

Hujayrada oqsil biosintezi ikki bosqichda bo‘ladi:
avval oqsilning tuzilishi haqidagi axborot DNKdan iRNKga ko‘chiriladi (**transkripsiya**), so‘ng yakuniy mahsulot – oqsil sintezi (**translyatsiya**) ribosomalarda amalga oshiriladi.

Ekzon — bu genning kodlovchi qismi. U oqsil sintezida ishtirok etadi va transkripsiya jarayonida matritsali RNK (mRNK) tarkibida saqlanib qoladi. Ya’ni, ekzonlar oqsil tuzilishini belgilovchi axborotni o‘zida saqlaydi.

Intron — bu genning kodlamaydigan qismi. Intronlar transkripsiya jarayonida dastlab RNK tarkibiga kiradi, ammo keyinchalik splicing (kesish) jarayonida olib tashlanadi va yakuniy mRNK tarkibida qolmaydi. Intronlar gen regulyatsiyasi va evolyutsion rivojlanishda muhim rol o‘ynashi mumkin.

Misol:

Agar bitta gen quyidagicha bo‘lsa: Ekzon — Intron — Ekzon — Intron — Ekzon

Transkripsiya va splicingdan so‘ng:

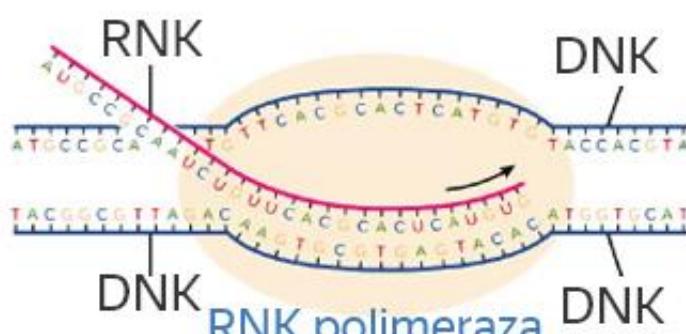
Ekzon — Ekzon — Ekzon

Natijada faqat ekzonlar birikib, oqsil sintezi uchun zaruriy mRNK hosil qiladi.

Transkripsiya (RNK sintezi). Bu jarayonda DNK matritsa hisoblanadi. Oqsil tuzilmasi to‘g‘risidagi axborot yadrodagи DNKda saqlanadi. Oqsil sintezi esa sitoplazmada, ribosomalarda amalga oshadi. Oqsilning tuzilmasi haqidagi axborot yadrodan sitoplazmaga iRNK tomonidan o‘tkaziladi. DNK qo‘s sh zanjirining bir qismi yoziladi va zanjirlarning birida komplementarlik asosida (A—U, G—C)

RNK-polimeraza fermenti yordamida iRNK sintezlanadi. Bunda DNKnинг faqat bitta zanjiri ma’noga ega bo‘lib, ikkinchi DNK zanjiri matritsa vazifasini bajaradi. Shu matritsali zanjirdan iRNK sintezlanadi.

Aminokislotalar izchilligi to‘g‘risidagi axborot DNKdan iRNKga ko‘chirilishi **transkripsiya** deyiladi. Transkripsiya bir vaqtning o‘zida bir xromosomadagi bir nechta genlarda va turli xromosomalarda joylashgan genlarda ham sodir bo‘lishi mumkin.



Transkripsiya

Prokariotlarda sintezlangan iRNK molekulalari darhol ribosomalalar bilan o‘zaro bog‘lanishi va oqsil sintezida ishtirok etishi mumkin. Eukariotlarda iRNK yadroda sintezlanadi va maxsus oqsillari yordamida yadro membranasidagi teshiklar orqali sitoplazmaga o‘tadi.

RNKnинг yana ikkita turi: tRNK va rRNKlar ham maxsus genlarda sintezlanadi.

Translyatsiya (oqsil sintezi). Bu jarayonda iRNK matritsa hisoblanadi. Translyatsiya irsiy axborotni iRNK “tili”dan aminokislotalar “tili”ga tarjima qilish

Epistatik ta'sirni odam qon guruhlari irsiylanishida ham, kuzatish mumkin

Ya'ni retsessiv genlar 2, 3 va 4 guruhlarning hosil bo'lishiga to'siqlik qiladi va natijada fenotipda 1 qon guruhlar kelib chiqadi.

Masalan $I^A I^A$ 2 guruh bo'lishi kerak edi, lekin ii epistatik genlar ($ii I^A I^A$ 1 guruh) ta'sirida 2 emas 1 guruh hosil bo'ladi.

Ushbu jadvalda 2($IiI^A I^O$) va 3($iiI^B I^O$) guruhli ota-onalarning duragaylari ta'sirlangan va epistatik gen ta'sirda hosil bo'lgan l-guruhli ($iiI^A I^B$, $iiI^A I^O$, $iiI^B I^O$) farzandlar ko'rishi mumkin.

P	$IiI^A I^O$	$iiI^B I^O$		
I^A	$III^A I^B$ 4-guruh	$III^A I^O$ 2-guruh	$II^A I^B$ 4-guruh	$II^A I^O$ 2-guruh
I^O	$III^B I^O$ 3-guruh	$III^O I^O$ 1-guruh	$II^B I^O$ 3-guruh	$II^O I^O$ 1-guruh
ii^A	$II^A I^B$ 4-guruh	$II^A I^O$ 2-guruh	$II^A I^B$ 1-guruh	$II^A I^O$ 1-guruh
ii^O	$II^B I^O$ 3-guruh	$II^O I^O$ 1-guruh	$II^B I^O$ 1-guruh	$II^O I^O$ 1-guruh

Bunda fenotipik nisbat **7:3:3:3**

1-qon guruhi- **7ta** 2- qon guruhi-**3ta** 3-qon guruhi-**3ta** 4- qon guruhi-**3ta**

Kriptometriya

Kriptometriyaga misol qilib piyozboshning sariq va oq bo'lgan navlarini chatishtirishdagi natijani olish mumkin. Piyozboshning retsessiv c geni piyozboshning oq rangda bo'lishini ifodalaydi. Uning dom inanti esa C geni sariq rangni hosil qiladi. R va /r allellari esa C geni bilan birlashib yo piyozboshning sariq, yo piyozboshning qizil rangda bo'lishini ta'minlaydi. Sariq piyozboshli piyoz bilan oq piyozboshli piyoz o'simligi chatishtirilsa F1 da qizil piyozboshli o'simliklar olinadi. Ular o'zaro chatishtirilsa F2 da 9/16 qizil piyozboshli (C -R -), 3/16 sariq ptyozboshli (C-rr) va 4/16 oq piyozboshli (ccR-) o'simliklar hosil bo'ladi.

Noallel genlarning polimer ta'siri.

Allel bo'lmagan bir nechta genning bitta belgining rivojlanishiga o'xshash ta'sir ko'rsatishi genlarning **polimer ta'siri** deyiladi. Polimer irsiylanishni dastavval shved olimi Nilson Ele o'rgandi.

U, bug'doyning qizil (A1A1A2 A2) va oq (a1a1a2a2) donli navlarida tajriba o'tkazdi.

Genlarning polimer ta'siri organizmlarning miqdoriy belgilarida uchraydi.

Masalan, odam terisining rangi hayvonlarning vazni, o'sishi, o'simliklarning bo'yи, tovuqlarning tuxum qilishi, qoramol sutining miqdori va yog'liligi, o'simliklar

tarkibidagi vitaminlar miqdori va boshqlalar. Miqdor belgilarning rivojlanish darajasi unga ta'sir etuvchi polimer genlar soniga bog'liq bo'ladi

Miqdor belgilarning irsiylanishi **kumulyativ polimeriya** orqali amalga oshadi. Kumulyativ polimeriyada duragaylarda belgining har xil darajada rivojlanishi dominant genlarning soniga bog'liq bo'ladi.

Kumulyativ polimeriyada fenotip jihatdan nisbat F2 da **1:4:6:4:1**, Genotipik nisbat barcha diduragay chatishtirishlarniki singari **1:2:2:1:4:1:2:2:1** bo'ladi.

Kumulyativ polimeriyani bug'doy doni rangining irsiylanishida ko'rshimiz mumkin.

Bug'doyning qizil ($A_1A_1A_2 A_2$) va oq ($a_1a_1a_2a_2$)donli navlari o'zaro chatishtirilganda, F1da donining rangi pushti navlar hosil bo'ldi.

F1 o'zaro chatishtirilib, F2 dagi o'simliklarning don rangiga qarab beshta guruhga ajratiladi. Ularning miqdoriy nisbati quyidagicha:

1 ta qizil, 4ta och qizil rangli, 6 ta pushti, 4 ta och pushti rangli, va 1 ta oq donli o'simliklar olindi.

Bug'doy doni rangining irsiylanishi (kumulyativ polimeriya).

P		Qizil $A_1A_1A_2 A_2$	Oq $a_1a_1a_2a_2$		
		X			
F ₁		Pushti $A_1 a_1A_2 a_2$			
		$A_1 A_2$	$A_1 a_2$	a_1A_2	$a_1 a_2$
$A_1 A_2$	qizil	$A_1A_1A_2 A_2$	$A_1A_1A_2 a_2$	$A_1a_1A_2 A_2$	$A_1a_1A_2 a_2$
$A_1 a_2$	och qizil $A_1A_1A_2 a_2$	$A_1A_1a_2a_2$	$A_1a_1A_2 a_2$	$A_1a_1A_2 a_2$	$A_1a_1a_2a_2$
a_1A_2	och qizil $A_1a_1A_2 A_2$	$A_1a_1A_2 a_2$	$a_1a_1A_2 A_2$	$a_1a_1A_2 A_2$	$a_1a_1A_2 a_2$
$a_1 a_2$	pushti $A_1a_1A_2 a_2$	$A_1a_1a_2a_2$	och pushti $A_1a_1a_2a_2$	och pushti $a_1a_1A_2 a_2$	oq $a_1a_1a_2a_2$

Kumulyativ polimeriyada **transgressiya** (ota- onadagi belgiga nisbatan duragaylaylarda bir belgining o'ta rivojlanib yoki susayib ketish) hodisasi kuzatiladi.

F1 $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$

F2 $A_1A_1A_2A_2 A_3A_3$

$a_1a_1a_2a_2a_3a_3$

Ijobiy transgressiya

Salbiy transgressiya

Odamlarda teri rangining irsiylanishi ham ikki juft noallel genning kumulativ ta'sirilanishiga misol bo'ladi.

$\delta \backslash \varphi$	A_1A_2	A_1a_2	a_1A_2	a_1a_2
A_1A_2				
	$A_1A_1 A_2A_2$	$A_1A_1 A_2a_2$	$A_1a_1 A_2A_2$	$A_1a_1 A_2a_2$
A_1a_1				
	$A_1A_1 A_2a_2$	$A_1A_1 a_2a_2$	$A_1a_1 A_2a_2$	$A_1a_1 a_2a_2$
a_1A_2				
	$A_1a_1 A_2A_2$	$A_1a_1 A_2a_2$	$a_1a_1 A_2A_2$	$a_1a_1 A_2a_2$
a_1a_2				
	$A_1a_1 A_2a_2$	$A_1a_1 a_2a_2$	$a_1a_1 A_2a_2$	$a_1a_1 a_2a_2$

Fenotip jihatdan nisbat **1:4:6:4:1** Genotipik jihatdan esa **1:2:2:1:4:1:2:2:1**
Nokumulyativ polimeriya ko'proq sifat belgilarni irsiylanishi bo'lib, dominant genlar soniga bog'liq bo'lmagan holda namoyon bo'ladi.

Va genotipda polimer genlardan birorta dominant alleli bo'lsa ham belgi yuzaga chiqadi. Dominant allellar soni belgining yuzaga chiqish darajasiga ta'sir ko'rsatmaydi. Nokumulativ polimeriyada ikki juft noallel gen ishtirokida F2 da fenotip bo'yicha nisbat **15:1** bo'ladi. **Masalan, jag'-jag' o'simligida qo'zoqcha mevasi uchburchak (A) va tuxumsimon (a) shaklda bo'ladi.** Agar qo'zoqchasi uchburchak (A) jag'-jag' bilan qo'zoqchasi tuxumsimon (a) shakldagi jag'-jag' chatishtirilsa, F1 avlodda qo'zoqcha mevalarning uchburchak (A) shakli hosil bo'ladi, F2 duragaylarining 15/16 qismi uchburchak (A), 1/16 qismi esa tuxumsimon (a) shakldagi mevaga ega bo'ladi.

Bug'doyning bahorgi (A) va kuzgi (a) navlari ham nokumulyativ tarzda irsiylanadi.

Mustaqil ishslash uchun masala.

1.. Ma`lum bir organizimda 4 ta gen bitta autosoma xromasomasiga birikkan holda irsiylanadi. Bir-biridan farqli ravishda tahliliy chatishtirish bilan bog`liq 2 ta tajriba olib borildi. Faqt, 1-tajribada ham, 2- tajribada ham ushbu birikkan 4 genning faqat 3 tasi tahlil qilindi. Quyida 2 tahliliy chatishtirish natijalari ko`rsatilgan:

1-tajriba	2-tajriba
+++ 669	bcd 8
ab+ 139	b++ 441
a++ 3	b+d 90
++c 121	+cd 376
+bc 2	+++ 14
a+c 2280	++d 153
abc 653	+c+ 64
+b+ 2215	bc+ 141

- 1- va 2- tajribada chatishtirilgan ota-onalarni toping?
 - Har bir tahliliy chatishtirish uchun genlarning xromosomadagi joylashish tartibini aniqlang, genlar orasidagi masofani aniqlang?
 - Keltirilgan 4 ta genning (a,b,c va d) bitta xromosomada joylashish ketma-ketligini aniqlang ?
- 2.** Masalan: F2 bo`g`inda hosil bo`lgan nokrossoverlarning har biri, 12,25% dan bo`lsa, krossingover fozini toping? 158- betda aytilgan masala. 2 tomonlama oddiy krossingover

Genlarning ekspressivligi va penetrantligi

Ekspressivlik va penetrantlik tushunchasi birinchi bo`lib fanga 1927-yil Timofeev-Resovskiy kiritgan.

Ekspressivlik-gen ishtirokida fenotipda yuzaga chigadigan belgining har xil darajada paydo bo`lishi.

Masalan odamda bitta gen tasirida yuzaga chigadigan biror fenotipik belgi xuddi shunday geni bo`lgan boshga odamda bunday yuzaga chiqmaydi. Bu belgi ayrim odamlarda sezilarsiz darajada paydo bo`lsa, ayrimlarda o`rtacha va boshgalarda juda yaqqol ifodalanib organizmning morfolofiziologik buzilishiga olib kelishi mumkin. Hosil bo`lgan belgi agar normadan ozgina farq qilsa, belgini rivolantiruvchi gen past darajali ekspressivlikka ega ekanligini ko`rsatadi. Agar belgi normadan juda katta farq qilsa, genning yugori darajada ekrpressivligini bildiradi. Genning ekspressivligi gen belgisining yuzaga chiqarishida uning o`zgaruvchanligini ko`rsatadi.

Masalan, odamlarda ko'rsatkich barmoqning kalta bo'lishi (braxidaktiliya) dominant gen tasirida yuzaga chigadi. Odamlarda ko'rsatkich barmoq juda kalta bo'lib, ayrimlarda esa juda sezilarsiz darajada bo'lishi mumkin. Feniketanuriya kasalligi odamlarda juda yengil, o'ta og'ir darajada bo'lishi mumkin. Shizofreniya kasalligida odam ruhiyatining yaqqol va uncha sezilarsiz darajada o'zgarishini korigash mumkin. **Genning ekspressivligi tashqi muhit sharoitiga bog'liq.**

Penetrantlik-gen yuzaga chiqargan fenotipik belgining son jihatdan ifodalanishi. Bu ko'rsatkich foiz bilan belgilanadi. Ma'lum bir gen, o'z belgisini shu genga ega bo'lgan organizmlarning hammasiga ham yuzaga chiqaravermaydi, yani ayrim organizmlarda shu genning belgisi fenotipda yuzaga chiqsa, boshqalarida esa genotipda gen bo'lsa ham fenotipda yuzaga chiqmasligi mumkin.

Genning espressivligi va penetrantligiga organism geotipida tashqi muhit omillarining ta'siri katta. Masalan polidaktiliya (oltibarmoqlilik) har xil ko'rinishda uchrab shu belgini yuzaga chigaruvgchi geni bo'lgan odamda barmoglarning soni turlicha (bir nechta bo'lishi mumkin).

M/N.

Braxidaktiliya kasalligining penetrantligi 20% ga teng bo'lsa, geterozigota organizmlarning o'zaro nikohidan tug'ilgan farzandlarning fenotipik kasal va sog'lom tug'ilishini foizlarda hisoblang.

Braxidaktiliya – A (P=20%)	P	Aa x Aa
sog'lom – a	F1	AA 2Aa aa

Odadiy holatda kasal organizmlar 75%, sog'lomlar esa 25% hosil bo'ladi.

Lekin, penetrantlik hisobidan $75 \times 0,2 = 15\%$ kasal

$75 \times 0,8 = 60\%$ esa genotipida kasallik geni bo'lsa ham, fenotipik sog'lom.

Javob: Kasal 15%; 60+25= 85% sog'lom.

Sog'lomlarning 25% i fenotipik va genotipik sog'lom bo'lsa, 60% i esa faqat fenotipik sog'lom, genotipik kasal.

SITOPLAZMATIK IRSIYLANISH

Xromosomalardan tashqarida ro'y beradigan irsiylanish nemis botaniklari K. Korrerns va E. Baurlар tomonidan ixtiro qilindi. Irsiylanishning bu xili ona organizm orqali irsiylanish yoki sitoplazmatik irsiylanishdeyiladi. Aksariyat ko'pchilik belgilarni irsiylanishida ham ota ham ona organizm qatnashsa, ona organizm orqali irsiylanishda faqat ona organizm qatnashib, ota organizmning ishtiroki ko'zga tashlanmaydi. Odatda onalik gametasi sitoplazmaga boy bo'lib,

otalik gametasi xromosomalardan tashkil topadi. Zigota sitoplazmasi, asosan ona gametasidagi sitoplazma hisobiga hosil bo'ladi.

Sitoplazmatik irsiylanish faqat gulli o'simliklar, bakteriyalar, zamburug'lar, suv o'tlari, hasharotlar, mollyuskalar, sute Mizuvchi hayvonlarga xos.

Hujayrada ikki xil genetik sistema ya'ni yadroviy va sitoplazmatik irsiylanish sistemasi mavjud bo'lib, ular funksiyalanish jihatidan o'zaro bog'liq. Hozirda sitoplazmatik irsiylanish plastidalar, mitoxondriyalar va erkak sitoplazmatik pushtsizligida aniqlangan.

Plastidalar bilan bog'liq irsiylanish K.Korrens va E.Baur tomonidan aniqlangan. Ularning tadqiqotlarida **nomozshomgul** hamda **itog'iz** o'simligida chipor bargli va yashil bargli formalari chatishtirilganda quyidagicha natija olingan:

Birinchi tajribada urug'chi sifatida yashil bargli. changchi sifatida chipor bargli o'simlik olinganda F₁, dagi barcha o'simliklarning bargi yashil bo'Igan. Chipor bargli o'simlik urug'chi, yashil bargli o'simlik changchi sifatida olinsa F₁ da oq bargli, chipor bargli, yashil bargli o'simliklar rivojlanigan. F₁ duragaylardagi oq, chipor va yashil bargli o'simliklar rivojlanishi siri bunday o'simliklarning hujayralaridagi plastidalarni o'rganish tufayli aniqlandi.

Chipor bargli o'simliklarda xloroplastlarning ikki tipi:

1. Normal xlorofil pigmentiga ega
2. O'zgargan ya'ni xlorofil pigmentiga ega bo'lмаган pastidalar bor.

Meyoz bo'linishda odatda yadrotdagi xromosomalardan, genlar gametalarga teng taqsimlansa, sitoplazmadagi plastidalar, mitoxondriya gametalarga notekis taqsimlangani sababli F₁ naslda oq. chipor, yashil bargli o'simliklar hosil bo'ladi.

Nomozshom gulning oq bargli shoxlarida yetilgan gul urug'chi, yashil bargli o'simliklar changchi qilib olingan tajriba variantida esa F₁ dagi barcha duragaylar urug'idan oq bargli maysalar rivojlanigan, ammo ularda fotosintez jarayoni ketmaganligi sababli nobud bo'lgan.

3 .Sitoplazmatik predeterminatsiya

Sitoplazmatik irsiylanishga qorinoyoqli mollyuskalarda (Limnea) chig'anog 'i o'ng tomonga va chig'anog 'i chap tomonga buralgan formalarini chatishtirishdan olingan duragaylarni misol qilib ko'rsatish mumkin.

1. Maternal ta'sir nima?

Maternal effect (maternal ta'sir) shuni anglatadiki, avlodning fenotipi uning o'z genotipiga emas, balki onaning genotipiga bog'liq bo'ladi. Ya'ni, chig'anog burilish yo'nalishi avlodning . genlari bilan emas, balki onasining genlari bilan belgilanadi.

2. Chig'anog burilishining turlari Dekstral (o'ngga burilgan): Bu dominant belgi bo'lib, DD yoki Dd genotip bilan belgilanadi. Sinistral (chapga burilgan): Bu retsessiv belgi bo'lib, dd genotip bilan belgilanadi.

3. Chig‘anoq burilishining qanday belgilanadi?

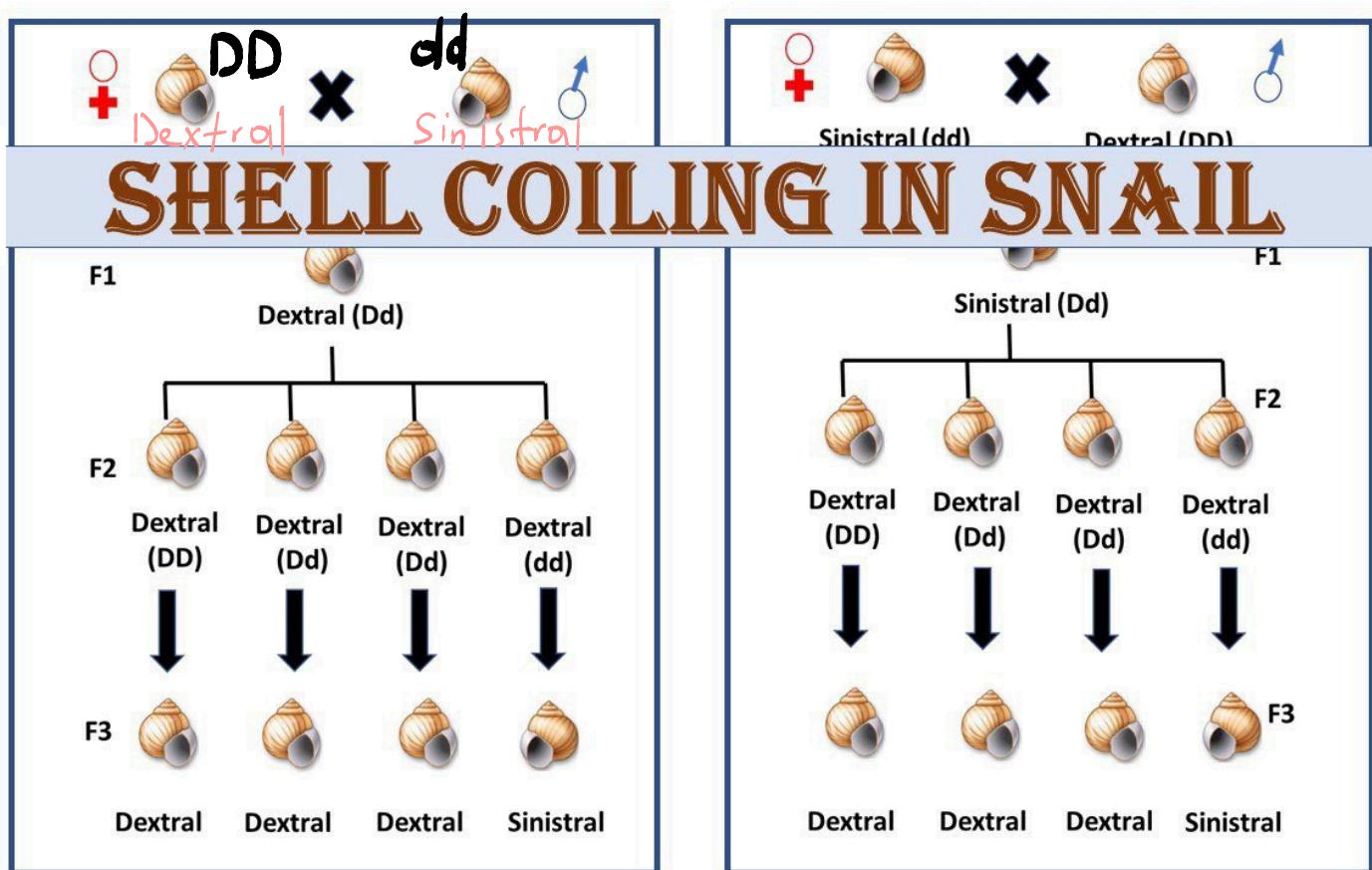
Avlodning chig‘anoq yo‘nalishi onaning genotipi bilan aniqlanadi, uning o‘z genotipi ahamiyatsiz.

→ Agar ona DD yoki Dd bo‘lsa, uning farzandlari o‘ngga burilgan chig‘anoqqa ega bo‘ladi, hatto ularning o‘z genotipi dd bo‘lsa ham.

→ Agar ona dd bo‘lsa, uning farzandlari chapga burilgan chig‘anoqqa ega bo‘ladi, hatto ularning o‘z genotipi DD yoki Dd bo‘lsa ham

4. Nima uchun maternal ta'sir sodir bo‘ladi?

D alleli o‘ng tomonga burilish uchun sitoplazmatik protein ishlab chiqaradi. Bu protein zigotaning o‘z genlariga bog‘liq emas, balki onaning genotipi orqali sitoplazmada hosil bo‘ladi. Shu sababli, qorinoyoqli mollyuska avlodlari o‘z genotipiga emas, onasining genotipiga qarab o‘ngga yoki chapga buriladi.



Dextral- o`ng; sinistral- chap

1- rasmida F1 avlod genotipi Aa bo`lgani uchun chig‘anoq o‘ngga buralmadidi. Balki, onaning fenotipi qanday bo`lsa shunday bo`ldi.

2- rasmida F1 avlod genotipi Aa bo`lsa ham , fenotipda chig‘anoq chapga buralgan. sabab: uning, onasi fenotipi chapga buralgan edi.

Ikkala variantda ham F2 da 100% (AA 2Aa aa) genotipdan qat`iy nazar o‘ngga yo‘naladi.

F3 da esa 75% o`ng (AA 2Aa); 25 % (aa) chapga yo‘naladi.

Sitoplazmatik irsiylanishda otaning fenotipi ahamiyatsiz.

G. Mendel qonunlariga muvofiq odamlarda nasldan naslga o'tadigan belgilarning bir nechtasi quyida misol tariqasida keltirilmoqda:

Dominant belgilar	Retsessiv belgilar
Jingalak (geterozigotada taram-taram) soch	To`g`ri soch
Sochning erta to`kilishi	Normal soch
Malla bo`lmagan soch	Malla soch
Qo`y ko`z	Ko`k yoki kulrang ko`z
Sepkillar	Sepkillar bo`lmasligi
Pakanalik	Normal bo`y
Polidaktiliya	Barmoqlar sonining normal bo`lishi

Autosoma dominant (A–D)	Sochning jingalakligi, ko`z qoraligi, miopiya, braxidaktiliya, polidaktiliya, rezus musbat (Rh^+) 2-3-4- qon guruhlari
Autosoma retsessiv (A–R)	Albinizm, chapaqaylik, ko`k ko`z, silliq soch, fenilketonuriya, rezus manfiy (Rh^-), 1-qon guruhi
X – xromosoma dominant (X–D).	Qandsiz diabet, D vitamini bilan davolanmaydigan raxit, ikkinchi kurak tishi yo`qligi, tish emali qo`ng`ir bo`lishi
X – xromosoma retsessiv (X–R)	Gemofiliya, daltonizm, namoz shomko`rlik, muskul distrofiyasi (Dyushen sindromi)
Y – xromosoma	Odam qulog`idan tuk o`sib chiqishi (gipertrixoz), ixtioz, tishlar- ning katta-kichikligi, erkaklik kuch-quvvati
Sitoplazmatik irsiylanish	odamlarda ko`rish nervi atrofiyasi, mitoxondrial sitopatiya

Y xromosomada joylashgan genlar ta'sirida rivojlanadigan kasalliklar, otadan faqat o'g'il farzandlarga beriladi

Sitoplazmatik irsiylanish – mitoxondriya, xloroplastlar va plazmida genlariga bog`liq.

Odamlarda ko`rish nervi atrofiyasi – mitoxondriya geni o`zgarib qolishi hisobiga u, ATP sintez qila olmaydi va ko`z oziqsiz qoladi (qon oziq olib kelaveradi lekin mitoxondriya oziqni parchalab energiya hosil qilmaydi). Faqat onadan farzandlarga o'tadi (o'g'illarida ham, qizlarida ham bir xilda kuzatiladi).

Sitogenetik usul odam xromosomalar to`plamidagi ko`rinadigan darajadagi o`zgarishlarni o`rganish imkonini yaratdi.

Xromosoma va genom mutatsiyalari sitogenetik usul bilan aniqlanadi.

So`nggi yillarda har qanday odamning xromosoma tuzilishi va sonini unga hech ziyon yetkazmay, oson va tez o`rganishga imkon beradigan yangi usullar ishlab chiqilgan, masalan, odam qonidagi, qon leykotsitlari ajtatib olinadi va $37^\circ C$ da alohida oziq muhitiga o'stiriladi, ulardan xromosomalar soni va tuzilishi ko`rinib

turadigan preparatlar tayyorlanadi. Keyinchalik odam xromosomalarini alohida bo‘yoqlar bilan bo‘yash usullari ishlab chiqildi, bular xromosomalar sonini sanab, hisoblab ko‘rishdan tashqari ayrim xromosomalardagi ancha nozik o‘zgarishlarni ham o‘rganishga imkon berdi.

Egizaklar metodi

belgilarning egizaklarda rivojlanib borishini o‘rganishdan iborat. Egizaklar bitta tuxum hujayradan va har xil tuxum hujayradan rivojlanadi. Bitta tuxum hujayradan rivojlangan egizaklar bir jinsli va bir-biriga hayron qolarli darajada o‘xhash bo‘ladi, chunki ular bir xildagi genotipga egadir, ular o‘rtasidagi tafovutlar esa faqat muhit ta’siriga bog‘liq bo‘ladi. Har xil tuxumdan rivojlangan egizaklar aka-uka yoki opa-singillardek, bir xil yoki har xil jinsli bo‘ladi.

Ba`zi kasalliklarning egizaklarda yuzaga chiqish ehtimolligini aniqlash uchun **Xolsinger formulasidan** foydalaniladi.

$$N = \frac{BE (\%) - IE (\%)}{100 - IE (\%)} \quad 100 \% \quad \begin{array}{l} \text{BE - monozigotali egizaklar} \\ \text{IE - dizigotali egizaklar} \end{array}$$

Immunologik zamonaviy metodlardan biri bo‘lib, u qon guruhlari va rezus-omilning irsiylanishini o‘rganish asosida yuzaga kelgan. Hozirda odam immun tizimining irsiylanish xillarini o‘rganishda qo‘llaniladi. Bu tadqiqotlar tufayli oilani rejalashtirish va rezus-muammo sababli homila nobud bo‘lishining oldini olish mumkin. Organ va to‘qima- lar transplantatsiyasi uchun donorlarni tanlashda mazkur metoddan foydalaniladi.

Biokimyoviy metod Odamda uchraydigan juda ko‘p patologik holatlar moddalar almashinuvining normal borishida har xil o‘zgarishlar yuzaga kelishiga bog‘liq bo‘ladi, buni tegishli biokimyoviy usullar bilan aniqlash mumkin. Bu usul yordamida qandli diabet kasalligining sabablari o‘rganiladi. Bu kasallik me’da osti bezining odatdagagi faoliyati buzilishiga bog‘liq bo‘ladi, bu bez qonga insulin gormonini kam ajratadi. Natijada qondagi qand miqdori ko‘payib, odam organizmidagi moddalar almashinuvida jiddiy o‘zgarishlar ro‘y beradi.

Molekular genetik usul yordamida odam genomini tashkil etuvchi DNK molekulasida joylashgan genetik axborot (informatsiya)– genlar tuzilishi va funksiyasi tadqiq qilinadi.

Populatsion statistik metod

genetikaning eng muhim metodlaridan biridir. Populatsiyada u yoki bu allelning tashuvchilar soni (alohida olingan odam genotipini emas) va turli genotiplarning foizlardagi nisbati, ya’ni genofond strukturasi aniqlanadi. 1908-yili ingliz matematigi G. Xardi va nemis

antropogenetigi V. Vaynberg hozirda Xardi-Vaynberg qonuni deb ataladigan formulani ishlab chiqishdi. Bu qonunga muvofiq, populatsiyada genotiplarning nisbatini hisoblab topish mumkin. Bitta genotip vakillari (masalan, retsessiv gomozigota – aa) sonini bilgan holda boshqa vakillarning (masalan, geterozigota – Aa) sonini osongina hisoblab topish mumkin. Bu metod yordamida populatsiyaning genetik strukturasi aniqlanadi, ya’ni normal va patologiyasi bo‘lgan genlarning nisbati hisoblab topiladi. Bu formula ideal populatsiya uchun ishlab chiqilgan bo‘lib, undagi ko‘rsatkichlardan cheklanishlar mutatsion jarayonning yo‘nalishi u yoki bu guruhlarning yashovchanligini aniqlash, populatsiyalarning kelajagini oldindan bashorat qilish imkonini beradi.

Dominant allel gametalarning A ning uchrash chastotasi – p

Retsessiv allel gametalarning a ning uchrash chastotasi – q

Allellarning populatsiyada uchrash chastotasi quyidagi formula bilan ifodalanadi:

$$p+q=1$$

Gametalar	A (p)	a (q)	
A (p)	AA (p^2)	Aa (pq)	
a (q)	Aa (q^2)	aa(q^2)	
Birinchi avlod genotiplari:	AA (p^2)	Aa (2pq)	aa(q^2)
Birinchi avlod fenotiplari:	Dominant gomozigota	Dominant geterozigota	Retsessiv gomozigota

Xardi-Vaynberg formulasi: $p^2+2pq+q^2=1$ ($AA+2Aa+aa=1$)

Bu yerda: p^2 – dominant allel uchun gomozigotlarning nisbati; p – bu allelning chastotasi; q^2 – muqobil allel uchun gomozigotlarning nisbati; q – mos keladigan allelning chastotasi; $2pq$ – geterozigotalarning nisbati.

Hardi-Vaynberg qonuni tibbiy genetik tadqiqotlarda, shuningdek, tabiatdagi populyatsiyalarda, chorvachilikda va seleksiyada genlar, genotiplar va fenotiplarning chastotasini aniqlashda amaliy ahamiyatga ega

1. Hardi-Vaynberg qonuni asosida masalalar yechish usulini o‘rganish 1-masala. Bir kolbaga 10 juft jigarrang ko‘zli (aa) drozofila va 40 juft qizil ko‘zli (AA) drozofila pashshasi joylashtirilgan. Agar bu ikki xil drozofila o‘zaro chatishiriladigan bo‘lsa, 5-avlodda ular fenotipining o‘zaro nisbati qanday bo‘ladi? Masalaning yechimi. Agar kolbaga joylashtirilgan drozofilalar tasodifiy chatishadi, deb faraz qilsak, Hardi-Vaynberg formulasini tatbiq qilishimiz mumkin. AA genotiplar aa genotiplarga nisbatan 4 baravar ko‘p. Shuning uchun A allelning chastotasi 0,8 ga, a allelniki 0,2 ga teng. Ularning o‘zaro chatishish natijasi quyidagicha:

♀	♂	p(A) – 0,8	q(a) – 0,2
p(A) – 0,8		p^2 AA – 0,64	pq (Aa) Aa – 0,16
(1- q) a – 0,2		pq (Aa) Aa – 0,16	q^2 aa – 0,04

q^2 AA-0,64; $2q(1-q)$ Aa-0,32; $(1-q)^2$ aa-0,04 hosil bo‘ladi.

Bunda:

A-allelning chastotasi $0,64AA + 0,16Aa$ ga teng; a-allelning chastotasi $0,04aa + 0,16Aa = 0,2$ ga teng.

Javob: keyingi bo‘g‘inda genlarning chastotasi o‘zgarmagan.

Populyatsiya genetikasida agar ikkita gen berilsa, digeterozigotalar chatishtirilsa quyidagi formulalardan foydalnish mumkin.

Genotip	Ehtimollik formulasi
AABB	$p^2 q^2$
AABb	$p^2 2q (1-q)$
AAbb	$p^2 (1-q)^2$
AaBB	$2p(1-p)q^2$
AaBb	$2p(1-p)*2q(1-q)$
Aabb	$2p(1-p)*(1-q)^2$
aABB	$(1-p)^2 q^2$
aaBb	$(1-p)^2 2q*(1-q)$
aabb	$(1-p)^2 * (1-q)^2$

Populyatsiya genetikasida avlodlardagi gomo va geterozigota organizmlar nisbatini topish

F2	1AA	2Aa	1aa
F3	AA	2Aa	aa
F4	AA	2Aa	aa
F5	15AA	2Aa	15aa
F6	31AA	2Aa	31aa
F7	AA	2Aa	aa

Oltin qoida !!!

Barcha avlodlarda geterozigotalar nisbati 2 ga teng.

Gomozigotalar nisbatini topish uchun quyidagi formuladan foydalanamiz.

$$\text{AA yoki aa (son nisbati)} = \frac{2^n - 2}{2} \quad n = \text{avlodning soni}$$

M/n F5 uchun $n=5$. Demak, 15 AA 2 Aa 15 aa