda irsiylanib, bir xil odamlarda yengil o'tib, ularning terisida sepkillarning bo'lishi yoki pigment dog'larining bo'lishi bilan yuzaga chiqsa, og'ir shakllarida esa, asab sistemalarida xavfli o'smalar hosil bo'lishiga olib keladi.

Autosom dominant tipda irsiylanuvchi Xolt-Orama (qo'l va yurak sindromi) sindromida suyak sistemasi kasallanib yengil

shakllarida qo‘l barmoqlarining rivojlanmaganligi, og‘ir shakllarida esa, qo‘lning naysimon suyaklarining rivojlanmasligiga olib keladi. Genning ekspressivligi tashqi muhit sharoitiga bog‘liqdir.

Penetrantlik — gen yuzaga chiqargan fenotipik belgining son jihatidan ifodalanishiga aytiladi. Bu ko‘rsatkich foizlarda belgilanadi. Ma‘lum bir gen o‘z belgisini shu genga ega bo‘lgan organizmlarning hammasida ham yuzaga chiqara bermaydi. Ayrimlarda bu belgi to‘la yuzaga chiqib penetrantligi yuz foiz bo‘lsa, boshqalarida esa, yuzaga chiqmasligi mumkin. Masalan, belgi gomozigota retsessiv holda, gomozigot dominant holda yoki geterozigota holatida organizmlarning barchasida yuzaga chiqsa penetrantlik 100 % bo‘ladi. Agar genning penetrantligi 50 % bo‘lsa, organizmlarning yarmida yuzaga chiqadi. Masalan, 100 % penetrantlikka raxit kasalligida kuzatiladigan gipofosfatemiyani misol qilib olish mumkin. Bu kasallikda skeletning qanday darajada o‘zgargan bo‘lishiga qaramasdan barcha kasallikka uchraganlarning qonida fosfor miqdori kam bo‘ladi. Tutqanoq kasalligi, qand kasalligida esa, penetrantlik 65 % bilan yuzaga chiqadi. Demak, mutatsiyaga uchragan gen dominant bo‘lsa ham uning belgisi shu geni bo‘lgan organizmlarni barchasida ham hosil bo‘lavermas ekan. Genlarning ekspressivlik va penetrantlik hodisasiga tashqi muhit omillari katta ta‘sir ko‘rsatadi.

3.4. Irsiyatning xromosoma nazariyasi

1906-yilda V. Betson va R. Pennet diduragay chatishtirish bo‘yicha no‘xatlarda o‘tkazgan tajribalarini e‘lon qilishdi. O‘z tajribalariga asoslangan holda belgilar mustaqil nasllanishi bilan birgalikda juft nasllanishi ham mumkin ekanligini aytib o‘tishdi. Bundan tashqari, ayrim genlar o‘zaro bog‘lanib birikkan holda irsiylanishini ham mumkin ekanligini ko‘rsatib o‘tishdi. Lekin ular genlarni birikkan holda irsiylanishi mumkinligini to‘liq tushuntira olishmadi.

1911-yilda amerikalik olim Tomas Gent Morgan va uning shogirdlari drozofila meva pashshasida olib borgan tajribalari zaminida birinchi bor tirik organizmlarda avloddan avlodga fiziologik va patologik sifatlar va belgilarni tashib yuruvchi omil bo‘lishi mumkinligini, genlar xromosomalarda joylashganligini isbotlashdi.

Shu davrdan boshlab, irsiyatning xromosoma nazariyasi kashf etildi va bu soha shakllanib, rivojlana boshladi.

T. Morgan olib borgan tadqiqotlar asosida birinchi marta drozofila pashshasida xromosomaning genetik xaritasi tuzildi. Xromosomalarning bo‘linish davrida joylarning almashinib qolish holati aniqlandi. Shu asosda irsiy belgilarning taqsimlanish hodisasini oldindan aytib berish imkoniyati tug‘ildi.

T. Morgan va uning shogirdlari ko‘p yillik tadqiqot ishlarini, asosan, quyidagi ikki yo‘nalishda olib borishgan:

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

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

T. Morgan va uning shogirdlari G. Mendel qonunlarini xromosomalarda asosida o‘rganib belgilarning mustaqil taqsimlanish qonuniyatiga o‘zgarishlar kiritish kerak, degan xulosaga kelishdi. Chunki genlar nasldan naslga alohida-alohida holda o‘tmasdan, balki birikkan holda, ya‘ni guruh-guruh bo‘lib o‘tar ekan.

Genlar soni xromosomalarda sonidan ancha ortiq bo‘lganligi sababli bitta xromosomada juda ko‘p genlar joylashadi va bitta xromosomada joylashgan genlar bog‘lanish guruhini hosil qiladi. Har bir organizmda bog‘lanish guruhlarining soni gaploid to‘plamdagi xromosomalarda soniga teng bo‘ladi. Masalan, drozofilada birikish guruhlarini soni 4 ga, jo‘xorida 11 ga, odamda 23 ga teng. Hozirda odamlardagi genlarning 25 guruh bog‘lanish tiplari aniqlangan. 22 guruhi — autosomalarda orqali, X va Y xromosomalardagi genlar alohida birikish guruhini hosil qiladi va 25 guruh metoxondriyalardagi DNK molekulasiga joylashgandir. Bu hodisani yaxshi tushunish uchun drozofilada ikki juft belgilarning nasldan naslga o‘tishi bilan tanishamiz. Drozofilada kulrangni belgilovchi gen (B) qora rangning geni (b) dan dominantlik qiladi. Normal qanot geni (V) esa, kalta qanotni belgilovchi gen (v) dan ustunlik qiladi. Kulrang va normal qanotli ($BBVV$) pashshalarni qora va kalta qanotli ($bbvv$) pashshalarga chatishtirsak, birinchi avlodda bir xillik yuzaga chiqadi, ya‘ni kulrang va normal qanot pashshalar hosil bo‘ladi. Keyin F_1 ning irsiy tuzilishini (strukturasini) aniqlash

uchun bu duragaylarni retsessiv belgiga nisbatan digomozigot pashshalar (avval erkak jinsli, keyin urg'ochi jinsli) bilan chatishtiramiz:

$$P \quad BbVv \quad - \quad bb \quad vv$$

$$F_1 \quad BbVv \quad \quad \quad bb \quad vv$$

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

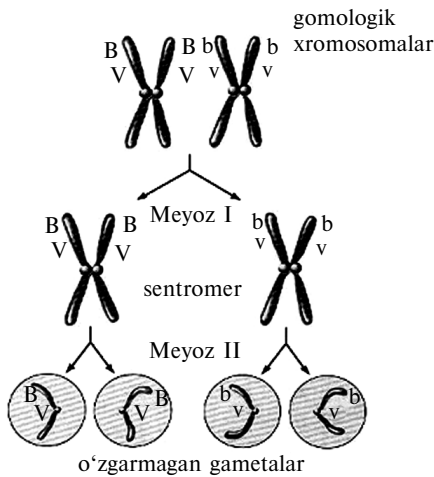
F_1	B	b	x	b	b	F_2	1	B	b	$:$	1	b	b
	V	v		v	v			V	v		v	v	
								50	%		50	%	

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

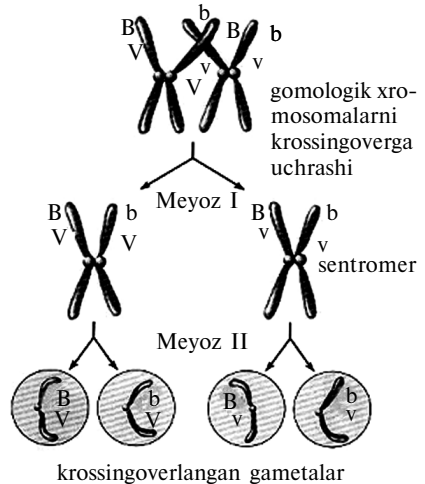
Agar urg'ochi digeterozigot pashshani tahlil qiluvchi duragaylash usulida tekshirsak, avvalgi tajribaga nisbatan boshqacharoq natijani kuzatamiz. Bunda to'rt xil variantda belgilariga ega bo'lgan avlod hosil bo'ladi. Lekin G. Mendel tajribalarida kuzatilgan 1:1:1:1 nisbatan farq qilib, ota-onanikiga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

bo'lgan avlodni nokrossoverlar, deb ataladi.

T. Morgan qoidasi — bitta xromosomada joylashgan genlar birikuv guruhlarini hosil qiladi va nasldan naslga bog'langan holda o'tadi. Ularning birikish kuchi shu genlar orasidagi masofaga teskari proporsionaldir. Genlar orasidagi masofa *morganida*, deb ataladigan birlik bilan ifodalanadi: 1 morganida 1 % krossingover



23-rasm. To'la bog'lanish jarayoni.



24-rasm. Chala bog'lanish jarayoni.

kuzatiladigan genlar orasidagi masofaga teng (ko'p adabiyotlarda *santimorganida* (sM) iborasi ishlatiladi). Biz yuqorida ko'rib chiqqan misolimizdagi ikki gen orasidagi masofa 17 morganidaga teng ($8,5 \% + 8,5 \% = 17 \%$).

Genlarning birikuviga bag'ishlangan tajribalar yordamida biz xromosomalarning genetik xaritasini yaratamiz. Umumiy xulosa qilib, T. Morgan ishlarining asosini quyidagicha ifodalash mumkin:

1. Irsiy omillar, ya'ni genlar xromosomalarda joylashgan;
2. Xromosomalarda har bir gen maxsus lokusni egallaydi va xromosomada bitta chiziq bo'lib joylashadi;
3. Bitta xromosomada joylashgan noallel genlarning birga taqsimlanishi birikkan holda nasllanish deyiladi;
4. Bir-biriga birikkan genlar bitta birikish guruhini hosil qiladi va ularning soni xromosomalarning gaploid soniga teng bo'ladi;

5. Ba'zan birikkan belgilarda ajralish kuzatiladi, ya'ni meyozi jarayonida xromosomalar gomologik qismlari bilan almashinadi (krossingover);

6. Krossingoverning miqdori xromosomalardagi genlar orasidagi masofaga bog'liq. Genlar orasidagi masofa qancha uzoq bo'lsa, krossingover shuncha ko'p bo'ladi. Genlar orasidagi krossingover holatidan genetik xaritalar tuzishda foydalaniladi. Jinsiy xromosomalarda krossingover holati faqat urg'ochi organizmlarda kuzatiladi. Erkak organizmlarning xromosomalari nogomologikdir. Krossingover miqdori 50 % dan oshmaydi.

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

Jinsga bog'liq belgilarning nasldan naslga o'tishi. Jins, bu belgi va xususiyatlar to'plami bo'lib, avlodlar va ulardagi irsiy belgilarni jinsiy hujayralar (gametalar) orqali yuzaga chiqaradi. Sitologik tekshirishlar natijasida urg'ochi va erkak organizmlar bir-biridan ayrim xromosomalar bilan farqlanishi aniqlangan. Erkak va urg'ochi organizmlarning bir-biridan farq qiluvchi xromosomalari — *jinsiy xromosomalalar*, deyiladi. Urg'ochi va erkak organizmlar kariatipini sitogenetik tahlil qilib, ularning faqat bir jufti farq qilishi aniqlangan. Bunday xromosomalar — *geteroxromosomalalar*, deyiladi va lotincha *X* va *Y* harflari bilan belgilanadi.

X. Genkin 1891-yilda ayrim hasharotlarning mitoz usulida bo'linish jarayonini o'rganish paytida hujayraning bitta qutbda yaxshi bo'yalgan tanacha borligini ikkinchi qutbda esa, bu tanacha yo'qligini yozadi. Ana shu bo'yalgan tanachaning nimaligini X. Genkin bilmaydi, shuning uchun uni *X* (iks) bilan ifodalaydi. 1902-yilda K. Mak-Kleng bu tanachaning jinsini aniqlashga aloqasi bo'lsa kerak, deb faraz qiladi. Keyinchalik (1905) E. Vilson bu tanachani *X* xromosoma, deb nomlaydi. Juft bo'lmagan va erkak jinsini aniqlovchi ikkinchi xromosomani esa, *Y* xromosoma, deb ataydi. Shunday qilib, jinsiy xromosomalar *X* va *Y* deb nomlanadigan bo'ldi.

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


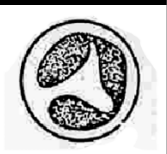

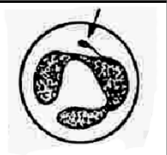




Ikkinchi variant tajribada esa, aksincha, qizil ko'zli urg'ochi drozofila pashsha oq ko'zli erkak pashsha bilan chatishtirildi. Ularning F_1 avlodidagi hamma pashshalari qizil ko'zli bo'lib chiqdi. Lekin jins bo'yicha 1:1 nisbat saqlandi. Bu tajriba jinsiy xromosoma bilan birikkan muayyan belgining nasldan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

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

1949-yilda Bertram va Barr mushak neyronlarini tekshirib, somatik hujayralarda interfaza holatida barcha sut emizuvchi hayvonlarga (jumladan, odamga) xos bo'lgan jinsiy tafovutlarni topishdi. Urg'ochi organizmlarning xilma-xil to'qimalaridan olingan hujayralar o'rganilganida, ularning interfaza holatida yadrosida periferiya bo'ylab joylashgan yasmiqsimon xromatin parchalari (kattaligi 0,8 mkm.dan 1,2 mkm.gacha boradigan) borligi topildi. Mana shu tuzilma keyinchalik Barr tanachalari, deb atalgan. Erkak hujayralarida bunday parchalar bo'lmaydi.

Odamda Barr tanachalarini og'iz bo'shlig'i shilliq pardasidan olingan epiteliy qirmasida topish oson. Normal ayollar neytrofil leykotsitlarining bir qismi (limfotsitlar)da «nog'ora cho'pi», deb ataladigan o'ziga xos yadro ortig'i bo'ladi (25-rasm).

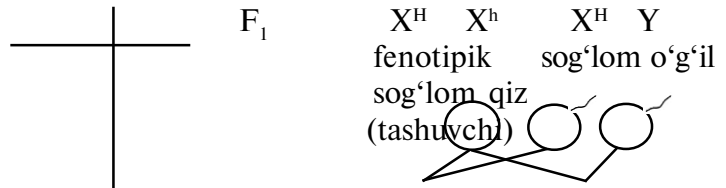
Jinsiy xromosomalarda joylashgan genlar ta'sirida yuzaga

	I	II	III
1 X= xromosoma	Normal erkak XY yoki kasal ayol XO (Shereshevskiy-Terner sindromi)		
2 X= xromosoma	Normal ayol XX yoki kasal erkak XXY (Klaynfelter sindromi)		
3 X= xromosoma	Kasal ayol XXX (trisomiya X) yoki kasal erkak XXXY (Klaynfelter sindromi)		
4 X= xromosoma	Kasal ayol XXXX (polisomiya X) yoki kasal erkak XXXXY (Klaynfelter sindromi)		

25-rasm. X xromosoma soni (I), og'iz bo'shlig'i shilliq pardasidagi Barr tanachalari soni (II) va limfotsitlar yadrolaridagi «nog'ora cho'plari» soni (III)ning bir-biriga bog'lanishi.

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

I	Belgi	gen	P	X ^H	X ^H	-	X ^h	Y
				sog'lom			kasal	
	gemofiliya	X ^h						
	sog'lom	X ^H	gametalar	X ^H	X ^h		Y	



Lekin bunday qizlar sog'lom erkakka turmushga chiqsa, oilalarida 50 % o'g'il bolalarning kasal bo'lib tug'ilish ehtimoli bor:

II P $X^H X^h - X^H Y$ $X^H X^H -$ sog'lom qiz
 $X^H X^h -$ tashuvchi qiz
 $X^H Y -$ sog'lom o'g'il
 $X^h Y -$ kasal o'g'il

gametalar $X^H X^h X^H Y$

F₂ $X^H X^H, X^H X^h, X^H Y, X^h Y$
 ka/1 o'g'il

Agarda, shu kasallikni tashuvchi qiz kasal erkakka turmushga chiqsa, kasal bolalarning tug'ilish ehtimoli quyidagicha bo'ladi:

III P $X^H X^h - X^h Y$ $X^H X^h -$ tashuvchi qiz
 $X^H Y -$ sog'lom o'g'il
 $X^h X^h -$ kasal qiz
 $X^h Y -$ kasal qiz

gametalar $X^H X^h X^h Y$

$X^H X^h X^H Y X^h X^h X^h Y$

Jinsga bog'langan belgigimni qilib yana *daltonizm* (rangni ajrata olmaslik) kasalligini o'lish mumkin. Kasallikni kimyogar Dalton nomi bilan atalishning sababi, u ranglarni ajrata olmaydigan dastlabki o'rganilgan kasallardan biri edi. XVIII asr oxirlari XIX asr boshlaridayoq ranglarni ajrata olmaslik kasalligining nasldan naslga berilishi aniq ma'lum bo'lgan. Agar ayol kishi daltonizm kasalligi bilan og'rikan bo'lib, uning turmush o'rtog'i sog' bo'lsa, oilada tug'ilgan o'g'il bolalarning barchasi onasiga o'xshagan daltonizm kasalligi bilan tug'iladi, qizlarning barchasi esa, sog'lom bo'ladi. Agar teskarisi bo'lsa, ya'ni ota daltonizm kasalligi bilan og'rikan bo'lib, ona sog'lom bo'lsa, kasallikning bolalarda paydo bo'lishi butunlay o'zgaradi va barcha bolalar sog'lom tug'iladi.

Ota ham, ona ham sog'lom bo'lgan oilada esa, qizlar sog'lom

tugʻilib, oʻgʻil bolalarning yarmi daltonizm kasalligi bilan tugʻilishi mumkin. Bunda ona shu kasallik (gen)ni tashuvchi hisoblanadi. Demak, ayollar va erkaklar oʻrtasida daltonizm kasalligining uchrashi bir xil emas ekan. Masalan, AQSHda 8 % erkaklarda va 0,5 % ayollarda daltonizm kasalligi uchraydi.

Mushak distrofiyasi (Dyushen sindromi) — kasalligi ham retsessiv gen taʼsirida yuzaga chiqib, jins bilan bogʻlangan holda nasldan naslga oʻtadi. Bu kasallik bolaning juda yoshligidan paydo boʻlib, yil oʻtgan sari kuchayib boradi, bola 20 yoshga yetganda esa, ogʻir mayiblikka va oʻlimga olib keladi. Shuning uchun muskullar ishi buzilishining Dyushen xili bilan kasallangan erkaklardan nasl qolmaydi. Shu belgi boʻyicha geterozigotali ayollar esa, fenotipik sogʻlom hisoblanadi.

Odamlarda *X* xromosomada joylashgan genlardan yana biri tishlarning tuzilishi oʻzgarib, tish emalining qorayishidir. Bu *X* xromosomaga birikkan dominant gendir. *Y* xromosoma orqali juda kam (3—4) genlarni oʻtishi aniqlangan. Ularga androgenlarga taʼsirchanlikni aniqlovchi, urugʻdonning rivojlanishini boshqaruvchi, toʻqimalarning bir-biriga muvofiqligini taʼminlovchi va organizmning boʻyiga oʻsishini boshqaruvchi genlar kiradi. Quloq suprasida, chakkasida tuklarning boʻlishini (gipertirixoz) va terida qattiq tangachali oʻsiqlarning yuzaga kelishini boshqaruvchi genlar (ixtioz) ham kiradi, deb taxmin qilinadi.

Bunday belgilar otalardan faqat oʻgʻillariga oʻtadi. Masalan, barmoq oralarida pardalarning boʻlishini koʻrib chiqsak. Ayol sogʻlom, erkak kasallikni saqlovchi boʻlsa, bu belgi faqat oʻgʻillarga oʻtadi, yaʼni:

P XX — XY^α

gametalar X X Y^α

XX XY^α

sogʻlom qiz kasal oʻgʻil

Demak, nasldan naslga oʻtuvchi belgilarning moddiy ifodasi xromosomalarda joylashgan boʻladi. Xromosomalarning har xil sabablarga binoan zararlanishi avlodda xromosoma kasalliklarini paydo boʻlishiga olib keladi.

Jinslar nisbati — jinslar nisbati, odatda, uch davrga boʻlinadi:

1. Zigota;
2. Tug‘ilish;
3. O‘sinh va rivojlanish davrlari.

Zigota davrida erkak va urg‘ochi zigotalar sonining bir-biriga bo‘lgan nisbati aniqlanadi va bunga jinslarning birlamchi nisbati, deyiladi. Lekin odamlarda jinslarning birlamchi nisbatini o‘rganib bo‘lmaydi, chunki odamlarda jinsni bola tug‘ilgan paytda aniqlanadi, ya’ni jinslarning ikkilamchi nisbati o‘rganiladi. Jinslar nisbati bola tug‘ilgandan keyin uning o‘sinh va rivojlanish davrida o‘zgarishi mumkin. Bunday davrda jinslarning uchlamchi nisbati o‘rganiladi. Hayvonlar, o‘simliklarda erkak va urg‘ochi organizmlar nisbati 1:1, ya’ni erkak va urg‘ochi organizmlari soni taxminan bir-biriga teng bo‘ladi.

Odamzod jinsining nisbati har bir guruhda X va Y xromosomal spermatozoidlar bab-baravar 50 % ni tashkil qilganligi uchun ayol va erkak nisbati 1:1 bo‘lishi kerak. Vaholanki, bu nisbat erkak jinsi tomondadir. Har 100 ta tug‘ilgan qiz bolalarga o‘rtacha 106 ta o‘g‘il bolalalar to‘g‘ri keladi. Yosh va sog‘lom ota-onalar yoshi o‘tgan ota-onalarga qaraganda, ko‘proq o‘g‘il ko‘rishadi. Lekin yangi tug‘ilgan o‘g‘il chaqaloqlarning qiz chaqaloqlarga nisbatan ko‘proq nobud bo‘lishi tufayli tabiatda jinslar nisbati tenglashib oladi.

Avlod shajarasini jins nuqtayi nazaridan tekshirilganda, ayrim oilalarda bir jinsli, ya’ni faqat o‘g‘il bolalar yoki faqat qiz bolalar ketma-ket tug‘ilishi kuzatiladi. Adabiyotlarda ketma-ket 10—15 ta o‘g‘il-qiz tug‘ilgan oilalar qayd qilingan.

3.5. Odam xromosomalarining xaritasi

Bitta xromosomadagi genlarning bir-biriga nisbatan qiyosiy joylashuvini tasvirlovchi chizma genetik xarita, deyiladi. Genetik xarita tuzish ancha murakkab ish bo‘lib, buning uchun tajriba o‘tkazuvchiga shu organizmda uchraydigan bir qancha mutant genlar ma’lum bo‘lishi kerak va ular bilan juda ko‘plab chatishtirish ishlari olib borishga to‘g‘ri keladi. Genetik jihatdan juda yaxshi o‘rganilgan organizmlarda ularning genetik xaritasi to‘liq tuzilgan (drozofila pashshasi, makkajo‘xori, neyrospora va boshqalarda). Genetik xarita har bir birikkan gen guruhlari uchun

alohida tuziladi. Har bir xromosomadagi genlarning nomlari hamda ular orasidagi masofa morganida belgilanib, sentromeralarining joylashishi ham ko'rsatiladi. Drozofila pashshasida hammasi bo'lib, 4 ta birikkan genlar guruhi bor. *X* xromosomada joylashgan genlar birinchi guruhni, ikkita katta metasentrik xromosomalardagi genlar esa, ikkinchi va uchinchi guruhni nihoyat eng kichik xromosomadagi genlar to'rtinchi guruhni hosil qiladi.

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

Tadqiqotlar natijasida hozirda odamlarda 25 ta guruh bog'lanish tiplari aniqlangan. 22 guruhi autosomalarda, ikki guruhi *X*, *Y* xromosomalarda va bir guruhi esa, mitoxondriyalardagi DNKlarda joylashgan. Odam genomini o'rganishning asosiy maqsadi, uning xromosomalardagi genlarini aniq joylanishini bilish va genetik xaritasini tuzishdir. Genetik xaritani bilish ko'pgina irsiy kasalliklarning oldini olishga, o'rganishga va davolashga yordam beradi. Genetik xarita tuzishda xromosomalarning tanlanib bo'yalish xususiyatidan ham keng foydalaniladi. Xromosomalarni maxsus bo'yoqlar bilan bo'yalganda, uning qismlari har xil bo'lib, ya'ni tanlanib bo'yaladi. Shu bo'yalgan qismlarga qarab, undagi genlarning joyi aniqlanadi. Xromosomalarning genetik xaritasini tuzish juda mashaqqatli ish bo'lishiga qaramasdan hozirgi paytda o'rganilmagan xromosomalarning genetik xaritalari tez sur'atlar bilan yaratilmoqda.

Genetik xaritada genlarning taxminiy joylanishi va genlar orasidagi masofa ko'rsatiladi. Genetik xaritalarni geografik xaritalarga o'xshab turli masshtablarda tuzish mumkin. Eng kichik masshtabli xarita xromosomalarni differensial bo'yalishi orqali tuziladi. Bunda,

asosan, bitta nukleotitdan foydalaniladi. Demak, eng yirik masshtabli xaritada bitta xromosomadagi nukleotidlar ketma-ketligi to'liq ko'rsatilishi kerak bo'ladi. Odam genomi taxminan 3000 sM (santimorganida)ga teng, deb hisoblansa, uning xaritisini tuzish esa, juda mashaqqatli ish ekanligini ko'z oldimizga keltirishimiz mumkin. Hozirda odamning hamma xromosomalariga kichik masshtabli xaritalar tuzilgan bo'lib, ikkita belgini ifodalovchi genlar (markerlar) orasi 7.10 mln juft asoslardan yoki 7.10 Mb (megobaz; 1 Mb=1 mln juft asos)dan iboratdir. Yangi ishlab chiqilgan usullar yordamida odamlarning 50 ming markerga teng ma'lumotlarini saqlaydigan genetik xaritalari tuzilgan. Bu degani ularning orasida 10 mingdan ortiq juft asoslar borligidir va ular orasida bir qancha genlar joylashganligidir. Shuning uchun hali hamma genlarning ma'lumotlari to'liq o'rganilmagan.

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

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

NAZORAT SAVOLLARI

1. G. Mendelning hayoti va olib borgan ishlari haqida nima bilasiz?
2. Duragay (gibrid), dominant va retsessiv belgi, gomozigot va geterozigot, genotip va fenotip atamalari nimani anglatadi?

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

Masalalar

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

2. Odamda qora ko'zlar belgisi (A) qoramas ko'zlar belgisi (a) ustidan, qora sochlar belgisi (B) qoramas sochlar belgisi ustidan dominant bo'lsin. Ko'zi, sochlari qora bo'lmagan ayol bilan qora

ko'zli, qora sochli erkak nikohidan ikkita bola tug'ildi: ularning biri qora ko'zli, ammo sochi qora emas, ikkinchisining ko'zi qora emas-u, lekin sochi qora. Butun oila genotipi aniqlansin.

3. Odam badanining rangi ikki juft genga bog'liq, belgilar oraliq holda naslga o'tadi. Qora tanli (negroid irqiga mansub) odam bilan oq tanli (yevropoid irqqa mansub) odam nikohidan birinchi avlodda badanning rangi qanday bolalar dunyoga keladi, deb kutsa bo'ladi-yu, gibril bilan xuddi shunday (genotipi jihatidan) odam nikohidan ikkinchi avlodda badanning rangi qanday bolalar tug'iladi, deb kutsa bo'ladi?

4. Daltonizm geni (retsessiv) X xromosomaga bog'liq holda nasldan naslga o'tadi. Sog'lom erkak otasi daltonik bo'lgan ayolga uylanganida oilada qanday farzandlar tug'iladi? Daltonizm geni qaysi bolaga o'tadi?

3-AMALIY MASHG'ULOT

Belgilarning nasllanish qonuniyati

Mashg'ulotning maqsadi. Duragaylash usulining mohiyatini, irsiyat fanida qo'llaniladigan asosiy atamalarni, ularni belgilar yordamida ifodalanishi va sitologik asoslarini puxta o'zlashtirib olib, mono, diduragay va tahlil qiluvchi chatishtirishga tegishli masalalarni yechishni o'rganish. Genlarning birikish, krossingover, jinsga bog'liq belgilarining irsiylanish qonuniyatlarini o'zlashtirish.

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

Amaliy vazifa. Talabalar o'qituvchi ko'magida irsiyatning asosiy qonuniyatlarini qaytarib monoduragay, diduragay tahlil qiluvchi chatishtirish, genlarning chala va to'liq birikishi, jinsga bog'liq irsiylanishini ifodalovchi masalalarni yechishadi.

8-jadval

Genetikaning asosiy qonuniyatlari

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

- F (filiye) — avlod, gibridlangan nasl (F_1, F_2, F_3, \dots);
 F_b — F_1 organizmlarni ota-ona organizmlarining biri bilan qayta chatishtirishdan olingan keyingi avlod organizmlari;
 A — dominant gen;
 a — retsessiv gen;
 AA — gomozigot dominant gen;
 aa — gomozigot retsessiv gen;
 Aa — geterozigot allel gen;
 x — chatishtirish belgisi;
 — erkak jins;
 — urg'ochi jins.

Gametalar olishga doir masalalar

0
 1. Quyidagi genotipga ega bo'lgan organizmlar qanday tipdagi gametalarni hosil qiladi:

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

Yechish. Har qanday genetik masalani yechishni gametalarni aniqlashdan boshlash kerak. Buning uchun, avvalo, gametalar softligi qonunini bilish lozim: gametada har bir juft allellardan faqat bittasi bo'ladi. Gametalar turlarining umumiy soni $2n$ ga teng; bu yerda (n) allel juftlarining soni.

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

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

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

Yechish: $AaBb$ — $2^2 = 4$ xil gameta (AB, Ab, aB, ab)
 $AaBbCc$ — $2^3 = 8$ xil gameta ($ABC, AbC, aBC, abC,$
 ABc, Abc, aBc, abc).

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

4. $Cc, CcDd, CCdd, CcDD$ organizmlar qancha va qanday

turdagi gametalarni hosil qilishi mumkin?

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

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

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

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

Monoduragay chatishtirishga doir masalalar

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

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

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

9-jadval

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

Dominant belgi	Retsessiv belgi
<ol style="list-style-type: none"> 1. Qora soch. 2. Teri, soch va ko'z pigmentlarini normada bo'lishi. 3. Qora ko'z. 4. Ko'zning katta bo'lishi. 5. Labning qalinligi. 6. Burun shaklini (Rimcha) bo'lishi. 7. Polidaktiliya (ortiqcha barmoqlilik). 8. Braxidaktiliya (kalta barmoqlilik). 9. Sindaktiliya (barmoqlarning yopishgan bo'lishi). 10. Yuzda sepkil bo'lishi. 11. Past bo'ylik. 12. Tilni nay qilib o'ray olishlik. 13. Normal eshitish qobiliyatiga egalik. 14. Nutqni me'yorda bo'lishi. 15. Sog'lom. 16. Ter bezlarini normada bo'lishi. 17. Rezus musbat qon. 18. II, III, IV qon guruhi. 19. Gemoglobin molekulasining me'yorda bo'lishi. 20. Burun kataklarining torligi. 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Malla soch. 2. Albinizm (pigmentni yo'qligi). 3. Ko'k va kulrang ko'z. 4. Ko'zning kichik bo'lishi. 5. Labning ingichkaligi. 6. To'g'ri burun. 7. Besh barmoqlilik. 8. Barmoqlarning normal holatda bo'lishi. 9. Barmoqlarni normal holatda bo'lishi. 10. Sepkilni bo'lmasligi. 11. Baland bo'ylik. 12. Bunday xususiyat yo'qligi. 13. Tug'ma kar bo'lish. 14. Soqovlik. 15. Qandli diabet (qandsiz diabet, galaktozemiya). 16. Ter bezlarining yo'qligi. 17. Rezus manfiy qon. 18. I qon guruhi. 19. O'roqsimon anemiya. 20. Burun kataklarining torligi.

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

Gomozigot belgilar		Geterozigot belgilar
Dominant	Retsessiv	Oraliq
1. Gemoglobin me'yorda bo'lishi.	1. O'roqsimon anemiya.	1. Eritrotsitlarning bir qismining o'roqsimon bo'lishi.
2. Jingalak soch.	2. Silliq soch.	2. O'roqsimon soch.

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

qurgan. Ulardan kar-soqov bolaning tug‘ilish ehtimolini toping.

2. Normal kiprikli, qalin labli erkak va uzun kiprikli, yupqa labli ayoldan tug‘ilgan birinchi farzand uzun kiprikli, qalin labli bo‘ldi (qalin lab va uzun kiprik dominant belgi). Keyingi farzandlar orasida uzun kiprikli yupqa labli, normal kiprikli yupqa labli farzandlar tug‘ilishi mumkinmi?

3. Odamlarda ko‘zning jigarrang bo‘lishi, ko‘k rangi ustidan va o‘ng qo‘l bilan ishlashga layoqatlilik (o‘naqaylik) chap qo‘l bilan ishlashga layoqatlilik (chapaqaylik) ustidan to‘liq dominantlik qiladi:

a) ota-onasi digeterozigotali bo‘lgan bolalarning ko‘z rangi va qaysi qo‘l bilan ishlashga layoqatlilik bo‘yicha fenotiplari qanday bo‘ladi?

b) otasi ko‘z rangi bo‘yicha geterozigotali va chapaqay, onasi esa, ko‘k ko‘z, lekin ikkinchi belgi bo‘yicha geterozigotali bo‘lsa, shu oilada tug‘ilgan bolalar qanday fenotipga ega bo‘lishadi?

d) ko‘k ko‘z va o‘naqay yigit, jigarrang ko‘z va o‘naqay qizga uylangan. Bu oilada ikkita bola tug‘ilgan bo‘lib, ulardan biri ko‘k ko‘z va chapaqay, ikkinchisi esa, ko‘k ko‘z va o‘naqay bo‘lgan. Ota-onaning va bolalarning genotipini aniqlang;

e) ko‘k ko‘z va o‘naqay yigit, jigarrang ko‘z chapaqay qizga o‘ylangan. Bu oilada ikkita farzand tug‘ilgan bo‘lib, ulardan biri jigarrang ko‘zli va chapaqay, ikkinchisi esa ko‘k ko‘z o‘naqay bo‘lgan. Yigit ikkinchi marta boshqa ayol bilan turmush qurgan bo‘lib, bu ayolning ko‘zi jigarrang, o‘zi o‘naqay bo‘lgan. Keyingi nikohdan tug‘ilgan 4 ta farzandning hammasi jigarrang ko‘zli va o‘naqay bo‘lgan. Yigit va har ikki ayolning genotipini aniqlang.

Oraliq irsiylanishga doir masalalar

1. Odamda ko‘z soqqasining normal rivojlanishini dominant gen (A), rivojlanmasligini retsessiv gen (a) nazorat qiladi. Geterozigota holatida (Aa) chala dominantlik natijasida ko‘z soqqasi kichik bo‘ladi. Ko‘z soqqasi normal rivojlangan yigit ko‘z soqqasi rivojlanmagan qizga o‘ylandi. Ularning farzandlari qanday ko‘z soqqasiga ega bo‘ladi?

2. Talassemiya (kamqonlikning bir turi) chala dominantlik holatda autosoma orqali nasldan naslga o‘tadi. Odatda, retsessiv geni bo‘yicha gomozigotali kishilarda (aa) og‘ir kechadi va 90—95 % o‘lim bilan tugaydi. Dominant gen bo‘yicha gomozigotali kishi kasal bo‘lmaydi. Geterozigotalilarda kasallik yengil shaklda kechadi:

a) agar ota-onalarda kasallikning yengil shakli bo'lsa, bolalarning sog'lom tug'ilish ehtimoli qanday bo'ladi?

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

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

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

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

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

Genlarning o'zaro ta'siri

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

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

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

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

a) ota va ona gomozigot musbat rezusli bo'lsa;

- b) ona gomozigot musbat rezusli, ota manfiy rezusli;
- d) ona gomozigot musbat rezusli, ota geterozigot musbat rezusli;
- e) ona gomozigot musbat rezusli, ota gomozigot musbat rezusli;
- f) ota-ona geterozigot musbat rezusli;
- g) ona geterozigot musbat rezusli, ota manfiy rezusli;
- h) ona manfiy rezusli, ota geterozigot musbat rezusli;
- i) ota-onaning rezusi manfiy bo'lsa.

5. Tushuntiring:

- a) qanday qon guruhiga ega bo'lgan ayollarda, rezus faktori bo'yicha (R^+ yoki R^-) gemolitik sariqlik kasalligi bilan bolalar tug'ilmaydi;
- b) birinchi qon guruhli rezusi musbat bo'lgan bolaga, birinchi qon guruhli rezusi manfiy bo'lgan donor qonini quyish mumkinmi?

Allelmas genlarning o'zaro ta'siri

1. Odamda yaqindan ko'rish dominant belgi bo'lib, turli darajada namoyon bo'ladi. Bu belgi har xil autosomada joylashgan dominant genlarning komplementar ta'siri natijasidir. Genotipda har ikki dominant genlar uchrasa, yaqindan ko'rishning yuqori darajasi, dominant genlardan faqat bittasi uchrasa, belgi o'рта darajada yuzaga chiqadi:

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

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

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

2. Normal eshitish qobiliyati ikkita allel bo'lmagan dominant gen ishtirokida yuzaga chiqadi. Bu genlardan bittasi ichki quloqdagi chig'anoqning, ikkinchisi esa, eshituv asabining normada rivoj-

lanishini ta'minlab turadi. Odamda normada eshitish qobiliyati kar-soqovlik belgisi ustidan dominantlik qiladi va ikki allel bo'lmagan genlar bilan boshqariladi:

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

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

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

a) quyidagi genotipli odamlar o'zaro nikohlanganda farzandlarining eshitish qobiliyati qanday bo'ladi?

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

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

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

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

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

Belgilarning jinsga bog'liq holda irsiylanishi

1. Normal rang ajratish geni (dominant) va daltonizm geni

(retsessiv) X xromosomaga joylashgan. Daltonik erkak kishi sogʻlom ayolga uylanganda, oilada daltonik qiz tugʻildi. Ota-ona genotipini aniqlang.

2. Y xromosomaga bogʻliq boʻlgan gipertrixoz belgisi bor bola 17 yoshga toʻlganidan keyin bu belgi yuzaga chiqadi. Ixtiozning bir shakli retsessiv belgi boʻlib, X xromosoma bilan bogʻliq. Har ikki belgi boʻyicha normal ayol bilan gipertrixoz erkak oilasida ixtioz belgisiga ega boʻlgan oʻgʻil tugʻilgan. Shu bolada gipertrixoz belgisi boʻlishi mumkinmi? Ikkita belgi boʻyicha normal farzand tugʻilishi mumkinmi? U qanday jinsli boʻladi?

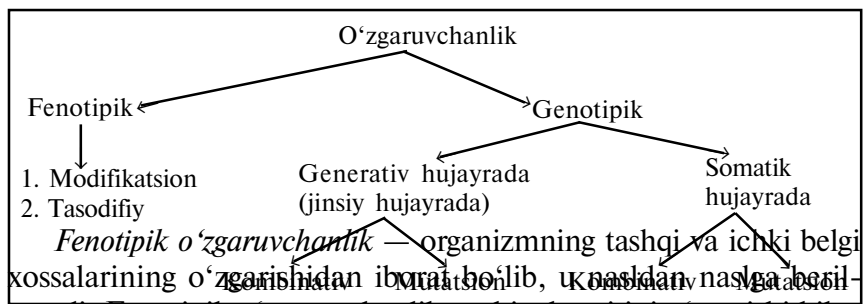
3. Daltonizm va kar-soqovlik belgilari retsessiv belgilardir. Daltonizm geni X xromosomada, kar-soqovlik geni autosomada joylashgan. Daltonik va kar-soqov erkak sogʻlom ayolga uylanganda, oilada bitta oʻgʻil daltonik, kar-soqov, bitta qiz daltonik, lekin normal eshitadigan boʻlib tugʻilgan. Bu oilada har ikki belgisi boʻyicha ham kasal qiz tugʻilishi mumkinmi?

4-bob. OʻZGARUVCHANLIK

4.1. Modifikatsion o'zgaruvchanlik

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

11-jadval



Modifikatsion o'zgaruvchanlikka «Himolay» quyonlari junining rangini misol qilib olish mumkin. Bu zotga mansub quyonlarning ko'zida pigment bo'lmaganligi uchun ko'zi qizil rangda bo'lib, tanasi oq junlar bilan qoplangan, lekin oyoqlari, quloqlari va dumidagi junlarida pigment bo'lganligi uchun qora rangda bo'ladi. Bu belgilar faqat ma'lum muhit sharoitlaridagina yuzaga chiqadi. Quyonlarning genotipi faqat past haroratdagina pigment ishlab

chiqarishi mumkin. Shu sababli, quyon tanasining qaysi qismida qon bilan ta'minlanish susaygan bo'lsa, o'sha qismida qora pigment paydo bo'ladi. Oq rangli quyon tanasining ma'lum qismidagi junini qirib tashlasak va shu joydan junning o'sib chiqishini past haroratda olib borsak, oq jun o'rniga qora junlar paydo bo'ladi. Agar quyonlarning qora rangli junlarini qirib tashlab, ularni issiq haroratli joyda boqilsa, yangi hosil bo'lgan junlar yana oq rangda bo'ladi.

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

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

Organizmdagi belgilarni rivojlanishida tashqi muhit asosiy omil bo'lishi ham mumkin. Ayrim bir gen bilan boshqariluvchi (monogen), irsiy kasalliklarni namoyon qilishi tashqi muhit sharoitiga bog'liqdir. Masalan, monogen kasallik bo'lgan galaktozemiyada bola organizmi mustaqil holda galaktozani o'zlashtira olmaydi. Agar bolani oddiy sharoitda ona suti yoki sigir suti bilan boqilsa, bola sut bilan birga uning tarkibidagi galaktozani ham oladi. Natijada, bolada aqliy qo'loqlik, jigar va ko'zning ishdan chiqishi kabi belgilar paydo bo'ladi. Agar bola ovqatida galaktoza miqdori kamaytiri-

lib, parhez qilinsa, bolaning rivojlanishi normada bo‘ladi. Shunga o‘xshash ko‘pgina irsiy kasalliklarni (fenilketonuriya, alkaptouriya) organizmda rivojlanishiga tashqi muhit asosiy omil bo‘ladi.

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

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

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

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

mumkin.

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

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

4.2. Mutatsion o'zgaruvchanlik

Genotipik o'zgaruvchanlik organizm genotipining o'zgarishi bilan sodir bo'ladi. Shu tufayli, u avloddan avlodga beriladi. Genotipik o'zgaruvchanlik organizmning qayerida kelib chiqishiga qarab ikkiga: *generativ* (jinsiy hujayralardagi) va *somatik* (tana hujayralaridagi) xillariga bo'linadi. O'z navbatida ular kombinativ va mutatsion o'zgaruvchanlikka bo'linadi. Kombinativ o'zgaruvchanlik ota-ona gametalarining qo'shilishidan yuzaga chiqadi. Ota-ona gametalarining qo'shilishi natijasida xromosomalar va genlar to'plamining turli xil kombinatsiyalari hosil bo'ladi. Odamlarda erkak va ayol gametalarining qo'shilish kombinatsiyalari 2^{23} ga tengdir. Krossingover oqibatida xromosomalardagi genlar birikishining yangi xillarining paydo bo'lishi kombinativ o'zgaruvchanlikka ta'sir etuvchi omil sanaladi.

G. Mendel qonunlari, genlarning o'zaro ta'siri T. Morganning

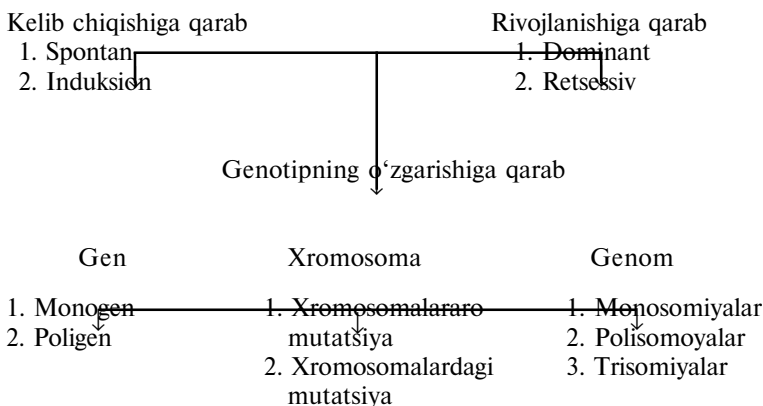
birikkan holda irsiylanish kabi yuqorida keltirilgan mavzular kombinativ o'zgaruvchanlikka misol bo'ladi. Genotipik o'zgaruvchanlikning ikkinchi xili mutatsion o'zgaruvchanlikdir. Mutatsion o'zgaruvchanlikning kashf qilinishi genetika gurkirab rivojlanishi uchun turtki bo'ldi.

1898-yilda rus olimi S.I. Korjinskiy genetik o'zgarishlar bo'lishini topdi, ikki yildan keyin esa, golland botanigi G. De Friz mutatsiya tushunchasini fanga kiritdi. G. De Friz ko'p yillar davomida o'simliklarda uchraydigan mutatsiyalarni o'rgandi. U enotera, deb nomlangan (kipreylar oilasiga mansub, ularga kiprey yoki ivanchoy o'simligi kiradi) o'simlikni 17 yil mobaynida kuzatib boradi. U juda ko'p o'simliklarni kuzatib, avvaliga uchta mutantni topadi: ularning biri pakana, ikkinchisi poyalari uzun-uzun bahaybat, gullari, meva va barglari yirik. Uchinchisining barglari va mevalarida qizil tomirlar bor edi. Olim mutantlar va ularning bo'g'imlarini uzoq vaqt davomida kuzatib, xulosalab, 1901—1903-yillarda o'zining mutatsiya nazariyasini yaratdi. Ushbu mutatsiya nazariyasida ilgari surilgan g'oyalar quyidagilardir:

1. Mutatsiyalar to'satdan paydo bo'ladi;
2. Mutatsiya natijasida hosil bo'lgan yangi belgilar turg'undir;
3. Mutatsiyalar irsiy bo'lmagan o'zgaruvchanlikdan farqli o'laroq, irsiydir va nasldan naslga beriladi;
4. O'zgaruvchanlikning o'rta-miyona shakli tevaragida uzluksiz qator hosil qilmaydi. Chunki mutatsiya natijasida sifat jihatidan o'zgarish sodir bo'ladi;
5. Mutatsiyalar har xil ko'rinishlarda paydo bo'lib, foydali va zararli bo'lishi mumkin;
6. Mutatsiyalarning uchrash ehtimoli o'rganilgan organizmlar soniga bog'liq;
7. O'xshash mutatsiyalar bir necha marta paydo bo'lishi mumkin.

Mutatsion ta'limoti keyinchalik har tomonlama rivojlantirildi va mutatsiyalarning ko'plab turlari aniqlandi. Quyidagi jadvalda buni ko'rib chiqishimiz mumkin (12-jadval).

12-jadval



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

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

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

Mutagen omillar:

1. *Fizikaviy omillar* — α , β va γ nurlari, rentgen nurlari, radioaktiv elementlar (radiy, radon, kaliy izotoplari, uran kabi moddalar kiradi), ultrabinafsha nurlar, yuqori haroratni olsak bo'ladi.

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

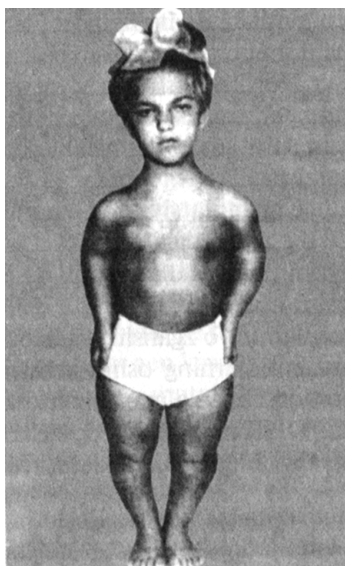
3. *Biologik omillar* — ayrim virus kasalliklari (qizamiq, gripp, qizilcha), ayrim mikroby antigenlari, oziq-ovqatlarni noto'g'ri ishlatish sababli bo'lishi mumkin.

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

Tabiiy sharoitda mutatsiyalarni hosil bo'lish tezligi juda kamdir. Odam genlarni nasldan naslga o'tishida hosil bo'ladigan mutatsiyalar o'rtacha 1:10 dan 1:10 gacha to'g'ri keladi. Bu million hujayralardan faqat bittasi yangi mutatsiya hosil bo'lishi mumkin, deganidir. Lekin genlarning soni g'oyat katta ekanligini hisobga oladigan bo'lsak, erkak gametalari ham, ayol gametalari ham kamida 10 % yangidan paydo bo'ladigan qandaydir biror mutatsiyaga ega bo'ladi.

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

Agar dominant tipda mutatsiya hosil bo'lsa, unda mutatsiyani yuzaga chiqishi shu organizmni yashovchanligiga va nasl qoldirish xususiyatiga bog'liq bo'ladi. Masalan, axondroplaziya (yoki xondrodistrofiya) (26-rasm) suyak sistemasining umumiy kasalligidir: naysimon suyaklar epifizar tog'aylarining o'smay qo'yishi, kalla asosi va burun suyaklari shaklining o'zgarib qolishidan iborat. Bu patologiya gavda va bosh o'lchamlari odatdagicha bo'lgani holda qo'l-oyoqlarning nomutanosib ravishda kalta bo'lib qolishiga olib keladi. Peshana do'ng va qanshar egarsimon bo'lishi bunday odam-



26-rasm. Axondroplaziya yoki xondrodistrofiya.

ning ko‘rinishini yanada g‘alati qilib qo‘yadi. Bunday kasallikka uchraganlarning ijtimoiy va biologik sabablarga ko‘ra, nasl qoldirish xususiyati me‘yordan ancha kamdir, ya‘ni xuddi shunday pakanalik kasalligiga uchraganlardan 5 marta kam farzand ko‘rishadi. Demak, bolalarni ota-onadan axondroplaziya kasalligini olish xususiyati ham shuncha marta kam bo‘ladi.

Genotipning o‘zgarishiga qarab, mutatsiyalar uch xil bo‘ladi: *gen*, *xromosoma* va *genom*. Ko‘pincha xromosom va genom mutatsiyalarini bitta hisoblashadi va ularni keltirib chiqaradigan kasalliklarni xromosom kasalliklari, deb atashadi.

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

13-jadval

1. A T T G S A T S G A

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

A T T G S A T S G A

T A A S G T A G S T

nukleotidlar ketma-ketligi
me‘yorda

2. A T T G (T) A T S G A

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

A T T G (T) A T S G A

T A A S (A) T A G S T

(S—G) juftining o‘rniga T—A

	bilan almashinuvi
3. A T T G S A (T) T S G A	1 2 3 4 5 6 — 7 8 9 10
T A A S G T (A) A G S T	A T T G S A T T S G A
4. A T T G T T S G A	(T—A) juftining qo‘shilib qolishi 1 2 3 4 6 7 8 9 10
T A A S A A G S T	A T T G T T S G A
	(S—G) juftining tushib qolishi

DNKning o‘zgarishi oqsilda aminokislotalar joylanishini o‘zgarishiga olib keladi. Masalan, gemoglobin molekulasi oqsilining tarkibi juda yaxshi o‘rganilgan. U taxminan 600 aminokislotalardan iborat to‘rt zanjirli birikmadir. Uning 300 aminokislotalardan tuzilgan zanjirlarida bittagina aminokislota o‘zgarsa, ya’ni glutamin kislota valin bilan almasha, yarim oy shaklidagi hujayrali anemiya (o‘roqsimon anemiya) rivojlanadi. Glutamin kislota manfiy zaryadli bo‘ladi. Glutamin kislota tufayli kislorodsizlangan gemoglobin molekulalari bir-biridan itariladi, glutamin kislotaning o‘rnini egallagan valin esa, neytral, ya’ni zaryadsizdir. Gemoglobinning o‘zgargan molekulalari bir-birini itarish xususiyatini yo‘qotadi va natijada, kristallga o‘xshash struktura hosil qiladi. Eritrotsitlar o‘roqsimon shaklga kiradi, anemiya rivojlanadi.

Odamlarda bir yarim mingga yaqin gen kasalligi uchrab, ularning har biri ma’lum bir genning mutatsiyasi tufayli sodir bo‘ladi. Masalan, albinizm, gemofiliya, daltonizm, fenilketonuriya va boshqa ko‘pgina kasalliklar mutatsiyaga uchragan genlar ta’sirida yuzaga chiqadi.

DNK molekulasidagi o‘zgarishlarni uch turga ajratish mumkin: *birinchi* — uzoq yashamaydigan. Masalan, ionlashtiruvchi nurlar uzoq yashamaydigan o‘zgarishlar hosil qiladi (interfaza 1-dan 2-siga o‘tganda ta’sir qilib, asosan, xromotidalarda mutatsiyalar hosil bo‘ladi). *Ikkinchi* — uzoq yashaydigan. Masalan, pestitsidlar va boshqa ko‘pgina kimyoviy moddalar DNK molekulasida uzoq yashovchi o‘zgarishlar hosil qiladi (interfazani DNK molekulasi sintezi davrida mutatsiya hosil qiladi va uzoq yashaydigan o‘zgarishlar hosil qiladi). *Uchinchi* — eng uzoq yashaydigan (interfaza 1 da paydo bo‘lib, yashirin holda 5—6-avlodlarda yuzaga chiqadi). Masalan, N.P. Dubinin achitqi zamburug‘iga ultrabinafsha nuri ta’sir qildirib, mutatsiya hosil qilgan. Bu mutatsiya zamburug‘ning

340-avlodida kuzatilgan.

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

Xromosoma mutatsiyalari — xromosomalarning tuzilishida sodir bo'ladigan o'zgarishlar natijasida kelib chiqadi va ko'pincha xromosoma aberratsiyalari, deb ataladi. Odatda, ularni yorug'lik mikroskopida kuzatsa bo'ladi. Xromosoma mutatsiyalari orasida ikki asosiy tip uchraydi:

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

Translokatsiya — xromosoma bo'lagini genomning boshqa joyiga o'tib qolish holatiga yoki ikkita xromosomaning qismlari o'rtasida bo'ladigan o'zaro almashinuv holatiga aytiladi. Masalan, 15-xromosomaning ma'lum bir qismi 21-xromosomaga o'tib qolishi Daun kasalligini keltirib chiqaradi. Xuddi shunday usulda 13, 18-xromosomalarda bo'ladigan o'zgarishlarni ko'rsak bo'ladi. Ikkita xromosomadagi genlar dastlab quyidagicha joylashgan bo'lsin:

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

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

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

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

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

- A B V E D G J Z
180°

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

bo'lgan.

Deleksiya — xromosoma ichki qismlaridan birining tushib qolishi, yo'qolib ketishidir, masalan,

$A B V \dots J Z$ (GDE — tushib qolgan).

Odamlarda «Mushuk chinqirig'i» (Lejena sindromi — sindrom 5P), deb ataladigan og'ir irsiy kasallik 5-juft autosomaning kichik yelkasida oddiy deleksiya bo'lganligi natijasida paydo bo'ladi. Bu sindromning nomi bolaning mushuk miyovlashiga o'xshab yig'lashidan olingan. Go'dakning shu tariqa yig'lashi ovoz apparatidagi o'zgarishlar natijasidir (ovoz boylamlarining juda torligi sabab bo'ladi). Bundan tashqari, bolada tashqi fenotipik belgilardan oysimon egilgan yuz tuzilishi, mikrognatiya (yunon. *gnatoz* — jag' degani) kabi belgilar kuzatiladi. Bola ulg'aygan sari bu belgilar yo'qolib boradi. Bu bolaning umumiy ko'rinishi — aqliy rivojlanishda orqada qolgan bolalarga o'xshab qoladi.

Kasallarda infeksiyalarga qarshilik ko'rsatish xususiyati kamayib ketadi, shu sababdan ular ko'pincha yoshligida o'lib qoladi. Ichki organlarda uchraydigan har xil kamchiliklar (yurak, buyrak anomaliyalari, churralar va boshqalar) ahvolni battar yomonlashtiradi. Deletsialarga o'xshash boshqa og'ir xromosoma aberatsiyalari ham uchraydi; $4 p$ sindromi, $13 q$ sindromi — 13-xromosoma uzun yelkasi (q) tishlarining yo'qligi, $18 p$ va $18 q$ sindromi; $21 q$, $22 q$ sindromi va boshqalar shular jumlasidandir.

Duplikatsiya — xromosoma qismining ikki yoki ko'proq qismini ko'payib qolishidir, masalan,

$A B V G D V G D E J Z$ ($V G D$ — qo'shilib qolgan). Odamda xromosoma mutatsiyalarining boshqa shakllari ham uchraydi.

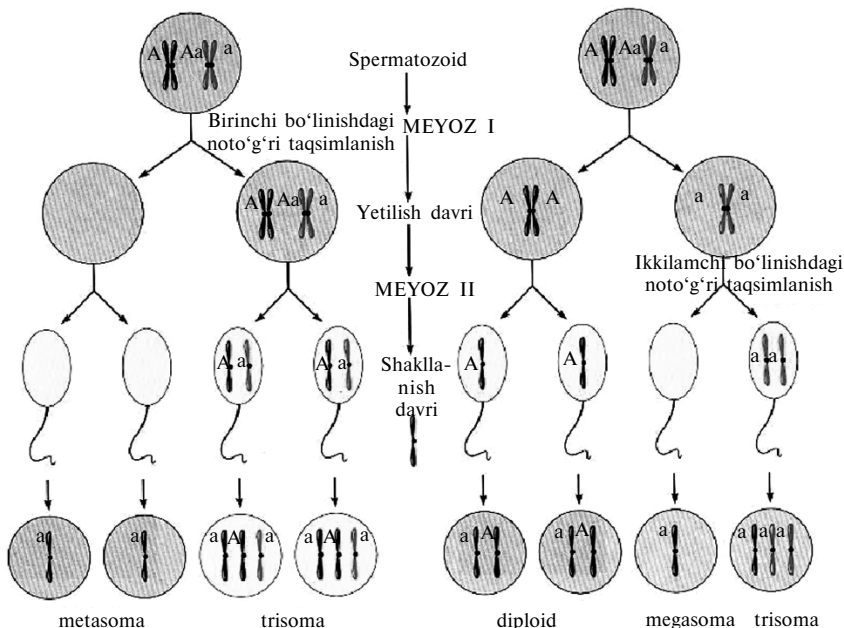
Genom mutatsiyalari. Ma'lumki, bir turga kiruvchi organizmlarning barchasida xromosomalar soni va tuzilishi bir xil bo'ladi. Odamning diploid to'plamida 46 ta xromosoma bo'lsa, gaploid to'plamida esa, 23 ta xromosoma bo'ladi. Ana shu gaploid to'plamdagi xromosomalar va ulardagi genlarning yig'indisi genom, deyiladi. Gaploid to'plamdagi xromosomalar soni n harfi bilan belgilanadi. Odamlarda ayrim xromosomalardagi o'zgarishlardan tashqari, genomdagi genlar miqdorining o'zgarishi ham uchrab

turadi. Genom mutatsiyalari gaploid to'plamdagi xromosomalardan birontasi sonining o'zgarib qolishi yoki umuman butun genom sonining karrali ko'payishidan iborat. Genomning bunday o'zgarishi hujayralarning mitoz va meyozi bo'linishidagi o'zgarishlar bilan bevosita bog'liq.

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

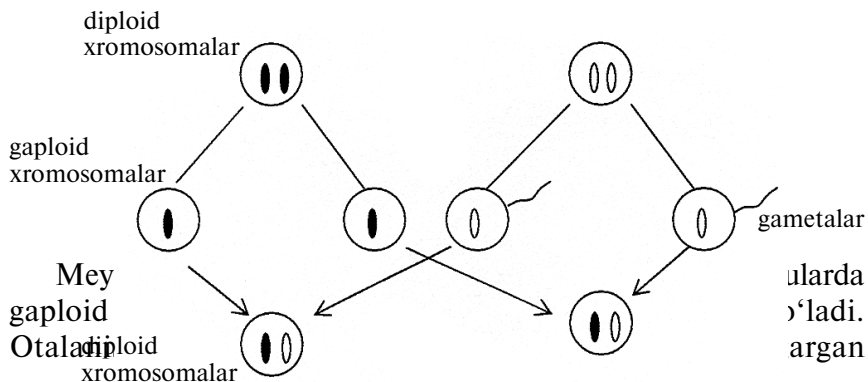
Umumiy qilib, genom mutatsiyalarini quyidagi ifodalar bilan ko'rsatish mumkin: 1. $2n-1$ — monosomiya; 2. $2n+1$ — trisomiya; 3. $2n+2$, $2n+3$ — polisomiya va hokazo ko'rinishlari uchraydi (29-rasm). Agar bu jarayon gametalarda sodir bo'lsa, gaploid (n) jinsiy hujayralar o'rniga diploid ($2n$) jinsiy hujayralar hosil bo'ladi. Agar somatik hujayralarda sodir bo'lsa, ($2n$) o'rniga tetraploid ($4n$) hujayralar hosil bo'ladi. Agar gen, xromosom, genom mutatsiyalar sog'lom ota-onaning jinsiy hujayralarida yuz bersa, u holda hosil bo'lgan mutatsiyalar nasldan naslga, avlodlarga beriladi va irsiy kasalliklarni keltirib chiqaradi. Somatik hujayralarda hosil bo'ladigan mutatsiyalar esa, shu individlarning o'zida kasallik hosil qilib avlodlarga berilmaydi. Xromosoma sonining o'zgarish anomaliyasida paydo bo'luvchi kasalliklarni ikkiga ajratish mumkin:

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



Patologik o'zgarishlar faqat jinsiy xromosomalarda sodir bo'ladi. bunday organizmda har yil jinsiy muqosonalar ko'rib chiqadi. Quyidagi chizmada ayollar bilan erkaklarning jinsiy xromosomalari munosabatida normal holatda boriladigan meyozi ko'rsatilgan (14-jadval).

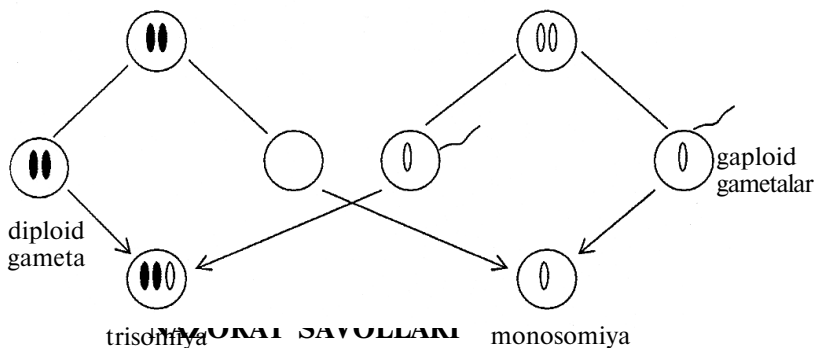
14-jadval



organizmlar hosil bo'lad (15-jadval).

15-jadval

Gametalarning noto'g'ri tarqalishi



Qanday o'zgaruvchanlik xillarini bilasiz?

Modifikatsion o'zgaruvchanlik, deb nimaga aytiladi? Misollarda tushuntiring.

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

5-bob. IRSIY KASALLIKLAR PATOLOGIYASI

5.1. Irsiy kasalliklar tasnifi

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

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

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

1. Gen kasalliklari.
2. Xromosom kasalliklari.
3. Genom kasalliklari.
4. Irsiy moyillik yoki multifaktorial (ko‘p omilli) kasalliklar.

Tabiiyki, monogen va gen kasalliklar bitta guruhdir, chunki bu kasalliklarning asosida ayrim genning mutatsiyasi yotadi. Mutant gen autosomada yoki geterosomada joylashishi mumkin. Gen mutatsiyalari metabolizmning tug‘ma nuqsonlariga olib kelishi, ya‘ni biokimyoviy namoyon bo‘lishi mumkin. Bunday kasalliklar — *fermentopatiyalar*, deyiladi.

Fermentopatiyalar natijasi fiziologik funksiyalarning o‘zgarishi

(masalan, qon ivish sistemasining faolligi susayishi) yoki morfologik belgilarning o'zgarishi (polidaktiliya — ko'p barmoqlilik) sifatida namoyon bo'lishi mumkin. Lekin bu holatlarning asosiy sababi — birlamchi biokimyoviy nuqson ekanligini unutmash kerak. Ba'zan gen kasalliklarini molekular kasalliklar, deb ham ataladi, bu bilan DNK molekulasi darajasidagi buzilishlar mavjudligi ta'kidlanadi. Bunday kasalliklarni fenotipik namoyon bo'lishiga qarab, nuklein kislotalar, uglevodlar, lipidlar, minerallar almashinishi buzilishlari va hokazo guruhlariga ajratiladi.

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

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

Irsiylanish tipiga qarab gen kasalliklari:

a) autosoma-dominant;

- b) autosoma-retsessiv;
- d) jinsga bogʻlangan kasalliklar guruhlariga ajratiladi.

Xromosoma va genom mutatsiyalarida bemorda kasallikning toʻliq shakli (mutatsiyalar gametalarda boʻlganda) yoki mozaik shakli (mutatsiyalar zigota maydalanishining ilk bosqichlarida kelib chiqqanida) kuzatilishi mumkin. Ayrim holatlarda irsiy kasalliklarning klinik tasnifi ham qoʻllaniladi. Klinik tasnif aʼzo va sistema tamoyiliga asoslangan. Masalan, quloq, tomoq, burun kasalliklari, asab sistemasi, teri kasalliklari va hokazo. Lekin bunday tasnif shartli boʻlishini unutmaslik kerak, chunki aynan bir xil kasallik birlamchi namoyon boʻlishiga qarab har xil guruhlariga kiritilishi mumkin, agar avval terida dogʻlar yoki tugunchalar paydo boʻlsa, neyrofibromatoz bilan kasallangan shaxs teri kasalliklari klinikasida, agar unda miya oʻsimtasi paydo boʻlsa, neyroxirurgiya shifoxonasida davolanishi mumkin. Shunday qilib, neyrofibromatoz irsiy kasalligi teri kasalliklari guruhiga ham, asab sistemasi kasalliklari guruhiga ham kiritilishi mumkin. Undan tashqari irsiy kasalliklarda birvarakayiga bir qancha sistemalarda oʻzgarishlar namoyon boʻladi. Shuning uchun ham irsiy kasalliklarning genetik tasnifi qulay va asosan, undan foydalaniladi.

1. *Gen kasalliklari* — gen mutatsiyalari natijasida kelib chiqib, avloddan avlodga beriladi va G. Mendel qonunlari asosida irsiylanadi.

2. *Xromosom kasalliklari* — xromosom va genom mutatsiyalari natijasida kelib chiqadi, xromosoma strukturasining oʻzgarishi bilan sodir boʻladi.

3. *Multifaktorial kasalliklar* — koʻp omilli kasalliklar deyilib, ularning rivojlanishida ham genetik, ham muhit omili rol oʻynaydi. Kasallikka irsiy moyillik faqat qoʻzgʻatuvchi muhit omillari taʼsirida yuzaga chiqishi mumkin.

4. *Somatik irsiy kasalliklar* — somatik hujayralardagi mutatsiyalar natijasida kelib chiqadi. Ularga ayrim oʻsmalar, tugʻma rivojlanish poroklari, autoimmun kasalliklar kiradi.

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

5.2. Irsiy kasalliklarda klinik belgilarning yuzaga chiqishidagi asosiy xususiyatlar

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

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

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

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

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

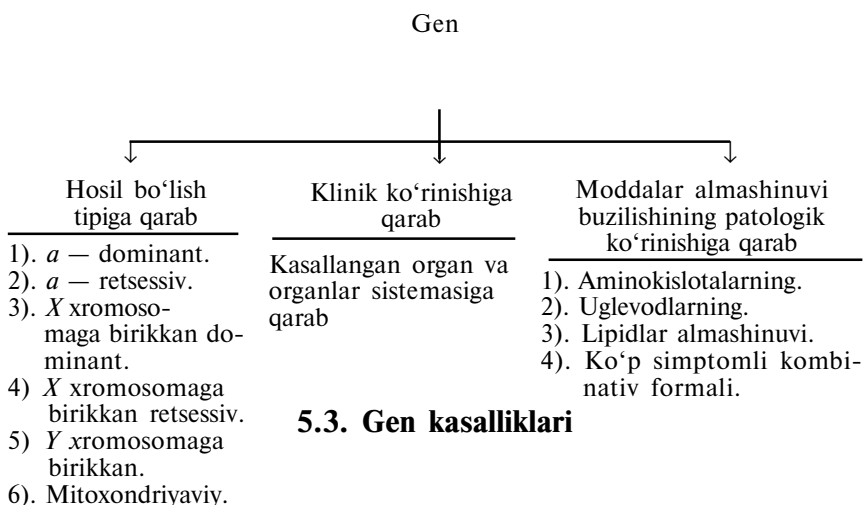
5. Irsiy kasalliklarning oilaviy xususiyati — tashxis yig‘ish vaqtida ko‘pgina bemorlar oilasida xuddi shunday kasal borligi yoki avlodida bo‘lganligi aniqlanadi. Bu esa, kasalni irsiy ekanligidan dalolat beradi. Ba‘zan esa, kasallik bemorlarda birinchi marta uchrayotganligi aniqlanadi. Sababi ota-onalarning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

olib keladi. Natijada, kasallik yuzaga chiqadi.

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

Ayrim hollarda mutagen omil hujayradagi organoidlarga ta'sir qiladi (mitoxondriya, lizosoma, peroksisoma...). Bularga misol qilib, lizosomalardagi kasalliklarga — mukopolisaxaridoz, glikogenozlarni; peroksisomalarda — Selveger sindromi, Refsuma kasalligi (polinevretik ataksiya)ni olsak bo'ladi. Bu mutatsiya gen, molekula, hujayra, organ darajasida hosil bo'ladi. Umumiy qilib, gen kasalliklari quyidagicha klassifikatsiyalanadi (16-jadval):

16-jadval



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

- *Monogen kasalliklar* — (monofaktorial, ya'ni bir omilli) bitta genni o'zgarishi tufayli kelib chiqadi.

- *Poligen kasalliklar* — (multifaktorial, ya'ni ko'p omilli) bir necha genning o'zgarishi tufayli kelib chiqadi.

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

- *I guruh* — *strukturaviy oqsillarning shikastlanishi* natijasida ulardagi kollagen to'qimalar o'zgaradi va organizmning biriktiruvchi to'qimalari kasallanadi (miopatiya);

- *II guruh* — *transport oqsillarining shikastlanishi* natijasida organizmdagi kislorod tashiydigan gemoglobinni tuzilishi o'zgaradi va og'ir anemiya kasalligi kelib chiqadi (gemofiliya, tallassemiya).

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

Gen kasalliklari hosil bo'lishiga qarab gen, molekula, hujayra, organ va organizm darajasida bo'ladi. Gen kasalliklarini ham alohida

yagona tasnifi yo‘q. Ularni mutagen omillarni ta‘siriga qarab aniqlanadi. Qaysi bir moddalar almashinuvi buzilganligiga qarab bir necha guruhdagi gen kasalliklari farq qilinadi. Uglevodlar almashinuvi, aminokislotalar, lipidlar, sirkulatsiyadagi oqsillar buzilishidan kelib chiqadigan (gemoglobinopatiya, oqsillar strukturasi buzilishi va boshq.) irsiy kasalliklar.

5.3.1. AMINOKISLOTALAR ALMASHINUVINING BUZILISHI

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

Fenilketonuriya

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

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

Kasallikning boshlang‘ich belgisi qusishdan iborat. Bolaning 2,5 yoshdan boshlab boshqalarga nisbatan o‘shishining to‘xtashi

ravshanroq bilinadi, bola tuyg‘usi (emotsiya) pasayadi. Ular hech narsa bilan qiziqishmaydi, diqqatlari susayadi, ota-ona va boshqa bolalarga intilishmaydi, jismoniy rivojlanishlari ham pasayadi. Kasal bolalarning o‘tira olishi yoki turishi, yura boshlashi tengdoshlariga qaraganda ancha kechikadi. Bunday bolalarda tish chiqishi 11–12 oylargacha kechikadi.

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

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

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

Albinizm

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

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

Amerikalik olimlar ularni tibbiy ko‘rikdan o‘tkazib turishadi. Hozirgi kunda ular uchun teriga surtiladigan dori yaratilgan. Bu

dori yordamida odam quyoshda 2 soat yurishi mumkin.

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

1. Ko‘z albinizmi;
2. Teri albinizmi;
3. Ko‘z-teri albinizmi.

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

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

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

Alkaptonuriya

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

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

kislotasining yetishmovchiligi kuzatiladi.

Bu kasallikda bola tugʻilishi bilan siydigi toʻq rangda boʻladi. Sababi, siydik tarkibidagi alkapton havoda oksidlanib, qora rangga boʻyaladi. Yoshlikda kasallik sezilsiz oʻtib, yosh ulgʻaygan sari xastalik belgilari paydo boʻla boshlaydi. Boʻgʻimlardagi togʻaylar sariq binafsharangga kiradi, quloq suprasi va burun togʻaylari qorayadi. Artritlar (yunon. *artron* — boʻgʻim) avj oladi.

Davosi: parhez qilib, bemor fenilalanin va tirozini koʻp boʻlgan ozuqani kam isteʼmol qilishi kerak. Katta dozada C vitamini beriladi.

5.3.2. UGLEVODLAR ALMASHINUVINING BUZILISHI

Uglevodlar almashinuvining buzilishi bilan yuzaga chiqadigan kasalliklar xilma-xildir. Organizmdagi mono, diva polisaxaridlarni parchalovchi fermentning sintezida qatnashuvchi genning mutatsiyasi natijasida galaktozemiya, fruktozemiya, pentozuriya, qand kasalligi va boshqa kasalliklar yuzaga chiqadi. Glikogenning toʻplanib qolishidan glikogenez va uglevodlar — aminining toʻplanishidan esa, mukopolisaxaridoz kasalliklari paydo boʻladi.

Galaktozemiya

Bu kasallikda uglevodlar almashinuvi buziladi. Xastalik jigar faoliyatining izdan chiqishiga, toʻqimalarda (qonda ham) galaktoza toʻplanib qolishiga bogʻliq. Davo qilinmasa, jigar serrozi boshlanadi, hayot uchun muhim boʻlgan boshqa organlar ham patologik jarayonga qoʻshiladi. Pirovard natijada, kasallik oqibatida bemorning esi past boʻlib qolib, barvaqt oʻlib ketadi.

Yangi tugʻilgan chaqaloq sut ema boshlashi bilanoq badani sargʻayib, qayt qila boshlaydi, dispeptik oʻzgarishlar paydo boʻladi, tanasining massasi kamayib boradi. Kasallik barvaqt aniqlanganida 3 yoshgacha boʻlgan bolalar sutsiz ovqatga oʻtkaziladi, yaʼni ularning ovqatidan galaktozali masalliqlar chiqarib tashlanadi. Bunday bolalar odatdagicha oʻsib boradi va ular ruhiyatida oʻzgarish kuzatilmaydi. Shu kasallikka olib keladigan gen tashuvchanlik, yaʼni geterozigotalar soni oʻrta hisobda 1:70000 ni tashkil etadi. Kasallik koʻproq shu xastalik bilan ogʻriganlar oilasida

uchraydi. Tug‘ilgan bolalar fenotipik sog‘lom hisoblansa ham, kasallik tashuvchi hisoblanishadi va sut mahsulotlarini iste‘mol qila olishmaydi.

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

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

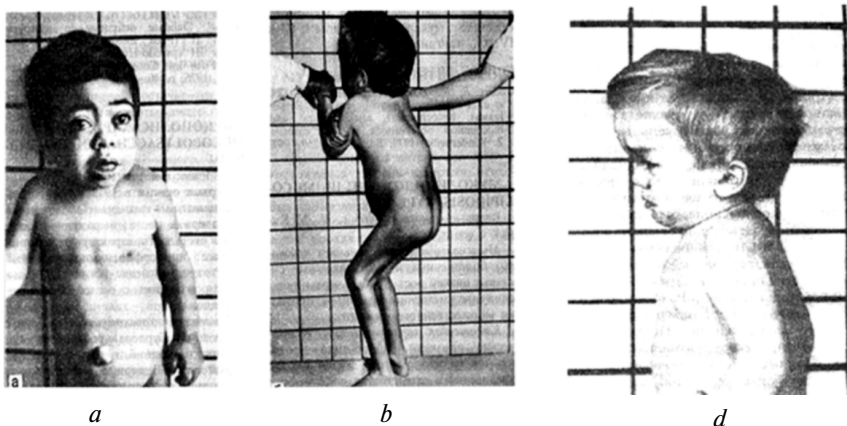
Mukopolisaxaridozlar

Bu kasalliklar mukopolisaxaridozlar almashinuvining buzilishidan kelib chiqadi. To‘qimalarda o‘zgarish bo‘lib suyak sistemasiga, asab sistemasiga, ko‘zga ta‘sir qiladi. Mukopolisaxaridlar hujayralardagi lizasomalarda ko‘plab to‘planadi. Chunki lizasomada ularni parchalovchi fermentlar bo‘lmaydi. Mukopolisaxaridoz kasalligi bilan og‘riganlarda skelet, kalla suyagi, yuz, ko‘z va ichki organlar tuzilishi o‘zgaradi hamda aqliy zaiflik kuzatiladi. Mukopolisaxaridlar taloq, tog‘ay, suyak ko‘migi va qo‘shimcha to‘qimalarda to‘planib, qon hamda siydikka ajralib chiqadi. Xasta bolalar uzog‘i bilan 12 yoshgacha yashashi mumkin. Bu kasallik bilan og‘riganlar Parijdagi Nort-Dam ibodatxonasini bezash uchun ishlangan gargoidlar, ya‘ni mayib-majruh maxluqlarga o‘xshab ketadi.

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

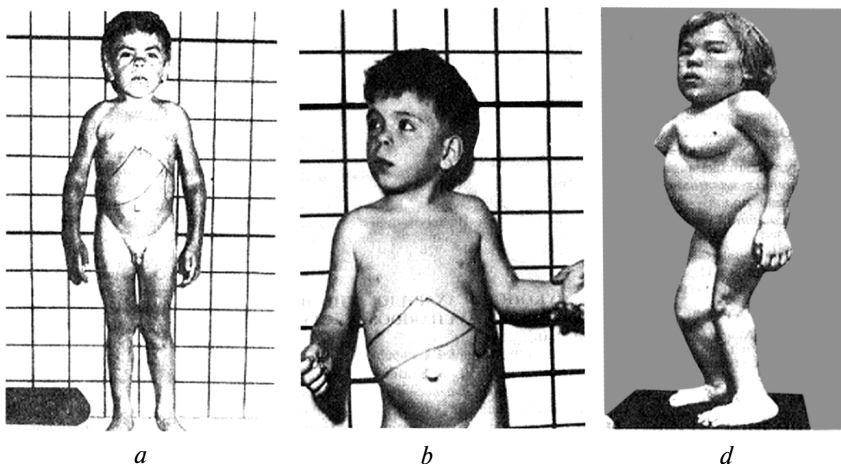
I tip — Gurler sindromi deyilib, 1919-yilda G. Gurler tomonidan ta‘riflangan. Yangi tug‘ilgan chaqaloqlar hech qanday tashqi belgilarsiz bo‘lib (faqat tana vazni ko‘proq bo‘ladi), 2-oyligidan boshlab, tanasi, yuz tuzilishi o‘zgarib boradi. Bolalarda past bo‘ylik, kalla, qo‘l va umurtqalarda o‘zgarishlar kuzatiladi. Og‘zi ochiq holda bo‘ladi. Asosan, bunday kasalga chalinganlar 10—12 yoshgacha yashaydi. α —gialuronidaza fermenti yetishmasligi va

mukopolisaxaridlarni katobolizmini buzilishi natijasida kelib chiqadi (28-rasm). Kasal bolalar qoni tekshirilganda, qondagi limfotsit hujayralarning markazida qora dog‘ borligi kuzatiladi. Chunki mukopolisaxaridlar to‘qimalarda, hujayralarda, periferik asab tugunlarida (gangliya), taloqda va boshqa organlarda to‘planadi.



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

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



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

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

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

Qandli diabet

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

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

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

5.3.3. LIPIDLAR ALMASHINUVINING BUZILISHI

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

Gangliozidoz

Kasallik 1964-yilda Norman tomonidan ta'riflangan bo'lib, to'rt tipi mavjud. I tipi — Norman-Landiga kasalligi deyilib, mukopolisaxaridozga o'xshab ketadi. Bu kasallikda gangliozidlar almashinuvini boshqaruvchi geksozaleinidaza fermenti juda kamayib ketadi. Gangliozidlarning ko'pchilik qismi bosh miyada, jigarda, taloqda, ko'zning to'r pardasida to'planib, aqliy zaiflik, qo'l va oyoqlar harakatining susayishi va ko'rish qobiliyatining buzilishiga olib keladi. Ko'pincha tashqi belgilari bilan Gurler sindromiga ham o'xshab ketadi. Kasallik autosomali-retsessiv belgi bo'lib 1:250000 nisbatda uchraydi. Bu kasallikka duchor bo'lganlar 2—4 yoshligidayoq vafot etadi.

II tipi — Tay-Saks sindromi yoki amavrotik idiotiya, deb ataladi. Ko'pincha yahudiylar orasida uchraydi. Kasallik 4—5 oyligidan boshlanib, ko'rish qobiliyati pasayishi natijasida ko'r bo'lib qoladilar, intellekt o'ta pasayadi va xastalikning doimiy belgilaridan biri, bemorlarning ovozga juda kuchli ta'sirlanishidir. Bunday

kasallar to‘satdan chiqqan ovozga qo‘llarini ko‘tarib, oyoqlarini yozish va yig‘ib olish kabi harakatlar bilan javob berishadi va 1,5—2 yoshlarida o‘lib ketishadi.

Gangliozidoz III tipi — 1974-yilda Miller tomonidan ta‘riflangan. 5 oygacha bolalar normal rivojlanadi, keyinchalik esa, muskullar tonusi pasayib, tomirlar tortisha boshlaydi. 2 yoshga yetganda, muskullar tonusi o‘zgarib, tomir tortishishi kamayadi. Ko‘pincha, bu kasallikka chalingan bolalar 2—3 yoshida gapirib, yura boshlaydi. Kasallikning genetik tomonlari yaxshi o‘rganilmagan.

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

Leykodistrofiya

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

5.4. Xromosoma kasalliklari

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

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

5.4.1. AUTOSOMALARNING SON VA STRUKTUR ANOMALIYALARI

Autosomal son struktur anomaliyasida, asosan, chala trisomiya yoki chala monosomiya ro'y beradi. Chala trisomiyada deleksiya natijasida xromosomaning bir bo'lagi boshqa bir xromosomaga borib qo'shiladi. Natijada, xromosomalarning trisomiyasi sodir bo'ladi (translokatsiya). Chala trisomiya sindromida, asosan, *D*, *E*, *G* guruh xromosomalarning trisomiyalari kuzatiladi. *A*, *B* va *C* guruh xromosomalarning trisomiyasi esa, hamisha organizmning o'limiga olib keladi. Chaqaloqlar tug'ilmadan tabiiy abort tarzida nobud bo'ladi. Agar 21-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa, anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallikni 21-trisomiya yoki Daun kasalligi, deb ataladi. 18-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa, bunda anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallikka E-trisomiya yoki Edvars sindromi, 13-xromosomada son o'zgarishi ro'y bersa, anomaliya natijasida kelib chiqqan kasallikni D-trisomiya yoki Patau sindromi, deyiladi.

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

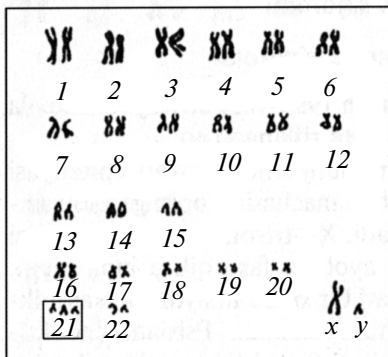
Daun kasalligi

Daun sindromini birinchi marta 1866-yilda ingliz bolalar shifokori L. Daun ta'riflagan. 1959-yilda fransuz genetigi J. Lejen tomonidan o'rganilib, asosiy sababi 21-xromosomani uchta bo'lib qolishi ekanligi aniqlangan. Daun kasalligiga uchragan hamma bolalar har xil oilalarda tug'ilgan bo'lsa ham, tashqi qiyofasi bir-biriga juda o'xshash bo'ladi (30-rasm), ko'zi qiyshiq kemali, kichkina, chuchvara quloq, bosh suyaklarining formasi buzilishi, barmoqlari kalta, jimjilog'ining qiyshayib qolishi, birinchi va ikkinchi oyoq barmoqlari orasidagi masofa kengayishi, kaft terisida ko'ndalang iz paydo bo'lishi xarakterlidir. Bunday kasalning tili kattalashgan bo'lib, katta-katta yorilgansimon izlar paydo bo'ladi.

Bolaning o‘sishi va harakati rivojlanmaydi, muskullar tonusi pasayib ketadi. Ko‘pincha neyro-endokrin o‘zgarishlar vujudga kelgani uchun bolalar semirib ketishadi.

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

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



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

Shunday qilib, kasallikning kelib chiqishi nasldan naslga o‘tishida onaning yoshi va ota-onada anomaliya xromosomalarning borligi katta rol o‘ynaydi. Agar onada balanslangan yashirin translokatsiya bo‘lsa, kasal bolaning tug‘ilish xavfi onaning yoshidan qat’iy nazar, 30—50 % tashkil qiladi. O‘rta hisob bilan olganda, tug‘ilayotgan 700 chaqaloqdan biri Daun kasaliga uchraydi. Daun kasalligini davolash kompleks olib boriladi: gormon bilan davolash (tireiodin, profizon), modda almashinuv

jarayonini kuchaytirish uchun nerabol, glutamin kislota, se-rebrolizin, nuredal, *B* guruh vitaminlari beriladi. Pedagog va logoped bilan shug'ullanish qoniqarli natija beradi.

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

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

Trisomiya-E sindromida bola kichik vaznda, chala tug'iladi. Kasallikning asosiy belgilari: bosh suyagi o'zgargan, yassi peshana, ko'z kosalari kichkina va bir-biridan normadan ko'ra uzoq-roqda, dahani ingichka, jag'lari va og'iz bo'shlig'i kichkina, tang-

layi baland, quloqlari juda pastda joylashgan, barmoqlari changak holda bo'ladi (31-rasm).



31-rasm. Edvars sindromi.

Bunday bolalarning ovozi chiqmaydi, ko'z olmalari noto'g'ri harakat qiladi. Yurak va ichki organlarida chalanglik alomatlar bo'ladi. Asab sistemasi rivojlanmaydi.

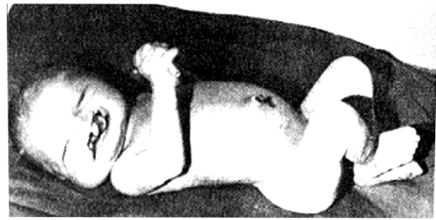
Edvars sindromi—hayot uchun muhim organlarda bir talay kamchiliklar bo'lishi bilan ifodalanadi (bosh miyada katta yarim sharlar po'stlog'ining hujayralari o'zgarib qoladi, qizil yadro va miyacha hujayralari atrofiyaga uchraydi; yurak, o'pka, buyraklarda nuqsonlar bo'ladi).

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

Trisomiya-D sindromi, Patau sindromi

(13-xromosoma trisomiyasi)

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



32-rasm. Patau sindromi.

bilan tug'iladilar. Yuz skeleti o'smaydi: ko'z kosasi kichkina, lab va tanglay tutashmasdan ajralib turadi. Burun asosidagi suyaklar yo'q bo'lganligi uchun puchug tug'iladi. Qo'l, oyoq panja shakli o'zgargan bo'ladi. Ularda ko'pincha polidaktiliya kuzatiladi. Trisomiya-*D* sindromi Patau tomonidan 1966-yilda ta'riflangan. Bu sindrom 13 juft autosomaning trisomiyasi bo'lib, yirik *A*, *B* va *C* guruh xromosomalarining trisomiyalari ham kuzatiladi. Bunday trisomiyalar hamisha o'linga olib boradi.

«Mushuk miyovlashi» sindromi

Kasallikni 1960-yilda Jekobs o'rgangan. 1963-yilda birinchi marta I. Leyenne tomonidan asosiy belgilari tasvirlab berilgan (33-rasm). Hozirgi paytga kelib 300 dan ortiq o'ziga xos sindromli bolalar aniqlangan. Barcha bemorlarga sitologiya usulda 5-gomologik xromosomalardan birining qisqa yelkasini taxminan uchdan biriga



33-rasm. «Mushuk miyovlashi» sindromi.

qisqargani ma'lum bo'ldi. Bu kasalga o'g'il bolalarga nisbatan qizlar ko'proq chalinadi. Kasallik ko'pincha chala tug'ilish holatlari bilan namoyon bo'ladi: chaqaloqning boshi kichik, quloqlari past joylashgan, bo'yni qisqa, qo'l barmoqlari to'rttadan bo'ladi. Hiqildoq muskullari anomaliyalari tufayli chaqaloqning ovozi mushuk miyovlashini eslatadi. Shuning uchun bu kasallik «Mushuk chinqirig'i yoki miyovlashi» deyiladi. Kasal qo'l, oyoq, tana mushaklari tonusining pasayishi bilan xarakterlidir. Bu kasallikka chalingan bolalar o'sishdan qolishadi. Simptomatik davo

qilinadi. Kasallik *B* guruh autosomaning 4- yoki 5-xromosoma kichik yelkasining deleksiyasi (uzilishi) natijasida kelib chiqadi.

5.4.2. JINSIY XROMOSOMA SON ANOMALIYALARI

Me'yorda jinsiy xromosomalar ayollarda *XX*, erkaklarda *XY* ko'rinishda bo'lsa, son anomaliyalarida bu ko'rsatkichlar o'zgaradi. Jinsiy xromosomalar son anomaliyalarida quyidagi kasalliklar yuz beradi:

1. Ayollar polisomiyasi, *X* trisomiya sindromi;
2. Klaynfelter sindromi;
3. Shereshevskiy-Terner sindromi;
4. *Y*-xromosoma yoki disomiya sindromi.

X trisomiya sindromi

Birinchi marta *X* trisomiya sindromi 1959-yilda Patritsiya Jekobs va bir qancha olimlar tomonidan ta'riflab berilgan.

Kasallik bemorlarning lunj shilliq qavatidan surtma olish natijasida o'rganilgan bo'lib, epiteliy hujayrasining yadrosida ikkita jinsiy xromatin tanachasi borligi aniqlangan (me'yorda bitta

bo'ladi). Bu sindrom qiz bolalarda ro'y beradi. X trisomiyali ayolni tashqi ko'rinishi jihatdan sog'lom ayoldan farq qilish juda qiyin. Kasallikning fenotipik belgilari bir xil bo'lmaydi. Kasallikning klinik ko'rinishlari ham turli-tumandir. Psixiatr, endokrinolog va ginekologlar tomonidan aniqlanadi. Klinik ko'rinishli bemorlar bilan bir qatorda klinik belgilersiz (tashqi ko'rinishi sog'lom) kasallarni ham uchratish mumkin. Klinik 47 XXX kariotipli kasallar normal jismoniy va aqliy jihatdan, normal farzand ko'ra olish qobiliyatiga ega bo'lib, jinsiy rivojlanishda kamchiliklari kuza-tilmaydi. Shu bilan bir qatorda X trisomiyali bir qator ayollarda jinsiy rivojlanishida ma'lum bir o'zgarishlar uchrashi mumkin. Masalan, ertangi menopauza, dismenoreya va boshqalar. Agar xromosomalar to'plami 48 $XXXX$ bo'lsa, bunday ayollarning gavda tuzilishi yirik, intellekti saqlangan holda emotsional holati qisman pasaygan bo'ladi. Bu ayollarning ko'pchiligida shizofreniyaga chalinish holati ko'proq bo'ladi.

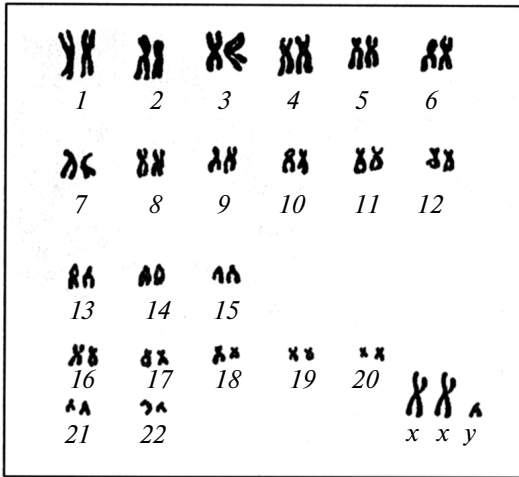
X xromosomalar sonining ko'payishi X trisomiya sindromining klinik (kasallik belgilari) ko'rinishini kuchaytiradi. Tetra va pentasomiyali ayollar aqliy jihatdan ancha qoloq bo'lib, ularda bola ko'rish xususiyati tamomila yo'qolgan bo'ladi.

Kasallikning asosiy belgisi — aqliy zaiflik va oliy asab faoliya-ting buzilishi. Bemorlarning bo'yi kalta yoki haddan tashqari uzun bo'lishi mumkin.

Klaynfelter sindromi

Bu kasallik 1942-yilda Klaynfelter tomonidan aniqlangan (34-rasm). Klaynfelter kasalligida X xromosomalar soni ortiqcha bo'ladi, ya'ni 44 XXY . Ushbu kasallik bilan tug'ilgan bolalarning sog' bolalarga nisbati 1:1000 bo'lib, bu nisbat katta yoshdagi kishilarda ham saqlanib qoladi.

Erkak jinsda X va Y xromosomalarning bir necha tipdagi polisomiyalari: 47, XXY ; 48, $XXXY$; 49, $XXXXY$; 47 XYY ; 48 $YYYY$; 48 $XXYY$; 49 $XXXYYY$ bo'lishi aniqlangan. X xromosoma bo'yicha polimisomiyalardan eng keng tarqalgan varianti XXY — Klaynfelter sindromi, bo'lib, har 400—500 tug'ilgan o'g'il bolalarning bittasida uchraydi. Bola normal tug'iladi, chaqaloqlik davrida kasallik belgilari bilinmaydi. O'spirinlik davrida bo'yi tez o'sib, tana



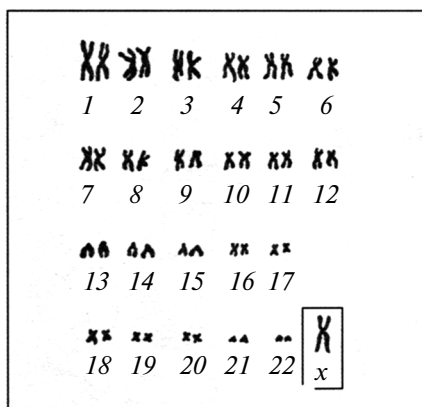
34-rasm. Klaynfelter sindromi.

tuzilishi ozg'in va novcha, qo'l va oyoqlari normaga nisbatan uzun bo'ladi. Bunday o'g'il bolalarda ko'krak bezi paydo bo'la boshlaydi (ginekomastiya). So'ng tashqi tanosil a'zolarining rivojlanmasligi (evnuxoidizm — ko'salik), sperma ishlab chiqarishning buzilishi, tanada ayol jinsiga monand tuklarning o'sishi va shu jinsga monand semirish paydo bo'ladi. Bunday erkaklar farzand ko'rmaydi. Ular ko'pincha aqlan zaif bo'ladilar, ayrim ruhiy o'zgarishlar, ya'ni shizofreniya kasalligiga o'xshash belgilar kuzatiladi.

Jinsiy xromatinni tekshirish natijasida Barr tanachalari topiladi. Davolashda gormonlardan foydalaniladi, ginekomastiya jarrohlik yo'li bilan davolanadi.

Shereshevskiy-Terner sindromi

Bu kasallikni 1925-yilda N.A. Shereshevskiy va 1938-yilda Turnerlar izohlab berishgan (35-rasm). Kasallik ayollarga xos bo'lib, 3000 ta yangi tug'ilgan chaqaloq qizlarning bittasida uchraydi. Shu xastaligi bor ayollarda xromosomalar soni 45 ta bo'lib, bitta xromosoma kam bo'ladi. Kasallikning belgilariga pakana bo'yli, qo'l va oyoqlarning kalta bo'lib qolishi kiradi. Bo'yin yon tomonlari terisining qanotga o'xshab tortilib qolishi hisobiga bo'yin kengayib ketadi. Bunday qizlarda jinsiy organlar to'liq



35-rasm. Sheresherskiy-Terner sindromi.

rivojlanmaydi, ko‘krak o‘smaydi, hayz ko‘rmaydi va tug‘maydi. Ba‘zan ichki organlar rivojlanmasligi mumkin. Ko‘pchilik kasallarda aqliy qobiliyat pasayadi — oligofreniya ro‘y beradi. 80 % ayollarning jinsiy hujayralarida xromatin yo‘q bo‘ladi — xromatin-negativlik.

Davosi: asosan, esterogen, anabolik gormonlar, vitaminlar qo‘llaniladi, bo‘ynidagi teri qavatlarini plastik jarrohlik yo‘li bilan olinadi.

Y xromosoma (Disomiya sindromi)

Birinchi marta 1961-yilda A.A. Sandberg bir qator olimlar bilan birgalikda disomiya sindromini ta’riflab bergan va xromosomalar soni 47 ta (XYY) bo‘lishini aytib bergan. Bunday kasallik bilan, asosan, o‘g‘il bolalar tug‘iladi. Ularda xromosomalar soni 47 ta bo‘lib 1:840 ta bolada uchraydi. Ularni normal erkaklardan ajratib bo‘lmaydi, 10 % da aqliy va fiziologik tomondan o‘zgarish kuzatilmaydi. Faqat bo‘yi 186—200 sm.ga yetadi. Disomiya sindromli erkaklarda jinsiy va endokrin tomondan kamchiliklar uchraydi. Ularda agressivlik, jahldorlik kabi xususiyatlar kuzatilib, 30—40 % da yuz tuzilishining qo‘pollashuvi, tishlar anomaliyalari va qoshlarining turtib chiqqanligi kabi belgilar kuzatiladi. Ko‘pchiligida esa, aqliy qo‘llanilmaslik va oliy nerv faoliyatining buzilishlarini ko‘rishimiz mumkin.

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

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

MFK bo'lgan oilalarda shajara uchun ma'lumotlar yig'ish va uni tahlil qilishda yashirin shakllarni aniqlashga katta ahamiyat berish zarur. Bunday holatlarda shajarani kasallikka qarab emas, balki asosiy klinik simptomga qarab tuzishga ko'proq ahamiyat berilmoqda.

MFKni, chuqur o'rganish irsiy moyilligi bo'lgan kasalliklarning genetik va klinik polimorfizm muammolarini hal qilish katta ahamiyatga ega. Bitta kasallikning yuvenil va yetuk yoshda kuzatiladigan shakllari har xil, irsiy moyillika ega bo'lishi mumkin. Masalan, yetuk yoshdagi qandli diabetning rivojlanishida yuvenil yoshdagi qandli diabetga nisbatan genetik omillar ko'proq rol o'ynaydi.



NAZORAT SAVOLLARI

1. O'zgaruvchanlikning qanday xillarini bilasiz?
2. Fenotipga ta'sir qiluvchi o'zgaruvchanlik, deganda nimani tushunasiz?
3. Reaksiya me'yorini nima?
4. Sifat va miqdoriy belgilarni modifikatsion o'zgarishini tushuntiring.
5. Mutatsiya nima va mutatsiya nazariyasining muallifi kim?
6. Translokatsiya, inversiya, duplikatsiya, deletsiya tushunchalari nimani anglatadi?
7. Mutatsiyalarning qanday xillari sizga ma'lum?
8. Gen mutatsiyalari, xromosom va genom mutatsiyalari, degan tushunchalar nimani anglatadi?
9. Mutagenlar nima? Mutogenezchi?
10. Yashovchanligiga qarab, mutatsiyalar necha xil bo'lishi mumkin?
11. Paydo bo'lishiga qarab, mutatsiyalar necha xil tipda bo'ladi?
12. Odam genetikasini o'rganishning xususiyatlari va qiyinchiliklari nimadan iborat?
13. Autosomalar bilan bog'langan belgilar odamda qay tariqa nasldan naslga o'tib boradi? Misollar keltiring.
14. Poliploidiyaning qanday shakllari bor?
15. Avtopoliploidiya bilan alopoliploidiya o'rtasidagi farq nimadan iborat?
16. Moddalar almashinuvining buzilishiga aloqador qanday belgilarni bilasiz? Ular qaysi tipda nasldan naslga o'tadi?
17. Aminokislotalar almashinuvining buzilishi natijasida qanday irsiy kasalliklar kelib chiqadi? Misollarda tushuntiring.
18. Uglevodlar almashinuvining buzilishi natijasida qanday irsiy kasalliklar kelib chiqadi?
19. Lipidlar almashinuvining buzilishi qanday kasalliklarga olib keladi?
20. Genom mutatsiyalarining kelib chiqish mexanizmini misollarda tushuntiring.
21. Monosomiya, trisomiya, polisomiya tushunchalarini sharhlang va misollar keltiring.
22. Jinsiy xromosoma son anomaliyalari, deganda nimani tushunasiz?
23. Autosomalarning soni va struktur anomaliyalar nima? Misollarda tushuntiring.

Masalalar

1. Drozofila pashshalarida metamorfoz holati kuzatilganda quyidagi o'zgarishlar aniqlangan: a) lichinkalar ozuqasida kumush nitrati qo'shib berilsa, pashshalar dominant kulrang belgi bo'yicha gomozigotali (AA) bo'lishiga qaramasdan rangi sariq bo'ladi; b) gomozigotali retsessiv kalta qanot geniga (vv) ega bo'lgan pashshalar 15°C da saqlansa, qanotlari kalta bo'ladi, agar ularni 31°C da saqlansa, qanotlar normal tuzilishga ega bo'ladi. Bunday o'zgarishlar mohiyatini tushuntiring. Bu holatda retsessiv gen dominant genga aylanishi mumkinmi?

2. Ota — feniltiomochevina ta'mini seza oladigan axondroplastik pakana. Ona — bo'y-basti normal, «qilsimon» sochlari bor, feniltiomochevina ta'mini sezmaydi. Ulardan tug'ilgan bolalarning hammasi normal bo'y-bastli, sochlari «qilsimon» emas, feniltiomochevina ta'mini seza oladi. Butun oila a'zolarining genotiplari aniqlansin.

3. Amakivachcha yigit bilan qiz nikohlandi. Xotini tilini nay qilib o'ray oladi. Erida bu xususiyat yo'q. Bulardan tilini nay qilib o'ray olmaydigan, fenilketonuriya bilan kasallangan bola tug'iladi. Oila a'zolarining genotiplari aniqlansin.

4. Qanday qilib bolaga tashxis qo'yish (3-masala) va yordam berish mumkin? Ota-onaga qanday maslahat berish kerak?

5. Har xil jinsli ikki egizak kar-soqov edi (bularning qizida xuddi onasidagidek peshanasida bir tutam oq soch bor). Egizaklar ota-onalarining eshita bilishlari (demak, nutqi ham) benuqson edi. Ota-onalar va bolalarning genotiplari to'g'risida nima deyish mumkin?

4-AMALIY MASHG'ULOT

Irsiy kasalliklar patologiyasini o'rganish (vaziyatli masalalar)

Mashg'ulotning maqsadi. Talabalar nazariy tomondan o'rgan-gan irsiy kasalliklarni tasnifi bilan qayta tanishib chiqishadi. Irsiy patologiyalarni yuzaga chiqishida o'ziga xos klinik xususiyatlarini o'zlashtirishadi va shu belgilarga qarab, vaziyatli masalani yechishadi.

Kerakli jihozlar. Irsiy kasal bemorlarning rasmlari, irsiy kasal-liklarning nasllanish mexanizmi ko'rsatilgan chizma va jadvallar.

Amaliy vazifa. Talabalar berilgan rasmlar, albomlar, chizma va jadvallar asosida irsiy kasalliklarga tegishli vaziyatli masalalarni yechadilar.

1. Yangi tug‘ilgan qiz chaqaloq hujayralarida 5-autosomaning uzun yelkasi dileksiyasi aniqlandi. Bu holatda bolada qanday belgilar rivojlanadi. Bola sog‘lom rivojlanishi mumkinmi?

2. «Mushuk chinqirig‘i» sindromli qiz bolaning somatik hujayralari tezkor sitogenetik usuli bilan tekshirildi. Sizning fikringizcha, uning somatik hujayralarida qanday o‘zgarish sodir bo‘lgan?

3. Ota-onalar tibbiy-genetik maslahatxonada tekshirilganda, ularning kariogrammalari normal ekanligi aniqlandi. Ulardan Shereshevskiy-Terner sindromli qiz tug‘ildi. Bu hodisani qanday tushuntirish mumkin?

4. Shifokor ko‘rigiga quyidagi belgilari: ko‘zlari qiyshiq kesmali, chuchvara quloq, tili kattalashgan yoriqlari bor, semizlikka moyilligi bo‘lgan va muskul tonusi pasaygan bola olib kelindi. Bolada qanday kasallik mavjud? Bu bolaga qanday davo kompleksini buyurish kerak?

5. Tug‘uruqxonada ko‘z kosasi, boshi kichik, dahani ingichka, yassi peshana, barmoqlari changak holatda bo‘lgan, ovoz chiqarmaydigan, ko‘z olmalari noto‘g‘ri harakat qiladigan bola tug‘ildi. Bu bolada qanday kasallik rivojlangan? Keyingi tekshirishlar natijasida qanday ichki organlar nuqsonlarini kuzatish mumkin?

6. Bolaning qanday tashqi belgilariga qarab Patau sindromi kasalligi borligini aytish mumkin?

7. Genetik shifokor qabuliga kelgan shaxsning bo‘yi pastligi, qo‘l kaftlari kalta va bitta chiziqli ekanligi, «atd» triradius burchagi 70° ekanligi aniqlandi. Shu aniqlangan belgilar asosida tekshirilayotgan shaxsda irsiy o‘zgaruvchanlik haqida shubha tug‘ilishi mumkinmi?

8. Tug‘uruqxonada ikki chaqaloq almashtirib qo‘yildi. Qanday usullarni qo‘llab ularning ota-onalarini aniqlash mumkin?

9. Ayollar homiladorlik vaqtida qizamiq kasali bilan kasallansa, homilada qanday irsiy kasalga o‘xshash belgilar kuzatiladi. Bunday o‘zgaruvchanlikni nima bilan tushuntirish mumkin?

10. Agar bolaning tog‘aylari sariq binafsharangga kirib, siydigi tekshirilganda, undan «sichqon hidi» kelsa, sutli ovqatlarni iste’mol qilganda qusish, o‘zini yomon his qilish belgilari kuzatilsa, qanday kasallikka chalinganligini aytish mumkin va kasallikning asosiy sabablari nimada?

11. Yangi tugʻilgan chaqaloq sut ema boshlashi bilan badani sargʻayib, qayt qila boshlasa, disseptik oʻzgarishlar paydo boʻlib, tana ogʻirligi kamayib ketsa, bu bolada psixik oʻzgarishlar kuzatilsa, qanday kasallik borligini gumon qilish mumkin?

12. Genetik shifokor qabuliga kelgan erkakning lunj shilliq qavatidan olingan teri hujayralari tekshirib koʻrilganda, ularda ikkita «nogʻora choʻplari» borligi aniqlandi. Barmoq uchlarida yoysimon chiziqlar koʻp boʻlib, triradiusi kaftning proksimal tomonida, burchagi 42° atrofida ekanligi maʼlum boʻldi. Tashqi kuzatishlar esa, boʻyining balandligi, qoʻl-oyoqlarning meʼyordan uzunligi, ginekomiastiya borligi va suhbat natijasida esa, shizofreniyaga moyilligi borligi aniqlandi. Bu kasal shifokor tomonidan qanday genetik usullar bilan tekshirilgan?

13. Genetik shifokor qabuliga kelgan shaxs tanasining har xil joylarida oq dogʻlar borligi, bu dogʻlar, asosan, tananing yuqori tomonida, sochlar orasida, boʻyin va qoʻlning ichki qavatida borligi aniqlandi. Bu qanday kasallik va irsiylanish tipini bayon eting.

14. Shifokor qabuliga kelgan ayol bot-bot siyishi, tez charchashi, koʻp ovqat yeyishiga qaramasdan ozib ketganligidan shikoyat qildi. Tashqi kuzatishlar natijasida shifokor bemor terisi quruqligi va ogʻiz qurishi, terida qichish natijasida yarachalar borligini aniqladi. Shifokorning birlamchi tashxisi qanday?

15. Barmoq uchida chiziqlar sirtmoqsimon boʻlib, ular tomonga ochilgan. Qoʻl kaftida toʻrt barmoqli koʻndalang egiluvchan egatchasi bor, «atd» burchagi 81° . Barmoqlari kalta, jimjilogʻi qiyshaygan, birinchi va ikkinchi barmoqlar orasidagi masofa kengaygan. Bu qoʻl tuzilishi va dermatoglifikasiga qarab, qaysi kasallik ekanligini aniqlang.

6-bob. GENETIKANING TEKSHIRISH USULLARI

Barcha tirik mavjudotlar irsiyati biologiyaning qanday qonuniyatlariga bo'ysunsa, inson irsiyati ham xuddi shunday qonuniyatlarga rioya qiladi. Jinsiy yo'l bilan ko'payadigan boshqa organizmdagi kabi odamda ham dominant va retsessiv belgilar uchraydi. Insondagi har bir fenotipik xossa yoki belgining shakllanishida irsiyat ham, muhit ham ishtirok etadi.

Inson irsiyatini antropogenetika o'rganadi (yunon. *antropos* — odam, inson). Antropogenetikaning irsiy kasalliklarni, qonning normal va patologik xossalarini, shuningdek, patogen mikroorganizmlar hamda antibiotiklar ishlab chiqaruvchi ogranizmlar genetikasini o'rganish bilan shug'ullanuvchi qism tibbiyot genetikasi tarkibiga kiradi. Inson shakllanishida uning organik olam shajarasi eng yuqori pog'onasiga ko'tarilishida umumgenetik omillardan tashqari, ijtimoiy omillar ham katta ahamiyatga ega bo'ladi. Buning oqibatida uning oliy asab sistemasi faoliyati bilan bog'liq bo'lgan aql, idrok, qobiliyat, nutq, mehnat qilish kabi xususiyatlar paydo bo'ladi. Bu xususiyatlarning irsiylanishi murakkab bo'lib, u genetik va ijtimoiy omillar tizimining umumiy ta'sirida amalga oshiradi. Shuning uchun ham odam genetikasini o'rganishda uning tabiat va jamiyatda tutgan o'rnidan kelib chiqadigan o'ziga xos tomonlari hamda qiyinchiliklari mavjud.

Chunki, odam genetikasini o'rganishda an'anaviy genetik ilmiy tadqiqot usullarining ayrimlarini qo'llashning iloji yo'q. Shuni hisobga olgan holda odam genetikasini o'rganishning samaradorligini ta'min etuvchi an'anaviy va zamonaviy usullar tanlanadi. Bu usullar kasallarning tashxisini aniqlashga yordam beradi, kasallik holatlariga qarshi kurashmoq uchun imkon ochib, zoriqqan kishilarga genetik maslahat berish imkoniyatini tug'diradi.

Odam irsiyatini o'rganishning xilma-xil usullarini o'tgan asr oxirlarida F. Galton tomonidan taklif etilgan. Masalan, geneologik

egizaklar, populatsion-statistik usullar. Hozirgi zamonga kelib sitologik, antogenetik, biokimyoviy, immunogenetik, modellash-tirish va hokazo usullari ham foydalaniladi.

6.1. Genealogik usul

Genealogik (yunon. *genos* — kelib chiqish, nasl-nasab) usulning mohiyati odamning normal va kasallik belgisi hamda xususiyatlari genetikasi, ularning mumkin qadar ko‘proq avlodlari nasl-nasabi haqida ma’lumot to‘plash va tahlil qilish orqali o‘rganiladi. Ushbu usul yordamida odamning ko‘pgina belgilari, jumladan, irsiy kasalliklar irsiylanish qonuniyatlari aniqlanadi. Bu usul avlodlar shajarasini tuzishga asoslangan. Avlodlar shajarasini tuzish yordamida quyidagilarni aniqlash mumkin:

1. O‘rganilayotgan belgining irsiy yoki irsiy emasligini.
2. Irsiy belgining nasldan naslga o‘tish xarakterini.
3. Genning pennetranligini.
4. Genlarning xromosomalarga joylashganligi va hokazolarni.

Avlodlar shajarasini tuzish usuli ikki bosqichda olib boriladi:

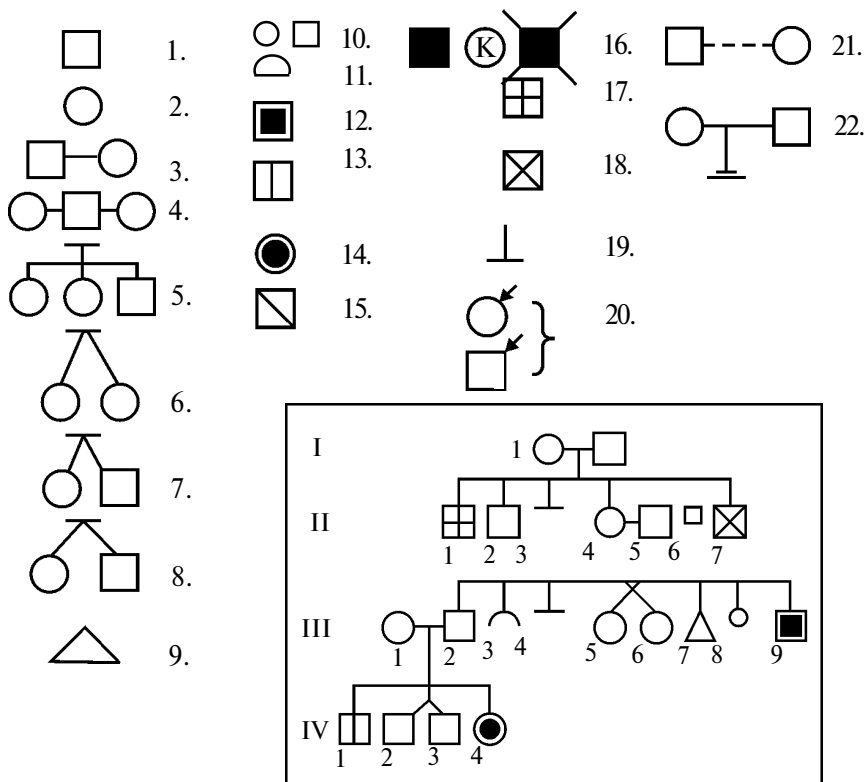
1. Avlodlar to‘g‘risida ma’lumotlarni to‘plash;
2. Shajarani tuzib uni tahlil qilish.

Birinchi bosqichda tekshirilayotgan oila a‘zolarining hammasi va shu oilaning kamida 3—4 oldingi avlodi o‘rganiladi, chunki so‘ralayotgan kishilarning hammasi ham o‘zlaridagi kasalliklarni to‘g‘ri aytaverishmaydi. Bunda oilaning har bir a‘zosini shifokor tekshirishi zarur. Anamnez yig‘ish vaqtida kasallikning asl kelib chiqish manbalarini va qarindosh-urug‘larida qanday kasallik alomatlari borligini bemor aniq aytib bermasligi mumkin. Shuning uchun sog‘lom va kasal oila a‘zolari bab-baravar sinchiklab tekshiriladi.

Shajara tuzish jarayonida mutaxassislar quyidagi shartli belgilardan foydalanishadi. Bunda doiralar ayollarni, kvadratlar erkaklarni ifodalaydi. O‘lik tug‘ilgan bolalar kichkina kvadratcha yoki doiracha bilan belgilanadi, chala tushgan bolalar esa, yarim doiracha bilan ifodalanadi. Qisqa gorizontaal chiziq tibbiyot abortini ifodalaydi. Doira bilan kvadratni gorizontaal ravishda birlashtirgan chiziq nikoh alomatini bildiradi. Agar er-xotin yaqin qarindosh

bo'lsa, ular ikki gorizental chiziq bilan birlashtiriladi. Aka-uka va opa-singillar *sibslar*, deb ataladi. Sibslar umumiy gorizental chiziq bilan tutashtiriladi.

Shajara chizmasi tuzilayotgan, ya'ni tekshirilayotgan bemor *proband*, deb ataladi. Proband qo'sh, kvadrat yoki doira bilan ifodalanadi. Har bir avlod rim raqami, oila a'zolari esa, arab raqami bilan belgilanadi.

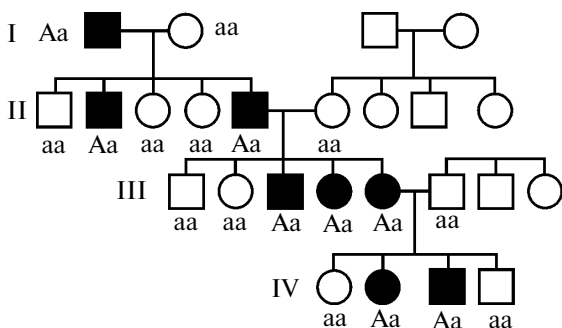


36-rasm. Shajara tuzilishining shartli belgilari va chizmasi:

1—erkak; 2—ayol; 3—er-xotin; 4—ikki marta uylanish; 5—sibslar; 6—bir tuxumda rivojlangan egizaklar (qiz); 7—bir tuxumdan rivojlangan o'g'il va qizlar; 8—ikki xil tuxumdan rivojlangan egizaklar; 9—jinsiy belgisi rivojlanmagan oila a'zosi (yosh o'lgan); 10—o'lik tug'ilgan bolalar; 11—chala tug'ilgan bolalar; 12—proband; 13—kasallikning ko'zga tashlanmaydigan (aborativ) belgilari; 14—sirtidan qaralganda sog'lom, lekin genetik jihatidan patologik genga ega bo'lgan oila a'zosi (retsessiv gen bor heterozigot kishi); 15—tekshirilmagan belgilar; 16—majruh bo'lib tug'ilgan bolalar; 17—ilk chaqaloqlik davrida o'lgan bola; 18—ilk bolalik davrida o'lgan bola; 19—tibbiyot aborti; 20—proband; 21—tasodifiy jinsiy aloqa; 22—farzandsiz nikoh.

6.1.1. IRSIY KASALLIKNING DOMINANT TIPDA O‘TISHI

Dominant tipdagi irsiyatda patologik gen autosomalardan bittasida joylashgan bo‘ladi, kasallik ota yoki onadan o‘tgan, u qizlarda ham, o‘g‘illarda ham bir xil rivojlanadi. Oiladagi bolalarning deyarli 50 % shu kasallik bilan og‘rishi mumkin. Masalan, olti barmoqlilik (polidaktiliya) dominant belgi hisoblanadi. Oilada ota-onaning birida shu belgi bo‘lsa, 50 % bolalari olti barmoqli bo‘lib tug‘iladi (37-rasm).



37-rasm. Dominant belgi polidaktiliyaning irsiylanishi.

Polidaktiliya kasalligini nasldan naslga o‘tishini VIII asr o‘rtalarida fransuz tadqiqotchisi P. Mopertyun (1689—1759) ilmiy jihatdan tasvirlab berdi. Kasallikning har ikki jinsda ham uchrashi patologik genning faqat autosomada joylashganligini ko‘rsatadi. Shuning uchun bunday irsiylanishni autosom — dominant usuldagi irsiylanish, belgini esa, autosom — dominant belgi, deyiladi. Shajarada dominant geni bo‘lmagan kishilarning barchasi sog‘lom bo‘ladi, lekin tibbiyot genetikasi bu kishining avlodida dominant gen bo‘lganligini bilishi muhim ahamiyatga ega.

Avloddan avlodga dominant tipda o‘tuvchi kasalliklar: Gentington xoreyasi, Shtryumpel paraplegiyasi, Per-Mari ataksiyasi, nevrал amiotrofiya, kattalarda uchraydigan orqa miya amiotrofiyasi, Russi-Levi sindromi, gipertrofik nevrit, Tomson miotoniyasi, distal tipdagi Velandar miopatiyasi, Eylenburg paramiotomiyasi, atrofiyalashgan miotoniya, tuberoz skleroz, Gipel-Landau kasalligi, akrocefalodaktiliya, tug‘ma ptoz, tug‘ma aleksiya, eshituv

nervining tugʻma atrofiyasi va boshqa kasalliklar avloddan avlodga dominant tipda oʻtadi. Anomaliyalarning autosom — dominant tarzda nasldan naslga oʻtishi birinchi galda fenotipik oʻzgaruvchanlik bilan: belgining arang sezilishidan tortib haddan tashqari zoʻr ifodalanadigan boʻlishi bilan taʼriflanadi.

Nasldan naslga oʻtilgan sayin uning shu tariqa zoʻr ifodalanishi kuchayib boradi. Individiumlar biologiyasidan muhim rol oʻynamaydigan nasldan naslga oʻtib boradigan patologik belgilar ham bor. Masalan, tilni nay qilib oʻray olish, peshana ustida oq kokil va sochlarning «qilsimon» boʻlishi, gabsburcha jagʻ va hokazo.

Autosom — dominant tipda nasldan naslga oʻtib boradigan bir qancha kasalliklarni koʻrib chiqaylik.

Koʻz kasalliklari

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

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

Qoʻl-oyoqlar tuzilishining patologiyasi

1. *Anonixiya* — tirnoqlarning rivojlanmay qolishi bilan xarakterlanadi, u baʼzan qoʻl va oyoq panjalarining anomaliyalari — bir-ikki yoki undan koʻra, koʻproq barmoqlarning boʻlmasligi bilan birga davom etadi. Koʻpincha gipotireoz va qoshlarni

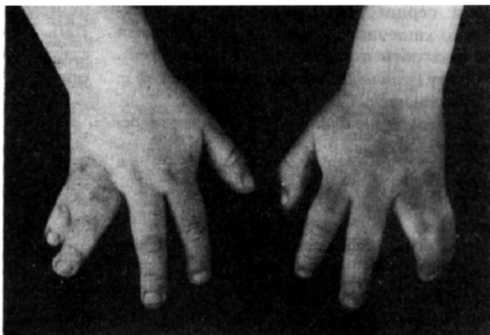


38-rasm. Braxidaktilyiya.

bo‘lmasligi belgilari bilan birikkan holda ham irsiylanadi. Dominant va retsessiv tipda nasllanadi.

2. *Braxidaktilyiya* — (kalta barmoqli) barmoqlar distal falangalarining rivojlanmay qolishiga aloqador. Bu kasallik dastlab Amerikada topilgan. Istisno tariqasida odamning qo‘l va oyoqlarida oltidan to‘qqiztagacha barmoqlar bo‘lishi mumkin, ya‘ni polidaktilyiya. U negroid irqilarda yevropoidlardagiga qaraganda, deyarli 10 baravar ko‘p uchraydi (38-rasm). Bu kasallik ko‘p belgilari bilan Marfan sindromiga qarama-qarshi bo‘lib, bemorlarni past bo‘yliligi, bosh suyagini braxisefaliyasi, tana qo‘l oyoqlarining kalta bo‘lishi bilan xarakterlanadi. Tish va yurak anomalialari kuzatiladi. Kasallik Marchezani tomonidan 1939-yilda ta‘riflangan. Dominant va retsessiv tipda irsiylanadi.

3. *Sindaktilyiya* — panjalar normal bo‘lib, ikki yoki undan ko‘ra ko‘proq barmoqlar yumshoq yoki suyak to‘qimalarining qo‘shilib ketishi (39-rasm). Besh xil sindaktilyiya tipi uchraydi:



39-rasm. Sindaktilyiya.

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



40-rasm. Sinpolidaktiliya.

b) ikkinchi tip (sinpolidaktiliya) — 3—4-qo‘l barmoqlarining qo‘shilishi va 4-barmoqning yonida qo‘shimcha barmoqning bo‘lishi, oyoqda esa, 4—5-barmoqlar qo‘shilib 5-barmoqning yonida qo‘shimcha barmoqning bo‘lishi kuzatiladi (40-rasm);

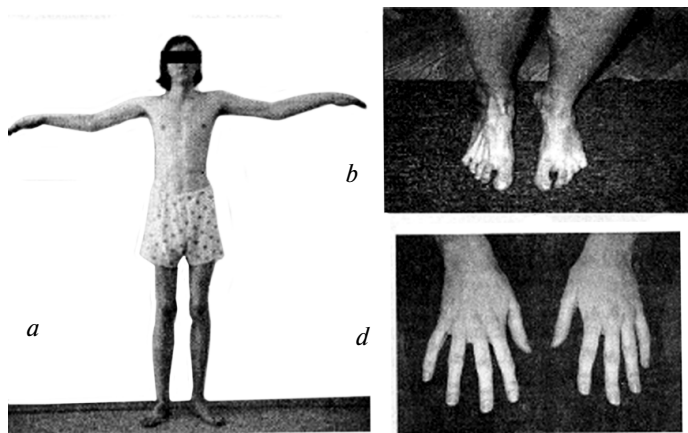
d) uchinchi tip (4 va 5 sindaktiliyasi) — ko‘pincha to‘liq sindaktiliya bo‘lib, 5-barmoq kalta yoki rudiment holda bo‘ladi;

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

f) asosan, metakarpal va metatarzal suyaklarni qo‘shilishi

bilan yuzaga chiqadi. Faqat autosom dominant tipda irsiylanadi.

4. Araxnodaktiliya. Marfan sindromi (41-rasm).



41-rasm. Marfan sindromi:

a—qo‘l ochilganda tanaga nisbatan uzun bo‘lishi (bo‘yi 187 sm, qo‘l uzunligi 193 sm);

b—bosh barmoqlar orasining ochiq bo‘lishi, tomirlarning varikoz kengayishi;

d—araxnodaktiliya (barmoqlarning uzun bo‘lishi).

Bu kasallik 1896-yilda A. Marfan tomonidan ta'riflangan. Fibrilin genining mutatsiyasi natijasida biriktiruvchi to'qmalarning buzilishi natijasida sodir bo'ladi. Kasallangan odamlarning eng asosiy tashqi belgilariga: tana tuzilishi ozg'in va novcha bo'lishi, teri osti yog' qavati kamayishi, yassi oyoqlilik, qo'l va oyoqning naysimon suyaklari uzunligi, barmoqlar ingichkalashib (araxnodaktiliya) ketishini kuzatsa bo'ladi. Ko'pchilik kasallarda (60 %) ko'krak qafasining deformatsiyasi (voronka shaklida bo'lishi), umurtqa pog'onasi qiyshayishi (kifoz, skalioz), bo'g'imlarning ortiqcha harakatchanligi kuzatiladi.

Bu sindrom bilan kasallanganlarning 40—60 % da yurak-qon tomiri sistemasi anomaliyalari, aorta tomirining anevrizmasi, yurak klapanlarida yetishmovchilik kuzatiladi. Yumshoq to'qimalar, o'pkaning defektlari buyrak ektopiyasi kuzatiladi. Marfan kasalligi bilan kasallanganlarda aqliy va ruhiy o'zgarish kuzatilmaydi. Ular sog' odamlardan farq qilishmaydi, lekin yashovchanligi yurak-qon tomiri kasalligining kechishiga bog'liq. O'rtacha 27 yosh, deb hisoblanadi. Anchagina ko'p umr ko'rganlari ham bor.

Davosi: bu bemorlarga aminokislota preparatlari, B guruhli vitaminlar, zarurat bo'lganda, korreksiyalovchi ko'zoynaklar buyuriladi. Glaukoma yuzaga chiqsa, jarrohlik davolash qo'llaniladi.

Mayib-majruhlikka olib keluvchi patologiyalar

Gentington xoreyasi. Bemor bolalik va o'smirlik davrida sog'lom o'sadi, yaxshi o'qiydi, institutni ham tamomlashi va ma'lum bir sohada yaxshi mutaxassis bo'lishi mumkin. Lekin 30—40 yoshlarga borib, asta-sekin kasallik alomatlari — bemorda ixtiyorsiz, betartib harakatlar paydo bo'la boshlaydi.

Oldin u sezilmaydigan, diqqatni jalb etmaydigan bo'lsa, so'ng kuchayib, u goh bir guruhga, goh ikkinchi guruh muskullariga o'tib, kasalning tashqi ko'rinishida g'alati holatlar ro'y berishiga olib keladi: yuzni burishtirish, ma'nosiz imo-ishoralarga o'xshash harakatlar qilish, qo'l-oyoqlar yoki boshini har tomonga irg'itib tashlash kabi tartibsiz harakatlardan o'zini to'xtata olmaydi. Bemor goh og'zini ochib, goh uni qattiq yumib, goh tilini chiqarib yuboradi, yurganida chayqalib, oyoqlarini chalishtirib yuradi.

Giperkinezlar nutq muskullarida tarqalgani uchun kasalning soʻzlash qobiliyati buziladi, u ravon gapira olmaydi. Kasal hayajonga tushganda, ixtiyorsiz harakatlar kuchayib ketib, uxlaganda tinchlanadi. Bemorning aqliy qobiliyati borgan sari pasayib, olgan bilimlari ham yoʻqolib boradi. Xotira, iroda va boshqa faoliyatlar buziladi. Aqliy, mehnat qobiliyati butunlay yoʻqolish natijasida demensiya (aqlni yoʻqotish) yuz beradi. Kasallik uzoq vaqt davom etib, nogironlikka olib keladi.

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

Davolash yaxshi natija bermaydi.

Neyrofibromatoz (42-rasm). Neyrofibromatozning yetti xil koʻrinishi boʻlib, ulardan *NF₁* (perefirik neyrofibromatoz) asosiy oʻrinni egallaydigan monogen kasallikdir. Hozirda bu kasallikning klinik koʻrinishi va genetikasi yaxshi oʻrganilgan boʻlib, 17-xromosomaning genlarida 100 ga yaqin mutatsiyalar borligi aniqlangan (translokatsiyalar, deleksiya, nuqtali mutatsiyalar). Bu mutatsiyalar natijasida terida turli xil kattalikdagi och jigarrang dogʻlar paydo boʻladi. Bu dogʻlar, asosan, terining koʻrinmaydigan qismlarida — koʻkrak, orqa va qorinda boʻlib, kattaligi 0,5 sm.dan 1,5 sm.gacha yetishi mumkin.

Agar bolalarda shunday dogʻlar 5—6 tadan koʻproq boʻlsa, demak, *NF₁* bor, deb tashxis qoʻyilsa boʻladi.

Kattalarda esa, bu dogʻlar mayda oʻsmalar (neyrofibromalar)

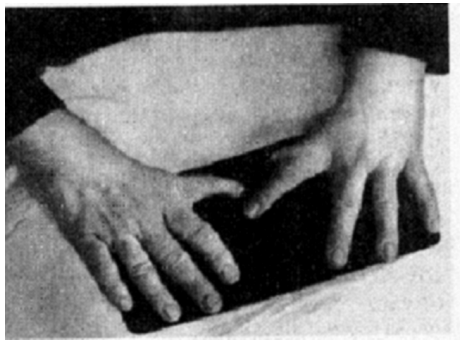


42-rasm. Neyrofibromatoz.

hosil qiladi. Bemorning yoshi kattalashgan sari oʻsmalar koʻpayib yuz, ogʻizning shilliq qavatlari, tilda ham paydo boʻladi. Ayrim kasallarda ularning soni 10000 ga ham yetishi mumkin. Baʼzi kasallarda bu oʻsmalar oʻzaro qoʻshilib ketib, xavfli oʻsmalarni ham hosil qiladi.

Neurofibromatoz kuzatilgan hamma kasallarning umurtqa pogʻonasida qiyshayish (kifoz, skaliroz) kuzatiladi. Boʻyi baland boʻladi. Yuz suyagining anomaliyalari kuzatiladi. 30 % ga yaqin kasallarda esa, oʻqishga boʻlgan qobiliyat pasayishi aniqlangan.

Davosi: oʻsmalar jarrohlik yoʻli bilan davolanadi va simptomatik terapiya buyuriladi. Kasallik autosom-dominant tipda turli xil ekspressivlik bilan kechadi. Birinchi marta 1882-yilda Reklingshausen tomonidan tavsiflangan. Populatsiyada 1:2000 uchraydi. Ayollarga nisbatan erkaklar koʻplab kasallanadi.



43-rasm. Xolt-Orama sindromi.

Xolt-Orama sindromi (Atrioidigital displaziya). Bu kasallikni birinchi marotaba 1960-yilda M. Xolt va S. Orama taʼriflagan boʻlib, uning xarakterli tomoni yurakning tugʻma poroklari va qoʻlning katta barmoq anomaliyalari-dir. Shuning uchun bu kasallikni qoʻl va yurak sindromi ham, deyiladi (43-rasm).

Qoʻl anomaliyalari turlicha boʻlib, baʼzan birinchi barmoq oʻzgarishidan (barmoqlarning 3 falangalik boʻlishi va gipoplaziyasi), to bilak suyagining 50 % gacha gipoplaziyasi uchrashi mumkin. Koʻpincha chap qoʻl kasallanadi. Umurtqa suyaklarida ham oʻzgarish kuzatiladi: skaliroz, koʻkrak qafasining voronka shaklida boʻlishi, qoʻl va barmoqlarning klinodaktiliya, sindaktiliya, gipoplaziya va aplaziyalari uchraydi. Bu kasalliklarning 85 % da yurakning tugʻma poroklari kuzatiladi, yaʼni boʻlmachalar orasidagi toʻsiqda, qorinchalar orasidagi toʻsiqda, arteriya klapanlarida, oʻpka arteriyasi devorida, mitral klapan (prolaps)larda anomaliya (defekt)lar uchraydi. Ayrim hollarda esa, gipertelorizm holati, katta koʻkrak muskullarining yoʻqligi, tanglayida yoriqning boʻlishi kuzatiladi. Aqlda oʻzgarish kuzatilmaydi. Bu kasallikning tarqalish chastotasi yaxshi oʻrganilmagan. Autosom-dominant tipda, turli ekspressivlik holati kuzatiladi.

6.1.2. IRSIY KASALLIKNING RETSESSIV TIPDA O'TISHI

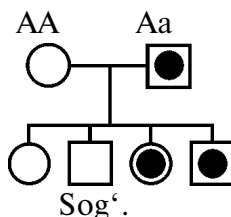
Belgilarning autosom-dominant tipda nasldan naslga o'tishidan farq qilib, autosom-retsessiv tipda irsiylanish ikkita geterozigota nikohlangan taqdirda yuzaga chiqadi.

Retsessiv genlar (retsessiv nasllanish)ning aniqlaydigan belgilarni nasldan naslga o'tish tahlili ancha murakkabdir. Berilgan geterozigota bo'lganligi uchun bemorning ota-onasi ko'pincha sog'lom bo'ladi. Bunday nikohda gomozigota retsessiv kasallar 25 % ehtimollik bilan tug'iladi. Bolalarning soni cheklanganligi, oilada bitta kasal bola tug'ilishi ota-onalarni berilgan gen bo'yicha geterozigota ekanligini bildiradi. Retsessiv kasalliklarda ota-onalarning qon-qarindoshligi ko'proq sababchi bo'ladi. Shuni esda tutish kerakki, ko'pincha oila a'zolariga uzoq qarindoshlik ma'lum bo'lmaydi. Bevosita dalillarni, masalan, bir nuqtadan ekanligini hisobga olish to'g'ri keladi.

Agar ota-onalardan bir mutant gen bo'yicha geterozigotali, ikkinchisi sog'lom bo'lsa, ularning farzandlari fenotipik sog'lomdir:

P ♀ AA x ♂ Aa

gam: A,A A,a
F₁ AA Aa

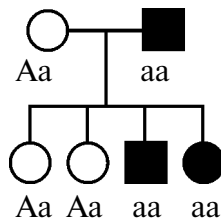


Retsessiv kasalliklari ko'proq qayd qilinishi xastalikning ikkinchi avlodiga to'g'ridan to'g'ri o'tishi kuzatiladi, masalan, epilepsiyada bo'lganidek, bu hol dominant nasllanishni kuchaytiradi. Bunda ota-onadan biri berilgan mutant gen bo'yicha gomozigot, ikkinchisi geterozigot bo'ladi:

P ♀ Aa x ♂ aa

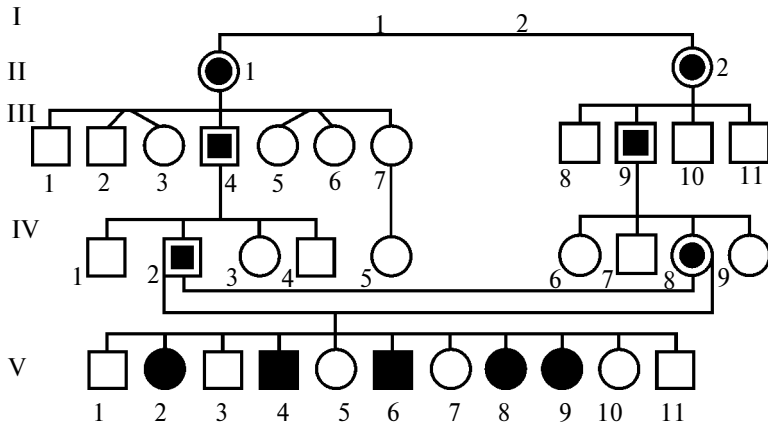
gam: A,a a,a

F₁ Aa, Aa, aa, aa



Shu sababdan ham bunday belgilar ota-onalar yaqin qarindoshlar bo'lganida topiladi. Agar bunday genlar gomozigota holatida bo'lsa, faqat biz tekshirgan kasalda emas, uning ukalarida hamda singillarida kasallik alomatlarini topish mumkin.

Fenotip jihatdan sog'lom bo'lgan aka-ukalarning 2/3 qismi xuddi o'z ota-onalari kabi geterozigota holatidagi genni o'zlarida saqlashadi. Masalan, erb miopatiyasining shajarasini ko'rib chiqsak (44-rasm):



44-rasm. Erb miopatiyasiga uchragan oila shajarasi.

Bu avlodda 11 farzanddan 5 nafari bir xil kasallikka yo'liqqanligi kasallikning irsiy ekanligidan dalolat beradi. Kasallik qizlarda ham, o'g'il bolalarda ham bor. Bunda ham patologik gen autosomada joylashgan bo'ladi.

Erb miopatiyasi. Miopatiya og'ir nasl kasalligidir. Miopatiyada, asosan, modda almashinuvi buzilib, skelet muskullari oriqlab (qurib) ketishi natijasida kelib chiqadi. Kasallik bolalik yoki o'smirlik davrida boshlanadi.

Vaqt o'tishi bilan muskullar atrofiyasi (qurishi) borgan sari aniqroq sezila boshlaydi. Qo'l va oyoqlar harakatlari asta-sekin buzilib, bemor qimirlay olmaydigan bo'lib qoladi. Odatda, qo'l-oyoqlarning proksimal bo'limidagi muskullari (chanoq va yelka muskullari) ko'proq zararlanadi. Bemorning yurishi buziladi: gavdasi ikki tomonga chayqalib «o'rdak yurishi» kabi yuradi. Yugurish, zinadan tushish qiyinlashadi, harakat qilganda, tez

charchaydi. Gavda muskullari ozib ketishi, falajlanishi tufayli bemor tik tura olmaydi, umurtqa pog'onasi qiyshayib qolishi natijasida gavda orqaga tashlanadi, qorni oldinga turtib chiqadi, bemorning yelkalari osilgan, ko'kraklari gavdadan ajralib (qanot-simon) turadi. Bemor mustaqil ravishda o'zi o'tirib, turolmaydigan bo'lib qoladi yoki turganda ham qiyinchilik bilan atrofdagi narsalarga osilib turib oladi.

Yotgan holatdan turish uchun esa, bemor, avvalo, qorniga to'ng'iriladi, so'ngra qo'llari bilan yerga tiraladi, so'ng tizzasiga tiraladi, undan keyin oyoqni yerga bosib, buyumlarga osilib tizza bo'g'inlarini to'g'rilab, gavdasini tiklaydi. Kasallik retsessiv tipda nasldan naslga o'tgani uchun miopatiya hayotda ko'p uchramaydi. Bu kasallikni davolash usullari ko'p, ayrimlari yaxshi natija beradi.

Ko'pincha moddalar almashinuvining kasalliklari autosom-retsessiv nasldan naslga o'tadi. Masalan, enzimopatiyalar, albinizm, alkoptonuriya, fenilketonuriya, amavrotik idiotiya (Tey-Saks kasalligi —lipidlar almashinuvini natijasida hosil bo'ladi), galaktozemiya, afibrinogenemiya (qon ivishining izdan chiqishi), ixtioz (yunon. *ixtis* — baliq so'zidan olingan bo'lib, kasalning terisi tangachaga o'xshash bo'lgan shox plastinkalar bilan qoplangan bo'ladi). Biokimyoviy retsessiv mutatsiyali oilalarning naslnasabini solishtirilganda tashxisni klinik tekshirishlar asosida emas, balki nozik biokimyoviy tahlillar yordamida o'rganiladi. Moddalar almashinuvining irsiy defektlarini belgilovchi genlar retsessiv bo'ladi: faqat gomozigotadagina biokimyoviy va klinik mutatsion o'zgarishlarning yaqqol ko'rinishi namoyon bo'ladi. Biroq, yuksak darajadagi maxsus biokimyoviy tekshirish usullarining borligi mutatsion allelning ta'sirini geterozigotada kuzatish mumkin. Bunda dominant va retsessiv allellarning farqi faqat sonda emas, sifatida ham bo'ladi. Bundan tashqari, sog'lom qon-qarindoshlarning geterozigotaligi qator hollarda:

- a) bolalarning fenotipi bo'yicha;
- b) ota-onalarning fenotipi bo'yicha;
- d) nasl-nasabi shajarasi bo'yicha kuzatiladi.

Nasl kasalliklarining avlodlar orasida ko'proq uchraydiganlari quyidagi jadvalda keltirilgan (17-jadval):

Odamdagi ba'zi bir kasalliklarning nasldan naslga o'tish tiplari

Autosom-dominant tip	Autosom-retsessiv tip	X jinsiy xromosomaga chirmashgan tip
Allergiya (bronxial astmaga moyillik)	Albinizm	Gemofiliya (qon ivimaslik kasalligi)
Astigmatizm	Psoriaz	Tug'ma nistagm
Yaqindan ko'ruvchanlik	Astigmatizm	Fosfat diabet
Uzoqdan ko'ruvchanlik	Fenilketonuriya	Shapko'rlik
Bod (podagra)	Qand kasalligi	Tug'ma ptoz (ko'zning yumilib qolishi)
Maymoq tovonlik	Kar-soqovlik	Oilaviy pigment nevusi
Tug'ma katarakta	Amavrotik idiotiya	Daltonizm (rangni ajrata olmaslik)
Tish emalining yo'qolishi	Gepato-lentikular degeneratsiya	Ko'ruv nervlarining Leber atrofiyasi
Ixtioz	O'roqsimon anemiya	Miopatiya-Dyushen shakli
Shizofreniya	Shizofreniya	
Sindaktiliya	Fridreyx oilaviy ataksiyasi	
Braxidaktiliya	Mioklonse-epilepsiya	
Miopatiya (Landuzi-Dejerin shakli)		
Gentington xoreyasi	Marmar kasalligi	
Reklingauzen kasalligi	Tug'ma retinopatiya	
Eshituv nervining tug'ma atrofiyasi (karlik)		
Migren	Miopatiya-Erb shakli	

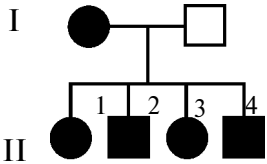
6.1.3. JINS BILAN BIRIKKAN KASALLIKLAR

Mutatsion genlar jinsiy xromosomalarda (X va Y) joylashadi. X xromosoma bilan birikkan sonli belgi va kasalliklar mavjud. Y xromosoma bilan birikkan defektlarning irsiy shakli tadqiqotlar bilan tasdiqlanmagan. Alport sindromida jins bilan qisman birikkan (X va Y) xromosomalarning gomologik qismlarida joylashishi kuzatiladi.

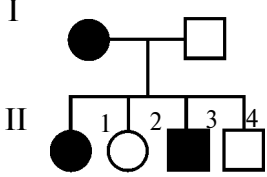
X va Y xromosomalarda birikkan genlar bilan bog'liq kasalliklar ham dominant, ham retsessiv bo'lishi mumkin. Jins bilan birikkan dominant genning nasldan naslga o'tish bilan bog'liq bo'lgan kasalliklar erkakda ham, ayolda ham bir xil namoyon bo'ladi. Ayollar kasalliklari qizlari va o'g'illarining yarmiga, erkaklarniki esa, faqat qizlariga o'tkaziladi.

Masalan, tish emali gipopleziyasi X xromosomasiga birikkan tipda nasldan naslga o'tadigan dominant belgi. Agar oilada otanonalari tish emali gipoplaziyasi bilan kasallansa:

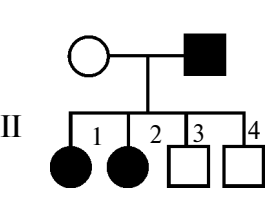
1) P ♀ $X^G X^G$ x ♂ $X^g Y$
 gam: $X^G X^G X^g Y$
 F₁ $X^G X^g X^G X^g X^G Y X^G Y$



2) P ♀ $X^G X^g$ x ♂ $X^g Y$
 gam: $X^G X^g X^g Y$
 F₁ $X^G X^g X^g X^g X^G Y X^g Y$

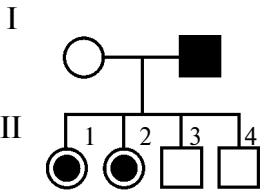


3) P ♀ $X^g X^g$ x ♂ $X^G Y$
 gam: $X^g X^g X^G Y$
 F₁ $X^G X^g X^G X^g X^g Y X^g Y$



X xromosoma bilan birikkan retsessiv kasalliklarda mutatsion genning geterozigot tashuvchisi kasalning onasi bo'ladi. U o'zining mutant genini o'g'il va qizlarining yarmisiga beradi, ular esa, fenotipik sog'lom bo'lib qolsa-da, kasallikning keyingi avlodlariga berishadi. O'g'il bitta X xromosomani onadan olganligi uchun kasallik hech qachon kasal otadan o'g'ilga berilmaydi, qizlarga esa, otasining xromosomasi o'tadi. Bu kombinatsiyada erkaklar kasallanadi, kasalni uzatuvchi fenotipi sog'lom ayollar bo'ladi.

1) P ♀ $X^H X^H$ x ♂ $X^h Y$
 gam: $X^H X^H X^h Y$
 F₁ $X^H X^h X^H X^h X^H Y X^H Y$



$$2) P \text{ } \text{♀} \text{ } X^H X^h \text{ } \times \text{ } \text{♂} \text{ } X^H Y$$

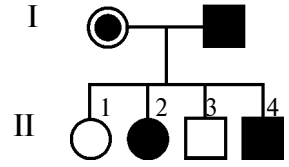
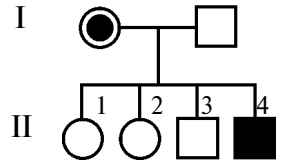
$$\text{gam: } X^H X^h \quad X^H Y$$

$$F_1 \text{ } X^H X^H \quad X^H X^h \quad X^H Y \quad X^h Y$$

$$3) P \text{ } \text{♀} \text{ } X^H X^h \text{ } \times \text{ } \text{♂} \text{ } X^h Y$$

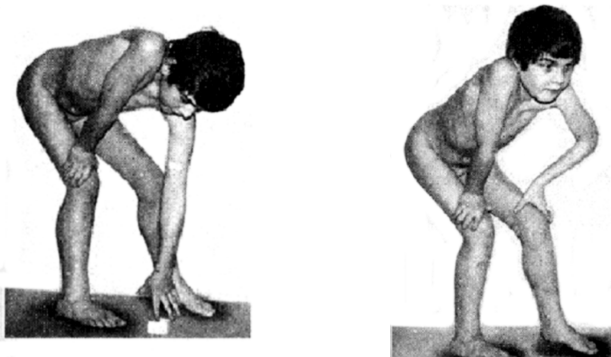
$$\text{gam: } X^H X^h \quad X^h Y$$

$$F_1 \text{ } X^H X^h \quad X^h X^h \quad X^H Y \quad X^h Y$$



Ayrim hollardagina, agar nikoh bemor erkak bilan shu gen bo'yicha geterozigotali ayol o'rtasida sodir bo'lsa, ayol ham kasallanadi, ammo bunday kombinatsiyalar kamdan kam uchraydigan hodisadir.

Dyushen sindromi (Mushak distrofiyasi). Dyushen sindromi — retsessiv tipda irsiylanuvchi, hayotda ko'p uchrab turuvchi nerv-muskul kasalligi. Bu kasallikni birinchi marta 1868-yilda Dyushen tomonidan ta'riflangan (45-rasm). Kasallik progressiyalanib



45-rasm. Dyushen sindromi.

boruvchi psevdogipertrofik mushak distrofiyasi, deb ham ataladi. Kasal odam qoni va siydigi biyokimyoviy tekshirilganda mushak fermentlarining faolligi va aminokislotalar miqdorini ortishi aniqlanadi. Kasallik distrofin oqsilining sintezi buzilishi natijasida kelib chiqadi. Hozirda distrofin geni X xromosomaning kalta yelkasida joylashganligi aniqlangan. Bu gen hamma o'rganilgan

genlarning eng uzunidir. Kasallik erta boshlanib (3 yoshgacha) oyoq va chanoq mushaklari, keyinroq qo'l va yelka kamari mushaklari holsizlanadi, giperlordoz shakllanadi. Qorin mushaklari va «ari beli», yelka kamari mushaklarining atrofiyasi natijasida «qanot-simon kuraklar», «erkin yelka usti» simptomlari paydo bo'ladi. Mushaklar, birinchi navbatda quymuch va boldir mushaklari psevdogipertrofiyasi rivojlanadi. Keyinchalik yurak, yuz va nafas mushaklari kasallanadi. Mushaklar atrofiyalanib, biriktiruvchi to'qimalar bilan almashinadi, bu esa, kontrakturalar paydo bo'lishiga sabab bo'ladi. Intellekt pasayib, semirish yuzaga keladi. Kasallik tez avj olib, bir yildan keyin bola yurolmay qoladi.

Davosi: ATF, *E* vitamini, anabolik steroidlar, kaliy oratati, asetilxolinesteraza preparatlari, *B* guruhli vitaminlar, mushaklar elektrostimulatsiyasi, massaj, issiqlik mulojalari buyuriladi.

X-birikkan retsessiv tipda irsiylanuvchi, penetrantligi 100 %, chaqaloqlarda 27:100000.

Nasl-nasabi shajarasini tuzishda nikohlarning qon-qarindoshligi muhim rol o'ynaydi (inbriding). Inbriding koeffitsienti qanchalik yuqori bo'lsa, avlodda irsiy kasallik paydo bo'lish ehtimoli shunchalik yuqori bo'ladi.

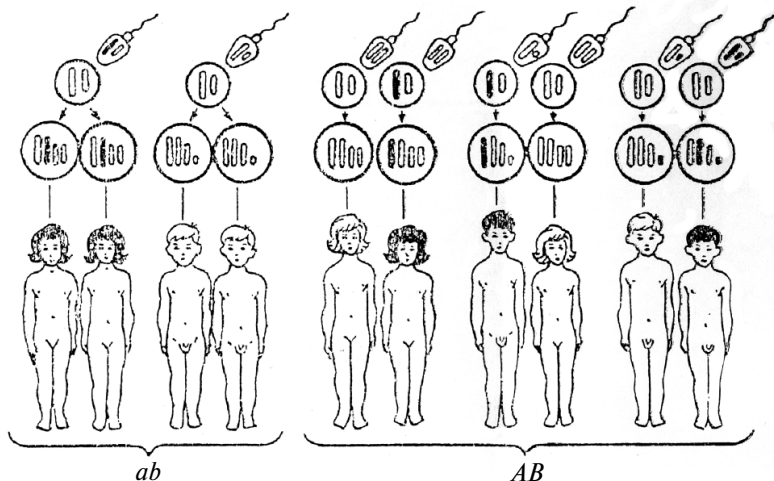
Qon-qarindoshlik nikohlarining zarari alohida shajarada kam seziladi, biroq, kasallikni o'lim bilan solishtirma tahlilda uning zarari aniq kuzatiladi. Shajara bilan birgalikda unga ilova ham tuziladi. Izohda shajara tahlili uchun kerak bo'lishi mumkin bo'lgan barcha ma'lumotlar va uning o'rganishi bo'yicha xulosalar yoziladi.

Geneologik usul tibbiyot genetikasining asosiy usullaridan biri bo'lib, inson genetikasi nazariyasi bilan amaliy natijalarni bog'laydi. Geneologik usul tibbiyot genetik maslahatxonalarida keng qo'llaniladi.

Tibbiyotda 2000 ga yaqin nasldan naslga o'tuvchi kasallik topilgan. Hozirgi zamon tekshiruv usullari tufayli, har yili yangidan-yangi nasl kasalliklari ochilmoqda, ularni davolash va oldini olish uchun tadbirlar ko'rilmoqda.

6.2. Egizaklar usuli

Egizaklar usulini birinchi bo'lib, ingliz olimi F. Galton fanga kiritgan. Bu usul egizaklarning bir-biridan farqlarini o'rganishga asoslangan bo'lib, turli xil anomaliya hamda patologik belgilarning kelib chiqishida irsiyat va muhitni o'rganadi.



46-rasm. Bir tuxumdan (Mz) va har xil tuxumdan (Dz) egizaklar paydo bo'lishi. Gameta va zigotalarda faqat jinsiy xromosomalar (X va Y), shuningdek, qora sochlar geni va oq sochlar geni bor xromosomalar ko'rsatilgan.

Egizaklar ikki xil bo'ladi: monozigotali (Mz) va dizigotali (Dz). Monozigotali egizaklar bitta otalangan tuxumdan rivojlanadi va doimo bir xil jinsli, bir xil genotipli bo'ladi. Dizigotali egizaklar ikkita otalangan tuxumdan rivojlanadi va har xil jinsli bo'lishi mumkin. Bunda Hasan — Husan, Fotima — Zuhra yoki Hasan — Zuhra, Fotima — Husan tipidagi egizaklar bo'ladi.

Egizaklarni tekshirishda birinchi navbatda ularning mono yoki dizigotali ekanligini aniqlash muhimdir. Ular qon guruhi, qon zardobidagi oqsillar, tana rangi, ko'zining tuzilishi, qosh va sochning shakli, lab shakli, burunning tuzilishi, xromosomalar tahlillari natijalari orqali farqlanadilar. Agar biron-bir yagona farq topilsa, demak, bu egizaklar dizigotali hisoblanadi.

Genlarni organizmda qanday namoyon bo'lishi, tashqi muhit ta'siriga qanchalik bog'liq ekanligini bir tuxumdan rivojlangan egizaklarni tekshirib batafsil o'rganish mumkin. Genetik ta'sir natijasida kelib chiqqan kasalliklar bir tuxumli egizaklarning ikkalasida ham baravar rivojlanadi. Ikkita jinsiy hujayradan o'sgan egizaklarda esa, kasallanishda katta farq bo'ladi. Bu holni quyidagi misolda ko'rish mumkin.

Bir tuxumli egizaklarda shu narsa diqqatga sazovorki, ular ayrim vaqtlarda bir xil kasalliklar bilan baravar og'rishadi. Ay-

niqsa, xuruj bilan paydo bo'lgan kasalliklarda egizaklarning ikkisida ham bu xuruj bir vaqtda, bir xil ko'rinishda ro'y berishi mumkin. Bunga bizning kuzatuvimizda bo'lgan bir tuxumli egizaklardagi epilepsiya kasalligi bir vaqtda, bab-baravar boshlanib, davolan-ganlaridan keyin ikkisida ham baravar to'xtadi.

Boshqa mualliflarning kuzatuviga binoan ham bir-biridan uzoq shaharlarda yashovchi bir tuxumli egizaklarda epilepsiya xurujlari bir vaqtda boshlanib, bir vaqtda tugagani qayd qilingan. Sankt-Peterburgdagi Bexteroov nomli psixonevrologiya instituti professori G.Z. Levinning kuzatuvida bir tuxumli, yuz bichimi, gavda tuzilishlari bo'yicha, bir-biriga juda ham o'xshash, opa-singil bo'lib, ularning qon guruhlari ham bir xil edi. Ular har xil shaharlarda yashasalar-da, bir xil shakldagi allergiya kasalligi bilan og'ri-ganlar, ikkisida ham hayz ko'rish baravar to'xtab, klimaks kasal-ligi 51 yoshlarida baravar paydo bo'lgan. Har ikki opa-singilda 55 yoshida bir kunda miya insulti ro'y bergan. Bu opa-singillarning «Fotima»si 1966-yil 22-noyabrda kasallik to'satdan chap qo'li-ning uvishishi va tili g'uldirashi kabi belgilar bilan boshlanadi, «Zuhra»si ham xuddi shu yili, shu oy va shu kunda, ya'ni 22-noyabrda Chukotkadan Sankt-Peterburgga kelayotganda to'satdan o'ng qo'li va o'ng oyog'i falajlanib, tili g'uldirashi kabi belgilar bilan boshla-nadi.

Shunday qilib, bir-biriga juda ham o'xshaydigan, qon guruhlari ham bir xil bo'lgan bir tuxumli egizak ayollarning ikkovi ham allergiya kasalligiga uchragan, bir vaqtda hayz ko'rish to'xtagan, bir vaqtda klimoterik sindromi va bir vaqtda miya insulti paydo bo'lgan.

Monozigot egizaklarda qandli diabet kasalligi bilan og'rish 42 % egizaklarning har ikkisida ham ro'y beradi. Har xil tuxumdan paydo bo'lgan egizaklarda esa, atigi 12 % ni tashkil qiladi. Yurak yoki miya qon-tomir kasalligi ham qisman naslga bog'liq. Shuning uchun bir tuxumli egizaklarning 44 % da kasallanish bilan Hasan—Husan yoki Fotima—Zuhra baravar og'riydi. Har xil tuxumli egizaklarda esa, bu hol 14 % ni tashkil qiladi. Revmatizm bir tuxumli egizaklarda 37 %, har xil tuxumli egizaklarda 6,6 % ni tashkil qiladi.

Ruhiy kasalliklar bilan og'rishda bir tuxumli egizaklarda yana ko'proq o'xshashlik topiladi. Masalan, bir tuxumdan paydo

bo'lgan ikkala egizakda monikal-depressiv psixoz 96 % bo'lsa, aqliy zaiflik 97 % bo'ladi. Dizigota egizaklarda bu kasallik 19 % (monikal-depressiv psixoz) va 37 % aqliy zaiflik kuzatiladi.

Egizaklarni tekshirishda konkordantlik (egizaklarning ma'lum belgi jihatdan bir xil bo'lishi) va diskordantlik (egizaklarda har xil belgilar, kasalliklarni namoyon bo'lishi) farqi aniqlanadi. Agarda, Mz — egizaklar biron-bir belgi yoki kasallik bo'yicha yuqori konkordantlikka (80 % gacha) Dz — egizaklar esa, past konkordantlikka (20 % gacha) ega bo'lsa, demak, bu belgi yoki kasallik irsiy bo'lib hisoblanadi. Biror belgi yoki kasallik bir xil konkordantlikka ega bo'lsa, bu belgi yoki kasallikning irsiy emasligidan dalolat beradi. Qachonki, ayni belgi bo'yicha Mz egizaklar nisbiy konkordantlikka ega bo'lsa, Dz egizaklar esa, bir necha marta kam bo'lsa, taxmin qilish mumkinki, bu belgi irsiy berilgan, lekin uning shakllanishiga tashqi muhit omillari katta ta'sir ko'rsatadi yoki kasallik poligen bo'ladi.

Berilgan belgilarni tekshirib, olingan natijalarni baholashda ularni ajralib ketishi mumkinligini hisobga olish kerak. Masalan, egizaklarning psixik va xulq-atvorining belgilarini o'rganishda, shuni esda tutish kerakki, konkordantlik tashqi muhit natijasi hisoblanadi, Mz — egizaklar infeksiyon kasallik bilan kasallanganida, faqat konkordant bo'lishi mumkin, lekin konkordantlik infeksiya asorati bo'yicha genetik omil sifatida namoyon bo'lmasligi, ya'ni genetik omil bo'lib, ta'sir qilmasligi mumkin. Ayrim vaqtlarda bunday aralashmalar birga tarbiyalangan va yoshligida ajratilgan Mz — egizaklarni solishtirganda to'g'rilab yuboriladi. Maxsus ifodadan foydalanib, ayni belgining shakllanishida irsiyat va muhitning rolini baholash mumkin. Irsiyat (H)ning rolini hisoblashda Xalsinger ifodasi qo'llaniladi:

$$H = \frac{Mz \% \text{ o'xshashligi} - Dz \% \text{ o'xshashligi}}{100 \% - Dz \% \text{ o'xshashligi}} \cdot 100 \%$$

Agar H 70 % va yuqoriroq bo'lsa, belgining paydo bo'lishida irsiy omillar asosiy rol o'ynaydi. H 40 % dan kam bo'lsa, tashqi muhit asosiy omil bo'ladi, agar H 40 % dan 70 % cha bo'lsa, belgining shakllanishida irsiy omillar va muhitning ahamiyati barobar bo'ladi. Demak, belgini shakllanishiga irsiyatning rolini

baholashda mono va dizigotali egizaklarning % konkordantligini taqqoslash kerak. Masalan, biz bilamizki, qon guruhi genotip tomonidan belgilanadi, muhitning ta'siriga bog'liq bo'lmaydi, shuning uchun ham Mz egizaklar guruhida to'la konkordantlik 100 % bo'ladi. Dz egizaklar guruhida esa, konkordantlik ota-onasining genini mos kelishiga bog'liq bo'ladi, shuning uchun ham uncha katta bo'lmaydi, masalan, 35 % bo'lsa, unda:

$$H = \frac{100 - 35}{100 - 35} \cdot 100 = 100 \%$$

Muhit (E) ning ta'siri esa, 0 ga teng bo'ladi, chunki $E=100-100=0$ %. Kasallikning shakllanishida irsiyatning ahamiyatini quyidagi misolda ko'rib chiqaylik. Bir tuxumli egizaklar guruhida tutqanoq bo'yicha konkordantlik 67 %, ikki tuxumli egizaklar guruhida esa, 3 % ga teng.

$$\text{Unda: } H = \frac{67 - 3}{100 - 3} \cdot 100 = 66 \%$$

Muhitning ta'siri esa, $E = 100 - 66 = 34$ %.

Natija shuni ko'rsatadiki, tutqanoq asosan irsiy berildi. Ba'zi bir yuqumli kasalliklarning muhitga bog'liqligini qizamiq misolida ko'raylik. Bir tuxumdan paydo bo'lgan egizaklar guruhida qizamiq bo'yicha konkordantlik 98 % ni ikki tuxumli egizaklar guruhida esa, 94 % ni, tashkil etadi:

$$H = \frac{98 - 94}{100 - 94} \cdot 100 = 6 \% \qquad E = 100 - 6 = 94 \%$$

Demak, infeksiyaning roli shundoq ko'rinib turibdi.

Bir tuxumli va ikki tuxumli egizaklar orasidagi konkordantlik darajasi juftlar soni orasidagi munosabatini hisoblash yo'li bilan aniqlanadi, konkordantlarning o'rganiladigan belgisi — C , umumiy tekshirilayotgan juftlar soni $C-D$.

$$\text{Konkordantlik darajasi} = \frac{C}{C - D}$$

bu yerda, C —konkordant juftlar soni; D —diskordant juftlar soni. Misol uchun shizofreniya kasalligini tekshirish natijasida 10 ta konkordant va 14 ta diskordant bir tuxumli egizaklar topilgan:

$$H = \frac{10}{10-14} \cdot 0,42 \text{ yoki } 42\%.$$

Demak, konkordant juftlar diskordant juftlarga qaraganda, ehtimollik bilan ikki hissa ko'p paydo bo'ladi, bu esa, har bir juftdan faqat bittadan kasallanish demakdir:

Natijada

$$\frac{\frac{1}{2}-10}{\frac{1}{2}(10-14)} = 10,26 \text{ (populatsiyadagi konkordant juftlar chastotasi).}$$

R.P. Martinov taklifiga binoan «konkordantlik indeksi» quyidagicha ifodalanadi:

$$C = \frac{a}{a \cdot b} \cdot 100 \%,$$

bu yerda, C — konkordantlik indeksi; a — ikksi ham og'ir kasallangan egizak juftlar soni, b — biri og'ir, ikkinchisi yengil kasallangan egizak juftlar soni.

Shunday qilib, egizaklar usuli tibbiyotda muhim amaliy ahamiyatga ega, chunki egizaklar usulini qo'llash har bir organizmning individual xossalarini genotip va muhit nazorati ostida bo'lishini aniqlab beradi.

6.3. Dermatoglifikani tekshirish usuli

Dermatoglifika maxsus fan bo'lib, odamlarning barmoq, kaft va tovon terisidagi naqshlar tasvirlari yuzaga chiqishida irsiyatning rolini o'rganadi. Dermatoglifika (ikki yunoncha «*derma*» — teri, «*glyphe*» — rasm so'zidan olingan) tushunchasini fanga Kammins va Midlolar kiritishdi. Teridagi tasvirlarni o'rganish juda qadimdan boshlangan bo'lib, Malpigi (1686) va Purkinelar (1823) o'zlarining anatomiya sohasidagi ishlarida barmoqlardagi tasvirlarning xillarini ko'rsatishgan.

Teridagi murakkab tasvirlar epidermisda derma qavatidan hosil bo'lgan burtmachalar hisobiga paydo bo'ladi. Barmoqlar ichida hosil bo'lgan naqshlar esa, har bir irqqa mansub kishilarda o'ziga xos ko'rinishga ega. Rus, ukrain va beloruslarda barmoqlar terisidagi naqshlar tasviri bir-biriga juda o'xshash. Bu ularning kelib chiqishi

birligini bildiradi. Lekin barmoqlardagi bu naqshlar har bir kishida alohida ko‘rinishga ega bo‘lib, biri ikkinchisiga sira o‘xshamaydi. Teridagi bunday xususiyatlarni birinchi bo‘lib F. Galton payqadi va ingliz politsiya mahkamalarida jinoyatchilarni topishda barmoq izlaridan foydalanishni taklif qildi.

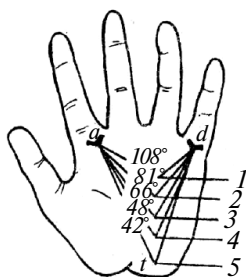
Yaqin kunlarga O‘rta Osiyo, Yaponiya, Hindiston xalqlari hujjatlarga imzo o‘rniga barmoq izlarini bosishgan. Yer kurasida monozigotali egizaklardan tashqari, barmoq terisidagi tasvirlar bir xil bo‘lgan ikki kishini topib bo‘lmaydi. Dermatologifika uch bo‘limdan iborat:

1. Palmoskopiya;
2. Plantoskopiya;
3. Daktiloskopiya.

Palmoskopiya — kaft terisidagi naqshlar tasvirini o‘rganadi. Kaft terisida ko‘pincha yostiqchalar, burmalar, maydonchalar va turli chiziqchalar bor. Ularni farqlay olish uchun kaftning topografiyasini yaxshi bilish lozim. Kaftning katta barmoq yonidagi chegarasi radial, uning qarama-qarshi tomoni esa, ulnar qismlar, deyiladi. Kaftning yuqori chegarasi kaft-falangalar burmasi bilan, pastki chegarasi kaft orti (braset) burmasi bilan chegaralangan. Uchta asosiy bukuvchi burmalar mavjud, katta barmoq burmasi, distal (uch barmoqli) va proksimal (besh barmoqli) burmalar.

Markaziy kaft chuqurchasini 6 ta kaft yostiqchalari o‘rab turadi. Katta barmoq asosidagi yostiqchani tenar, unga qarama-qarshi qirradagisi esa, *gipotenar*, deyiladi. Barmoqlar orasida 4 ta yostiqchalar mavjud 2, 3, 4, 5 barmoqlar asosida *a*, *b*, *c*, *d* barmoq triradiuslari joylashgan. Triradius (delta), deb uch tomonga yo‘nalgan kapillar chiziqlar yo‘nalishlarining uchragan nuqtasiga aytiladi. Kaft orti burmasi yaqinida, 4-kaft suyagidan uzunasiga yo‘nalgan chiziqda asosiy o‘zak triradius (*t*) joylashadi. Agar (*a*) va (*d*) triradiuslaridan (*t*) triradiusiga chiziqchalar o‘tkazsak *atd* kaft burchagi hosil bo‘ladi. Me‘yoriy holatlarda uning kattaligi 57 dan ortmaydi, har xil xromosoma kasalliklarida esa, kattalashishi yoki kichrayishi mumkin (47-rasm).

Daktiloskopiya — barmoqlarda kapillar chiziqlar joylashishining, asosan, uch varianti uchraydi (48-rasm):



47-rasm. Me'yorda va xromosoma anomaliyalarida *atd* triradiuslari burchagining o'zgarishi:
 1—Patau sindromida; 2—Daun sindromida; 3—Shereshevskiy-Terner sindromida; 4—me'yorda; 5—Klaunfelter sindromida.



48-rasm. Daktiloskopiya usulining sxematik ifodasi:
 a—barmoq izlari; b—kapillar chiziqlar joylashish turlarini sxematik ifodalanishi;
 1—aylanasimon (o'ramasimon); 2—sirtmoqsimon; 3—yoysimon.

- a) yoy—*A* harfi bilan belgilanadi (ingl. *arch* — yoy);
 b) sirtmoq — *L* harfi bilan belgilanadi (ingl. *loop* — sirtmoq);
 d) o'rama — *W* bilan belgilanadi (ingl. *Whorl* — o'rama).

Yoylar eng kam tarqalgan variant bo'lib (6 %), triradiuslari bo'lmaydi. Uning qirralari barmoq yostiqchasini ko'ndalangiga kesib o'tadi.

Sirtmoqlar eng ko'p tarqalgan variant (60 % ga yaqin) hisoblanadi. Barmoqning bir tomonidan boshlanib ikkinchi tomoniga yetmasdan yana boshlang'ich nuqtaga — orqaga qaytadi. Sirtmoqlarda bitta delta bo'ladi. Sirtmoq radial tomonga ochilsa *radial sirtmoq*, deyiladi. (*L*), ulnar tomonga ochilsa, *ulnar sirtmoq*, deyiladi (*L*).

O'ramalar sirtmoqsimonga nisbatan kamroq uchraydi (34 %). Yoysimon tasvirda triradius bo'lmaydi. Sirtmoqlarda bitta o'ramada ikkita triradius bo'ladi. Barmoq uchlaridagi chiziqchalar tasviri irsiy kasalliklari bor kishilarda o'zgaradi. Barmoq uchlari terisida yuqoridagi tasvirlar aniqlangach, ulardagi teridan bo'rtib chiqqan chiziqchalarning soni aniqlanadi. Buning uchun barmoq triradiusidan barmoq uchidagi tasvirning markaziga qadar chiziq tortiladi.

Shu tutashtiruvchi chiziq barmoq uchidagi bo‘rtib chiqqan chiziqlarning nechtasini kesib o‘tganini hisoblanadi. Yoysimon ko‘rinishdagi tasvirda triradius bo‘lmaganligi uchun undagi chiziqchalar soni «0», deb olinadi. Sirtmoqsimon tasvirda esa, chiziqchalarning soni eng ko‘pi 25 tagacha yetadi. O‘ramasimon tasvirda triradius ikkita bo‘lganligi uchun har ikkala tomondan chiziqchalar sanaladi va asosiy hisobga qaysi birida chiziqchalar soni ko‘p bo‘lsa, ushanisi olinadi. Hamma (10 ta) barmoqlardagi chiziqchalar soni erkaklarda 130–150, ayollarda 110–135 ta bo‘ladi. Odatda, X xromosoma soni kamayganda, chiziqchalar soni ko‘payadi, ya‘ni $X0$ –178; X xromosoma soni ko‘payganda (XXX) chiziqchalar soni kamayadi — 43 ta.

Barmoq terisidagi tasvirlarning hosil bo‘lishini maxsus genlar boshqarib turadi. Yoysimonlar E (17–18) guruhiga kiruvchi xromosomalardagi genlar, sirtmoqsimonlar (L) G (21) guruhiga kiruvchi xromosomalardagi genlar, o‘ramasimonlar D (13,15) guruhiga kiruvchi xromosomadagi genlar orqali yuzaga chiqadi, deyiladi.

X xromosomada esa, bu genlarning modifikatori joylashgan bo‘lib, u yoysimon tasvirni ko‘proq hosil bo‘lishini ta‘minlaydi. Teridagi naqshlar tasviri embrional rivojlanishning 10–19 haftaligida paydo bo‘ladi. 20 haftalik embrionda teridagi hamma chiziqchalar paydo bo‘lgan bo‘ladi. Teridagi tasvirlar esa, 6 oyligida hosil bo‘ladi va butun umr saqlanadi.

Plantoskopiya — oyoq tovonini chiziqlarining o‘ziga xosligini o‘rganishga aytiladi. Hozirgi kunda dermatoglifikadan irsiy kasalliklarni aniqlashda, sud-tibbiy ekspertizada shaxsni, egizaklarning mono-yoki dizigotaliligini va aholining etnik tuzilishini aniqlashda keng foydalaniladi.

1964-yilda Baird tomonidan ayrim odamlarda dermatoglifik naqshlar qo‘l va oyoqlarda umuman bo‘lmasligi aniqlangan. Autosom-dominant tipda nasllanadi.

Keyingi yillarda dermatoglifika usuli tibbiyot genetikasida keng qo‘llanilmoqda. Bu usul xromosoma sindromlariga tashxis qo‘yishda qo‘shimcha usul sifatida foydalaniladi. Quyida berilgan jadvalda xromosomalar soni o‘zgarishi natijasida qo‘l chiziqlarini qanday o‘zgarishi berilgan:

Xromosomalar soni o'zgargan kishilardagi asosiy dermatoglik belgilar

Xromosoma kasalligi	Dermatoglik belgilar
Trisomiya 13 (Patau sindromi)	Asosiy triradius kaftning distal tomoniga surilgan (atd — 108). To'rt barmoqli ko'ndalang egiluvchan burmalari bor. Barmoqlar uchida yoysimon chiziqlar ko'proq bo'ladi.
Trisomiya 18 (Edvars sindromi)	Barmoqlar uchida yoysimon chiziqlar bo'lib, to'rt barmoqli ko'ndalang egiluvchan burma uchraydi. Asosiy triradius kaftning distal tomonida bo'ladi.
Trisomiya 21 (Daun sindromi)	Barmoq uchida chiziqchalar sirtmoqsimon bo'lib, ulnar tomonga ochilgan bo'ladi. To'rt barmoqli ko'ndalang egiluvchan egatcha bor. Asosiy triradius kaftning distal tomonida joylashgan bo'ib, atd — 81, me'yorda atd — 57 dan oshmasligi kerak.
«Mushuk chinqirig'i» sindromi	Barmoq uclarida o'ramasimon va yoysimon chiziqlar ko'proq uchraydi. Asosiy triradius kaftning distal tomonida. Barmoq asosidagi C-triradiusi bo'lmaydi. Barmoqlardagi umumiy chiziqchlarning soni kamaygan.
Klaynfelter sindromi (XXY)	Barmoq uclarida yoysimon chiziqlar ko'proq uchraydi. Barcha barmoqlardagi teridan bo'rtib chiqqan soni kamaygan. Asosiy triradius kaftning proksimal tomonida.
Shereshevskiy-Terner sindromi (XO)	Barmoq uclarida sirtmoqsimon va o'ramasimon chiziqlar ko'p uchraydi. Asosiy triradius kaftning distal qismining ulnar tomonida joylashgan. Barmoqlarda teridan bo'rtib chiqqan chiziqchalarning soni ko'paygan. Barmoq asosidagi C-triradius bo'lmaydi.

6.4. Sitogenetik usul

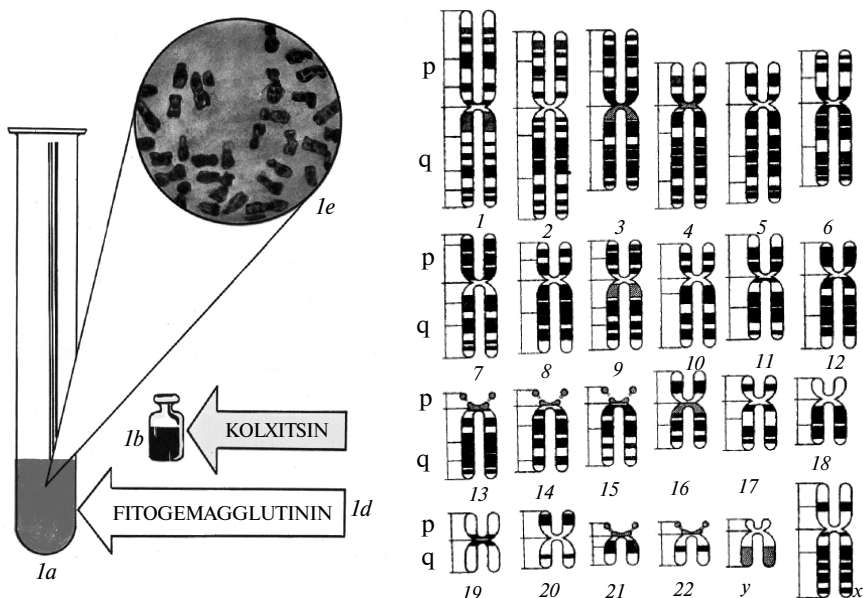
Odam genetikasida bu usul keng qo'llaniladi. Chunki bu usulsiz irsiy kasallikka tashxis qo'yib bo'lmaydi. Bu usul, asosan, sog'lom va kasal odam xromosomalarini aniqlashga asoslangan. Odam xromosomalarini maxsus usullar yordamida o'rganish; ularning miqdorini, shaklini kuzatish har bir odamning xromosomalar kartasini tuzish imkonini beradi.

Kariotiplar metafaza bosqichida, ya'ni xromosomalar bir tekislikda turadigan davrda ko'zdan kechirib chiqiladi. Biroq, kariotiplarni o'rganish oson ish emas: odam hujayralaridagi xromosomalar soni ancha ko'p, metafaza plastinkasida bir xromosoma ko'pincha boshqa xromosoma ustiga tushib qoladi; zamonaviy sitogenetik tahlil usullari xromosomalar tuzilishi va sonining tug'ma o'zgarishlari nurlar hamda boshqa ta'sirlar o'zgarishlariga aloqador bir qancha irsiy kasalliklarni aniqlab olishga imkon beradi. Xromosomalar sonini sanab chiqish uchun har xil hujayralardan: teri, ko'mik, jigar hujayralaridan foydalanish mumkin, lekin qon hujayralari — leykotsitlar (limfotsitlar)dan ko'proq foydalaniladi.

Buning uchun biroz miqdorda vena qon tomiridan 5—10 ml qon olinadi. Oq qon tanachalari — leykotsitlar, eritrotsitlarni cho'ktirish, ularni sentrifugalash yo'li bilan yoki 10 % li jelatin eritmasi yordamida ajratib olinadi. Steril bokslarda leykotsitlar bir talay (50 taga yaqin) tarkibiy qismlardan iborat bo'lgan maxsus muhitda undirib boriladi. Bu tarkibiy muhit loviyadan olinadigan o'simlik oqsildir. Bu muhit limfotsitlarning o'sishini kuchaytiradi. So'ngra maxsus flakonlarda kultura 37°C li termostatga 3 kun qo'yiladi. Kulturadagi ba'zi hujayralar bo'lina boshlaydi. Fiksatsiya qilishdan 60 minut avval hujayraga kolxitsin alkaloidining kuchsiz eritmasi qo'shiladi (bu alkaloid kuz boychechagidan olinadi), kolxitsin mitozning axromatik shakllarini (dukning tortuvchi iplarini) yemiradi va bo'linishini to'xtatib qo'yadi.

Kultura kolxitsin eritmasidan bir necha minutga gipotonik eritmaga tushiriladi, bu eritmada hujayralar va xromosomalar bo'rtib chiqadi (osmotik bosim farqi tufayli), so'ngra hujayralar fiksatsiya qilinadi. Hujayralar buyum oynasiga olinadi va yadrolarni bo'yaydigan asetoorsein bilan, Romanovskiy-Gimza yoki Felgen usuli bilan bo'yaladi (49-rasm).

Bo‘yalib, ustiga qoplagich oyna yopilgan kultura ohista bosilib, fotosurati olinadi. Kattalashtirilgan mikrofotosuratdan hamma xromosomalar yaxshilab qirqib olinib, tuzilish va kattaligiga qarab joy-joyiga qo‘yib terib chiqiladi va kariogramma tayyorlanadi.



49-rasm. Odam xromosomalarini Gimza usuli bilan differensial bo‘yalganda, lokuslarning sxematik tasviri.

Ayrim biologik tur uchun xos bo‘lgan xromosomalar to‘plami — *kariotip*, deyiladi. Kariotipning umumlashtirilgan sxematik ifodalanishi — *idiogramma*, deyiladi. Xromosomalarni bir-biridan ajratish uchun ular mikrometrlar yordamida o‘lchanadi, kalta yelkaning uzun yelkaga nisbati aniqlanadi.

Sitogenetika usullari ichida eng oddiy va tez natija beradigan jinsiy xromosomani aniqlash usulidir. Bu usuldan *X* xromosoma sistemasidagi buzilishlarni aniqlashda keng foydalaniladi.

Tana hujayralari bo‘linishining interfazasida, ya‘ni birinchi marta bo‘linishi bilan ikkinchi marta bo‘linishi orasidagi davrda xromosomalar faol holatda bo‘lib, hujayra bo‘linishga tayyorgarlik ko‘radi. Lekin bu paytda xromosomalar mikroskop orqali ko‘rinmaydi. Ayollarning interfazasidagi yadrosida *X* xromosomaning

bittasi faol, ikkinchisi passiv holatda bo‘lib, qora dog‘ shaklida ko‘rinadi. Bu qora dog‘ *jinsiy xromatin*, deb ataladi. Erkaklarda jinsiy X xromosoma bitta bo‘lganligi uchun u doimo faol holatda bo‘lib, hech qachon jinsiy xromatin shaklida ko‘rinmaydi. Shunday qilib, jinsiy xromatinning tana hujayralari yadrosida bo‘lishi faqat ayollarga xosdir.

133 Jinsiy xromatin, asosan, lunjning shilliq epiteliy qavatida tekshiriladi, lekin uni teri hujayralari, homila suyuqligi, oq qon tanachalari yoki tashqi jinsiy organlar shilliq pardalarining epiteliy qavati hujayralarida ham ko‘rish mumkin.

Mazkur xromatin hujayra yadrosi qobig‘iga yopishgan holda uchraydi, ko‘rinishi doira, oval yoki uchburchak shaklida bo‘ladi. Jinsiy xromatin bor-yo‘qligiga qarab, jinsiy xromosomalar anomaliyasini aniqlash mumkin. Masalan, Shereshevskiy-Terner sindromida (XO) bemor ayolning epiteliy hujayralari yadrosida erkaklardagiga o‘xshash jinsiy xromatin bo‘lmaydi (*25-rasmga qarang*). Trisomiya - X sindromida (XXX) ikkitadan jinsiy xromatin uchraydi. Klaynfelter sindromida (XXY) garchi, erkaklarda uchraydigan kasallik bo‘lsa ham, ularning epiteliy hujayralarida ayollarda uchraydigan jinsiy xromatin paydo bo‘ladi. Bemorning tashqi belgilariga qarab, uning qaysi jinsga mansubligini aniqlash qiyin bo‘lgan, ayrim hollarda uni lunjning shilliq qavatidagi epiteliy hujayralari yadrosiga qarab jinsi aniqlanadi.

6.5. Biokimyoviy tekshirish usuli

Biokimyoviy tadqiqot usuli, asosan, qonni tekshirish orqali olib boriladi. Bu usul bir qator irsiy kasalliklarni nasldan naslga o‘tish mexanizmi va patogenezini, shuningdek, patologik genni tashib yuruvchi geterozigota organizmni aniqlash uchun foydalaniladi. Irsiy kasalligi bor bo‘lgan oilalarga tibbiy-genetik maslahat berishda, moddalar almashinuvi natijasida yuzaga chiqadigan gen mutatsiyalarini, fermentopatiyalarni aniqlashda va prenatal tashxislashda keng foydalaniladi.

Hozirgi vaqtda fenilketonuriyaning biokimyoviy tashxislash usuli yaxshi o‘rganilgan. Bu tekshiruv natijasida probandda va patologik genni geterozigotali tashuvchilarida (ota-onalarda, sibslarda va bolalarda) fenilalaninning qondagi miqdori ortishi

kuzatiladi. Normal gomozigotalarga nisbatan geterozigotalarda fenilalanin aminokislotasining miqdori ancha yuqori bo‘ladi. Tekshirilayotgan shaxsga fenilalanin berib, uning me‘yorga qaytish vaqtini aniqlash mumkin. Geterozigotalar qonida fenilalanin miqdori sog‘lom kishilarga nisbatan ancha yuqori ko‘tariladi va uning me‘yoriga qaytishi juda sekin bo‘ladi.

Bu usuldan irsiy moyilligi bor kasallarga tashxis qo‘yishda ham foydalaniladi. Masalan, miokard infarkti bilan og‘riganlarning oila a‘zolari tekshirilganda, xolestirin miqdori yuqori bo‘lishi va autosoma dominant tipda irsiylanishi aniqlangan. Xuddi shunga o‘xshash qonda irsiy gepoteriozni, to‘qimalarda qalqonsimon gormonlar miqdorini va irsiy diabetda insulin miqdorini aniqlab tashxis qo‘yish mumkin.

Qonni ivituvchi va uning ivishiga qarshi sistemalarni, lipid almashinuvini tekshirish bosh miyadagi trombatik va gemorragik jarayonlarga moyil bo‘lgan qon tomir kasalliklari, shuningdek, serebral aterosklerozni aniqlashga imkon beradi.

Bemorlarda, ota-onalarda, aka-ukalarda va ularning yaqin qarindoshlarida oqsil, yog‘, mineral, uglevod almashinuvi va modda almashinuvining boshqa turlari ham tekshiriladi. Biokimyoviy tekshiruvlar irsiy kasalliklarni aniqlashga va shu kasalliklarning kelib chiqish ehtimoli bo‘lgan taqdirda barvaqt tashxis qo‘yishga hamda oldini olishga yordam beradi.

6.6. Populatsion statistik usul

Odatda, turlar alohida-alohida bo‘lgan populatsiyalardan tashkil topgan. Odamlar ham tur sifatida bir qancha populatsiyalardan iborat.

Populatsiya — bir turga mansub bo‘lgan, bir joyda yashovchi har xil genotipli organizmlar to‘plami. Odam populatsiyalariga misol qilib respublika, viloyat, tuman, shahar va qishloqdagi kishilarni olish mumkin. Demak, populatsiyalar katta va kichik bo‘lishi mumkin ekan.

Populatsiyalarda kuzatiladigan genetik jarayonlarni genetikaning maxsus bo‘limi — populatsiyalar genetikasi o‘rganadi. Odam populatsiyalarini bir-biridan geografik, ijtimoiy, diniy e‘tiqod va boshqa belgilar bilan ajratish mumkin. Odamlarda katta popu-

latsiyalar, odatda, bitta emas, bir necha antropologik guruhlardan, ya'ni genetik jihatdan bir-biriga yaqin bo'lgan populatsiyalardan tashkil topgan. Agar populatsiyalarda odam soni 1500—4000 gacha bo'lsa, bunday populatsiyaga *demlar*, deyiladi. Demlarda boshqa populatsiyaga oid shaxslar bo'lib (1—2 %), qarindoshlar orasidagi nikoh yuqoridir (80—90 %).

Populatsiyada odamlar soni 1500 dan kam bo'lsa, *izolantlar*, deyiladi. Izolantlar orasida boshqa populatsiya odamlari faqat 1 % ni tashkil qiladi. Qarindoshlar orasidagi nikoh esa, 90 % dan oshiq. Izolantlarning 4-avlodi vakillari aka-uka va opa-singilning farzandlari bo'lib qoladi.

Odam populatsiyalarining ikki eng muhim xususiyati bor:

1. Individlar soni doimo oshib boradi.
2. Tanlashning roli esa, kamayib boradi. Bu xususiyatni tibbiyot genetikasidan bo'ladigan maslahatlarda e'tiborga olish kerak.

Hozirgi zamon odam populatsiyalarida ilgari kuzatilmagan quyidagi jarayonlarni kuzatish mumkin:

1. Izolantlar o'rtasidagi nikohning juda kamayishi.
2. Muhitning sog'lomlashganligi tufayli genotip xossasining to'liq yuzaga chiqishi (bo'y uzunligining oshishi, jinsiy yetilishning tezlashishi va boshq.).
3. Bir xil kasallik o'rniga ikkinchi kasallikning paydo bo'lishi (yuqumli kasalliklar o'rniga yurak-qon tomiri kasalliklarining ko'payishi).

Odam populatsiyalarini genetik nuqtayi nazardan o'rganilganda, har xil genlarning va genotiplarning barchasini o'rganish juda qiyin, shuning uchun ma'lum bir sondagi genotipgina o'rganiladi. Populatsiyadagi genotiplar 100 % yoki 1 ga teng deb olsak, o'rganilayotgan genotiplar asosida olingan natijalarga qarab, shu populatsiyaning genetik tarkibi to'g'risida xulosa chiqarish mumkin bo'ladi.

Odatda, populatsiyalarda jinsiy ko'payish ikki usulda: o'z-o'zidan va chetdan otalanish bilan boradi. Shunga ko'ra, o'z-o'zidan va chetdan otalanuvchi organizmlar populatsiyalari mavjud bo'lib, bu populatsiyalarda genetik jarayonlar ham har xil yo'nalishga ega bo'ladi. Odam populatsiyalari genetikasi ham

birmuncha kam o'rganilgan. Odamlar ko'pincha tasodifiy ravishda topishib qolishadi va ba'zi irsiy xususiyatlar e'tiborga olinmaydi (keskin ifodalangan mayib-majruhlik bundan istisno). Shunga ko'ra, izolantlar yoki umuman populatsiyalarda gomozigotalargina emas, balki u yoki bu belgisi jihatidan getirozigotalar ham to'planib boradi.

Sof populatsiyalarda (gomozigot) irsiyat qonunlarini o'rganish yengil. Masalan, sichqonlarda kulrang (AA) va oq (aa) xili chatishtirilsa, F da hammasi kulrang (Aa) bo'ladi. F da esa, genotip jihatdan 1:2:1 kuzatiladi. Ikkinchi avlodda gomozigotalarning soni 50 %, geterozigotalarning soni ham 50 % bo'ladi. Uchinchi avlod duragaylarida esa, 75 % gomozigot, 25 % geterozigot bo'ladi. To'rtinchi avlodda esa, 99,80 % gomozigot, 0,20 % geterozigot bo'ladi. Demak, genetik jihatdan yaqin bo'lgan organizimlarni o'zaro bir-biri bilan uzoq yillar davomida chatishtirilsa, olingan duragaylar orasida getirozigotalilari kamayib, gomozigotalilari esa, ko'payib boradi. Bu holatni gomozigotalaninsh, ya'ni sof populatsiyalarni hosil bo'lishi, deyiladi.

Yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar natijasida gomozigot organizimlar yuzaga kelish ehtimoli oshib boradi. Gomozigotali organizimlarda retsessiv bo'lgan patologik genning ta'siri yuzaga chiqib, irsiy kasallikning paydo bo'lishiga olib keladi. Shuning uchun yaqin qarindoshlarga uylanish yoki turmushga chiqish genetik nuqtayi nazardan maqsadga muvofiq emas.

Begona nikohlarda har xil genotipda organizimlar hosil bo'lib, gomozigotali va geterozigotali organizimlar bir xil nisbatda yuzaga chiqadi. Bu nisbat keyingi avlodlarda ham saqlanib qoladi. Bu esa, *muvozanatli populatsiya*, deyiladi.

1904-yilda ingliz matematigi G. Xardi va undan mustaqil ravishda nemis shifokori va genetigi V. Vaynberg hozirgi Xardi-Vaynberg qonuni, deb ataladigan qoidani ta'riflab berishgan. Ular tasodifiy (panmiktiv) populatsiyalarda genotipning, dominant va retsessiv genlarning taqsimlanishini ko'rsatuvchi ifodani tavsiya qilishadi. Bunga ko'ra, populatsiyada hosil bo'ladigan barcha gametalarni birga teng, deb olishadi. Dominant allellarni (A) q harfi, retsessiv allellarni (a) p bilan belgilab, $q=1-p$ yoki $p=1-q$ ga teng qilib oladilar. Pinet katakchasidan foydalanib, Xardi-Vaynberg ifodasi keltirilib chiqariladi.

$\frac{\text{♀}}{\text{♂}}$	P A	q a
P A	P AA	Pq Aa
q a	Pq Aa	q aa

$$PAA + 2 Pq Aa + q aa = 1$$

yoki

$$P + 2 Pq + q = 1$$

Bu ifodadan foydalanib, ma'lum bir populatsiyada fenotip, genotip, dominant yoki retsessiv genlarning tarqalishini topish mumkin. Bu qonun tadbirini albinizm kasalligi nasllanishi misolida ko'rib chiqsak. Bu kasallik retsessiv gen tashuvchilari bo'lib, uning namoyon bo'lishi 1:20000 chastota bilan uchraydi. Mana shu retsessiv gen chastotasi $q = 1/20000 = 0,00709$, dominant allelning chastotasi $P = 0,99291$, ya'ni taxminan 1 dir. $2 Pq = 2 \cdot 0,00709 = 0,01418$ geterozigota tashuvchilarining soni taxminan 1:70.

Ikkinchi misol qilib, odam qonining nasllanishini ko'rish mumkin. Birinchi Jahon urushidan sal avval avstraliyalik immunolog Karl Lnshteyner, keyinchalik esa, boshqa olimlar ham eritrotsitlar va boshqa qon elementlarining immun funksiyasini aks ettiradigan 30 ga yaqin har xil antigenlarni (*Rh*, *ABO*, *MN*, *P*, *K*, *Fy*, *Lu* va boshq.) kashf etishdi.

So'lak, shuningdek, boshqa har xil hujayra va to'qimalarni tekshirish qon antigen xossalarini ko'zguda akslanganidek ko'rsatib beradi. Mana shu xossalar immunitet — yot jinsli oqsil atrofidagi tashqi muhitdan organizmga kiruvchi mikroblarning o'tishiga qarshilik ko'rsatuvchi himoya reaksiyasi tariqasida uzoq evolutsiya mobaynida paydo bo'lgan. Rezus-faktor (tajriba o'tkazilgan maymunlar turi «*Macacus rhesus*» nomidan olingan) sistemasi G. Mendel qonunlariga muvofiq irsiylanadi. Qonning rezus-musbat xossalari dominant gen (*Rh+*) ga bog'liq bo'lsa, rezus-manfiy xossalari retsessiv gen (*rh-*) ga bog'liq. Bu ikki qon bir-biriga to'g'ri kelmaydi. (*Rh+*) geni bo'lgan erkak (*rh-*) geni bo'lgan ayolga nikohlansa, ota geterozigotali bo'lganida (*Rh+*) rezus-musbat homila paydo bo'lishi mumkin (yoki gomozigotada aniq paydo bo'ladi). Bunday embriyning rezus- manfiy ona qornida rivojlanishi rezus mojaroga olib keladi. Birinchi homiladorlikda uncha og'ir o'tmaydigan, bu mojaro ikkinchi va keyingi homiladorlikda fojiali bo'lib qoladi: homila qonining onaga yot bo'lgan rezus-musbat xossalariga qarshi antitelolar konsentratsiyasi ortib ketadi. Bu o'z-o'zidan bola tushishi, o'lik tug'ilishi (homila eritro-

blastoz), chaqaloqning gemolitik kasallikdan hayotning birinchi kunlarida o‘lib qolishi yoki bola yashab ketadigan bo‘lsa, uning aqliy jihatdan zaif bo‘lib qolishiga olib keladi. Bola qonini batamom almashtirish yo‘li bilangina uni qutqarib qolish mumkin. Chaqaloq tanasidan qonni steril sharoitlarda kindik arteriyasi orqali olinib, kindik venasi orqali esa, tegishli donor qoni yuboriladi. Tekshirish natijasida yevropoid irqqa mansub odamlarning 84 % da ($Rh+$) gen, 16 % da esa, ($rh-$) gen uchraydi. Negroid irqqa mansub kishilar va Avstraliya aborijenlarida (agar ularning ajdodlari orasida yevropoid irqqa mansub kishilar yo‘q bo‘lsa) rezus —mojaro uchramaydi, chunki ($Rh+$) genning tarqalishi shunga (99—100 %) yaqinlashib keladi.

Odam qonida irsiy MN antigenlari sistemasi quyvonlar ustidagi tajribada kashf etilgan edi. Turli odamlarning eritrotsitlari quyvon qoniga yuborilsa, ularning plazmasida bir-biridan keskin farq qiladigan ikki turdagi antitelolar (antizardoblar) hosil bo‘lishini topish mumkin. Ana shu zardoblar yordamida tekshirib ko‘rilgan har qanday odamning qoni yuzgacha chiqishi mumkin bo‘lgan uch reaksiyadan birini beradi: antizardoblarning yo faqat bittasida (anti — M deb aytilganida) yoki boshqasida (anti — N da) yo bo‘lmasa, ikkalasida agglutinatsiya ro‘y beradi (*6-jadvalga qaralsin*). Shunga ko‘ra, odamlar qonini uch guruhga ajratish mumkin: (M), (N) yoki (MN). Shunday qilib, odam eritrotsitlari o‘zining sirtida antigenlarning ikkitadan bittasini yoki ikkisini barobar olib yuradi. Demak, odam eritrotsitlari uch tipda bo‘lishi mumkin. Birinchilarining genotipi $J^M J^M$ (M antigenini olib yuradigan), ikkinchisi $J^N J^N$ (N antigenini olib yuradigan) va uchinchisi $J^M J^N$ (MN antigenini olib yuradigan) bo‘ladi. Modomiki shunday ekan, odam populatsiyalarida shu antigen jihatdan olti har xil tipdagi nikohlar bo‘ladi:

Ota-onalar genotiplari

Bolalarning genotiplari

1. $J^M J^M \times J^M J^M$

$J^M J^M$ — 100 %;

2. $J^N J^N \times J^N J^N$

$J^N J^N$ — 100 %;

3. $J^M J^N \times J^M J^N$

$J^M J^N$ — 100 %;

4. $J^M J^N \times J^M J^M$

$J^M J^N$ — 50 % va $J^M J^M$ — 50 %;

5. $J^M J^N \times J^N J^N$ $J^M J^N$ — 50 % va $J^N J^N$ — 50 %;
 6. $J^M J^N \times J^M J^N$ $J^M J^M$ — 25 %, $J^M J^N$ — 50 % va $J^N J^N$ — 25 %.

Masalan, qon guruhini MN tartibi bilan aniqlanganda aholisi 8400 kishidan iborat bo'lgan populatsiyada 2436 kishi MM , 1764 kishi NN , 4200 kishi MN guruhli bo'lib chiqadi. Shu populatsiyada har uch genotipning tarqalish chastotasini aniqlash lozim bo'lsa, umumiy odamlar sonini (8400) 100 %, deb olamiz. Keyin har bir genotipning chastotasini topamiz:

$$MM = \frac{2436 \cdot 100}{8400} = 29\%; \quad NN = \frac{1764 \cdot 100}{8400} = 21\%;$$

$$MN = \frac{4200 \cdot 100}{8400} = 50\%;$$

$$(29\% + 21\% + 50\%) = 100\%.$$

Agar genotiplarni foizini emas, 1 ning bo'lagi sifatida ifodalinishi kerak bo'lsa, umumiy odamlar soni (8400) 1 ga teng, deb olinadi. Bunda genotiplar nisbati quyidagilarga bo'linadi.

$$MM = \frac{2436}{8400} = 0,29\%; \quad NN = \frac{1764}{8400} = 0,21\%;$$

$$MN = \frac{4200}{8400} = 0,50\%$$

$$(0,29 + 0,21 + 0,50) = 1.$$

Agar populatsiyada o'rganilayotgan genotip juda kam uchrasa, bu genotipning chastotasini topishda genotipning 1 mln kishidan nechtasida uchrashligi aniqlanadi. Masalan, 280000 aholisi bo'lgan populatsiyada 7 ta kishida o'rganilayotgan irsiy kasallik topilgan bo'lsa, shu retsessiv genli genotipning chastotasi quyidagicha topiladi: $7:280000 = 0,000025$, olingan natijaning maxrajiga 1 mln qo'yib, oddiy kasr sonda ifodalash mumkin, ya'ni $25:1000000$. Demak, 1 mln aholi orasida 25 kishi shu retsessiv kasallik bilan og'rishi mumkin ekan.

Populatsiyada genotip va fenotiplarning soni aniqlangandan keyin, dominant va retsessiv genlarning tarqalish chastotasini aniqlash mumkin. Retsessiv genning (a) chastotasini (q) topish uchun retsessiv belgili organizmlar (aa) sonidan q dan kvadrat ildiz chiqarish kerak. Shundan keyin dominant gen soni $P = 1 - q$ ifodasidan topiladi. Oldin dominant gen sonini bilib, keyin retses-

siv gen sonini topsa ham bo'ladi, ya'ni $q = 1 - p$. Bundan keyin, geterozigotali organizmlar soni topiladi.

Xardi-Vaynberg ifodasidan har doim ham foydalanib bo'lavermaydi. Undan quyidagi holatlarda foydalanish mumkin:

1. Autosomada joylashgan bir juft gen o'rganilayotgan bo'lsa;
2. O'talanish tasodifiy bo'lsa;
3. Sodir bo'lgan mutatsiyada orqaga qaytish bo'lmasa;
4. Populatsiyada individlar soni ko'p bo'lsa;
5. Populatsiyadagi har xil genotipli individlarning yashashga moslashganligi va serpushtligi bir xil bo'lsa.



NAZORAT SAVOLLARI

1. Odam irsiyatini o'rganishda qo'llanadigan qanday asosiy usullarni bilasiz?
2. Avlodlar shajarasini o'rganish usuli orqali odam genetikasining qanday xususiyatlarini o'rganish mumkin?
3. Egizaklar usulining mohiyati nimada?
4. Konkordantlik, diskordantlik deganda nimani tushunasiz?
5. Belgilarning shakllanishida irsiyat va muhitning rolini qaysi ifoda yordamida hisoblash mumkin?
6. Dermotoglifika usulini qanday irsiy kasalliklarni aniqlashda ko'proq qo'llash mumkin?
7. Odamdagi autosom retsessiv tipda nasldan naslga o'tadigan kasalliklarni misollarda tushuntiring.
8. Odamdagi autosom dominant tipda nasldan naslga o'tadigan kasalliklarni misollarda tushuntiring.
9. Palmoskopiya, plantoskopiya, daktiloskopiya deganda nimani tushunasiz?
10. Sitogenetika usuli haqida nima bilasiz?
11. Kariogramma nima? U qanday tayyorlanadi?
12. Biokimyoviy tekshirish usuli qachon qo'llaniladi?
13. Demlar, izolantlar, muvozanatli populatsiya, deganda nimani tushunasiz?
14. Xardi-Vaynberg qonuni haqida nimani bilasiz?
15. Rezus-faktor nima va u qanday irsiylanadi?
16. Rezus-faktor akusherlik va pediatriya amaliyotida qanday ahamiyatga ega?

Masalalar

1. Proband-gemofiliyaga muhtalo bo'lgan daltonik bola fenotipi jihatidan rezus manfiy xossalarini yuzaga chiqaradi va qon guruhi II. Otasi bilan onasi sog'lom va rangni normal sezadi. Ota ham, ona ham

rezus musbat, qon guruhi IV. Barcha oila a'zolarining genotiplari aniqlansin. Qanday qilib bolalarga yordam berish mumkin.

2. Qoni III guruh bo'lgan opa-singil egizaklar birida opasining belgisi kuzatiladi — tug'ilganida kurak tishlari bo'lmagan. Ikkinchi qizchada tishlari rivojlanishining anomaliyasi yo'q, qoni II guruh. Otada ham, onada ham qon IV guruh. Egizak qizlar monozigot yoki dizigotalimi? Oila a'zolarining genotiplarini aniqlang.

3. Bolasining qoni IV guruh, onasining qoni esa, II guruh. Qoni birinchi guruhga mansub erkak, shu bolaning otasi bo'lishi mumkinmi? Bolani haqiqiy otasini qon guruhini aniqlang.

4. Otasining qoni III guruh rezus-manfiy, onasining qoni esa, I guruh rezus-musbat. Nasllarda qanday qon guruhiga mansub farzandlar dunyoga keladi?

5. Erkak jinsiga mansub bola gemofiliyaga duchor bo'lgan daltonik, qoni birinchi guruh rezus-musbat. U qoni ikkinchi guruhga kiradigan gemofiliya bilan og'rimagan, rangni normal ajratadigan ota-onalardan tug'ilgan. Otasining qoni rezus-manfiy, onasining qoni rezus-manfiy. Oilaning genotiplarini aniqlang.

5-AMALIY MASHG'ULOT

Antropogenetika va uni o'rganish usullari

Mashg'ulotning maqsadi. Odam irsiyatini o'rganishda qo'llaniladigan usullarning mohiyatini, avlodlar shajarasini tuzish va uni tahlil qilish, jinsiy xromatinni aniqlash hamda odam kariotipini tuzish usullarini puxta o'zlashtirish.

Kerakli jihozlar. Odam irsiyatini o'rganish usullarini ifodalovchi o'quv jadvallari, jinsiy xromatinni aniqlashda foydalaniladigan eritmalar, bo'yash uchun qo'llaniladigan vannachalar, toza shpatel, buyum oynalari, mikroskopning immersion moyi, filtrlovchi qog'oz, metafaza plastinkalari tayyor preparatlari, metafaza plastinkalari tayyor fotonusxalari, qaychi, yelim, tayyor erkak va ayol kariotiplari fotonusxalari.

Amaliy vazifa

1. Talabalar o'qituvchi yordamida odam irsiyatini o'rganuvchi usullar bilan puxta tanishadilar va avlodlar shajarasini tuzishni o'rganishadi.

2. Kariotipni aniqlash. Talabalar o'qituvchi bilan birgalikda sitogenetik usul mavzusini qaytarib, bunda biologiya, mikro-

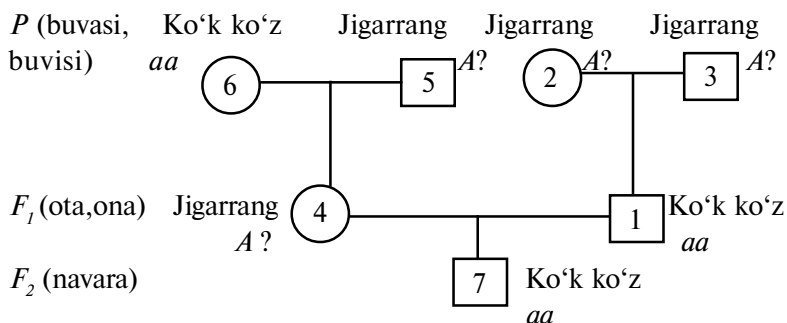
biologiya va hamshiralik ishi fanlaridan olgan bilimlariga tayanib, jinsiy xromatinni aniqlash uchun odam lunji epiteliysidan toza shpatel yordamida surtma olib, toza buyum oynasiga surtadilar. Surtma ikkinchi buyum oynasi yordamida tekis yoyiladi, keyin darhol surtma ustiga aset-orsein eritmasi tomiziladi. So'ngra sirka kislotasi yordamida hujayralar fiksatsiyalanadi, orsein esa, yadroni bo'yaydi (sitoplazma deyarli bo'yalmaydi). Tayyor bo'lgan preparat mikroskopning imirSION surtmasi yordamida tekshiriladi.

Kariotipni o'rganish uchun maxsus tayyorlangan preparatlarni mikroskopda ko'rishdan boshlanadi. Keyin xromosomalar kompleksining fotonusxalaridan foydalanib kariotip tuzishga kirishiladi. Buning uchun Denver tasnifi bilan puxta tanishib chiqiladi. Xromosomalar kompleksi aks ettirilgan fotonusxadan ayrim xromosomalarni qirqib olib, ularni Denver tasnifidan foydalanilgan holda katta-kichikligi, sentromerning joylanishiga qarab, tartib bilan joylashtirib chiqiladi. Hamma xromosomalar joyiga qo'yilgandan so'ng, o'rganilayotgan shaxsning jinsi haqida kariotip normal yoki kasal odamniki ekanligi xususida xulosa chiqariladi.

Avlodlar shajarasini tuzish

1. Ko'k ko'zli erkak (uning ota-onasi jigarrang ko'zli bo'lgan) jigarrang ko'zli ayolga (uning otasi jigarrang ko'zli, onasi ko'k ko'zli bo'lgan) uylandi. Ular oilasida ko'k ko'zli o'g'il bola tug'ildi. Oila shajarasini tuzing va hamma oila a'zolarining genotipini toping.

Yechish:



Javob: 1— aa ; 2— Aa ; 3— Aa ; 4— Aa ; 5— Aa yoki AA ; 6— aa ; ?— aa .

2. Sogʻlom yigit fenotipik sogʻlom qizga (epilepsiya geni boʻyicha geterozigotali) uylandi. Ulardan ikki qiz va ikki oʻgʻil tugʻildi. Farzandlarni fenotipik va genotipik tomondan taʼriflang. Oila shajarasini tuzing.

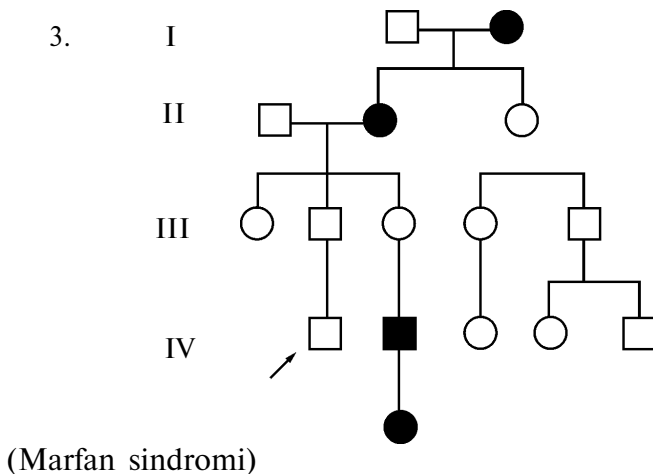
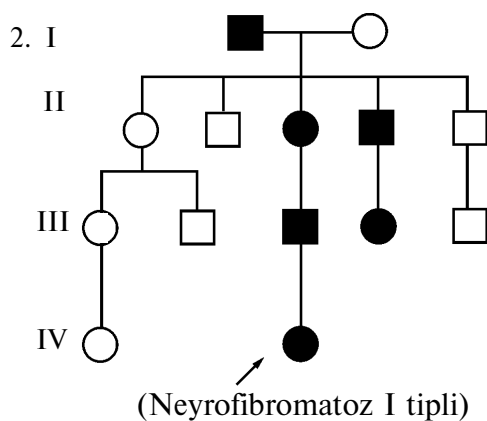
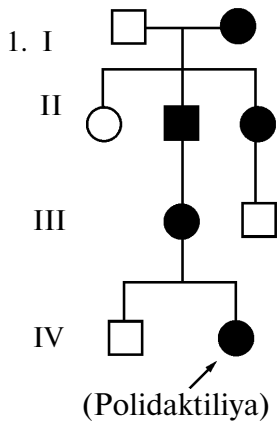
3. Fenotipik sogʻlom qiz epilepsiya bilan kasallangan yigitga turmushga chiqdi. Ulardan fenotipik va genotipik sogʻlom farzand tugʻiladimi?

4. Quyidagi berilgan oilaviy shajaralarni tahlil qilib chiqing:

a) nasldan naslga oʻtish tipi;

b) probandning va avlodlarning genotiplarini toping;

d) agar proband sogʻlom oiladan boʻlgan yigit (qiz)ga nikohlansa, ushbu nikohdan sogʻlom bolalar tugʻilish ehtimoli necha foiz boʻladi?



Egizaklar usuli

1. Monozigota egizaklarda shizofreniya (tutqanoq) kasalligi bo'yicha konkordantlik 67 % bo'lsa, dizigota egizaklarda bu kasallik 3 % ga teng. Shizofreniyaning berilish tipini aniqlang.

Yechish:

$$H = \frac{67 - 3}{100 - 3} \cdot 100 = 66 \%;$$

$$E = 100 - 66 = 34 \%.$$

Javob: shizofreniya kasalligi 66 % irsiyatga, 34 % muhitga bog'liq holda rivojlanadi.

2. Qizamiq yuqumli kasallik bo'lib, bir tuxumdan paydo bo'lgan egizaklarda konkordantlik 98 %, ikki tuxumdan paydo bo'lgan egizaklarda esa, 94 % ni tashkil qiladi. Qizamiq qanday rivojlanadi (irsiyatmi yoki tashqi muhit ta'siridami)?

3. Quyidagi ayrim kasalliklarning egizaklarda uchrash chastotasi jadvalidan foydalanib, aqliy zaiflik, epilepsiya, quyon labli bo'lish, qandli diabet kasalliklarini namoyon bo'lish sababini Xalsinger ifodasiga qo'yib aniqlang:

Egizaklar	Shizofreniya	Aqliy zaiflik	Epilepsiya	Quyonlab	Qandli diabet
M_z	69	97	66,6	33	65
D_z	10	37	3,1	5	18
Tekshirilgan egizaklarning soni	681	294	160	65	308

4. Quyidagi jadvalga qarab, Xalsinger ifodasidan foydalanib, egizaklarda yuqumli kasalliklarning namoyon bo'lish sababini aniqlang:

T/r	Kasalliklar	Egizaklarning kasallanishi	
		Monozigot egizaklar	Dizigot egizaklar
1.	Qizamiq	98	94
2.	Ko'kyo'tal	97	93
3.	Peratit	82	94
4.	Tuberkuloz	67	23

7-bob. IRSIY KASALLIKLAR PROFILAKTIKASI

7.1. Irsiy kasalliklar profilaktikasining turlari

Buyuk rus yozuvchisi L.N. Tolstoy o‘zining «Anna Karenina» romanini shunday boshlagan: «Hamma baxtli oilalar bir-biriga o‘xshaydi, ammo har bir baxtsiz oila o‘zicha baxtsiz». Bu fikrni sog‘ yoki kasal bolalari bo‘lgan oilalarga taalluqli desa ham bo‘ladi. Chunki irsiy kasal bo‘lgan har bir oila o‘zgacha baxtsizdir. Har qanday odam o‘zidan sog‘lom zurriyot qoldirgisi keladi. Ekologik muhitning yomonlashuvi O‘zbekistonda ham butun dunyodagi kabi sog‘lom bolalar tug‘ilishiga salbiy ta‘sir ko‘rsatmoqda.

Hamma irsiy patologiyalar avloddan avlodga o‘tib kelayotgan genetik «yukka» bog‘liq. Buning esa, ikki asosiy tomoni bor:

1. *Segregatsiya*, ya‘ni patologik genni ota-onadan bolalariga berilishidir.

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

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

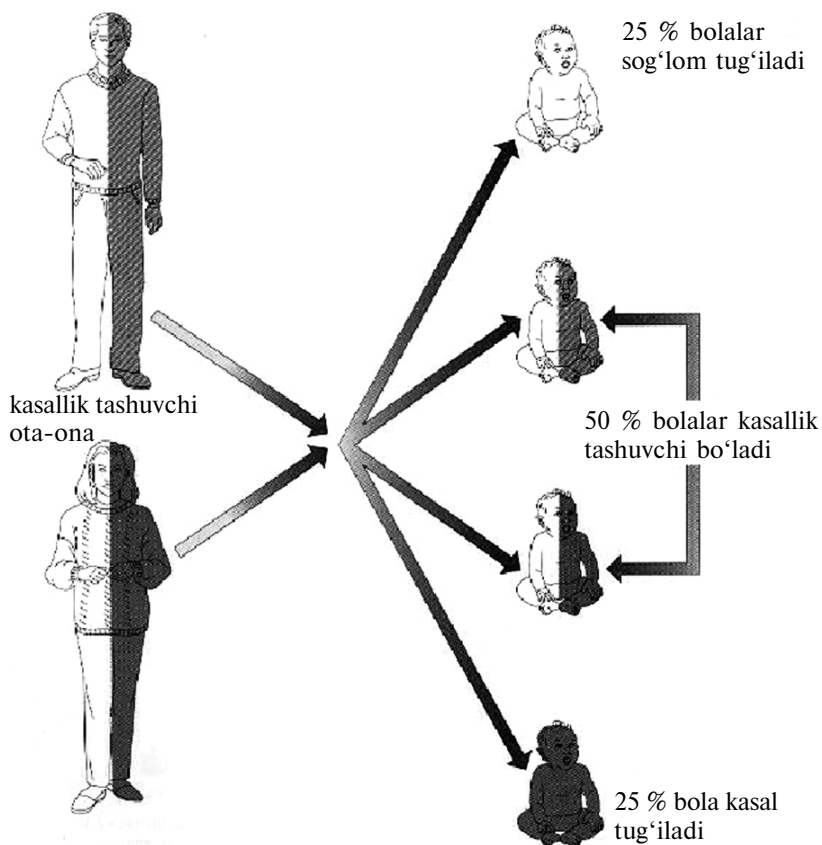
Profilaktika — bu irsiy kasallikni hosil bo‘lishi va rivojlanishining oldini olish choralarini o‘zida mujassamlashtirgan tadbirlar yig‘indisi. Hozirda irsiy kasalliklarning asosiy to‘rt profilaktika turidan keng foydalaniladi.

Birlamchi profilaktika turi, ya‘ni oilalarni rejalashtirishga asoslangan. Oilani rejalashtirish uch asosiy yo‘nalish bo‘yicha olib boriladi:

a) optimal reproduktiv yosh (bola tugʻish yoshi) 21—35 yoshgachadir. Bu yoshdan oldin yoki keyin bola tugʻish irsiy patologiyali bolalarning tugʻilish ehtimolini oshiradi;

b) oilada irsiy kasallik belgisi boʻlib, u yuqori darajada genetik xatarga ega boʻlsa va shu kasallikning prenatal tashxislash yaxshi yoʻlga qoʻyilmagan boʻlsa, farzand koʻrmaslikka maslahat beriladi;

d) geterozigota kasallik tashuvchilarning oʻzaro nikoh qurishlari irsiy patologik xatari yuqori boʻlganda bola koʻrishi mumkin emasligini aholiga tushuntirish lozim. Qarindosh-urugʻlar orasida nikoh qurishni kamaytirish irsiy kasalliklarning oldini olishning eng zarur choralaridan biridir (50-rasm).



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

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

Uchlamchi profilaktika turi, ya'ni bola tug'ilishidan oldin tashxis qo'yishga asoslangan. Prenatal tashxislash usullarining qo'llanilishi keyingi 10 yil ichida butun dunyoda irsiy patologiyali bolalar tug'ilishining kamayishiga olib keladi. Pusht jinsini ona qornida aniqlash, jinsga bog'liq irsiy kasalliklar bilan bola tug'ish masalasini hal qilishda katta ahamiyatga ega. Amniosentez usuli bilan olingan amnion suyuqligidagi hujayralarda X xromotinni aniqlash mumkin (bu usul homila 18—20 haftalik bo'lguncha o'tkaziladi). Ona qonidagi limfotsitlar orqali bolani erkak jinsiga mansubligini aniqlash ham mumkin (bu usul uncha takomillashmagan). Ona qon zardobidagi, siydigidagi yoki amnion suyuqligidagi testosteron gormonining miqdorini aniqlash ham yaxshi samara beradi. Homila va pushtda irsiy patologiya aniqlansa, homiladorlikni to'xtatish mumkin.

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

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

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

7.2. Tibbiy genetik maslahat

Bugungi kunda ko'pgina irsiy kasalliklarning kelib chiqish sabablarini aniqlash, bu kasalliklarning oldini olish va ularni davolash jarayonlari deyarli ancha yo'lga qo'yilgan. Shunga qaramasdan, nasl kasalliklarining ichida, patogenezining hali ham yaxshi o'rganilmagan xillari bor. Irsiy kasalliklar bilan har bir hamshira yaxshi tanish bo'lishi kerak. Chunki hamshira shifokorning asosiy yordamchisi hisoblanadi. Hozirgi paytda ba'zi kasalliklar poliativ yo'l bilan davolanadi. Lekin bunday davolash kasallikni keltirib chiqaradigan asosiy omilni yo'qotmaydi, natijada, odam populatsiyasida nuqsonli genlar saqlanib qoladi.

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

Hozirgi kunda esa, irsiy kasalliklarni oldindan aniqlash va ularga qarshi choralar ko'rish uchun tibbiy-genetik maslahatxonalar mavjuddir. Tibbiy-genetik maslahatxonalaridan shifokor maslahatini olishni istaganlar bilan suhbat o'tkazilib, ularni qanday kasallik bezovta qilayotganligi, uning asoratlari, illatdan qanday qutulish choralari borligi tushuntiriladi.

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

- aqliy va jismoniy ojiz yoki tug'ma majruh farzandi bo'lgan oilalarni ko'pincha tug'ilmagan farzandlarning taqdiri;
- qarindoshlari orasida birorta irsiy kasalliklari bor oilalarni ham shu savol qiziqtiradi;

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

- agar er-xotinlar prenatal tashxislash, sun‘iy otalanish yoki bola asrab olishga qaror qilgan bo‘lishsa, ular qanday tibbiy yordam olishi mumkin;

- irsiy kasallik bilan og‘rigan bolaga qanday qarash va yordam qilish mumkinligi kabi ko‘pgina savollarga javob olishga harakat qilishadi.

Yoshlar turmush qurishdan oldin yoki keyin, homilador bo‘lganlarida tibbiy-genetik maslahat olishsa, sog‘lom farzand ko‘rishga muvaffaq bo‘lishadi. Tibbiy-genetik maslahatxonalarning eng asosiy maqsadi kasal farzand tug‘ilishining oldini olishdir. Birinchi navbatda gap og‘ir mayib-majruhlikka, aqliy va jismoniy zaiflikka olib keladigan irsiy kasalliklar haqida ketadi.

Tibbiy-genetik maslahatni ikki xil tarzda amalga oshirish mumkin:

1. *Perespektiv maslahat* — kasal bola tug‘ilishi ehtimoli bo‘lganida. Masalan, er-xotinga tashqi muhitning zararli omillari ta‘sir qilganda, homiladorlik vaqtida virusli infeksiya bilan kasallanganda o‘tkaziladi.

2. *Retrospektiv maslahat* — oilada kasal bola tug‘ilganidan keyin, keyingi bolalar qanday tug‘ilishini aniqlash uchun o‘tkaziladi.

Tibbiy-genetik maslahat malakali shifokorlar tomonidan o‘tkaziladi va uch bosqichda amalga oshiriladi:

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

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

3. Davolash, ya‘ni qanday tadbir ko‘rish mumkinligi belgilanadi. Maslahat berish va oldini olish mumkinlik choralari ko‘rib chiqilmoqda.

Tashxisning to‘g‘ri qo‘yilishi (prognozning aniqligi), to‘plan-gan geneologik ma‘lumotlarning ishonchligiga, shifokorning tib-

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

Kam holatlarda xatar ko'rsatkichi 100 % bo'lishi mumkin. Masalan, otada ham, onada ham autosom — retsessiv tipda irsiylanadigan fenilketonuriyaning kasallik shakliga uchraganda yoki otada ham, onada ham daltonizm (X ga birikkan irsiylanish tipi) uchraganda xatar ko'rsatkichi 100 % ga teng bo'ladi. Xatar ko'rsatkichini hisoblashni uch yo'l bilan amalga oshirish mumkin:

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

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

3. Har ikki usulni qo'shib foydalanish. Bunday hisoblash ota-onalardan birida muvozanatlashgan translokatsiyaga uchraganda foydalaniladi. Ma'lum oila uchun xatar darajasi aniqlangandan keyin uni umumpopulatsiya xatar ko'rsatkichi (3—5 %) bilan taqqoslanadi va baholanadi.

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

Ba'zi irsiy kasalliklarda, hatto yuqori xatar ko'rsatkichi ham bola ko'rmaslikka asos bo'la olmaydi. Masalan, daltonizm, refraksiya

anomaliyalarida shaxsning umumiy moslanuvchanligi deyarli buzilmaydi, keksalikda yuzaga chiqadigan kasalliklar (ateroskleroz, qandli diabetning kech yuzaga chiqadigan shakllari) yoki davolansa bo'ladigan kasalliklar (pilorostenoz, sindaktiliya, polidaktiliya) shunday xastaliklarga kiradi. Bunday holatlarda ijobiy maslahat beriladi.

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

- a) davolash mumkin bo'lmagan irsiy kasalliklarda;
- b) subletal va letal gen kasalliklarida;
- d) ruhiy kasalliklarda;
- e) xromosoma kasalliklarida.

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

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

7.3. Prenatal tashxislash

Prenatal tashxislash usullarining qo'llanilishi keyingi o'n yil ichida butun dunyoda irsiy patologiyali bolalar tug'ilishining kamayishiga olib keldi. Nazariy jihatdan olganda, hozirgi paytda 15—20 % holatlarda irsiy kasal bola tug'ilishining oldini olish mumkin. Hozirgi paytda prenatal tashxislash usuli bilan xromosomalar soni va strukturasi o'zgarishiga bog'liq bo'lgan hamma kasalliklarni, 100 dan ortiq biokimyoviy jarayonlar buzilishiga bog'liq bo'lgan kasalliklarni aniqlash mumkin. Keyingi vaqtda prenatal tashxislash usullarining imkoniyati kengayishi bilan birga, xavfsizligi ham ortmoqda.

Prenatal tashxislash o'tkazish quyidagi hollarda maqsadga muvofiq hisoblanadi:

1. Ota-onalardan birida biokimyoviy buzilish aniqlangan, autosoma dominant kasallik bo'lganida;

2. Onaning yoshi 35 yoshdan yuqori bo‘lganida;
3. Ota-onalar yaqin qarindosh bo‘lsa;
4. Ota yoki onaning mutagenlar va teratogenlar ta’sirida bo‘lganligi (onaning homiladorlik davrida ham) aniqlanganda;
5. Bola tushishi hollari kuzatilganda.

Prenatal tashxislash deb, homila tug‘ilguncha, ona qornidaligi vaqtida tekshiruvdan o‘tkazish va undagi irsiy patologiyalarni aniqlanishiga aytiladi. Hozirgi vaqtda prenatal tashxislashning ikki usuli keng qo‘llaniladi:

1. Noinvaziv prenatal tashxislash usuli (homilaga ta’sir qilmay);
2. Invaziv prenatal tashxislash usuli (homila suyuqligini tekshirish orqali).

Noinvaziv prenatal tashxislash usuliga ultratovush (Y3И), biokimyoviy va molekular-genetik tekshirishlar kiradi. Tibbiyot sohasida qo‘llaniladigan texnik jihoz va asboblarning rivojlanib borishi bilan, ularni qo‘llanilish chegarasi va usullari ham ortib bormoqda. Hozirgi vaqtda hamma homilador ayollar kamida ikki marotaba Y3И tekshiruvdan o‘tadilar (homila 12—14 haftalik va 20—21 haftalik davrlarida). Y3И yordamida oyoq-qo‘llardagi nuqsonlar, nevrall nayining nuqsonlari, gidro- va mikrotsefaliya, yurak poroklari va buyrak anomaliyalarini tekshirib tashxis qo‘yish mumkin. Biokimyoviy tekshirishlar yordamida: alfa-fetoprotein miqdori, qondagi estradiol gormonlari, xoriondagi gonadotropin miqdori va boshqalar aniqlanadi (homilaning 17—20 haftalik davrida).

Invaziv prenatal tashxislash usuliga amniosentez, xorionbiopsiya va kordosentez, plansentez va fetoskopiya tekshiruvlari kiradi.

Xorionbiopsiya — homiladorlikning 7—11 haftaligida qilinadi. Xorion vorsinkalaridagi hujayralar ham, xuddi embrion hujayralari kabi irsiy ma’lumotni saqlaydi. Bu hujayralar olingandan so‘ng sitogenetik, biokimyoviy yoki molekular genetik usullar yordamida tekshirib, juda ko‘p irsiy patologiyalarni aniqlash mumkin.

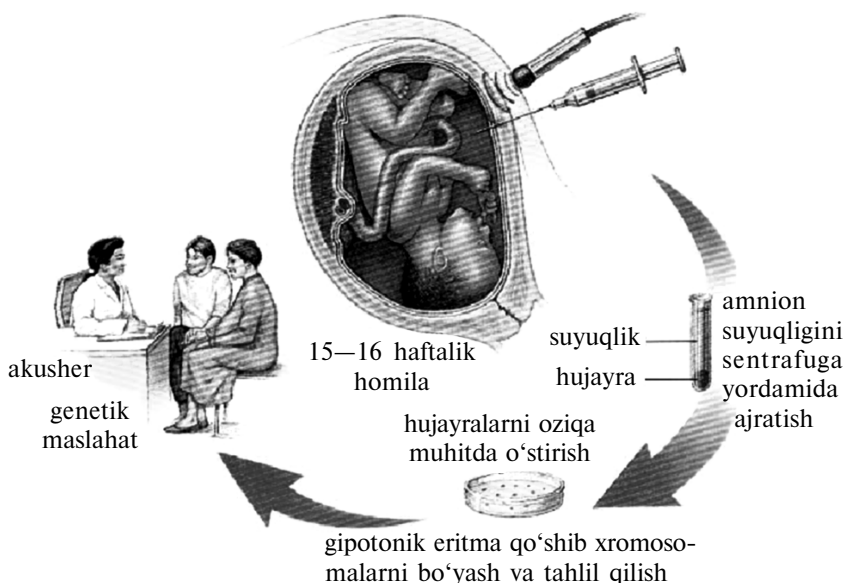
Kordosentez — homilaning 15—22 haftalik davrida kindik venasidan qon olish orqali o‘tkaziladigan tekshirishdir (ba’zi mutaxassislar bu tekshirishni homilaning ancha erta davrida qo‘llashni tavsiya qilishadi). Qondan leykotsitlar ajratib olinib, sitogenetika usuli yordamida xromosomadagi kamchiliklar tekshiriladi. Ko‘pincha qondan kultura tayyorlanmasdan to‘g‘ridan to‘g‘ri biokimyoviy va molekular genetik usul yordamida tashxis qo‘yiladi.

Fetoskopiya — teri yoki jigar hujayralarini biopsiya qilish yoki embrionga qon quyish orqali amalga oshiriladi. Bu tekshiruv yordamida homilaning teri kasalliklari, jinsiy organlar anomaliyalari, yuz nuqsonlari va boshqa oʻzgarishlarni aniqlash mumkin. Lekin hozirda bu tekshiruv juda kam holatlarda qoʻllaniladi.

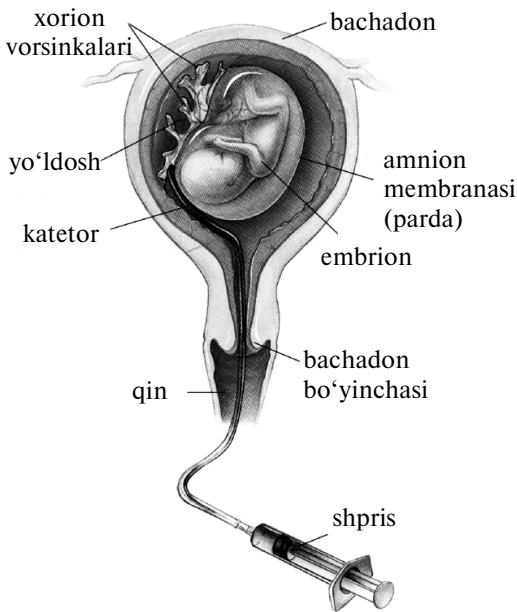
Prenatal tashxislashning koʻpchilik usullarida amnion suyuqligining hujayralaridan foydalanilgani uchun *amniosentez usuli* bilan batafsil tanishamiz (51-rasm). Bu usul maxsus akusherlik boʻlimida shifokor tomonidan amalga oshiriladi. Agar ehtiyot chorasi koʻrilmasa, yoʻldoshning buzilishi natijasida homila nobud boʻlishi mumkin (1–2 % holatlarda).

Homiladorlik muddati ayon boʻlgach, ultratovush bilan tekshirish orqali yoʻldoshning yopishgan joyi aniqlanadi va maxsus mandrenli igna bilan qorin hamda bachadon devori va homila pardalari orqali amnion suyuqligigacha igna kiritiladi. Keyin mandrenni sugʻurib olib, shpris yordamida 10–20 ml amnion suyuqligi olinadi.

Odatda (95–97 % holatda), amnion boʻshligʻiga birinchi urinishdayoq tushiladi. Agar hech qanday asorat sezilmasa, 1–2 soatdan keyin homilador ayolga uyiga javob berish mumkin.



51-rasm. Amniosentez usuli va ultratovush yordamida homilani tekshirish.



52-rasm. Xorion biopsiya usuli bilan homilani tekshirish.

Amniosentezdan keyin pusht olib tashlansa, ba'zan asorat sifatida *Rh*-sensibilizatsiya kuzatilishi mumkin. Agar amniosentez homiladorlikning 32-haftasidan keyin amalga oshirilsa, pushtning shikastlanishi kuzatilishi mumkin.

Juda kam holatlarda bachadon bo'shlig'iga infeksiya tushishi kuzatiladi. Amniosentezdan keyin homiladorlikning kechishi va chaqaloqning ahvoli kuzatilganda, asosan, hech qanday asoratlar uchra-

masligi aniqlandi. Amnion suyuqligidagi hujayralar pushtning nafas yo'llari va terisidan tushgan hujayralardir. Bu hujayralarni sun'iy o'stirib ko'paytirilganidan keyin sitogenetik usullar bilan kariotip aniqlanadi va gen hamda multifaktorial kasalliklarni aniqlash uchun biokimyoviy tekshirishlar o'tkaziladi.

Amnion suyuqligidagi alfa-fetoprotein miqdorini tekshirib nevrал naychanning bitishidagi kamchiliklarini aniqlash mumkin. Anensefaliyani ultratovush yordamida ham aniqlash mumkin bo'lsa, alfa-fetoproteinni aniqlash usuli aniqroq natija beradi. Alfa-fetoprotein pusht miyasini ona estrogenlaridan himoya qiladi, deb hisoblanadi. Nevrал naycha bitishidagi kamchiliklarda bu oqsilning miqdori amnion suyuqligida hamda onaning qonida ham ko'paygan bo'ladi. Bu hodisadan tashxis maqsadida foydalanish mumkin.

7.4. Qon-qarindoshlik nikohlarining oqibati

Ko'pgina mamlakatlarda qarindoshlar bilan o'zaro nikohlar katta ko'rsatkichni tashkil qiladi. Bu holatlar, ayniqsa, Yaponiya, Hindiston, Isroil va O'rta Osiyo xalqlari orasida ko'p uchraydi.

Yaqin qarindoshlar orasidagi nikohlarda avlodning nasl kasalliklari bilan shikastlanish xavfi juda ham ortadi. Chunki bunday oilalarda zararli retsessiv genlarning bir-biri bilan uchrashish tasodifi ortib ketadi.

Bunday nikohdan tugʻilgan chaqaloqlarning oʻlik yoki chala tugʻilish kabi holatlari koʻp boʻladi. Yaponiyada qon-qarindosh nikohi natijasida tugʻilgan bolalarning turli kasalliklar bilan oʻlishi normal nikohlarga qaraganda 3 % dan ortiqni tashkil qiladi. Ogʻir kasalliklar bilan ogʻrishi 1,6 % dan ortiq. Soʻnggi yillarda akseliratsiya tufayli tugʻilgan farzandlarimiz jismoniy oʻsishi durkun va baquvvat, boʻyi ota-onalariga qaraganda, balandroq boʻlayotganligi qayd qilinmoqda. Lekin baʼzan aksincha, bolalarning oʻrta boʻyidan 0,6 sm pastroq, ogʻirliklari oʻrta vazndan 0,3 kg kamroq boʻlganligi ham qayd qilinyapti. Bunday bolalarda aqliy zaiflik ham koʻproq uchraydi. Masalan, kuzatilayotgan bir oilada opaning sogʻlom qizi singlisining sogʻlom oʻgʻliga nikohlandi. Bu oila 3 qiz, 2 oʻgʻil koʻrdi. Besh boladan 2 nafari mikrotsefaliya bilan tugʻilgan. Ularda tutqanoq kasalligi paydo boʻldi. Bolalarning biri 1 yoshda, ikkinchisi 3 yoshda ayrim sabablarga koʻra, vafot etdi.

Ikki boladagi bir xil kasallik irsiy ekanligidan dalolat beradi. Vaholanki, opa-singillarning qizi va oʻgʻli boshqa avlodga nikohlanganda, bu fojia roʻy bermagan boʻlur edi. Shunday koʻngilsiz voqealarning oldini olish, yosh avlodlarimizni sogʻlom va baxtli boʻlib oʻsishlari uchun hozirgi vaqtda yirik shifoxonalarda tibbiy-genetik maslahat markazlari ochilmoqda.

Oilada irsiy kasallik bor-yoʻqligidan qatʼiy nazar, turmush qurishdan oldin yoshlar, albatta, genetik shifokordan maslahat olishlari kerak. Biroq, afsuski, yosh ota-onalar kasal bola paydo boʻlganidan keyingina shifokorga murojaat qilishadi. Baʼzi hollarda esa, irsiy kasalliklarda bola mutlaqo normal tugʻilishi mumkin. Lekin haftalar, oylar, yillar, hatto oʻn yillar oʻtgandan keyin genning zararli taʼsiri namoyon boʻla boshlaydi. Tugʻiladigan bolaning organlari yoki toʻqimalari qancha vaqtdan keyin shu kasallikka uchrashini ota-ona, albatta, bilishi kerak. Bunday hodisa muskul distrofiyasida, Gangington xoreyasida, Pik kasalligida, shuningdek, asab sistemasi va koʻzning koʻpgina degenerativ zararlanishida ham qayd qilinadi.

Masalan, gistologik maʼlumotlar koʻrsatishicha, bunday bemorlarda ayrim organ hujayralari normal holatdagiga nisbatan

tez halok bo'lib ketadi. Pik kasalligida bosh miya po'stlog'ining peshana bo'lagidagi neyronlar soni keskin kamayadi, ularning o'rnini astrotsitlar egallagan bo'ladi. Natijada, miya po'stlog'i asta-sekin atrofiyalana boshlaydi. Keyinroq yuz bergan orqa miya ataksiyalarida ham shunga o'xshash o'zgarishlar kuzatiladi; o'rta miyaning tegishli bo'limlarida ham mazkur bo'limlarning hujayralariga yo'nalgan tolalarda degenerativ o'zgarishlarni uchratish mumkin. Biroq, hujayralarning 25 % va undan ham ko'proq qismi yemirilgandan keyingina dastlabki simptomlar paydo bo'ladi. Bemorlar yemirilgan hujayralarning salmog'i oxirgi miqdorga yetgandan keyin shifokorga murojaat qilishadi.

Yana shuni ham aytib qo'yish kerakki, ko'pincha nasldan naslga o'tgan kasallikni oila ustiga tushgan qandaydir «tavqi la'nat», deb tushuniladi, bu esa, er bilan xotin va qarindosh-urug'larning birbirini o'rinsiz, behuda ayblashlariga sabab bo'lishi mumkin. Vaholanki, bu tekshiruv butun avlodda bo'lishi mumkin bo'lgan kasallikning oldini olishda yordam beradi. Lekin shunga qaramay, bemorlarning qarindosh-urug'larini tekshirib ko'rish zarur bo'lsa yoki shunday istak tug'ilsa, bu ishni bemorlarning roziligisiz qilinmaydi, aksari hollarda ularning o'zlari qarindosh-urug'lar bilan gaplashib ko'rish ma'qul bo'ladi.

Oilada navbatdagi bola tug'ilishi to'g'risidagi masalani hal qilish uchun birinchi boladagi irsiy kasallik qay darajadiligini o'ylab ko'rish kerak. Masalan, migren, sindaktiliya, polidaktiliya, skeletning mayda anomaliyalarida, garchi, nuqsonning keyingi avlodga o'tish xavfi ko'proq bo'lsa ham, oilada keyingi bola tug'ilishi uchun zararli emas. Chunki bola jismonan va aqlan sog' bo'ladi. Dominant genlarning mutatsiyasi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar har xil ko'rinish va og'irlikda uchraydi.

Shunday qilib, nasl kasalligi bilan og'rigan shaxslarning hammasida ham jismoniy va aqliy zaiflik bo'lmaydi. Ularning ko'pchiligi oilada ham, jamiyatda ham asosiy o'rinni egallashi mumkin, ya'ni bu zaifliklar bilinmaydi va ular faoliyatiga aytarli ta'sir etmaydi. Ularning ichida katta olimlar, yozuvchilar, yirik mutaxassislar juda ko'p. Masalan, AQSH prezidenti Avraam Linkoln va uning o'g'illari nasldan naslga o'tuvchi Marfan kasalligi bilan og'rigan. Bu kasallik uni AQSHning eng yaxshi prezidentlaridan biri bo'lishiga xalaqit bermagan. Yuliy Sezar, Napoleon Bonapart epilepsiya bilan og'rigan bo'lishsa ham, ular tarixda yirik

tarixiy shaxs bo‘lib qolishgan. Ulug‘ rus yozuvchisi F. Dostoyevskiy ham epilepsiyaga chalingan.

Epilepsiya kasalligi qadimdan ma‘lum. Qadimgi Yunoniston, Rimda bu kasallikni ilohiy kuch va sehrgarlik bilan bog‘lab, insonga xudo tomonidan yuborilgan ilohiy xastalik, deb tushunishgan. Eramizdan avvalgi 400-yillarda Gippokrat epilepsiya kasalligi haqida fikr yuritib, uni nasldan naslga o‘tadigan kasallik, deb taxmin qilgan va kasallik bosh miya faoliyatining buzilishi natijasida yuzaga kelishi, tutqanoqlar esa, asosan, quyosh (aktivligi), shamol va sovuqning keskin o‘zgarishi bosh miya faoliyatiga ta‘sir qilishi natijasida sodir bo‘lishini bayon etgan. Bu kasallikni qadimdan tuzatib bo‘lmaydigan, nafas yo‘llari orqali yuqadi, deb noto‘g‘ri o‘ylashgan. Hozirgi vaqtda kasallikning ko‘p qirralari fanga ma‘lum bo‘lsa ham, lekin u to‘liq o‘rganilmagan, bu muammo ustida yangi asr olimlari ish olib borib, uning o‘rganilmagan tomonlarini aniqlashadi, degan umiddamiz.

7.5. Irsiy kasalliklarni davolash

Irsiy kasalliklarni davolash, bir qarashda go‘yo mumkin emasdek ko‘rinsa ham, lekin u yechib bo‘lmas muammo hisoblanmaydi. Ko‘pincha davolash simptomatik bo‘lsa ham, etiologik davolash tibbiy genetikada ko‘proq qo‘llanilmoqda. Ko‘pincha tashxisni a‘zolar va sistemalar funksiyalarining buzilishi tuzatib bo‘lmaydigan ahvolga yetganda qo‘yilishi, etiologik davolash samalarini pasaytirib yuboradi. Yangi tug‘ilgan chaqaloqda (galaktomezmiya) yoki ilk yoshda (MFK) namoyon bo‘ladigan kasalliklarni o‘z vaqtida aniqlash letal natijaning yoki ruhiy va jismoniy rivojlanish anomalialarining oldini olishga imkon beradi.

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

1. O‘rinni to‘ldiruvchi terapiya;
2. Vitaminoterapiya;
3. Diyetoterapiya;
4. Jarrohlik davolash va hokazo.

O‘rinni to‘ldiruvchi terapiya — organizmga yetishmagan yoki unda bo‘lmagan biokimyoviy moddalarni kiritib davolash. Masalan,

gemofiliya kasalligida antigemofilik glabulim va qalqonsimon bez gormonlarining sintezlanishida uchraydigan ba'zi irsiy buzilishlar vaqtida qalqonsimon bez gormonini bunga yuborish misol bo'la oladi.

Agar jarayon teskari bo'lsa, ya'ni organizmda qandaydir mahsulot to'planadigan bo'lsa, zaharli ta'sir ko'rsatuvchi ortiqcha metabolitlarni parchalovchi yoki organizmdan chiqarib tashlovchi preparatlar kiritiladi. Shu usul bilan mukovissidoz, ayrim miopatiyalar davolanadi. Masalan, progressiyalashib boruvchi Dyushenn mushak distrofiyasida bemorga *ATF*, *E* vitamini, anobolitik steroidlar, kaliy orotati, asetilxolinesteraza preparatlari (prozerin, galantamin), *B* guruhiga kiruvchi vitaminlar beriladi. Ba'zi hollarda o'rinni to'ldiruvchi terapiya muolajasi yaxshi samara bermasligi mumkin, sababi kiritilgan moddalar nishon hujayralariga yetib bormasligidir, chunki immunologik mos kelmaslik natijasida bu moddalar qisman yoki to'liq faollasha olmaydi.

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

Xuddi o'rinni to'ldiruvchi terapiyaga o'xshaydi. Lekin kiritiladigan preparatlar fiziologik dozadan ancha yuqori bo'lishi shart. Terapevtik dozalar samara bermaydi. Masalan, «Beda bargi» hidi bo'lgan siydik kasalligida (*B₇* vitamini), tomir tortishish sindromida, gomosistinuriyada, ksantinuriyada (*B₆* vitamini), *D*-ga bog'liq va *D*-ga rezistent raxitda (*D* vitamini) va boshqa vitaminga bog'liq bo'lgan anomaliyalarda qo'llash mumkin.

Diyetoterapiyadan — davolash maqsadida hamda profilaktika maqsadida foydalanish mumkin. Bu usulni qo'llash ancha oson, lekin shunday bo'lishiga qaramasdan birdan-bir davolash usuli bo'lib qolmasligi lozim. Bu usulda ovqat tarkibidagi kasallik keltirib chiqaradigan komponentlar man etiladi. Natijada, bemor sog'lom odamdan fenotipik tomondan farq qilmaydi. Masalan, fenilketonuriya xastaligi bilan kasallangan bolalarga fenilalanin aminokislotasi miqdori kamaytirilgan, uglevod va mineral tuz vitaminlariga boy diyetaga buyuriladi. Galaktozemiya kasalligida esa, galaktoza miqdori kamaytiriladi. Ba'zi kasalliklarda bemor ratsioniga ayrim komponentlarni qo'shish zarur. Masalan, bemor ratsioniga uratsil

va sitozin kerakli miqdorda qo‘shilsa, ortokoasiduriya kasalligining belgilarini yo‘qotib yuborish mumkin.

Jarrohlik davolash — irsiy kasalliklarni davolashda qo‘llaniladigan eng dastlabki usullardan biri. Eng avval, tug‘ma nuqsonlar va anomaliyalarni korreksiyalash qo‘llanila boshlagan. Bularga lab va tanglay yoriqlarida, sonning tug‘ma chiqishlarida, anus atreziyasida plastika usulini, sindakteliyada barmoqlar orasidagi pardani olib tashlash, pilorostenozda bo‘shliqning kengaytirilishini misol qilib keltirish mumkin. Keyinroq esa, yurak, aorta, o‘pka arteriyasi anomaliyalalari ham jarrohlik yo‘li bilan davolana boshlandi. Ba‘zan ayrim a‘zolari olib tashlash yo‘li bilan irsiy kasalliklar davolanadi. Masalan, irsiy sferatsitoz kasalligida asosiy klinik belgi — anemiyaning rivojlanishini jarrohlik yo‘li bilan, ya‘ni taloqni olib tashlash orqali bartaraf qilinadi.

Lekin shu bilan birga, nasldan naslga o‘tadigan kasalliklarning hozircha hammasini batamom davolash mumkin emasligi o‘z-o‘zidan ravshan. Shuning uchun uning mutlaqo paydo bo‘lmaslik tadbirlarini ko‘rish ma‘qul.

Har bir hamshira irsiy kasalliklarning oldini olish va ularni davolash borasidagi umumiy ma‘lumotlarni puxta bilishi lozim. Genetik shifokorning o‘ng qo‘li bo‘lib, bemorlarga tibbiy-genetik maslahatxonada buyurilgan muolajalarni bekamu-ko‘st bajarishlari kerakligini to‘g‘ri tushuntirishi lozim. Xalq orasida tibbiy-genetik maslahatxona shifokorlari bilan birgalikda avlodlarda kelgusida paydo bo‘lishi mumkin bo‘lgan og‘ir nasl kasalliklarining oldini olish choralari va har bir yangi qurilayotgan oila shod, baxtli bo‘lishi uchun kerakli zarur tadbirlarni ko‘rishi shart.



NAZORAT SAVOLLARI

1. «Profilaktika» atamasining ma‘nosini tushuntirib bering.
2. Birlamchi profilaktika yo‘nalishlari nima?
3. Ikkilamchi profilaktika turi, qanday amalga oshiriladi?
4. Prenatal tashxislash nima?
5. Tibbiy genetik maslahat necha xil usulda amalga oshiriladi?
6. Tibbiy genetik maslahatning vazifalari nimadan iborat?
7. Qanday kasalliklarda bola ko‘rish mumkin emas?
8. Amniosentez usuli nima?
9. Prenatal tashxislash qanday holatlarda amalga oshiriladi?
10. Irsiy kasalliklarni davolash turlarini bayon eting.

Ayrim monogen irsiy kasalliklarning qisqacha tavsifi

Kasalliklar	Kasallikning belgilari (minimal diagnostik mezoni)	Irsiylanish tipi	Ko'pincha murojaat qilinadigan shifokor
Aarskiy sindromi	Dumaloq yuzli, past bo'yilik, gipertelorizm, yuqori jag'larining rivojlanmasligi, sindaktiliya, moyak terisining burmali bo'lishi	AD yoki X-birikkan R	Endokrinolog
Aglosiya-adaktiliya sindromi (Xanxarta sindromi)	Mikrogeniya, mikro yoki aglosiya, qo'l va oyoq suyaklaridagi o'zgarishlar	AD	Jarroh
Buyrak gormonlari va jinsiy a'zolar yetishmovchiligi sindromi	Jinsiy a'zolarning ikki xil ko'rinishli bo'lishi, somatik tomondan tez rivojlanishi va somotrop gormon ta'sirining kuchayishi	AP	Endokrinolog
Akrotsefalosindakteliya (Noaka sindromi)	Akrotsefaliya, turli darajadagi sindaktiliya belgilari, ba'zan braxidaktiliya yoki polidaktiliya kuzatiladi (ruhiy tomondan normal)	AD	Neyroxirurg, jarroh
Albinizm	Soch, ko'z va teri pigmentlarini o'zgarishi, yorug'likdan qo'rqish	AP	Oftalmolog (ko'z shifokori)
Alporta sindromi (Irsiy kasallik bilan boruvchi nefrit)	Eshitish qobiliyatining pasayishi, gemoturiya va proteinuriya, kuchli buyrak yetishmovchiligi (erkaklarda)	AD, X-birikkan P	Nevrolog, otolaringolog

Ataksiya-Teleangi-ektaziya (Lui-Bar sindromi)	Ataksiya, yuqori nafas yo'llarida infeksiyon kasalliklarining oshishi LgA darajasining pasayishi	AP	Nevrolog
Barde-Bidlya sindromi	Semizlik, aqliy qo'loqlik, ko'rlik, polidaktiliya, gipogonadizm	AP	Endokrinolog, psixonevrolog, oftalmolog
Bekvita-Videmanna sindromi	Omfalotsele, makroglossiya, makrosimiya	AD	Jarroh
Vilyams sindromi (elf yuzlilik sindromi)	G'ayritabiiy yuz, aorta klapanlarining ustida stenoz, aqliy qo'loqlik, giperkolsemiya	AD	Kardioxirurg, kardiolog, psixonevrolog
Tey-Saks sindromi (Gangliozidoz II tipi), Amovrotik idiotiya	Erta aniqlanadi, bola o'sishdan orqada qoladi, ko'rlik, muskul-lar gipotoniyasi, tovushga sezgirligi oshadi, erta o'lim	AP	Bolalar nevropatologi
Gemofiliya	Qon ketishi, gematrotzlar, VIII faktor yetishmovchiligi	X-birikkan	Gematolog
Larsen sindromi	G'ayritabiiy yuz (yuzning yassi bo'lishi), skelet suyaklaridagi anomaliyalar (yirik suyaklar chiqishi), barmoqlarning uzun bo'lishi yoki kalta bo'lishi	AD va AP	Ortoped
Marfan sindromi	Baland bo'yilik, araxnodaktiliya, ko'z gavharining o'rnidan qo'zg'alanganligi, aorta anevrizmlari	AD	Kardioxirurg, oftalmolog

Muskul distrofiyasi, Dyushen sindromi	Muskullarning bo'shishi, boldir muskulining psevdogipertrofiyasi	X-birikkan P	Nevropatolog
Neyrofibromatoz, Reklingauzen kasalligi	Neyrofibroma va pigment dog'larining juda ko'p bo'lishi, ko'rish asabining gliomaga uchrashi	AD	Nevrolog, dermatolog
Tugallanmagan osteogenez (suyaklarning g'ovaklashishi)	Suyaklar sinuvchanligining ortishi, ko'z, tish, teri va ichki organlarning bir qancha o'zgarishlarga uchrashi, ko'pincha o'lik bola tug'iladi	AD va AP	Jarroh, otolaringolog
Rassel-Silver sindromi	O'sishdan orqada qolish, yuz tuzilishining o'zgarishi, jinsiy rivojlanishning orqada qolishi, ko'z sklerasi assimetriyasining buzilishi	AD	Endokrinolog
Rubenshteyn-Teybi sindromi	Aqliy qoloqlikning tez rivojlanishi, oyoq va qo'l, birinchi barmoq falangalarini keng bo'lishi, yuz tuzilishining o'ziga xosligi	AD	Psixonevrolog
Usher sindromi	Tug'ma neyrosensor karlik, pigmentatsiyaning o'zgarishi — retinit	AP	Surdolog, otolaringolog, oftalmolog

Eslatma : AD—autosom-dominant tipda irsiylanish; AP—autosom-retsessiv tipda irsiylanish; X-birikkan P—X xromosomaga birikkan retsessiv irsiylanish.

Ayrim kariotiplarning yozilishi

T/r	Fenotip	Kariotip
1.	Sog'lom erkak	46, XY
2.	Sog'lom ayol	46, XX
3.	Daun sindromli erkak, 13-trisomiya	47, XY, +21
4.	Normal rivojlangan erkak (Robertsonovskiy translokatsiyasini tashuvchi erkak, masalan, bolaning otasida Daun sindromi translokatsion ko'rinishda bo'lishi)	45, XY, t(14q; 21q)
5.	Patau sindromli qiz, 13-trisomiya	47, XX, +13
6.	Edvars sindromli o'g'il bola, oddiy 18-trisomiya	47, XY, +18
7.	«Mushuk chinqirig'i» sindromli qiz (5-xromosoma deleksiyasi)	46, XX, 5p yoki 46, XX, del (5r)
8.	Rivojlanish anomaliyal qiz (18-xromosomasining uzun yelka dileksiyasi)	46, XX, 18q yoki 46, XX del (18q)
9.	Surunkali miyelolekkozli erkak	46, XY, t(9q34; 22q11)*
10.	Terner sindromi (X xromosomaning monosomiyasi)	45, X
11.	Normal rivojlangan ayol (X xromosomalari mozaikali)	46, XX/47, XXX
12.	Klaynfelter sindromli erkak	47, XXY
13.	Normal rivojlangan qiz (7-xromosoma inversiyasi)	46, XX, inv(7), (p14q25)
14.	Y polisomiyali normal rivojlangan erkak	47, XYY
15.	Jinsiy organlari anomaliyasi bor qiz (X xromosoma uzun yelkasida izoxromosoma anomaliyasi)	46, X, i(Xq)

Tug‘ilgan chaqaloqlarda skrining usuli yordamida irsiy kasalliklarni aniqlash

Irsiy kasalliklarni erta aniqlash maqsadida qo‘llaniladigan profilaktika usuli bo‘lib, hamma yangi tug‘ilgan chaqaloqlar tibbiy ko‘rikdan o‘tkaziladi. Ularda moddalar almashinuvi natijasida hosil bo‘ladigan va kelgusida o‘limga yoki mayib-majruhlikka olib keladigan kasalliklar aniqlanadi hamda davo choralarini qo‘llaniladi.

Kasallik	Ko‘p uchraydigan belgilar	Klinik ko‘rinishi	Davosi (korreksiya)
Fenilketonuriya	Fenilalanin-gidroksilazaning yetishmovchiligi	Tomir tortishish, terida ekzemalarning hosil bo‘lishi, qusish, o‘shidan orqada qolish, mikrotofaliya, oligofreniya	Fenilalanin miqdori chegaralangan diyeta buyuriladi
Galaktozemiya	Galaktozo 1-fosfauridiltransferazaning yetishmasligi	Jismoniy va aqliy rivojlanishdan orqada qolish, qusish, jigar faoliyatining izdan chiqishi, katarakta, esi pastlik va barvaqt o‘lim	Galaktozasiz ovqatlar buyuriladi (davolash usullari ishlab chiqilmagan)
Tug‘ma gipoterioz	Tireoid gormonlari sintezining buzilishi	Teri quruqligi, qabziyat, buqoq, miksedema, esi pastlik, nevrologik buzilishlar	O‘rinni to‘ldiruvchi tireoid gormonlarini qo‘llash
Adreno-genetal sindromi (buyrak usti bezi hujayralari strukturasi-ning o‘zgarishi)	21- gidroksilaza yetishmovchiligi	Bir qancha klinik ko‘rinishlari mavjud. O‘g‘il bolalarda barvaqt jinsiy yetilish, qiz bolalarda tashqi jinsiy organlarining qalinlashuvi (muskulinizatsiya) kuzatiladi. Doimiy qayt qilish, organizmning suvsizlanishi kuzatiladi.	Glukokortikosteroid va mineralokortikoid preparatlari buyuriladi
Mukovissidoz (oshqozon osti bezi tolali birlashtiruvchi to‘qimasining o‘smasi)	Hujayra membranasidan xlorid ionlarini o‘tishini boshqaradigan oqsil anomaliyasi	Yo‘tal, kuchayib boruvchi bronxit, safro bilan qusish, qorinning kattalashishi, nafas qisishi, ichning surishi, distrofiya	Yog‘siz, oqsillarga boy kaloriyalik diyeta buyuriladi (1 kg og‘irlikka 170—180 kkal). Vitaminoterapiya

Ayrim irsiy kasalliklarning klinik tasnifi

Klinikasi	T/r	Kasallik	Klinik ko'rinishi
a).Moddalar almashinuvi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar	1.	Albinizm	Ko'z, soch terisida melanin pigmentini bo'lmashligi.Uch xil klinik shakli mavjud, autosom dominant va X xromosomaga birikkan holda irsiylanadi.
	2.	Galaktozemiya	Galaktoza miqdorining ortishi natijasida vujudga keladi: qusish, tananing sarg'ayishi, vaznning kamayishi, katarakta, aql zaifligi kuzatiladi.Bola rivojlanishdan orqada qoladi.Sut mahsulotlarini iste'mol qilolmaydi.
	3.	Glikogenoz	Fermentlar (enzimlar) ishining buzilishi natijasida yuzaga chiqadi. To'qimalar va organlarda ortiqcha glikogen to'planadi. 11 xil tipi mavjud.Simptomatik davo choralari qo'llaniladi.Davolash choralari to'liq o'rganilmagan.
	4.	Marfan sindromi	6.1.1-mavzuga qarang.
	5.	Progeriya	Chaqaloq tug'ilishi bilan yoki bolaning yoshligida aniqlanadi: o'sishdan orqada qoladi, terisida o'zgarishlar kuzatiladi (teri quruq yupqa, yaltiroq, ter ajralishi kamaygan) qo'l-oyoq terilari burishgan, qorinning pastki qismi va bo'ksalarida teri qatlami qalinlashadi (skleroderma), teri osti yog' qavatining yo'qolishi sababli venalar ko'rinib turadi.Yuz tuzilishida mikrognatiya, tumshuqsimon burun, tishlarni noto'g'ri joylanishi va boshqa alomatlar kuzatiladi.Patogenezi yaxshi o'rganilmagan.Autosom retsessiv tipda irsiylanadi.

b).Tayanch-harakat sistemasi kasalliklari	6.	Atopiya (allergik kasalliklar)	Oilaviy xarakterli bo'lib, organizmda tashqi muhit omillari ta'sirida yuzaga chiqadi: bronxial astma, rinit, ekssudatli diatez va boshqa allergik ko'rinishlarga ega. Autosoma orqali irsiylanadi. Har xil ekspressivlik va penetrantlikka ega.
	1.	Acharda sindromi	Tug'ma araxnodaktiliya, qiyshiq mikrogeniya, oyoq- qo'llarning harakatlanishini chegaralanganligi, makrotsefaliya yoki braxitsefaliya bo'lishi. Marfan sindromidan ajratishga yordam beradi.
	2.	Tug'ma son chiqishlari	Uch xil tipi bor: displaziya, son suyagi boshchasining surilganligi, tos-son bo'g'imidagi son suyagining chiqishi. Ikki haftalik chaqaloq oyoqlarini kerganda, shiqillagan tovush keladi. 3—6 oyligida oyog'ini qo'ya olmaydi, 1 yoshligida yurishida o'zgarishlar kuzatiladi.
d).Endokrin sistemasi kasalliklari	3.	Podagra	Bo'g'implarda og'riq bo'lishi, ularning konfiguratsiyasini buzilishi, harakatning chegaralanganligi kuzatiladi. Oldin mayda bo'g'implar zararlanadi, tuz yig'iladi, siydik kislota miqdori ortadi. Autosom dominant yoki X xromosomaga birikkan tipda irsiylanadi.
	1.	Barde-Bidla yoki Lorenson-Muna sindromi	Asosiy belgilaridan: semizlik, ko'z to'r pardasining degeneratsiyasi, polidaktiliya, aqliy qo'loqlik. Qo'shimcha belgilari: akrotsefaliya, sindaktiliya, karlik, pakanalik yoki gigantizm kuzatiladi. Autosom retsessiv tipda irsiylanadi.
	2.	Klaynfelter sindromi	5.4.2-mavzuga qarang.
	3.	Shereshevskiy-Terner sindromi	5.4.2-mavzuga qarang.
	4.	Pendreda- sindromi (karlik bilan kechadigan bo'qoq)	Qalqonsimon bezning kattalashishi, karlik, vestibular funksiyasining buzilishi, gipotireoz kuzatiladi. Autosom dominant tipda irsiylanadi.

e).Yurak-qon tomiri va qon kasalliklari	1.	Xolt-Orama sindromi	6.1.1-mavzuga qarang.
	2.	Volf-Girshorn sindromi	Yurak-qon tomirlarida o'zgarishlar kuzatiladi, tug'ma poroklar rivojlanadi, 4-xromosoma (4p)ning kalta yelkasi deleksiyasi natijasida kelib chiqadi. Mikroste-faliya, qu-loqlarning kichkina bo'lishi va past joylashishi, displaziyalar kuzatiladi.
	3.	Mukopolisaxaridozlar	5.3.2-mavzuga qarang.
	4.	Gemofiliya	Qon ivish omillarining yetishmovchiligi sababli kelib chiqadigan X xromosomaga birikkan irsiy kasallik.
	5.	Talassemiya (Kuli kasalligi)	Uch xil ko'rinishi mavjud: katta (o'lim bilan tugaydigan), o'rta va kichik shakllari. 3.2-mavzuga qarang.
f).Ko'z, teri, soch va shilliq qavatlar kasalliklari	1.	Ayers kasalligi	Pastki lab chegarasining yallig'lanishi, quyosh nuriga sezgirlikning oshishi.Autosom dominant tipda irsiylanadi.
	2.	Albinizm	5.3.1-mavzuga qarang.
	3.	Gipertrixoz (Unna sindromi)	Chaqaloq tug'lganda, tanada sochning bo'lmasligi keyinchalik esa, tananing hamma qismlarida ko'p-lab sochlarni o'sib chiqishi. Qariganda to'liq allopetsiya kuzatiladi (sochlarning to'kilib ketishi).
	4.	Vitiligo	Tanada pigmentsiz oq doq'larning paydo bo'lishi va keyinchalik qo'shilib ketib butun tanani qoplashi. Asosan, 8 oylik—20 yoshgacha bo'lgan ayollarda kuzatiladi. Patogenezi to'liq o'rganilmagan. Autosom retsessiv tipda irsiylanadi.

g).Nerv va muskul sistemasining kasalliklari	1.	Leykodistrofiya	Asab sistemasi kasalligi, deb ataladi va bosh miya to'qimalarida oq moddaning parchalanishi natijasida kelib chiqadi. Bosh miyaning hamma qismlari diffuzion zararlanadi, natijada ichki va tashqi organlar o'z xususiyatini yo'qotadi.
	2.	Shizofreniya (Blayler kasalligi)	Uzluksiz yoki xurujsimon kechadigan endogen ruhiy kasallik, turli xil produktiv simptomlar bilan yuzaga chiqadi, uning 20 ga yaqin xillari bor. Monogen yoki poligen omillar ta'sirida yuzaga chiqadi.
	3.	Orotatsiduriya	Chaqaloqlarda erta aniqlanadi, jismoniy va ruhiy tomondan o'zgarish kuzatiladi. Og'ir anemiya bilan kechadi. Autosom retsessiv tipda irsiylanadi.
	4.	Ptoz	Nerv-muskul buzilishlari bilan kechadigan kasallik. Asosan, yuqori qovoqlarning muskullarida deformatsiya kuzatiladi. 4 xil ko'rinishi bor. Autosom dominant tipda irsiylanadi.
h). Quloq, tomoq, burun va yuz anomaliyalari	1.	Albinizm	5.3.1-mavzuga qarang.
	2.	Tanglay yirtig'i (bo'ri og'iz)	Tanglay to'qimalarining bitmay qolishi oqibatida tanglay o'rtasida va og'iz bo'shlig'ini burun bo'shlig'i bilan tutashtirib qo'ygan yoriq, tug'ma nuqson, X xromosomaga birikkan retsessiv kasallik.
	3.	«Mushuk chinqirig'i» sindromi (Lejena sindromi)	5.4.1-mavzuga qarang.

GENETIK ATAMALAR IZOHI

A

Avtopoliploidiya — muayyan tur individi xromosomalari gaploid to'plamining karrali marta ko'payishi. Gametalar yetilishida mitozning izdan chiqishi natijasida paydo bo'ladigan avtoploidlar kampsuht bo'ladi.

Agglutinatsiya (lotin. *agglutinato* — yopishish) suyuqliklarda zarrachalar (bakteriyalar, eritrotsitlar va boshqa hujayra elementlari)ning bir-biriga yopishib, g'ujlanib qolishi.

Agglutininlar — qon zardobida hosil bo'lib, ular ta'sirida yopishib, g'ujlanib (agglutinatsiyalanib) qolgan organizm uchun yot moddalar.

Adenin (A) — nuklein kislotalar tarkibiga kiradigan purin asosi (6-aminopurin $C_5H_5N_3$).

Adenozintrifosfat kislotasi (ATF) — energiyaga boy, deb ataladigan boshqa fosfat birikmalar oqsil biosintezi jarayonida va hujayraning barcha hayotiy jarayonlarida muhim rol o'ynaydi.

Azot asoslari — purin va pirimidin asoslari.

Azot asoslarining komplementar juftlari — DNKda bir-birining o'rnini to'ldiradigan va ikki qo'shaloq (adetin-timin) yoki uch qo'shaloq (guanin-sitozin) vodorod bog'lari bilan birikkan juftlar. DNK matritsasida RNK sintezlanganida komplementarlik tamoyiliga muvofiq, transkripsiya bo'lib o'tadi.

Allelomorf — ko'p xil allellar — genning populatsiyada ikkitadan ko'proq shaklda bo'lishi. Quyularda jun rangining o'zgarishi, gemoglobinlarning allellari va odam qon guruhlari, ko'p xil allellar misol bo'lishi mumkin.

Allel (yunon. *allelon* — bir-biriga mos, o'zaro) — allelomorf, ya'ni gen ayrim tuzilish holatlarining imkoniyatlaridan biri.

Allel genlar — gomologik xromosomalarning bitta lokuslarida yotadi.

Allopoliploidiya — turaro duragaydagi aralash gaploid to'plam xromosomalari sonining karrali marta ko'payishi, bu duragay bepushtligini yengishga imkon beradi, chunki duragay genomi karrali marta ko'payganida, har bir xromosoma o'z gomologiga ega bo'lib qoladi.

Allosomalar — geteroxromosomalalar.

Albinizm (lotin. *albus* — oq) — muayyan turdagi organizmlarga xos normal pigmentatsiyaning tug'ma bo'lmasligi.

Anafaza — mitozning uchinchi bosqichi. Bu faza vaqtida xromatidalar bo'linayotgan hujayraning qarama-qarshi qutblariga qarab tarqaladi.

Analiz qiluvchi chatishtirish — dominant belgiga ega bo'lgan organizmni allellari bo'yicha retsessiv gemozigot organizmga chatishtirish yo'li bilan dominant belgili organizmlarning genotipini aniqlash uchun o'tkaziladigan tahlil.

Androgenez (yunon. *ander* — erkak, *genesis* — taraqqiyot) — urg‘ochi jinsiy hujayra yadrosining shikastlanishi oqibatida faqat otalik yadrosi tutgan urug‘langan tuxum hujayra taraqqiyoti, ya’ni erkakcha partenogenez.

Anizogametalar (yunon. *anisos* — bir xil bo‘lmagan, *gametes* — er, *gamete* — xotin) — o‘lchamlari bir xil bo‘lmagan gametalar (yirik mikro-gametalar va mayda mikrogametalar). Sinonimi — heterogametalar.

Aminokislota (yoki nukleotid) *kodi* — RNK kodlaridan iborat, oqsil biosintezi jarayonida bu kodlar tartibi aminokislotalar tartibiga aylanadi.

Anomal gemoglobin allellari — normal gemoglobin *NbA* mutatsiyaga uchraganida paydo bo‘ladigan allellar, gemoglobinopatiyalar, ya’ni molekular kasalliklar. Bunday allellar gen qismi — mutonning ichida ro‘y beradigan o‘zgarishlar tufayli vujudga keladi. Mana shunday allellarning yuztaga yaqini bor. Masalan, o‘roqsimon hujayrali anemiya, talassemiya paydo bo‘lishiga olib keladigan allel.

Anomaliyalar, rivojlanishning irsiy anomaliyalari — organlar tuzilishining buzilishi. Bu o‘zgarishlar gen yoki xromosomalarning qayta tuzilishiga bog‘liq. Polidaktiliya sindaktiliya, araxnodaktiliya va boshqalar bunga misol bo‘la oladi.

Antikodon — *q*. Kodon.

Antimutagenlar (*anti* + mutagenlar) — o‘z-o‘zidan ro‘y beruvchi yoki ataylab vujudga keluvchi mutatsiyalar chastotasini susaytiruvchi omillar.

Antitelolar — organizmga yot oqsil kirganda hosil bo‘ladigan va shu yot oqsilning zararli ta’sirini yo‘qotadigan oqsil moddalar.

Antropogenetika — odam genetikasi.

Antropogenetikaning geneologik uslubi — belgilarning nasldan naslga o‘tishini, nasl-nasabni o‘rganish.

Autbridging (ingliz. *out* — chet, tashqari, *breeding* — urchitish, ko‘payish) — bir turning qarindosh bo‘lmagan shakllarining chatishgani.

Autosomal (yunon. *auto* — o‘zi, *soma* — tana) — jinsiy bo‘lmagan, ya’ni har ikki jins individida ham bir xil tuzilishga ega bo‘lgan xromosomalalar.

Autosom dominant yo‘l bilan belgilarning nasldan naslga o‘tishi — autosomal bilan tutashgan dominant belgilarning irsiylanishi. Bunday belgilar qatoriga bir tutam oq sochning bo‘lishi, sochlarning «qilsimonligi» va boshqa kasalliklar kiradi.

Autosom retsessiv yo‘l bilan belgilarning nasldan naslga o‘tishi — autosomal bilan tutashgan belgilarning irsiylanishiga aytiladi.

Axromatik dug — iplardan iborat sitoplazma strukturasi. Hujayralarning bo‘linishi davrida hosil bo‘ladi. Xromosomalarni taqsimlanishi uchun xizmat qiladi.

B

Barr tanachalari — jinsiy xromatinga qarang.

Belgilarning ajralishi (G. Mendelning ikkinchi qonuni) — heterozigota otonalarni chatishishi natijasida 3:1 nisbatning hosil bo‘lishi.

Bivalent — meyoz vaqtida bir-biriga yaqinlashib olgan gomologik xromosomalarni jufti. Bivalent hosil qiluvchi har ikki xromosoma uzunasiga bo‘linib, ikkita xromatidaga ajralgan bo‘ladi va bivalent to‘rtta xromatin — tetradadan tashkil topadi.

D

Daktiloskopiya (yunon. *daktylos*—barmoq, *skopeco*—qarayman) — barmoqlarning yostiqlaridagi teri chiziqlari hosil qilgan tasvirni oʻrganish.

Daltonizm — baʼzi ranglarni (qizil, yashil va boshq.) tugʻma farq qila olmaslik, *X* xromosomaning nogomologik qismi bilan tutashgan retsessiv gen tufayli paydo boʻladi. Ingliz fizigi Dalton (1766—1844) shu xastalik bilan kasallangani bois uning nomiga qoʻyilgan.

Darvinizm — Ch. Darvin (1809—1882) tomonidan uning «Tabiiy tanlash yoʻli bilan turlarning kelib chiqishi» asarida ilk bor bayon etilgan tirik tabiatning tarixiy rivojlanish qonuniyati (evolutsiya) haqidagi materialistik taʼlimot.

Dizoksiriboza — DNK tarkibiga kiradigan pentoz yoki qand.

Derma (yunon. *derma*—teri) — umurtqali hayvonlar va odamlar epidermasining tagida joylashgan biriktiruvchi toʻqima, chin teri.

Dermatit — terining yalligʻlanishi.

Destruksiya (lotin. *destruction*—buzish) — biron-bir tuzilmaning normal (tuzilishi) holati buzilishi.

Diploid (yunon. *diploos*—ikkilangan koʻrinish) — xromosomalar gomologik juftlarining toʻliq toʻplamga ega boʻlgan hujayra yoki individ. Atamani E. Strasburger 1905-yil taklif etgan.

Dispepsiya — ovqat hazm qilishning buzilishi.

Dissimilatsiya — organizm faoliyati jarayonida murakkab organik moddalarning parchalanishi.

Disentrikklar — ikkita sentromerga ega boʻlgan xromosomalar.

Duragay — irsiy belgilari jihatidan bir-biridan farq qiladigan ota-onalardan bunyodga kelgan nasl.

E

Ekzon — gen mahsuloti (oqsil)ni kodlovchi genetik informatsiyani tutgan genning boʻlagi.

Ekspressivlik — turli organizmlar ayrim genlarining bitta allelining fenotipda ifodalanish darajasi. Atamani 1927-yili N.M. Timofeyev-Resovskiy fanga kiritgan.

Endokrin bezlar — ichki sekretiya bezlari.

Endomitoz — xromosoma sonining yadro qobigʻi ichida boʻlinish duki hosil qilmasdan ikki karra koʻpayishi.

Euxromatin — yadroning interfaza holatida dispiralizatsiya holatidan qutulib qolgan xromosoma qismi.

Ekzoftalm — koʻz soqqasini koʻz kosasidan oldinga chiqib turishi.

F

Fenotip — organizm xususiyati va belgilarining majmuasi.

Fenokopiya — baʼzi genotiplarga bogʻliq boʻlgan belgilarning taraqqiyot jarayonida tashqi omillar taʼsirida oʻzgarishi bilan boshqa genotip yoki uning ayrim elementlari uchun xarakterli boʻlgan belgilarning yuzaga chiqishi.

Ferment — biokimyoviy jarayonlarning yoʻnalishiga katalitik taʼsir qiladigan oqsil modda (biokatalizator).

Fertil — urugʻlanishga layoqatli.

Fetoskopiya — tolali shisha asbob yordamida homilani tekshirish.
Fetoterapiya — embriionni homila davrida davolash.
Filogenez — organizmlar dunyosi va uning alohida guruhlarning tarixiy rivojlanishi.

G

Gametalar (*gametes* — er, *gamete* — xotin) — erkak va urg'ochi jinsiy hujayralari; spermatozoid (urug') va tuxum hujayra.

Gametogenez (*gametes* — gameta (gametalarga qarang) va yunon. *genesis* — taraqqiyot) — jinsiy hujayralar taraqqiyoti.

«*Gametalar softligi*» *qonuni* — geterozigot organizmda genlar aralashmaydi va sof holicha qolib, keyingi bo'g'implarda namoyon bo'lishi mumkin.

Gaploid (yunon. *haploos* — sodda, yakka va toq tur) — lotincha «*n*» harfi bilan belgilanadi, toq xromosomalar to'plamiga ega bo'lgan organizm.

Gemizigota (yunon. *hemi* — yarim + *zigota*) — diploid organizm bo'lib, ularda muayyan genlarning faqatgina bitta to'plami bo'ladi. Masalan, faqat erkaklarda X xromosomadagi genlar bo'yicha gemizigota hisoblanadi. Chunki shu organizmda X xromosoma toq, demak, genlar to'plami jinsiy xromosomaga ko'ra bittadir.

Gemofiliya — qon to'xtamasligi, badanning salga qonayverishi.

Gen — genetik materialning funksional jihatdan bo'linmas birligi, irsiy omillar; polepeptidning birlamchi tuzilmasini kodlovchi DNK. 1909-yilda V.G. Iogansen tomonidan fanga kiritilgan atama.

Gen modifikator — boshqa genlar ta'sirini o'zgartiruvchi gen.

Gen operator — axborotlarning tuzilmaviy genlardan oqsilga o'tishini o'zlariga ta'sir etgan oqsillanishini ta'minlovchi genlar.

Gen regulator — tuzilmaviy genlarning ta'sirini nazorat qiluvchi gen.

Gen penentrantligi — genning namoyon bo'luvchanligi. Penentrantlik darajasi tashqi muhit sharoitiga bog'liq. 100 % penentrantlikda mazkur populatsiyaga kiradigan hamma individlar gomozigot holatdan dominant yoki retsessiv genga ega bo'ladi. 50 % penentrantlikda belgi faqat mazkur genga ega bo'lgan 50 % individumlarda yuzaga chiqadi, xolos.

Genlarning tutashuvi — genlarning bitta xromosomaning o'zida joylashuvi.

Gen informatsiyasi — organizmning nasldan naslga o'tish xususiyatlari haqidagi axborot. Gen axboroti nuklein kislotalar ketma-ketligida o'z aksini topadi.

Genetik injeneriya — maqsadga muvofiq ravishda hujayra ko'paytirilib, so'nggi modda almashinuvi mahsulotini sintez qila oladigan genetik materialning yangi kombinatsiyalarini yaratish bilan bog'liq bo'lgan molekular genetika bo'limi.

Genetik karta — bitta bog'langan genlar guruhida joylashgan genlarning o'zaro betartib joylashish chizmasi.

Genetik tahlil — organizm irsiyati (genotipi)ni tekshirish usullari majmuasi.

Genetik kod — tirik mavjudotlarga xos bo'lgan, nuklein kislotalar molekulasidagi nukleotidlar tartibi bilan belgilanuvchi irsiy axborotlar qayd qilinishining yagona sistemasi. Tom ma'nosi bilan genetik kodonlar — i-RNK trepletlarining «so'zi» bo'lib, birorta aminokislotalari va oqsil sintezi jarayonidagi «imlo» belgilarini kodlaydi.

Genokopiya (gen lotin. *copia* — ko'pgina, zaxira) — turli allel bo'lmagan genlar mutatsiyalari tufayli fenotipning bir xilda o'zgarishi. Genokopiya belgilarni ko'p genlar yuzaga chiqarishining oqibatidir.

Genom — xromosomalarning gaploid to‘plamida joylashgan genlarning majmuasi, «Genom» atamasi 1920-yilda Vinkler tomonidan fanga kiritilgan.

Genotip (yunon. *genos*+*typos*—namuna) — yadroda joylashgan barcha irsiylikni tashuvchilarning majmuasi bo‘lib, organizmning irsiy asosi hisoblanadi.

Genofond (gen—fran. *fond*—asos) — biror populatsiya, populatsiyalar guruhi yoki turga mansub organizmlarda mavjud bo‘lgan genlar majmuasi. 1928-yil A.S. Serebrovskiy tomonidan fanga kiritilgan atama.

Genom mutatsiyalari — genomning o‘zgarishi, genomdagi xromosomalarning sonining o‘zgarishi.

Genoterapiya (kasal genni davolash) — kelajakda qo‘llaniladigan fan. Gen injeneriya bo‘limlaridan biri.

Genofora — halqasimon giplod DNK ipi, prokariotlarning «xromosomasi».

Germofroditizm — ikki jinslik germafrodit—qadimiy Yunonning afsonaviy mavjudoti — Germes va Afrodita o‘g‘li; xudolar irodasiga ko‘ra, Salmakida nimfasi bilan bir tanaga qo‘shilgan; erkak va ayollik jinsiy belgilariga ega organizm.

Geterogametalar (yunon. *heteros* — boshqa gametalar) — bir xil jinsiy xromosomaga ega bo‘lmagan jinsiy hujayralar (masalan, odam va boshqa sut emizuvchilarning X yoki Y xromosomaga ega bo‘lgan spermatozoidlari).

Geterozigota (getero+zigota) — gomologik xromosomalari muayyan genning har xil allellarini tutgan organizm yoki hujayra.

Geterozis (yunon. *heterosis*—o‘zgarish, aylanish) — o‘simlik va hayvonlarning duragaylash yo‘li bilan olingan xillarining boshlang‘ich ota-ona shakllariga nisbatan yashashga chidamliligi, sermahsul bo‘lishi va kuchliroq o‘sish hodisasi. Atama J. Shell tomonidan (1914) taklif etilgan.

Geteroploidiya — hujayralarda buzilgan (gaploid karrali bo‘lmagan) xromosomalarni to‘plami bo‘lishi. Geteroploidiya — gen balansining og‘ir o‘zgarishlarga olib keladigan hodisa. Geteroploidiyaning ikki turi tavofut qilinadi: polisomiyalar ($2n+1$, $2n+2\dots$) va monosomiyalar ($2n-1$).

Geteroxromosomalalar (yunon. *heteros*+xromosomalalar — qator belgilari (shakli, o‘lchami, sentromerasining joylanishi va boshq.) bilan boshqa xromosomalalar, ya‘ni autosomalardan farqlanadigan xromosomalalar. Aksariyat, bu atama bilan jinsiy xromosomalarni ifodalaydi. Atamani fanga Montgomeri olib kirgan (1904).

Gialoplazma (yunon. *hyalos*—shisha+plazma) — hujayradagi zoldan gel holatiga va aksincha holatga o‘tish xususiyatiga ega bo‘lgan asosiy plazma, sitoplazma matriksi, murakkab kolloid sistema.

Gibrid (lotin. *hibrida*—chatishma) — o‘simliklar navlarini yoki hayvonlar zotlarini yaxshilash maqsadida har xil tur yoki turkumlarga mansub bo‘lgan o‘simlik va hayvonlarni chatishtirish — gibridizatsiyalash (duragaylash) natijasida kelib chiqqan organizmlar.

Gipofosfatemik raxit — xromosomaning nogomologik qismi joylashgan dominant gen. Kamdan kam uchraydigan kasallik, vitaminoterapiya kor qilmaydi.

Gipertrixoz — terining muayyan sohasiga, jinsi va yoshiga xos bo‘lmagan holda tuklarning o‘ta ko‘p bo‘lishi.

Gipoglikemiya — qondagi qand miqdorining me‘yordan kamayishi.

Gipoksiya — to‘qimalarning kislorod bilan yetarli ta‘minlanmaganligi yoki kislorodning to‘qimalarda o‘zlashtirilishining buzilishi oqibatida ro‘y beradigan kislorod yetishmovchiligi.

Gomozigot — mazkur belgilari jihatidan bir xil boʻlgan ikkita gametaning bir-biriga qoʻshilishidan hosil boʻlgan zigotadan bunyodga keluvchi organizm.

Gomologik xromosomalalar (gomologlar) — bir xildagi lokuslarda allel genlar tutadigan juft xromosomalalar.

Guanin (*G*) — nuklein kislotalar tarkibiga kiradigan purin asosi (2 amino 6 oksipurin $C_5H_5N_5O$).

I

Idiogramma (yunon. *idios*— oʻziga xos, *gramma*—rasm) — gaploid toʻplamdagi xromosomalarning barcha tuzilish xususiyatlari (xromomer, heteroxromatinlarning joylashgan oʻrni, sentromera va yoʻldoshning holati, xromosoma yelkalarining uzunligi) bilan birga grafik tarzda umumlashtirilgan tasviri.

Izo (yunon. *isos*—teng, oʻxshash) — qoʻshimcha soʻz boʻlib, teng, oʻxshash maʼnosini bildiradi.

Immunitet (lotin. *immunitas*—biror narsadan xalos boʻlmoq) — muayyan yuqumli kasallikka organizmning chidamliligi.

Immunogenetika (immunitet+genetika) — immunologiyaning immunitet omillarining genga bogʻliqligini, toʻqima antigenlarining tur ichida xilma-xilligi va toʻqima nomuvofiqiligini oʻrganuvchi bir boʻlim. Atamani 1936-yili I. Irvin va L. Kole taklif etishgan.

Inbriding (ingl. *inbreeding* — koʻpaytirish) — yaqin qarindoshlar oʻrtasidagi va ajdodga xos umumiylikka ega boʻlgan organizmlar oʻrtasidagi chatishtirish.

Induktor — oqsil biosintezida ishtirok etadigan past molekullari modda.

Induksiyalangan mutatsiya — qanday boʻlmasin biror mutagen taʼsiri ostida paydo boʻladigan mutatsiyalar.

Interferon — organizmlar viruslar bilan zararlanganda, hujayralar hosil qiladigan oqsil.

Intron — eukariot gen (DNK)ning bir qismi boʻlib, odatda, mazkur gen kodlangan oqsil sinteziga aloqador boʻlgan genetik axborotni tutmaydi, struktur genning boshqa fermentlari ekzonlar oraligʻida joylashadi.

J

Jinsiy demorfizm (yunon. *di* — ikki karra maʼnosini bildiradi, *morphe*—shakl) — jinslararo ranglar, tana ayrim qismlarining tuzilishi va boshqa ikkilamchi jinsiy belgilar boʻyicha farqlanish.

Jinsiy xromotin — interfaza davridagi somatik hujayra yadrosi xromatinning bir qismi boʻlib, jinsiy xromosomaning tuzilishi va funksiyaning xususiyati bilan bogʻlangan; jinsga mansub farqni hujayra doirasida belgilab beradi. *X* va *Y* jinsiy xromatinlar farqlanadi.

K

Kariogramma — xromosomalarning fotosuratini katta-kichikligiga qarab, qoʻyib chiqish.

Kariotip — biror turga oid boʻlgan xromosomalalar yigʻindisi.

Katobolizm — yoʻq qilmoq, parchalanish, tirik organizmlarda organik moddalarni parchalashga qaratilgan fermentativ reaksiyalarning majmuyi.

Kodon — genetik kod tilida kodon uchta yonma-yon joylashgan azotli asoslar yig'indisiga aytiladi. Ular bitta aminokislotani tashish xususiyatiga ega.

Kolxitsin — dugni tortuvchi iplarni yemirib, xromosomalarning bir-biridan ajralish mexanizmini falaj qilib qo'yadigan alkaloid (kuz boychechagidan olinadi).

Kretinizm — aqliy va jismoniy taraqqiyotning keskin susayishi.

Krossingover — hujayraning meyozi bo'linishida gomologik xromosomalarning o'zaro mos qismlarining almashinishi.

L

Leykozlar — qon yaratuvchi a'zolar sistemasining o'sma tabiatli kasalligi. Bunda perefirik qonda yetilmagan leykotsitlarning soni oshib ketadi.

Leykopeniya — qondagi leykotsitlar miqdorining kamayishi.

Leykotsitoz — qondagi leykotsitlar sonining ortishi.

Letal — o'lim bilan tugash.

Lokus — genom xromosomasidagi joy.

Lizosom kasalliklar — lizosoma fermentlarining yetishmaslik kasalligi.

Lipoma — teri ostidagi o'smalar.

M

Makro — katta, yirik ma'noni anglatuvchi so'z.

Makrogametotsitlar — sporalarning yetilmagan urg'ochi jinslari.

Makroglossiya — tilning kattalashuvi (yo'g'onlashuvi).

Makrosomiya (gigantizm) — tananing me'yorga nisbatan baland bo'lishi.

Makrostomiya — og'iz bo'shlig'ining me'yordan katta bo'lishi.

Makrorotiya — quloq supralarining me'yordan katta bo'lishi.

Makrotsefaliya — kalla suyagining kattalashuvi (me'yordan kattaligi).

Metastaz — kasallik qo'zg'atuvchining (mikroblar, o'sma hujayralari) boshlang'ich o'choqdan organizmning boshqa a'zolariga o'tishi.

Mikrogeniya — pastki jag'ni kichiklashuvi.

Mikrognatiya — yuqori jag'larni kichik bo'lishi.

Mikrotsefaliya — kalla suyagi va miyaning kichiklashuvi.

Mitoxondriyaviy irsiylanish — irsiy axborotni DNK mitoxondriyalari orqali berilishi.

Mozaitsizm — ko'p hujayrali organizmlarning har xil genotipga ega bo'lgan hujayralari mavjudligini bildiruvchi hodisa. Bunday organizmlar ximeralar, deyiladi (jinsiy hujayralar bundan mustasno).

Monogamiya — organizmlarning jinslari orasidagi aloqa shakllaridan biri, urg'ochi jins bilan qo'shilish.

Monosomiya — diploid organizm xromosoma to'plamidagi bitta gomologik xromosomaning bo'lmasligi.

Monospermiya — tuxum hujayraning yagona spermatozoid bilan urug'lanishi.

Mutagenez — mutatsiyaning kelib chiqish jarayoni.

Mutagenlar — mutatsiyani keltirib chiqaruvchi (fizik, kimyoviy, biologik) omillar.

Muton — genning mutatsiya yuz beruvchi elementar birligi, ya'ni gen faoliyati buzilishiga olib keladigan irsiy materialning eng kichik qismi.

N

Nasldan naslga o'tish — genetik axborot organizmning bir avlodidan boshqa avlodiga o'tishi.

Nasl-nasab sxemasi — oila va yaqin qarindoshlarning qon-qarindoshlik aloqalarini genetikada umumiy qabul qilingan ramzlar bilan grafik tasvirlash usuli.

Nukleoproteid — nuklein kislotalar bilan oqsillar birikmasi.

O

Oligodakteliya — bitta yoki bir necha barmoqlarning bo'lmashligi.

Oligofreniya (yunon. *oligos*—kam, *phren* — aql) — aql pastligi.

Operator (lotin. *oporetor* — ishchi, bajaruvchi) — maxsus oqsillar — repressorlar orqali «bilinuvchi» va operonlarning yoki ayrim genlarning transkripsiyasini regulatsiya qiluvchi DNK qismi.

Operon (lotin. *operor* — ishlayman, harakat qilaman) — transkripsiyasi oqsil-repressor nazoratida bir molekula informatsion RNK (i-RNK)da ro'y beradigan genetik materialning bir qismi.

Oral (og'iz orqali) yuqish — kasallik qo'zg'atuvchining og'iz orqali yuqishi.

Oqsil biosintez — ko'p bosqichli murakkab jarayon— nuklein kislotalar ishtirokida poliribosomalarda bo'lib o'tadigan hodisa, ya'ni irsiy axborot yuzaga chiqishining asosi.

Onkogenlar — o'smalarni hosil qiladigan hujayralarni transformatsiya qiladigan, kodlovchi oqsillarni saqlovchi gen.

P

Patologiya (pathos—kasal, logos—ta'limot) — organizmning kasallik jarayonlarini o'rganuvchi fan yoki organizm faoliyatining, holatining me'yordan chetga chiqishi, mayib-majruh holat.

Panmiksiya — populyatsiyada tasodifiy holda sodir bo'ladigan nikoh.

Penetrantlik — gomozigota holatida dominant yoki retsessiv belgi yoki kasallikni namoyon qiluvchi fenotipning yuzaga chiqish chastotasi.

Peroksisoma kasalliklari — hujayradagi peroksisomalarning funksiyasi va moddalar almashinuvining buzilishi natijasida kelib chiqadigan irsiy kasallik.

Pleyotropiya — genning bir qancha belgilarga ta'sir ko'rsatish xususiyati; genning bir qancha belgi yuzaga chiqishini boshqarish xususiyati.

Poligamiya — bir erkak hayvonning juftlashish mavsumida bir qancha urg'ochilari bilan qo'shilishi.

Polimastiya — ortiqcha ko'krak so'rg'ichlarining taraqqiy etishi.

Poliploidiya — ikki yoki undan ortiq xromosomalar yig'indisiga ega bo'lgan hujayra.

Politeniya — ayrim ikki qanotlilar, sodda hayvonlar va o'simliklar somatik hujayralarning yadrosida yirik, gigant xromosomaning hosil bo'lishi. Dastlabki xromosomada ko'p marta ro'y bergan DNK replikatsiyasi va xromonemalarning bo'linmasligi xromosoma diametri hamda uzunligining oshib ketishini taqozo etadi.

Profilaktika — kasallikning paydo bo'lishi va tarqalishining oldini olish, aholi sog'lig'i va jismoniy taraqqiyotini muhofaza qilish va mustahkamlashga qaratilgan tadbirlar majmuasi.

Psixozlar — ruhiy faoliyatning barcha xil buzilishlari.

Proband — tekshirilayotgan bemor yoki shajara tuziladigan bemor.

Progeniya — yuqorigi jag'ni pastki jag'dan oldinga o'sib chiqishi.

Progeriya — organizmni vaqtdan ilgari qarishi.

Pterigium — terining qanotga o'xshab chiqishi.

Ptoz — qovoqlarni osilib tushishi.

R

Regeneratsiya — halok bo'lgan hujayralarni qayta tiklanishi, organizmning kesilgan yoki shikastlangan qismi o'rniga yangisi hosil bo'lishi.

Reduksiya — ayrim organlar yoki ularning biror qismini individual yoki tarixiy taraqqiyotida to'liq rivojlanmay qolishi yoki yo'qolib ketishi.

Reduksion bo'linish — yetilayotgan jinsiy hujayralarning bo'linishi, bunda har bir qiz hujayra normal xromosoma soniga nisbatan ikki marta kam xromosomaga ega bo'ladi.

Rezus-faktor — odam va makaka maymuni eritrotsitlarida aniqlangan agglutinogenlar turining bir xili.

Rekon — genning o'ta mayda strukturaviy elementi va rekombinatsiya birligi hisoblanib, bir necha juft nukleotiddan iborat. Atamani 1957-yili Benzer fanga olib kirgan.

Replikon — genomning bir qismida ro'y beradigan replikatsiya jarayonning birligi bo'lib, u replikatsiya initsiatsiyasi (boshlanish) bitta nuqtasining nazorati ostida bo'lish.

Reproduktiv organ — organizmning ko'payishida ishtirok etuvchi a'zo.

Retsektiv belgi — geterozigota holatida yuzaga chiqmaydigan belgi.

S

Sibslar — aka-uka va opa-singillar.

Sinofriz — qoshlarning qo'shilib o'sishi.

Skrining (elakdan o'tkazish) — ko'p odamlar guruhini tekshirib, og'ir irsiy kasalliklarni aniqlash maqsadida o'tkaziladigan profilaktika chorasi.

Splaysing — m-RNKdagi intron qismlarni kesib tashlab, ekzon qismlarini ulanishiga aytiladi.

Strabizm — ko'zning g'ilayligi.

Sentromera — xromosomani teng ikkiga bo'luvchi tanacha bo'lib, mitoz vaqtida bo'linish duklari birikadi.

Sentriola — hujayra markazi. Bo'linish dukklarini hosil qiladi. Atamani 1895-yili Borveri fanga kiritgan.

Sitogenetika — genetikaning irsiy hodisalarini hujayra miqyosida o'rganadigan fan.

Sitokenez — mitozning telofazasidagi ona hujayra sitoplazmasini ikkiga bo'linish jarayoni.

T

Talassemiya — og'ir kechadigan qon kasalligi.

Tetraploid — to'rt xromosomal hujayra.

Transkripsiya — nukleotidlar tartibi shaklida yozilgan axborotni DNKdan i-RNKga ko'chirilishi.

Translatsiya — nukleotidlar tilidan aminokislotalar tartibi oqsil tiliga tarjima qilinishi.

Translokatsiya — xromosoma qismlarini nogomologik xromosomalarga qoʻshilib qolishi.

Trisomiya — diploid kariotipli organizmga qoʻshimcha xromosomani oʻtib qolishi. Natijada, uch xromosomalari kariotip hosil boʻladi.

Triploid — uch xromosomalari hujayra.

V

Vavilovning gomologik qatori — juda xilma-xil sistemaga kiruvchi tirik organizmlar oʻzgaruvchanligida parallelizm bor, bu ularda umumiy genlar boʻlishi va genlar oʻxshash tarzda mutatsiyaga uchrashiga bogʻliq.

Variatsiya qatori — materialning minimal kattalikdan maksimal kattalikkacha bir qator joylashuvi (miqdoriy belgilari).

Variatsiya qatorlarining asosiy koʻrsatkichlari — oʻrtacha arifmetik qiymat va uning xatosi; oʻzgaruvchanlik koʻrsatkichi — oʻrtacha kvadratik ayirma; oʻrtacha arifmetik qiymatning qanday ulushini tashkil etishini koʻrsatuvchi variatsiya koeffitsienti; ikkita kuzatuv solishtirib koʻrilganda, ishonchlilik koeffitsienti va boshqa parametrlari hisoblanadi.

Vitaminlar (lotin. *vita* — hayot) — organizmning normal modda almashinuvi va hayot faoliyati uchun odam hamda hayvon ovqatida kam miqdorda lozim boʻladigan turli kimyoviy tarkibdagi organik moddalar. Vitaminlar haqidagi taʼlimotning asoschisi rus shifokori N.I. Lunindir.

X

Xromatin — hujayra yadrosining asosiy qismini tashkil etuvchi nukleoproteinlarga taalluqli va asosli boʻyoqlar bilan yaxshi boʻyaluvchi modda. Atamani 1880-yili V. Flemming fanga kiritgan.

Xromomerlar — ayrim qismlarning buralishi hisobiga hosil boʻlgan DNKning zich spirallashgan boʻlaklari, ular yadro boʻyoqlari bilan yaxshi boʻyaladi. Atamani 1896-yili Vilson fanga kiritgan.

Xromosoma kasalliklari — xromosomalari strukturasi va soning oʻzgarishi bilan yuzaga keladigan irsiy kasalliklar.

Xromosomalari — hujayraning mitoz davrida aniq koʻrinadigan toʻq boʻyaluvchan ipsimon yoki tayoqsimon tuzilmasi. Uning asosiy kimyoviy tarkibi DNKdan iborat. Atamani 1888-yili Valdeyr fanga kiritgan.

Xronik — organizmdagi biror jarayon (kasallik)ning uzoq muddat davom etishi yoki doimo mavjudligi.

Xromosoma lokusi — xromosomaning kichik bir qismi.

Xromosoma oʻzgarishlari (aberratsiyalar) — xromosoma mutatsiyalari natijasida deleksiya, duplikatsiya, inversiya, translokatsiyalarni yuzaga chiqishi.

Y

Yarim letal gen — organizm hayot faoliyatining susayib ketishiga sabab boʻladigan gen.

Z

Zigota — urugʻlangan diploid xromosomalari toʻplamiga ega boʻlgan tuxum hujayra.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. *N. Majidov, N. Ikromova.* Irsiyat va zurriyot. T., «Fan», 1985.
2. *С.И. Козлова, Е. Семёнова и др.* Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Л., «Медицина», 1987.
3. *Н.П. Бочков.* Клиническая генетика. М., «Медицина», 1997.
4. *К.Н. Nishonboyev va boshq.* Tibbiyot genetikasi. T., Abu Ali ibn Sino nomidagi nashriyot, 2000.
5. *Д.К. Беляев, Г.М. Димитци.* Общая биология. М., «Просвещение», 2001.
6. *Н.П. Бочков и др.* Медицинская генетика. М., «Мастерство», 2002.
7. *Р.Р. Olimxo'jayeva, D.R. Inog'otova.* Tibbiyot genetikasi. T., Abu Ali ibn Sino nomidagi nashriyot, 2002.
8. *D.R. Inog'otova.* «Tibbiyot genetikasi» fanidan didaktik materiallar va masalalar to'plami. T., «Turon-Iqbol», 2005.
9. *К.Н. Nishonboyev, J.N. Hamidov.* Tibbiy biologiya va genetika. T., O'zbekiston Milliy ensiklopediyasi, 2005.
10. *Ricky Lewis.* Beginning of life. Wm. C. Brown Publishers, 1995.

MUNDARIJA

So'zboshi	3
Kirish	4

1-bob. IRSIYATNING SITOLOGIK ASOSLARI

1.1. Hujayraning tuzilishi va funksiyasi	10
1.2. Xromosomaning tuzilishi va funksiyalari. Odam kariotipi	16
1.3. Organizmlarning ko'payishi	21
1.3.1. Amitoz va mitoz	21
1.3.2. Meyoz	24
1.3.3. Urug'lanish	30
<i>1-amaliy mashg'ulot.</i> Mikroskop bilan ishlash. Tayyor mikropreparatlarda hujayra tuzilishi bilan tanishish	33

2-bob. IRSIYATNING BOKIMYOVIY ASOSLARI

2.1. Genlarning tuzilishi, kimyoviy tarkibi va ularning strukturasini o'rganishdagi kashfiyotlar	38
2.2. Nuklein kislotalarning tuzilishi	39
2.3. DNK replikatsiyasi va uning irsiyatdagi ahamiyati	42
2.4. Genlar va ularning strukturasi	43
2.5. Oqsil biosintezi	44
<i>2-amaliy mashg'ulot.</i> Nuklein kislotalarning tuzilishi, soni va oqsil biosintezi o'rganish bo'yicha masalalar yechish	50

3-bob. GENETIKA ASOSLARI

3.1. G.I. Mendel qonunlari	55
3.2. Belgilar ajralish qoidasining buzilishi	63
3.3. Genlarning o'zaro ta'siri	64
3.3.1. Allel genlarning o'zaro ta'siri	64
3.3.2. Allel bo'lmagan genlarning o'zaro ta'siri	67
3.3.3. Genlarning pleyotrop ta'siri	70
3.3.4. Genlarning ekspressivligi va penetrantligi	72
3.4. Irsiyatning xromosoma nazariyasi	73
3.5. Odam xromosomalarining xaritasi	82
<i>3-amaliy mashg'ulot.</i> Belgilarning nasllanish qonuniyati	86

4-bob. O‘ZGARUVCHANLIK

4.1. Modifikatsion o‘zgaruvchanlik	96
4.2. Mutatsion o‘zgaruvchanlik	99

5-bob. IRSIY KASALLIKLAR PATOLOGIYASI

5.1. Irsiy kasalliklar tasnifi	110
5.2. Irsiy kasalliklarda klinik belgilarning yuzaga chiqishidagi asosiy xususiyatlar	113
5.3. Gen kasalliklari	115
5.3.1. Aminokislotalar almashinuvining buzilishi	116
5.3.2. Uglevodlar almashinuvining buzilishi	119
5.3.3. Lipidlar almashinuvining buzilishi	123
5.4. Xromosoma kasalliklari	124
5.4.1. Autosomalarning son va struktur anomaliyalari	125
5.4.2. Jinsiy xromosoma son anomaliyalari	129
5.5. Multifaktorial kasalliklar (MFK)	133
4-amaliy mashg‘ulot. Irsiy kasalliklar patologiyasini o‘rganish (vaziyatli masalalar)	136

6-bob. GENETIKANING TEKSHIRISH USULLARI

6.1. Genealogik usul	140
6.1.1. Irsiy kasallikning dominant tipda o‘tishi	142
6.1.2. Irsiy kasallikning retsessiv tipda o‘tishi	149
6.1.3. Jins bilan birikkan kasalliklar	152
6.2. Egizaklar usuli	155
6.3. Dermatoglifikani tekshirish usuli	160
6.4. Sitogenetik usul	165
6.5. Biokimyoviy tekshirish usuli	167
6.6. Populatsion statistik usul	168
5-amaliy mashg‘ulot. Antropogenetika va uni o‘rganish usullari	175

7-bob. IRSIY KASALLIKLAR PROFILAKTIKASI

7.1. Irsiy kasalliklar profilaktikasining turlari	179
7.2. Tibbiy genetik maslahat	182
7.3. Prenatal tashxislash	185
7.4. Qon-qarindoshlik nikohlarining oqibati	188
7.5. Irsiy kasalliklarni davolash	191

ILOVALAR

1-ilova. Ayrim monogen irsiy kasalliklarning qisqacha tavsifi	194
2-ilova. Ayrim kariotiplarning yozilishi	197
3-ilova. Tug‘ilgan chaqaloqlarda skrining usuli yordamida irsiy kasalliklarni aniqlash	198
4-ilova. Ayrim irsiy kasalliklarning klinik tasnifi	199
Genetik atamalar izohi	203
Foydalanilgan adabiyotlar	213

O50 Olimxoʻjayeva P.R., Inogʻomova D.R. Tibbiyot genetikasi. Tibbiyot kollejlari uchun darslik. (Qayta ishlangan va toʻldirilgan 3-nashri). T.: «ILM ZIYO», 2007.—216.

I. Hammuallif.

BBK52.5ya722

PAROGʻAT RUSTAMOVNA OLIMXOʻJAYEVA,
DILFUZA RAHMATULLAYEVNA INOGʻOMOVA

TIBBIYOT GENETIKASI

Tibbiyot kollejlari uchun darslik

Qayta ishlangan va toʻldirilgan 3-nashri

Toshkent — «ILM ZIYO» — 2007

Muharrir *I. Usmonov*

Rassom *R. Chigʻatoyev*

Texnik muharrir *F. Samadov*

Musahhih *F. Temirxoʻjayeva*

2007-yil 22-iyunda chop etishga ruxsat berildi. Bichimi 60x90¹/₁₆.
«Tayms» harfida terilib, ofset usulida chop etildi. Bosma tabogʻi 13,5.

Nashr tabogʻi 13,0. 2561 nusxa. Buyurtma №

Bahosi shartnoma asosida.

«ILM ZIYO» nashriyot uyi. Toshkent, Navoiy koʻchasi, 30-uy.

Shartnoma № 25—2007.

Oʻzbekiston Matbuot va axborot agentligining
Gʻafur Gʻulom nomidagi nashriyot-matbaa ijodiy uyida chop etildi.
Toshkent, U. Yusupov koʻchasi, 86-uy.