

12-MAVZU: ODAM GENETIKASIGA KIRISH. ODAM IRSIYATINING MODDIY ASOSLARI.

Genetika fani o'simliklar, hayvonlar, mikroorganizmlar bilan bir qatorda odamning irsiyati va o'zgaruvchanligini tadqiq qilish bilan ham shug'ullanadi. Odam irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rganuvchi genetikaning sohasi **antropogenetika** deb ataladi. Odam ham biologik, ham ijtimoiy taraqqiyot mahsulidir. Shunga binoan o'simlik, hayvonlar irsiyati va o'zgaruvchanligi bilan bog'liq barcha metodlarni odamlar irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rganishda qo'llab bo'lmaydi. Masalan, genetik tadqiqot biror belgi yoki xossani irsiylanishini aniqlash maqsadida shu belgi-xossalarga ega erkak va ayolni majburan nikohlash qonun bilan ma'n etiladi. Bu odam genetikasini o'rganishdagi **birinchi qiyinchilik**. Odam irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rganishdagi **ikkinchi qiyinchilik** uning kam nasl berishi bilan aloqador. Ma'lumki gulli o'simliklar minglab urug' beradilar, baliqlar yuz minglab tuxum qo'ygani holda, odam bittadan, kam holatlarda egizak farzand ko'radi. Bir yoki ikki farzand asosida irsiyat va o'zgaruvchanlik qonun, qoidalarni kashf etish nihoyatda mushkul. Odam irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rganishdagi **uchinchi qiyinchilik** uning naslini juda kech balog'atga yetishi bilan aloqador. O'rta hisobda odamlar 20-22 yoshda farzand ko'radilar. Nevara ko'rishi uchun esa 38-42 yil kerak bo'ladi. Vaholanki, bakteriyalarda ikkita nasl olish uchun 60-90 minut kifoyadir. G'o'za, bug'doy, makkajo'xori va shu singari o'simliklar uchun esa bir yil yetarlidir. Ko'pchilik hayvonlarning balog'atga yetish davri odamlarnikiga nisbatan ancha qisqa. Chunonchi, drozofila meva pashshasi 15-20 kunda yangi nasl bersa, chumchuqlar bir yilda 2-3 nasl qoldiradilar.

Odam irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rganishdagi **to'rtinchi qiyinchilik** odamning begona shaxsga uylanishi yoki turmushga chiqishi oqibatida uning irsiyatini geterozigotali holatda bo'lishidir. Holbuki genetik tadqiqotlarni o'tkazish va biror xulosaga kelish uchun gomozigota ota-ona organizmlar tanlanib olinadi. Ular esa inbred usulini qo'llash orqali hosil qilinadi. Odamlarda esa bunday usulni qo'llash qonun orqali ma'n qilinadi.

Odam irsiyati va o'zgaruvchanligini o'rganishdagi **beshinchi qiyinchilik** nikohlangan ota-onalar bilan ularning farzandlarini har xil sharoitda tarbiyalanishi bilan aloqador. Genetik tadqiqotlarda biror xulosaga kelish uchun ota-ona organizmlar va duragay nasllari bir xil sharoitda bo'lishlari kerak. Chunki, tirik organizmlarda yosh bilan bog'liq ontogenetik va muhit o'zgarishi bilan bog'liq modifikasiya hamda mutatsiya o'zgaruvchanlik sodir bo'ladi. Shunday qiyinchiliklarga qaramay odam irsiyatini o'rganish nazariya va amaliyot uchun nihoyatda zarur. **Birinchidan** o'simlik va hayvonlarda ochilgan irsiyat va o'zgaruvchanlik qonunlari, nazariyalari odamda ham o'z mohiyatini saqlaydimi, degan muammoni hal etish kerak. **Ikkinchidan** odam irsiyati qanchalik yaxshi o'rganilsa, uning tarixiy jarayonda qanday paydo bo'lganligi, boshqacha aytganda evolyutsiyasini oydinlashtirish ijobiy hal etiladi. **Uchinchidan** odam irsiyati va o'zgaruvchanligini tadqiq qilish orqali odam irsiyatiga salbiy ta'sir etuvchi omillarni aniqlash va irsiy kasalliklar kelib chiqishi sabablarini bilish va odam

irsiyatini yaxshilash chora-tadbirlarini ishlab chiqish mumkin bo'ladi. Shunga ko'ra odam irsiyatini o'rganishga ayniqsa keyingi vaqtlarda juda katta ahamiyat berilmoqda. Natijada qisqa vaqt ichida antropogenetika fan sifatida shakllanib, uning yangi-yangi shaxobchalari tarkib topdi. Tibbiyot genetikasi, pedagogik genetika, demografik genetika, populyatsion genetika va evgenika, antropogenetikaning shunday tarmoqlari sanaladi.

1.Antropogenetikaning asosiy maqsadi.

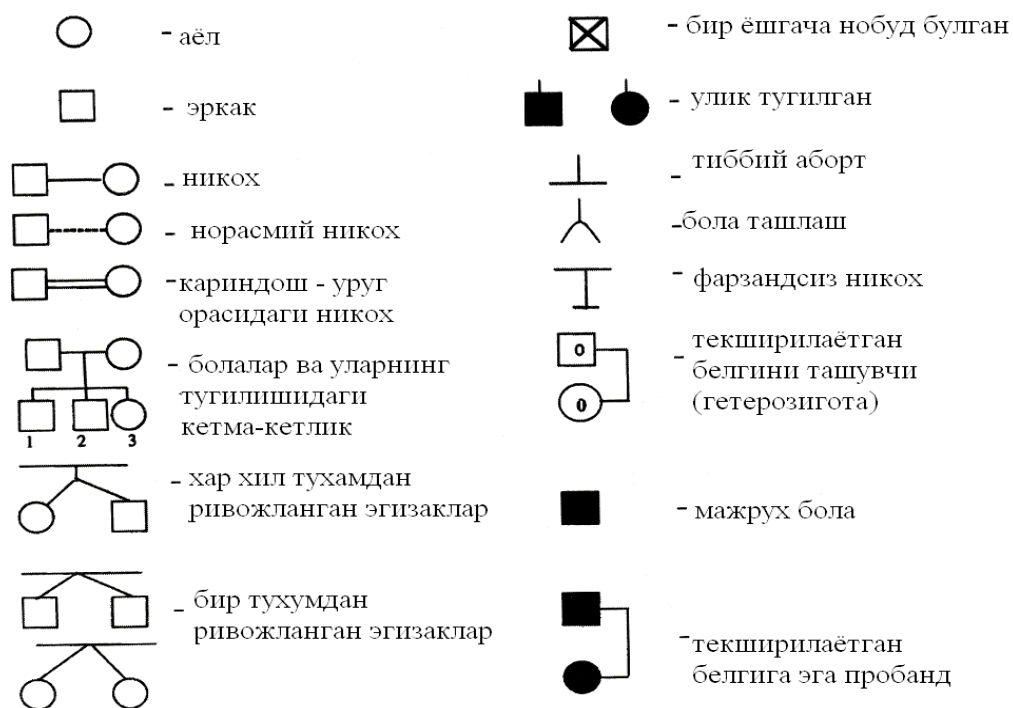
Antropogenetika tubandagi masalalarni o'rganadi:

- 1) Odam organizmi va uning organlari, to'qimalarining fiziologik, bioximik, morfologik hamda ruhiy holati, fahm-farosati, aql-idroki, nerv-gumoral koordinatsiyasi qay darajada genetik asoslarga bog'liqligini aniqlash;
 - 2) Mikropopulyatsiyalarda belgi-xossalarning takrorlanish tezligi, tarqalishini statistik qonuniyatlarini bilish;
 - 3) Odam genotipini muhitning turli zararli: kimyoviy, fizikaviy, biologik omillardan saqlanish usullarini ishlab chiqish;
 - 4) Irsiy kasalliklarning geografik tarqalishi, ularni kelib chiqish sabablari, ontogenezda namoyon bo'lishi, avlodlarga berilishi, irsiy kasalliklarga tashxis qo'yish, oldini olish bo'yicha tibbiy maslahatlar berish;
 - 5) Shaxsni shakllanishida irsiyat va muhitning rolini belgilash;
 - 6) Irsiy axborotni kelgusi avlodlarga berilishida xotiraning molekulyar mexanizmlarini oydinlashtirish;
 - 7) Ontogenezda to'plangan axborotni kelgusi avlodlarga berishda signal sistemasining rolini o'rganish.
- Qo'yilgan maqsadlarni amalga oshirishda antropogenetika fani maxsus metodlardan foydalanadi.

2.Odam irsiyatini o'rganish metodlari.

Odam irsiyati va o'zgaruvchanligi geneologik, sitogenetik, egizaklar, populyatsion, ontogenetik, biokimyoviy va boshqa metodlar yordamida o'rganiladi.

Geneologik – shajara metodini dastlab **F.Galton** joriy etgan. Ushbu metod orqali piru-badavlat, ya'ni bir vaqtning o'zida bir necha avlodi mavjud oilalarning shajarasini tuzish va unda ota yoki onaning ayrim belgi-xossalari, kasalliklarini avloddan-avlodda namoyon bo'lishini o'rganiladi (71-rasm). Bunda bir ota-onadan tug'ilgan avlodlardagi qarindosh-urug' oilalardagi odamlar soni ko'p bo'lishi shart. To'plangan ma'lumotlar statistik jihatdan tahlil qilinadi.

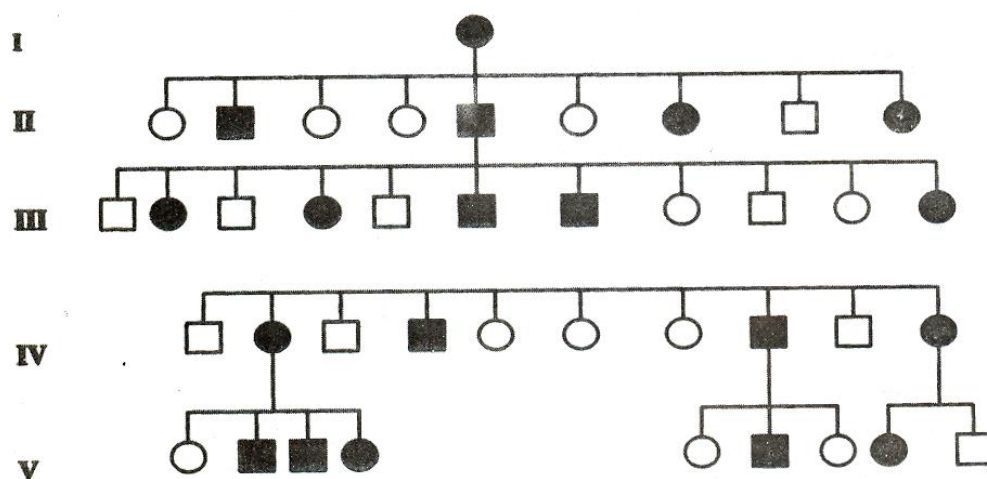


71 -rasm. Shajara tuzishda ishlatiladigan genetik simvollar.

Tadqiqot natijasida olingan natijalarga asoslanib qaysi belgi-xossalar dominant, qaysilari retsessiv, qaysi belgi-xossa genlari autosomalarga, qaysi belgi-xossa genlari jinsiy xromosomalarga birikkan holda irsiylanishi aniqlanadi. Retsessiv belgi va xossalar geterozigota holatda namoyon bo'lmagani sababli ularni tahlil qilish birmuncha murakkabroq. Chunki geterozigota erkak va ayol nikohlangan taqdirdagina belgi-xossa gomozigota holatga o'tishi va fenotipda ko'zga tashlanishi mumkin. Qarindoshlar orasidagi nikoh retsessiv belgilarning geterozigota holatdan gomozigota holatga o'tishi va fenotipda namoyon bo'lishi uchun qulay imkoniyat tug'diradi. Qarindoshlar orasidagi nikoh deyarli hamma mamlakatlar aholisi o'rtasida uchraydi. Professor **M.E.Lobashevning** ko'rsatishicha Hindistonda u 12,9%, Yaponiyada 5,03%, Gollandiyada 0,13-0,16%, Portugaliyada 1,40%, AQShda (Baltimor) 0,05% ga teng. Yaqin qarindoshlar orasidagi nikoh respublikamizning shahar va qishloqlarida ham tez-tez uchrab turadi.

Geneologik metod yordamida odamlarda ko'z rangining qoraligi, qoshlarning enliligi, kipriklarning uzunligi, labning qalinligi, yuzdagi sepkilik - dominant, ko'z rangining havorangligi, qoshlarning ensizligi, labning yupqaligi, yuzda sepkilning bo'lmasligi - retsessiv belgi ekanligi, ya'ni retsessiv holda irsiylanishi aniqlangan (72-rasm).

Ko'zlar oralig'ining yaqinligi, ko'zlar kattaligi, og'izning kattaligi, labning do'rdagangligi, burunning kattaligi, sochning jingalakligi oraliq holda irsiylanishi ma'lum bo'lgan. Odamlardagi dal'tonizm, gemofiliya kasalliklari jins bilan bog'liq holda irsiylanishi kuzatilgan.



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

Egizaklar metodi – egizaklar deyilganda bir paytda tug'ilgan organizmlar tushuniladi. Egizaklar kelib chiqishi jihatdan ikki xil: monozigota hamda dizigota bo'ladi. **Monozigota egizaklar** bir otalangan tuxum hujayraning embrional rivojlanish davrida bo'linishidan hosil bo'ladi. **Dizigota egizaklar** esa bir vaqtning o'zida ikkita tuxum hujayraning ikkita urug' hujayra bilan qo'shilishidan rivojlanadi.

15-jadval

Egizaklarda ayrim belgilarning o'xshashligi.

Belgi-xossalar	Foiz hisobida o'xshashlik darajasi	
	Monozigot	Dizigot
Rang :		
Ko'z	99,5	38
Soch	97	33
Teri	100	45
Shakl:		
Soch	100	79
Qosh	100	51
Burun	100	34
Lab	100	65
Quloq	98	20

Ba'zan uchta, to'rtta tuxum hujayralar bir vaqtda otalanishi mumkin. Odatda bir zigotadan rivojlangan egizaklarning genotipi bir xil bo'lgani sababli, ular bir-biriga aynan o'xshaydi (15-jadval).

Professor S.I.Alixanyan va boshqa mualliflarning keltirgan ma'lumotlariga ko'ra 1985 yilda Yer yuzi aholisi orasida 30 mln. dizigota, 15 mln. monozigota egizaklar borligi aniqlangan. Egizaklarda faqat morfologik belgilargina emas, hatto tovush, yurish, tuyg'uni ifodalash, qo'l va gavdani harakatlanishi, qon tuzilishi, ta'mni bilish kabi belgi-hususiylar o'xshash bo'ladi. Qayd etilganlardan tashqari egizaklarda turli kasalliklarning namoyon bo'lishida ham o'xshashlik kuzatiladi (16 - jadval).

16 - jadval

Egizaklarda ayrim kasalliklarni takrorlanishi (%da).

Egizaklar tipi	Shizofreniya	Aqli pastlik	Tutqanoq	Maymoqlik	Qandli Diabet	Jinoyatchilik
Monozigota	69	97	67	32	65	68
Dizigota	10	37	30	3	18	28

Bir tuxumdan rivojlangan egizaklarni bir xil sharoitda yoki har xil sharoitda tarbiyalash orqali organizmning shaxsiy rivojlanishida irsiy omillar va tashqi muhitning organizmga ko'rsatgan ta'siri o'rganiladi. Bir tuxumdan va har xil tuxumdan rivojlangan egizaklarni bir xil sharoitda tarbiyalash orqali organizm rivojlanishida irsiy omilning roli bilinadi. Agar biror belgi bo'yicha egizaklarda deyarli farq bo'lmasa, u holda bir tuxumdan, belgilar o'zaro katta farq qilsa egizaklar har xil tuxumdan rivojlangan degan xulosaga kelinadi (73-rasm).



73 -rasm. Monozigota va dizigota egizaklar.

16-jadvalda bir tuxumdan va har xil tuxumdan rivojlangan egizaklarning biri kasal bo'lsa, ikkinchisida ham mazkur kasallik uchrashiga oid ma'lumotlar

keltirilgan. Jadvaldan ko'rinib turibdiki bir tuxumdan rivojlangan egizaklarning biri kasal bo'lsa, ikkinchisining ham kasallanishi foizi nihoyatda yuqori.

Egizaklar metodi qo'llanilganda juft egizaklarning har ikkisi bir xil sharoit yoki har xil sharoitda tarbiyalanganligi e'tiborga olinishi kerak. Egizaklar metodi belgilarning irsiylanish koeffitsientini aniq ifodalash uchun imkon beradi.

Sitogenetik metod odam irsiyatini sitogenetik metod asosida o'rganishning asosiy ob'ekti hujayra bo'lib, bunda xromosomalarning tashqi, ichki tuzilishi, vazifasi tadqiq qilinadi. Odam xromosomalarini o'rganish mitoz bo'linishning metafazasida amalga oshiriladi. Chunki bu bo'linish fazasida xromosomalar to'liq shakllangan va hujayraning markaziy qismida joylashgan bo'ladi. Sitogenetik metod yordamida somatik hujayralardagi xromosomalar soni, tuzilishidagi o'zgarishlar va ular ta'sirida fenotipning o'ziga xos tafovutlari aniqlanadi.

Shaxsiy taraqqiyot mobaynida har xil to'qima hujayralarining bo'linishi oqibatida ularda xromosomalar miqdori o'zgargan yoki qayta shakllangan hujayralar populyatsiyasi yuzaga keladi. Ayniqsa qarigan to'qima hujayralar tuzilishini o'rganishda sitogenetik metod bebaho sanaladi. Ma'lum bo'lishicha odamlarda ham hayvonlardagi kabi monosomik, trisomik individlar, hujayralar kuzatiladi. Ayrim xromosomalarning tarqalmasligi faqat meyoza emas, balki somatik hujayralarda ham ro'y beradi. Shu sababli odamlarda XO/XX, XO/XXX, XO/XXXX xromosomal ayollar, XO/XY, XO/XYY xromosomal erkaklar uchraydi. Somatik hujayralarda xromosomalarning tarqalmasligi yoki ulardagi translokatsiya, deletsiya ayollarning yoshi ulg'aygan sari kuchaya boradi. Oqibatda xromosoma bilan bog'liq kasalliklarning foizi orta boradi. Masalan, 19 yoshli homilador ayollarda Daun kasali bilan tug'ilgan bolalarning foizi 0,03-0,04 bo'lsa, 40 yoshli va undan katta yoshli homilador ayollarda 0,2-0,81 foizga ortganligi aniqlangan.

Populyatsion metod yordamida odamlar populyatsiyasidagi turli genlarni yoki xromosoma tuzilishidagi kamchiliklarni tarqalishi o'rganiladi. Populyatsion metod matematik-statistik metodga asoslanadi. Populyatsiya'ning genetik tuzilishini bilish uchun keng hajmli tadqiqot o'tkazish va unda populyatsiya'ning bir butun holati tadqiq qilinishi lozim. Tanlab olingan odamlar populyatsiyada u yoki bu fenotipik belgilarning tarqalishi tadqiq qilinadi. Shundan keyin ana shu fenotipik belgilarning populyatsiyada takrorlanish darajasi belgilanadi. Populyatsiyada u yoki bu genni belgini takrorlanish tezligi Xardi-Vaynberg formulasi asosida hisoblab chiqiladi va unga qarab u yoki bu genning - belgining uchrashlik foizi, darajasi to'g'risida mulohaza yuritiladi. Genning takrorlanish darajasini bilish ayniqsa yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikoh oqibatlarini baholashda muhim ahamiyatga ega bo'ladi. Populyatsiyalarda har xil irsiy kamomatli individlarning uchrash darajasi genlar, belgilar bo'yicha turlichadir. Bunda albatta retsessiv allellar geterozigota holatda bo'lishi e'tibordan chetda qolmasligi kerak. Chunonchi, albinizm Evropa mamlaktlarida 20000 odamdan

bittaning fenotipida namoyon bo'lsa, uning alleli geterozigota holatda 70 odamdan bittasida uchraydi.

Jins bilan bog'liq kasalliklarni irsiylanishida boshqacha holat kuzatiladi. Masalan, daltonizm kasalligini keltirib chiqaruvchi bir necha allellar bor bo'lib, ular X jinsiy xromosomaning ikki joyidan o'rin olgan. S.A.Serebrovskiy ma'lumotlariga ko'ra 1930 yillarda Moskva aholisi o'rtasida erkaklarning 7% da daltonizm kasali uchrasa ayollarning 13% da uning allellari geterozigota holatda bo'lgan. Qarindoshlar o'rtasidagi nikohning zararli oqibatlari ayniqsa alohidalashgan kam sonli odamlar populyatsiyalarida tez ko'zga tashlanadi. Chunonchi, Janubiy Panamaning chetki viloyati San Blazdagi Karibkun qabilasida albinos odamlar nihoyatda ko'p. Shveytsariya'ning Rone daryosi qirg'og'idagi qishloq aholisining 2000 tasining 50% kar-soqov, 200 tasining qulog'i eshitishida kamchilik uchraydi.

Ontogenetik metod retsessiv allellarning geterozigota holatda va xromosomalarning qayta tuzilishini fenotipga qarab aniqlash imkonini beradi. Retsessiv allellarning geterozigota holatda namoyon bo'lishini genetik sababi dominant allellar tomonidan u yoki bu metabolit sintezi to'liq amalga oshmasligidir. Shunga ko'ra hozirgi vaqtda geterozigota holatdagi retsessiv allellarni aniqlash metodlari ishlab chiqilmoqda. Masalan, fenilketonuriya kasalligi (qonda fenilalanin aminokislota miqdorining ortishi) fenilalaninni organizmga yuborish, so'ngra uning miqdorini qon plazmasida aniqlash orqali bilinadi. Agar mazkur allel bo'yicha odam geterozigota holatda bo'lsa qon plazmasida fenilalaninning miqdori ko'proq, mabodo gomozigota holatda bo'lsa normal miqdorda bo'ladi. Hozirgi vaqtda ontogenetik metod biokimyoviy, immunologik va molekulyar biologik metodlar bilan to'ldirildi.

Biokimyoviy, molekulyar biologiya sohasida ishlayotgan olimlarning sayi-harakati bilan odam genomi tilsimi aniqlandi. Odamning gaploid genomi $2,9 \times 10^9$ nukleotidlar juftligidan tashkil topganligi ma'lum bo'ldi. Uning atiga 1 foizi kodlovchi ekzonlardan, 24 foizi kodlamovchi intronlardan, 75 foizi genlar oralig'idan iboratligi aniqlandi.

Biokimyoviy metod yordamida qon, siydik, oshqozon shirasi va hokazolar tarkibini o'rganish, tahlil qilish yo'li bilan galaktozemiya, fenilketonuriya, qandli diabet, gemofiliya va boshqa shunga o'xshash kasalliklarni mutant genlar ta'sirida modda almashinishini o'zgarishi natijasida paydo bo'lishi ma'lum bo'ldi.