

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

Odam genetikasiga doir masalalar to‘plami

(o‘quv-uslubiy qo‘llanma)

Guliston - 2016

Tuzuvchilar: M.M. Ergashev - GulDU o'qituvchisi.
Sh.Turabekov - b.f.n., O'zMU katta ilmiy xodim.
M.M. Tursunov - GulDU talabasi

Taqrizchilar:
A. Karimqulov – GulDU dots., b.f.n.

D. Abduraimova – GulDU Akademik litseyi, Tabiiy fanlar kafedrası mudiri

Guliston davlat universiteti Tabiiy fanlar fakulteti Biologiya kafedrasining 05.03.2016 yil navbatdan tashqari yigilishida muhokama qilindi va ma'qullandi.

Guliston davlat universiteti O'quv-uslubiy Kengashining 22.04.2016 yil 5-sonli yigilishida ko'rib chiqildi va nashrga tavsiya etildi.

Qo'llanma universitetlarning biologiya fakultetlarida o'qiladigan "Genetika va seleksiya asoslari" fanining dasturi bo'yicha amaliy mashg'ulot darslarini o'tishga mo'ljallab yozilgan. Qo'llanmaga 87 ta masalalar kiritilgan bo'lib, shulardan 32 ta masalaning yechilish usullari berilgan. Masalalar faqat odam genetikasiga oid qilib tuzilgan. O'quv-uslubiy qo'llanmadan universitet talabalaridan tashqari tibbiyot, pedagogika oliygohlarining talabalari, o'rta maktab, akademik litsey va tibbiyot kollejarining o'qituvchi va o'quvchilari ham foydalanishlari mumkin.

SO'Z BOSHI

Oliy o'quv yurtlarining islohoti dasturida oliy o'quv yurtlarini tamomlab chiqayotgan yoshlarning eng muhim mezonlaridan biri sifatida ularning mutaxassisligi va tayyorgarligi zamon talablariga, bozor iqtisodiyoti ehtiyojlariga to'liq javob berishligidadir deb uqtirilgan. Zamon talabidagi mutaxassislar tayyorlashda o'qitilayotgan fanlar yuzasidan mavjud darslik va o'quv qo'llanmalarining ham yuqori saviyada bo'lishligi taqozo etiladi. Talabalarning nazariy bilimlarini chuqurroq o'zlashtirilishida amaliy mashg'ulot darslarining roli katta.

«Genetika va seleksiya asoslari» umumiy kursi yuzasidan talabalarning nazariy bilimlarini mustahkamlashda amaliyot darslarida genetik masalalarni yechish muhim o'rin tutadi. Bu darslarda talabalar genetik masalalarni yechish usullarini o'zlashtirganlari holda mustaqil, erkin genetik masalalarni yechish malakasiga ega bo'ladilar.

Keyingi yillarda genetikadan masalalar yechishga doir bir qator o'quv uslubiy qo'llanmalar o'zbek tilida nashr etildi. Bu qo'llanmalar genetika fani o'quv dasturining eng muhim bo'limlariga doir masalalarni qamrab olgan. Ammo ularda «Odam genetikasi» bo'limiga doir masalalar etarlicha emas. Shu nuqtai nazardan endilikda yuqorida qayd etilgan bo'limga doir masalalar to'plamining yaratilishini hozirgi kundagi muhim masala deb hisoblaymiz.

Mazkur o'quv-uslubiy qo'llanma odamlardagi normal va patologik holat (belgi)lar hamda ularning irsiylanishiga doir masalalar shuningdek, ularni yechish uslublarini o'z ichiga oladi. To'plamda yechilish uslubi berilgan masalalar yulduzcha (*) bilan belgilangan. To'plamni tayyorlashda G'ofurov A.T va boshqalar, Eshonqulov O.E. va boshqalarning o'zbek tilidagi, Xelevin N.V. va boshqalar, Orlova N.N., Kaminskaya E.A. kabi mualliflarning rus tilida chop etilgan qo'llanmalaridan foydalanildi.

1. Odam genetikasi

Odam irsiyati va irsiy o'zgaruvchanligining qonuniyatlarini odam genetikasi haqidagi fan – **antropogenetika** o'rganadi.

Odamzot *Home sapiens* turiga kirib, u organik olamning tarkibiy qismi va uzoq davom etgan evolyutsiya jarayonining mahsulidir. Shuning uchun ham organizmlarning boshqa hamma turlariga xos bo'lgan umumgenetik qonuniyatlar insonga ham taalluqlidir. Lekin, insonning shakllanishida uning organik olam shajarasining eng yuqori pog'onasiga ko'tarilishida umumgenetik omillardan tashqari, ijtimoiy omillar ham katta ahamiyatga ega bo'lgan. Buning natijasida odamda uning oliy nerv tizimi faoliyati bilan uning psixik va ijodiy faoliyati bog'liq bo'lgan xususiyatlar – aql-idrok, qobiliyat, nutq, ijodiy mehnat qilish kabilar paydo bo'lgan. Bu xususiyatlarning irsiylanishi juda murakkab bo'lib, u genetik va ijtimoiy omillar tizimining jamlangan ta'sirida amalga oshiriladi. Kishilik jamiyatida evolyutsiyaning bosh omili bo'lgan tabiiy tanlanish boshqa organizmlardagi kabi hal qiluvchi ahamiyatga ega emas. Lekin bu holat odam evolyutsiya jarayonini o'tib bo'ldi degan xulosaga olib kelmasligi kerak. Odamning tarixiy rivojlanishi endi biologik evolyutsiyaga qaraganda ko'proq ijtimoiy evolyutsiyaga asoslangan holda davom etmoqda. Shuning uchun olimlarning bir qismi genetika faniga genetik irsiyat tushunchasidan tashqari signal irsiyat (M.E.Lobashev), ijtimoiy irsiyat (N.P.Dubin) kabi tushunchalarni ham kiritish kerak degan xulosaga kelishgan.

Signal irsiyat deb odamning ijtimoiy evolyusiyasini ta'min etgan va etayotgan oliy nerv tizimi faoliyati bilan bog'liq bo'lgan xususiyatlarning avlod-dan-avlodga berilishi hamda bir avlod miqyosidagi odamlarning biridan boshqasiga o'tishi tushuniladi. Shunday qilib, odamzot faqat biologik evolyutsiyaninggina emas, balki ijtimoiy evolyutsiyaning ham mahsulidir. Shuning uchun ham odam genetikasini o'rganishda uning tabiatda va jamiyatda tutgan o'rnidan kelib chiqadigan o'ziga xos tomonlari va qiyinchiliklari mavjud. Ular asosan quyidagi holatlardan iborat:

1. Boshqa organizmlar irsiyatini o'rganishda yaxshi samara beruvchi an'anaviy uslubni, ya'ni tadqiqotchining rejasiga muvofiq organizmlarni o'zaro chatishtirib olingan duragay avlodlarda genetik tahlil qilish usulini odamda qo'llashning iloji

yo'q. Chunki odamlarda oila qurish genetik olimning ilmiy rejasiga qarab emas, balki muhabbat, sadoqat kabi muqaddas insoniy fazilatlar asosida amalga oshiriladi.

2. Odamlarda eksperimental yo'l bilan mutatsiyalar olish mumkin emas va bunday jinoiy ishga insoniy va qonuniy nuqtai nazardan hech qaysi mamlakatda ruxsat etilmaydi.

3. Odamlarda jinsiy balog'atga etish davri anchagina kech (odatda o'rta hisobda 17 yoshlarda) boshlanadi.

4. Odatda har bir oilada dunyoga keladigan farzandlarning soni nisbatan oz bo'ladi.

5. Antropogenetikaning o'rganish obe'kti bo'lgan odamlar umrining anchagina uzunligi tufayli tadqiqotchi olim o'zining ongli hayoti davrida odamning bir necha avlodlarini bevosita kuzatib tekshirish imkoniyatiga ega emas. Irsiy belgilari bo'yicha avlodlar shajarasi esa kamdan-kam holatda ko'pincha podsholar va yirik mansabdor hamda mashhur odamlar sulolasi uchungina tuzilgan.

Keyingi paytlarda genetikada yangi zamonaviy usullar ishlab chiqilishi va joriy yetilishi tufayli yuqorida qayd etilgan qiyinchiliklarning anchagina qismi bo'lgan tibbiyot genetikasini jadal sur'atlar bilan rivojlantirish imkoniyati yaratildi. Hozirgi davrda odam irsiyatini o'rganish maqsadida xilma-xil an'anaviy va zamonaviy usullar qo'llaniladi. Ular jumlasiga genealogik, egizaklar, populyasion-statistik kabilar kiradi.

Odam genetikasini o'rganishdagi bilimlar asosida hozir ko'p mamlakatlarda, shu jumladan, O'zbekistonda genetik maslahatxonalar va genetik skrining markazlari ochilib, ularning kelajak avlodning sog'lom tug'ilib, ulg'ayishida ahamiyati ortib bormoqda.

2. Allel va allel bo'lmagan (noallel) genlar haqida tushincha

Organizmlardagi belgi va xossalarning namoyon bo'lishligini nazorat iluvchi irsiy omillar (genlar) odatda juft bo'ladilar. Bu hodisaning asosida G. Mendel aniqlagan somatik hujayralardagi xromosomalar to'plamida gomologik xromosomalar juftligining yotishligidir. Belgining alternativ holatini belgilovchi

gomologik xromosomalarning aynan bir xil uchatkalarida joylashgan ikki gen allelomorf juftligini tashkil etadi va ular allellar deb ataladi. Gen bir necha allel holatlarda bo'lib, natijada ko'p allellik tizimini hosil qiladi. Bitta belgining alternativ holatda rivojlanishini ta'min etuvchi genlar allel genlar yoki bir gen allellari deb yuritiladi. Ikki va undan ortiq belgilarning namoyon bo'lishini ta'min etuvchi genlar allel bo'lmagan yoki noallel genlar deb yuritiladi.

3. Monoduragaylarda odam belgilarining irsiylanishi.

Bir gen allellarining o'zaro ta'sirida belgilarning irsiylanishi.

Hozirgi zamon genetik fanining Mendel yaratgan genetik tahlil metodini turli biologik ob'ektlarda qo'llanilishi natijasida olingan dalillarga asoslanib bir gen allellarining ta'sir etib faoliyat ko'rsatishining tiplari – to'liq dominantlik, to'liqsiz (chala) dominantlik, kodominantlik hamda ko'p allellik hodisalari aniqlandi.

3.1. To'liq dominantlik holatida odam belgilarning irsiylanishi.

Dominantlik to'liq bo'lgan vaqtda (A, a), geterozigotali (Aa) individlar fenotip bo'yicha AA gomozigota fenotipga aynan o'xshash bo'ladilar.

1-masala.* Odamlarda jigarrang ko'zavorang ko'z ustidan dominantlik qiladi. Otasiavorang ko'zli o'zi esa jigarrang ko'zli bo'lgan ayol jigarrang ko'zli erkakka turmushga chiqqan. Bu oiladaavorang ko'zli farzandlarning tug'ilish ehtimolligi qanday?

Masalaning yechilishi.

Ayol ko'zining jigarrang bo'lishligi, uning genotipida albatta bitta dominant A ishtirok etishi shart. Ayol otasining ko'ziavorang bo'lishligi, uning genotipi aa ekanligidan dalolat beradi. Ayol otadan a allelini olgan, natijada uning genotipi geterozigota – Aa holatida bo'ladi. Jigarrang ko'zli erkakning shajarasi keltirilmaganligi sababli uning genotipini $A_$ tarzida (chiziqcha ikkinchi allel noma'lum ekanligini bildiradi) yozamiz.

P. ♀ Aa x ♂ $A?$
 F₁ havorang ko'zli farzandning tug'ilish ehtimolligi (aa)

Masala yechilishining ikkinchi xil holatini ko'rib o'taylik. Agarda erkak A geni bo'yicha dominant gomozigota deb oladigan bo'lsak.

jigarrang ko'zli
 P. ♀ Aa x ♂ AA
 g. A, a
 A
 F₁ AA Aa
 jigarrang ko'zli jigarrang ko'zli

Agar erkak A geni bo'yicha geterozigota (Aa) bo'lsa, u holda:

jigarrang ko'zli
 P. ♀ Aa x ♂ Aa
 g. A, a A, a
 F₁ AA Aa Aa aa
 jigarrang ko'zli jigarrang ko'zli havorang ko'zli

Agar erkak ko'z rangi bo'yicha geterozigota bo'lsa, oilada havorang ko'zli farzandning tug'ilish ehtimolligi 25 foiz (%) ga teng.

2-masala. Gomozigotali jigarrang ko'zli erkak geterozigotali jigarrang ko'zli ayol bilan turmush qurgan. Bu oilada havorang ko'zli farzandning tuqilish ehtimolligi qanday?

3-masala. Ota-onasi jigarrang ko'zli, o'zi esa havorang ko'zli erkak, otasi havorang ko'zli, onasi esa jigarrang ko'zli bo'lgan jigarrang ko'zli ayol bilan turmush qurgan. Bu oilada ko'z rangi bo'yicha qanday farzandlar tug'ilishi mumkin?

4-masala. Odamlarda polidaktiliya (olti barmoqlilik) dominant R geni tomonidan boshqariladi. a) ota-onasi o'rganilayotgan belgi bo'yicha geterozigotali

bo'lsa, shu oilada tug'iladigan bolalarning genotipi va fenotipi qanday bo'ladi? Odam belgilarining irsiylanishi haqidagi 1-jadvalga qarang.

b) oilada ota-onalardan biri normal barmoqlarga ega, ikkinchisi –olti barmoqli. Bu oilada normal barmoqli bola tug'ilgan. Keyingi farzandning ham normal barmoqli bo'lib tug'ilish ehtimolligi qanday?

5-masala. Odamlarda o'ng qo'l bilan ishlashga layoqatlilik (o'naqaylik) chap qo'l bilan ishlashga layoqatlilik (chapaqaylik) ustidan dominantlik qiladi.

Otasi chapaqay bo'lgan o'naqay ayol o'naqay erkakka turmushga chiqqan. Bu oilada chapaqay farzandning tug'ilish ehtimolligi qanday?

6-masala. Onasi chapaqay bo'lgan o'naqay yigit uchta aka va bitta singlisi (ulardan ikkitasi chapaqay) bo'lgan o'naqay ayolga uylangan. Ayollarning ehtimol tutilgan genotiplarini hamda bu nikohdan tug'iladigan bolalarning chapaqay bo'lishlik ehtimolligini aniqlang.

7-masala. Odamlarda axondroplaziya (qo'l-oyoq suyaklarining tanaga nisbatan nomutonosiib keskin qisqarishi hisobiga kelib chiqadigan pakanalik) A dominant gen tomonidan boshhariladi. Uning retsessiv allel - a skeletning normal rivojlanishini belgilaydi.

a) normal skelet tuzilishiga ega bo'lgan ayol axondroplaziya bo'yicha geterozigota bo'lgan erkakka turmushga chiqqan. Bu oilada axondroplaziya bilan tug'iladigan farzandning ehtimolligi qanday?

b) normal skelet tuzilishiga ega bo'lgan ayol axondroplaziya bo'yicha gomozigotali erkakka turmushga chiqqan. Oilada farzandning axondroplaziya bilan kasallanish ehtimolligi qanday?

8-masala. Odamlarda kar-saqovlikning formalaridan biri normal eshituvchilarga nisbatan retsessiv belgi hisoblanadi.

a) geterozigotali ota-onadan qanday farzandlar dunyoga keladi?

b) kar-saqov ayolning normal erkak bilan turmush qurishidan kar-saqov farzand tug'ilgan. Ota-onalarning genotiplarini aniqlang.

Odam bedgilarining irsiylanishi

(S.S. Fayzullaev, A.T. G'ofurov, B.E. Matchonov bo'yicha)

Belgilar		
No	Dominant	Retsessiv
1.	Ko'z rangining qora bo'lishi	Ko'z rangining havorang bo'lishi
2.	Kipriklarning uzun bo'lishi	Kipriklarning kalta bo'lishi
3.	Qoshlarning enli bo'lishi	Qoshlarning ensiz bo'lishi
4.	Qoshlarning qo'shilmaganligi	Qoshlarning birlashgan holda bo'lishi
	bir-biriga	
5.	Yirik ko'zlilik	Kichik ko'zlilik
6.	Og'izning kattaligi	Og'izning kichikligi
7.	Qalin lablilik	Yupqa lablilik
8.	Quloqdagi Darvin do'ngligining borligi	Quloqdagi Darvin do'ngligining yo'qligi
9.	Yuzdagi sepkilik	Sepkillikning yo'qligi
10.	Sochning qora bo'lishi	Sochning malla bo'lishi
11.	Sochning jingalak bo'lishi	Sochning tekis bo'lishi
12.	Quloqda yungning bo'lishi	Quloqda yungning yo'qligi
13.	Pakanalik	Bo'yning normalligi
14.	Polidaktliya (ortiqcha barmoqlilik)	Normal barmoqlilik
15.	Sindaktiliya (panjalar orasida parda bo'lishi)	Normal panjalar
16.	Braxidaktiliya (barmoqlarning qisqa bo'lishi)	Normal barmoqlar
17.	O'naqaylik (o'ng qo'l bilan ishlashga layoqatlilik)	Chapaqaylik (chap qo'l bilan ishlashga layoqatlilik)
18.	Ko'zning yaqindan ko'rishi	Ko'zning normal ko'rishi
19.	Ko'z oralig'ining uzoq bo'lishi	Ko'z oralig'ining yaqinligi
20.	Qonning normal ivishi	Gemofiliya
21.	Eritrotsitlarning normal shakli	Eritrotsitlarning o'roqsimon shakli
22.	A, B, AB qon guruhlari	O qon guruhlari
23.	Peshonadagi sepkilik	Sepkillikning yo'qligi
24.	Teri rangining normal (pigmentning bo'lishi)	Albinizm (terida pigmentning bo'lmasligi)
25.	Teri rangining qora bo'lishi	Teri rangining normal bo'lishi
26.	Yuzda botiqlik (chuqurcha)ning bo'lishligi	Yuzda botiqlik (chuqurcha)ning bo'lmasligi
27.	Quyvon lab	Normal lab
28.	Erta kallik	Normal soch to'kilishi
29.	Glaukoma	Ko'zning normalligi
30.	Suyakning mo'rtligi	Suyaklarning normal qattiqligi
31.	Katarakta	Ko'zning normalligi

32.	Qandsiz diabet	Normal sog'liq
33.	Qonda qandning normal bo'lishi	Qandli diabet
34.	Sil kasalligiga chidamlilik	Sil kasalligiga moyillik
35.	Normal eshitishlik	Tug'ma karlik
36.	Shapko'rlik	Qorang'ida normal ko'rishlilik
37.	Ijobiy rezus	Manfiy rezus
38.	Normal sog'lik	Shizofreniya kasali
39.	Kichik oziq tishlarning bo'lmasligi	Kichik oziq tishlarning bo'lishligi
40.	Ter bezlarining bo'lishligi	Ter bezlarining bo'lmasligi
41.	Ranglarning normal ajratish	Daltonizm (ranglarning normal ajrata olmaslik)

2-jadval

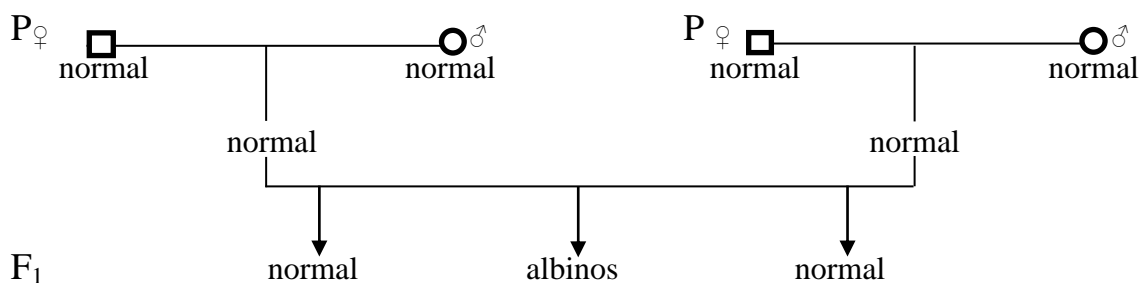
Odanda to'liqsiz dominantlik qiluvchi belgilar

№	Belgilar		
	Dominant	Oraliq	Retsessiv
1.	Jingalak soch	To'lqinsimon soch	Tekis soch
2.	Ko'z oralig'i yaqin	Ko'z oralig'i o'rta	Ko'z oralig'i uzoq
3.	Ko'zning kattaligi	Ko'zning o'rtachaligi	Ko'zning kichikligi
4.	Katta og'iz	O'rtacha og'iz	Kichik og'iz
5.	Juda do'rdaygan lab	Nisbatan do'rdaygan lab	Do'rdaymagan lab

9-masala.* Ota-onasi normal bo'lgan normal qiz, ota-onasi normal bo'lgan yigitga turmushga chiqqan. Oilada normal bolalar bilan birga albinos bola ham tug'ilgan. Bolaning albinos bo'lib tug'ilish sababini tushuntirib bering. Yuqorida keltirilgan shaxslarning shajarasini tuzib, masalani yeching.

Masalaning yechilishi.

Avval masalada keltirilgan shaxslarning shajarasini tuzib chiqamiz.



Belgi	Gen
Albinos	<i>a</i>
Normal pigmentatsiya	<i>A</i>

Yigit va qizning ota-onalaridan birini albinizm geni bo'yicha geterozigota deb olaylik.

Qiz tomondan:

P. ♀ AA normal x ♂ Aa normal, ammo gen tashuvchi
 g. A A, a
 F₁ AA normal ♀ Aa normal ammo gen tashuvchi

Yigit tomondan:

P. ♀ AA normal x ♂ Aa normal, ammo gen tashuvchi
 g. A A, a
 AA normal ♂ Aa normal ammo gen tashuvchi

Yigit va qiz oilasi

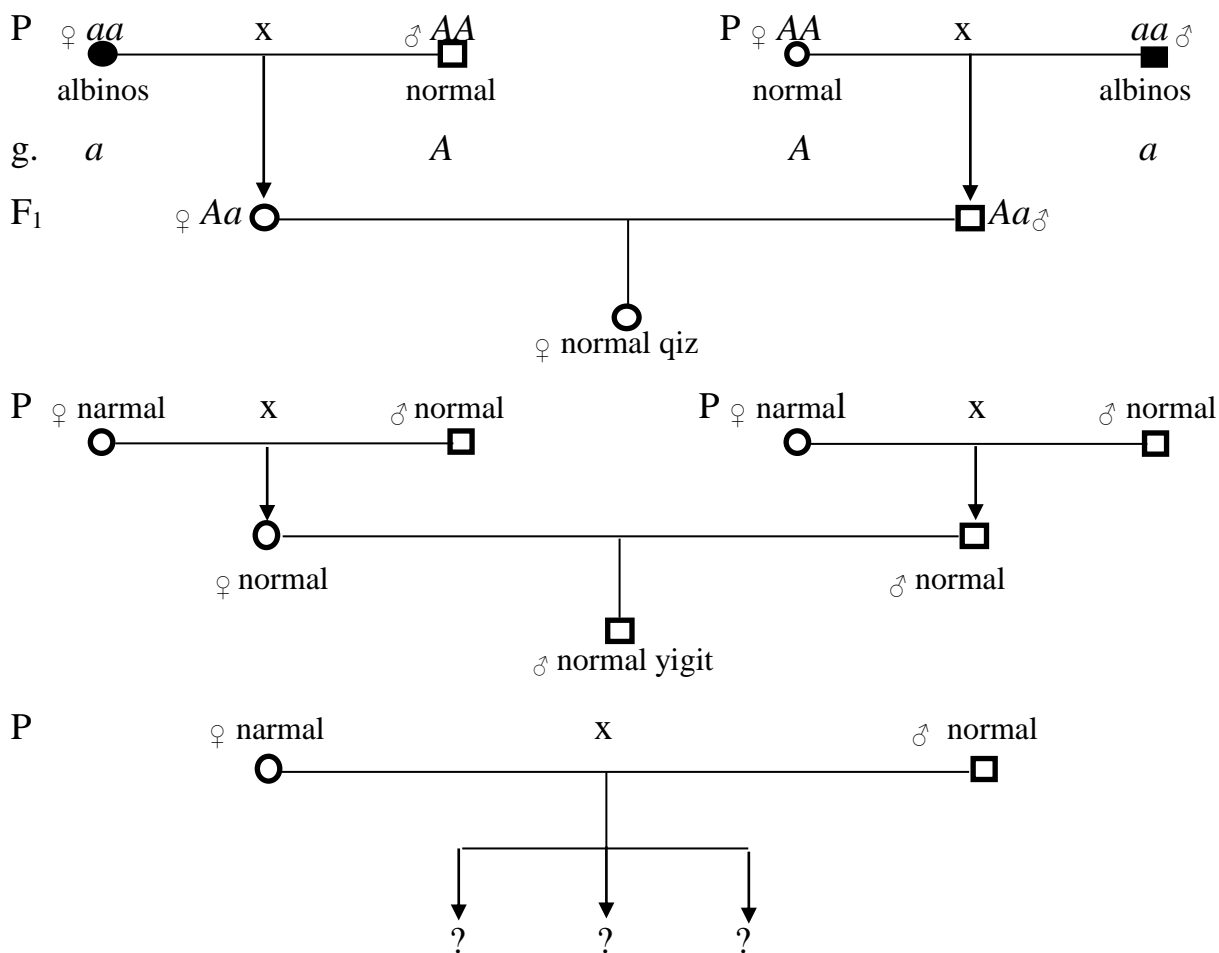
P ♀ Aa norm. gen tashuvchi x ♂ Aa norm. gen tashuvchi
 g A, a A, a
 F₂ AA 1 norm. Aa 2 norm. gen tashuvchi Aa aa 1 albinos

10-masala. Mioplegiya avloddan-avlodga dominant belgi sifatida o'tadi. Otasi bu kasallik bo'yicha geterozigota bo'lgan, onasi sog'lom bo'lgan oilaning farzandlarida bu anomaliyaning namoyon bo'lish ehtimolligi qanday?

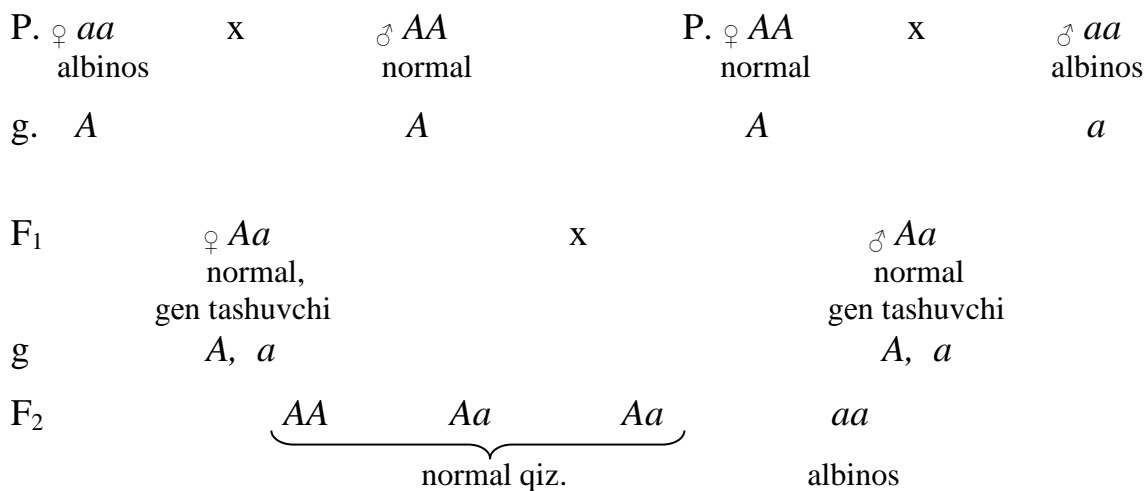
11-masala.* Ota tomondan buvasi albinos, ona tomondan buvisi albinos, lekin ota-onasi normal bo'lgan normal qiz normal yigitga turmushga chiqqan. Yigitning ota-onasi va buvi-buvalari ham normal bo'lgan. Bu oilada albinos bolalarning tug'ilish ehtimoli qanday?

Masalaning yechilishi:

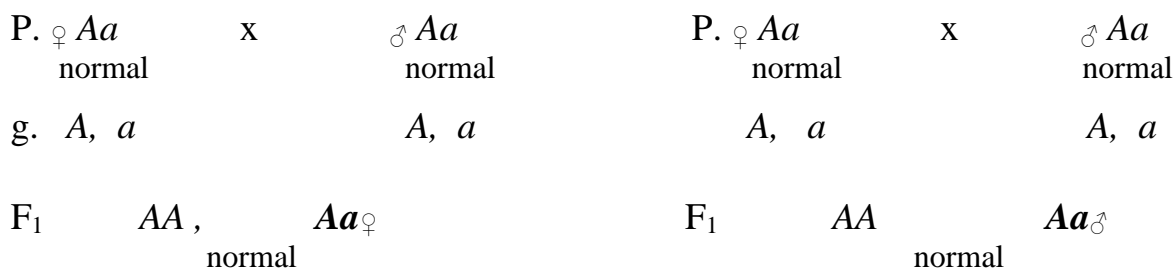
Dastlab yuqorida qayd etilgan shaxslarning shajarasini tuzamiz.



Qiz tomondan



Yigit tomondan.



b) A geni bo'yicha geterozigotali erkak normal ko'zli ayol bilan turmush qurgan. Avlodda fenotip bo'yicha qanday ajralishni ko'rish mumkin?

Masalaning yechilishi.

Belgi	Gen
Anoftalmiya	<i>a</i>
Normal ko'z	<i>A</i>

a)

P	♀ <i>Aa</i> ko'z soqqasi kichik	x	♂ <i>Aa</i> ko'z soqqasi kichik
g	<i>A, a</i>		<i>A, a</i>
F ₁	<i>AA</i> , normal ko'z	<i>Aa</i> , ko'z soqqasi kichik	<i>Aa</i> kichik
			<i>aa</i> anoftalmiya

b)

P	♀ <i>AA</i> normal ko'z	x	♂ <i>Aa</i> ko'z soqqasi kichik
g	<i>A</i>		<i>A, a</i>
F ₁	<i>AA</i> normal ko'z		<i>Aa</i> ko'z soqqasi kichik

15-masala. Odamlarda jingalak soch tekis soch ustidan to'liqsiz dominantlik qiladi. Geterozigotalarda to'liqinsimon soch rivojlanadi. Geterozigotali ota-ona oilasida qanday fenotipli farzandlar tug'iladi?

16-masala.* Afrika aborijenlarida o'roqsimon qon anemiya kasalligi dominant *S* geni bilan boshqarilib, gomozigota holatda (*SS*) individlarning anemiya tufayli nobud bo'lishiga olib keladi. *ss* genotipli odamlar mahalliy sharoitda bezgak tufayli nobud bo'lishi mumkin, ammo o'roqsimon anemiya kasallik bilan og'rimaydilar. Geterozigotali (*Ss*) aholi kasallikning yengil formasi bilan og'riydi ammo yashab qoladilar, chunki ular kam qonlikdan ham, bezgakdan ham aziyat chekmaydilar.

Geterozigotali ota-onalarning; geterozigotali ona va sog'lom otalarning hayotchan avlodlarining ulushi qanday?

Masalaning yechilishi.

P.	♀ Ss yengil forma, chidamli	x	♂ Ss yengil forma, chidamli
g.	S, s		S, s
F ₁	$SS,$ anemiya tufayli nobud bo'ladi	$Ss,$	$Ss,$ yengil forma, malyariyga chidamli
			ss sog'lom ammo bezgak tufayli nobud bo'lishi mumkin
P.	♀ Ss yengil forma malyariyga chidamli	x	♂ ss sog'lom ammo bezgak tufayli nobud bo'lishi mumkin
g.	S, s		s
F ₁	Ss 1 anemiyaning yengil formasi, malyariyga chidamli	:	ss 1 sog'lom ammo bezgak tufayli o'ladi

17-masala. Oilada to'liqinsimon sochli o'g'il bola va qiz bola tug'iladi. Ota-ona genotiplarini aniqlang.

3.3. Kodominantlik holatida odamda qon guruhlarining irsiylanishi.

Bunda allellarning odatdagi dominant – retsessiv tarzidagi o'zaro ta'siri kuzatilmaydi. Genotipdagi har xil ikki allel o'zaro faoliyat ko'rsatib o'ziga hos belgining rivojlanishini ta'minlaydi. Kodominantlikka misol qilib ABO tizimiga kiruvchi odamlarda qon guruhining irsiylanishini ko'rsatish mumkin. Biror bir baxtsiz hodisada yoki kasallik tufayli biror odamga qon quyish kerak bo'ladi.

Ayrim hollarda qon quyilgandan so'ng vujudga kelgan muvaffaqiyatsizlik yoki og'ir asoratlarning sabablari 1901 yilda avstriyalik K. Landishteyner va 1903 yilda chex Ya. Yanskiylar tomonidan aniqlab berildi. Ular har xil odamlarning qoni

aralashganda ko'p hollarda eritrotsitlarning bir biriga yopishish hodisasi agglyutinatsiya ro'y berishligini ko'rsatib berdilar.

Tadqiqotlar eritrotsitlarning oqsil tabiatli yopishqoq A va B agglyutinogenlar (antigenlar) ga ega ekanligini aniqladilar. Har xil odamlarning har birida bu antigenlar bittadan uchrashi, yoki har ikkalasining birgalikda uchramaslik holati ham kuzatilishi mumkin. Antigen A (B) va antitela α , β bir xil nomlilar deb yuritiladi. Agglyutinini β antigen A ga ega bo'lgan eritrotsitlarni, agglyutinini α esa B antigenli eritrotsitlarni bir biriga yupishtiradi. Shu sababli har bir odamning qonida har xil nomli agglyutinogen va agglyutinini bo'ladi.

Ma'lumki odamlarda qonning 4 ta guruhleri mavjud: O (I), A (II), B (III), AB (IV). Bular bir genning uch tipdagi allellari- I^A , I^B , i^o tomonidan boshhariladi. $i^o i^o$ gomozigotali genotipning eritrotsitlari A va B antigenlariga ega emas, plazmasida esa α , β antitelalar bor (I qon guruhi). Agarda genotip gomozigotali- $I^A I^A$ bo'lsa, eritrotsitlar faqat A antigeniga, plazma esa β antitelaga ega (II qon guruhi). $I^B I^B$ gomozigotali genotipning eritrotsitlari- B antigeniga, plazmasi esa α antitelaga ega (III qon guruhi). Agarda $I^A i^o$, $I^B i^o$ geterozigotali genotiplar bo'lsa, u holda qon guruhleri mos ravishda AO (II) va BO (III) bo'ladi. Eritrotsitlar ham mos ravishda faqat A yoki B antigenlariga, plazmalari ham mos ravishda α yoki β antitelalariga ega bo'ladi. Bu to'liq dominantlik holatini ko'rsatadi.

Agarda odamda geterozigotali $I^A I^B$ genotipga ega bo'lsa, u holda uning eritrotsitlari har ikki antigenli (AB) tashiydilar, plazmalarida α , β antitelalar bo'lmaydi. Ularning qon guruhi IV bo'ladi. I^A alleli A- antigenini, I^B alleli esa – B antigenini sintez qiladi. Bu allellar bir biridan mustasno tarzda faoliyat ko'rsatadilar. Bunday holat kodominant irsiylanish deyiladi. I guruhidagi odamlar qonini barcha guruhdagi odamlarga quyish mumkin. II guruhdagi odamlar qonini II va IV guruhdagi odamlarga, III guruhdagi odamlar qonini III va IV guruh odamlariga quyish mumkin. IV guruhdagi odamlar faqat IV guruh odamlarigagina qon bera oladilar.

Amerikalik kardiologlar odamlarning qon guruhleri bilan ularning xarakterlari o'rtasidagi o'zaro bog'liqlikka u qadar e'tibor bermasalarda, ammo qonning tarkibi

odamdagi kasalliklar haqida ko'p ma'lumot berishga 100 foiz kafolat beradilar. Ularning fikricha, IV qon guruh (AB) dunyo aholisining 7 foizida uchraydi. Ularda yurak xastaliklarining rivojlanish xavfi 23 foizga etadi. III qon guruhiga (B) ega odamlar dunyo aholisining 10-20 foizini tashkil etganlari holda yurak xastaliklariga chalinish xavfi-11 foiz. II qon guruhiga (A) ega odamlar dunyo aholisining 30-40 foizini tashkil etganlari holda yurak xastaliklariga chalinish xavfi – 5 foiz.

I qon guruhi (O) bilan tug'ilgan odamlarning aksariyatida yurak xastaliklariga chalinish xavfi yo'q. I qon guruhidagi odamlar dunyo aholisining 40-50 foizini tashkil etadi. Buning asosiy sababi II va III qon guruhlariga ega odamlarda lipoprotein (yumshoq xalesterin)ning ko'proq hosil bo'lishi bilan bog'liq bo'lib arteriyada qonning erkin harakatiga to'sqinlik qilishligidir. IV qon guruhiga ega odamlarda qon tomirlarining normal funksiyasi shamollash jarayonlari bilan bog'liq holda buzilishi mumkin. I qon guruhiga ega odamlar qon oqimini va qonning ivishini ta'min etuvchi modda yuqori bo'lishligi bilan xarakterlanadi.

“Afsuski deydi - Garvard maktabining ovqatlanish kafedrasida professori, Lu Ki - odam o'z qon guruhini o'zgartirishga qodir emas, ammo bizning ochgan yangiliklar yurak xastaligiga chalinish xavfi bo'lgan guruhda bo'lgan bemorlarni shifokorlar to'laroq tushunishlariga yordam berishdan iborat. Biz aminmizki qon guruhlarini bilish qondagi xalesterin va qon bosimini boshqarish kabi juda muhimdir.

Yapon mutaxassisining bu fikrlarini Rossiya Meditsina Akademiyasining Gematologiya ilmiy markazining olimlari ham qo'llab quvatlaydilar. Ularning fikricha I guruh qonga ega odamlar astma, allergiya, insult, qonning past ivishi, qon quyilish xastaliklaridan ogoh bo'lishliklari lozim, ammo ularga har qanday nevrozlar qo'rqinchli emas, chunki ularning nerv tizimi fovqulotda kuchli va chidamli.

II qon guruhiga ega odamlarda yurak-qon xastaliklari, ateroskleroz, virusli infeksiyaga chalinish havfi mavjud. Ular sovqatmasliklari, shamolli va yomg'irli ob-xavoda yurmasliklari lozim. Aqliy va jismonan toliqqanlarida uzoqroq dam olishlari lozim.

III qon guruhiga kiruvchi odamlarga xronik charchash sindromi, parishonxotirlik xavf solishi mumkin.

IV qon guruhidagi odamlar terilari va oshqozon ichak trakti organlarining holatlariga e'tibor berib borishlari, qabziyatning oldini olib yurishlari kerak bo'ladi. Ular ortiqcha toliqishlari, asabiylashishlari mumkin emas, chunki ular boshqalarga nisbatan ko'proq nevroz va depressiyaga duch bo'ladilar.

Ma'lum qoidalarga rioya qilingan holda sog'lom hayot tarzini boshdan kechirish xavf darajasini hamma vaqt pasaytirish imkonini beradi.

Quyida keltirilgan jadval yordamida ota-onalar qon guruhlarini bilgan holda, bo'lg'usi farzandlarning qon guruhlarini aniqlash mumkin.

Ota-ona qon guruhlari qizil rang bilan ajratilgan. Kesmalar tutashgan joyda ko'k rang bilan belgilangan farzandlar qon guruhlarini keltirilgan.

Ko'p hollarda birinchi va ikkinchi yoki birinchi va uchinchi qon guruhli ota-onalardan huddi shunday qon guruhiga ega farzandlar kutish mumkin.

Birinchi va to'rtinchi qon guruhli ota-onalardan kutilmaganda ulardan farqli qon guruhiga ega farzandlar tug'ilishi mumkin.

To'rtinchi qon guruhi har qaysi qon guruhlarini bilan bo'lgan kombinatsiyalarida ko'p variantlar kutish mumkin.

3-jadval

	<i>I</i>	<i>II</i>	<i>III</i>	<i>IV</i>
<i>I</i>	I	I, II	I, III	II, III
<i>II</i>	I, II	I, II	I, II, III, IV	II, III, IV
<i>III</i>	I, III	I, II, III, IV	I, III	II, III, IV
<i>IV</i>	II, III	II, III, IV	II, III, IV	II, III, IV

Ikkinchi va uchinchi qon guruhli ota-onalardan barcha qon guruhiga ega farzandlar dunyoga kelishi mumkin (3-jadval).

Odanda ABO qon tizimidan tashqari rezus faktor (Rh) ham yaxshi o'rganilgan.

Rezus faktor – monogen yo‘l bilan nasldan-naslga o‘tadigan ya’ni bir juft dominant (Rh^+) va retsessiv (rh^-) allelga bog‘liq bo‘lgan qon xususiyati.

Rh qon guruhida ahvol bir muncha og‘irroq, chunki bu qon guruhi yangi tug‘ilgan chaqaloqlarda, homilada yuzaga keladigan og‘ir kasallik – *gemolitik zarcha* bilan bog‘liq. Bu kasallik eritrotsitlarning buzilishi bilan, ya’ni ona va homila qoni orasidagi reaksiyaga bog‘liqdir. Rh qon guruhi bo‘yicha yer yuzi aholisining 85 foizi Rh musbat (Rh^+), 15 foizi esa manfiy (Rh^-) bo‘ladi. Rh^- ayol, Rh^+ erkak orasidagi nikohda tug‘ilgan bolalar qon guruhi Rh^+ bo‘ladi. Rh bo‘yicha musbat murtak eritrotsitlari ona qoniga o‘tadi, antitelalarni hosil qiladi. Bu antitelalar esa, murtakning eritrotsitlarining erishiga olib keladi va homila kasallanadi. Bu hol 13 % nikohda uchraydi. Bunday nikohdan tug‘ilgan birinchi bola sog‘lom bo‘lishi, keyingi homilalarning tug‘ilishini xavf ostiga qo‘yadi. Buning sababi shundaki, har bir homiladorlikda ona qonida antitelalar ko‘payib boradi va natijada ona qoni bilan homila orasida antogonizm yuzaga keladi. Tug‘ilgan bolani saqlab qolish uchun, tezda bolaga qon qo‘yiladi.

ABO tizimda antitelalar odamda tabiiy holda bo‘ladi. Rh tizimda esa antitelalar immun reaksiyasi natijasida hosil bo‘ladi. Rh ning antigenlari birinchi marta Rhesus makkaka maymunlariga qon quyish vaqtida 1940-yilda aniqlangan. Maymunlarga qon quyish vaqtida antigenlarga qarshi antitelalar hosil bo‘lganligi kuzatilgan.

Qon genetikasi to‘g‘risida bilimlarning to‘plami kelajakda bir qator muammolarni, jumladan homila va chaqaloqning otasi kim ekanligini aniqlash imkoniyatini beradi.

18-masala. a) I qon guruhiga ega bo‘lgan ayol gomozigotali II qon guruhiga ega bo‘lgan erkak bilan turmush qurgan. Ularning oilasida farzand tug‘ilgan. Bu farzand qaysiqon guruhiga va qanday genotipga ega.

b) I qon guruhiga ega ayol geterozigotali III qon guruhiga ega erkakka turmushga chiqqan. Ularning farzandlari qaysi qon guruhiga ega bo‘ladilar.

v) Ona I^A geni bo‘yicha gomozigota, ota esa I^B geni bo‘yicha gomozigota. Ularning farzandlari qaysi qon guruhiga ega bo‘ladilar?

g) Agarda bolaning ota-onalari II va III guruhlariga ega bo'lsalar, ularning o'zlari qaysi qon guruhiga ega bo'ladilar?

d) I qon guruhli ayol IV qon guruhiga ega bo'lgan erkak bilan turmush qurgan. Ularning farzandlari ota-ona qon guruhlariga ega bo'ladilarmi?

e) Geterozigotali II qon guruhiga ega ayol I qon guruhli erkakka turmushga chiqqan. Ularning farzandlari qaysi qon guruhlariga ega bo'ladilar?

j) Er va ayol geterozigotali bo'lib II qon guruhiga egadirlar. Ularning oilasida I, II, III va IV qon guruhli farzandlarning tug'ilish ehtimolligi qanday?

z) Ota-onalari III qon guruhi bo'yicha geterozigota hisoblanadilar. Ularning oilasida xuddi shunday qon guruhli farzandning tug'ilish ehtimolligi qanday?

i) Bolaning qon guruhi I, onaniki - II, otaniki esa - I. Onaning qon guruhi bo'yicha genotipini aniqlang.

19-masala. Bolaning qon guruhi I, onaniki-II, otaniki esa -III. Ota-ona genotiplarini aniqlang.

20-masala. Onaning qon guruhi II, otaniki esa III. Bolaning qon guruhi- IV. Ota onaning qon guruhi bo'yicha genotiplarini aniqlang.

21-masala. Onaning qon guruhi II, bolaniki III. Otaning qon guruhi noma'lum. Bolaga kimning (ota yoki onaning) qonini quyish mumkin? Otaning qon guruhi aniqlanmasdan turib, uning qonini bolaga quyish mumkinmi?

22-masala. Ota-onasi III qon guruhiga ega bo'lgan I guruhli qiz, ota va onasi II qon guruhiga ega bo'lgan I qon guruhli yigitga turmushga chiqqan. Bu oilada qanday qon guruhidagi farzandlar tug'iladi?

23-masala. Tuqruqxonada ikkita chaqaloqni almashtirib qo'yishgan. Ulardan birining ota-onasi I qon guruhlariga, ikkinchisining ota-onasi- II va IV qon guruhlariga ega bo'lganlar. Bolalarning qon guruhi tekshirilganda, ulardan birining qon guruhi I, ikkinchisining esa II guruh bo'lgan. Bolalarning qaysi ota-onaga tegishli ekanligini aniqlang.

24-masala.* Bolaning qon guruhi AB. Bolaga nisbatan ota-onalik huquqiga ikki juft ota-ona da'vogarlik qilmoqda. Birinchi juftlikda ota A qon guruhiga, ona-B qon

guruhiga ega. Ikkinchi juftlikda onaning qon guruhi AB, otaniki – O. Qaysi juftlikning da'vosi qonuniy hisoblanadi.

Masalaning yechilishi.

Belgi	Gen
IV qon guruhi	AB
II qon guruhi	AA yoki AO
III qon guruhi	BB yoki BO
I qon guruhi	OO

Birinchi juftlikdagi ota onaning davosi qonuniy bo'lishligi uchun ular AA va BB qon guruhlari ega bo'lishlari kerak. U holda:

P.	♀ AA II qon guruhi	x	♂ BB III qon guruhi
g.	A		B
F ₁	AB IV qon guruhi		

Ikkinchi juftlikdagi ota-onalarining qon guruhlari ma'lum, ya'ni AB va OO.

P.	♀ AB II qon guruhi	x	♂ OO III qon guruhi
g.	A, B		O
F ₁	AO II qon guruhi		BO III qon guruhi

Ikki juft ota ona oilasida IV qon guruhli farzand tug'ilmaydi. Farzandlari II va III qon guruhlari ega.

Binobarin IV qon guruhiga (AB) ega bo'lgan bolaning ota-onalari birinchi juftlikdagi ota-onalar hisoblanadi.

25-masala. Ota-onasi II qon guruhiga ega bo'lgan qoni I guruh bo'lgan qiz, onasi II guruh, otasi III guruh qonga ega bo'lgan qoni IV guruh bo'lgan yigitga turmushga chiqqan. Bu oilada qanday qon guruhlari ega bo'lgan farzandlar tug'iladi?

4. Diduragaylarda odam belgilarining irsiylanishi

26-masala*. Odamlarda qora soch malla soch ustidan, yuzdagi sepkillilik yuzdagi sepkilsizlik ustidan to'liq dominantlik qiladi.

Qora sochli, sepkil yuzli erkak xuddi shunday fenotipli ayol bilan turmush qurgan. Bu oilada qora sochli, sepkilsiz o'g'il va malla sochli, sepkil yuzli qiz tug'ilgan. Ota-ona genotipini aniqlang.

Masalaning yechilishi.

Belgi	Gen
Qora soch	<i>A</i>
Malla soch	<i>a</i>
Sepkilning bo'lishi	<i>B</i>
Sepkilning yo'qligi	<i>b</i>

Erkak va ayolning har ikkalasi dominant belgilarga ega bo'lganligi sababli, ularning har biri o'z genotipida har ikki belgining bittadan dominant allellariga albatta ega bo'ladilar. Ikkinchi allel noma'lum bo'lganligi sababli chiziqcha qo'yamiz va ota-ona genotiplarini yozamiz.

P.	♀ <i>A_B_</i> qora soch sepkil yuz	x	♂ <i>A_B_</i> qora soch sepkil yuz
F ₁	♂ qora soch sepkilsiz		♀ malla soch sepkil yuzli

Oilada tug'ilgan o'g'ilning sepkilsiz bo'lishi, uning genotipida albatta bu belgi bo'yicha ikkita retsessiv allel (*bb*) bo'lishligidan dalolat beradi. O'g'il retsessiv allellarining birini onadan, ikkinchisini otadan olgan. Binobarin, har ikki ota-ona *B* geni bo'yicha geterozigota bo'lishlari kerak.

Xuddi shunday analogik holat soch belgisiga ham aloqador. Avlodda malla sochli qiz bolaning tug'ilishi, ota-onalarning bu belgi bo'yicha ham geterozigota ekanligidan darak beradi.

Shunday qilib, ota-ona genotiplarini quyidagicha yozamiz.

P . ♀	<i>AaBb</i> qora soch sepkil yuz	x	♂	<i>AaBb</i> qora soch sepkil yuz																
g.	<i>AB</i> <i>Ab</i> <i>aB</i> <i>ab</i>			<i>AB</i> <i>Ab</i> <i>aB</i> <i>ab</i>																
F ₂	<table style="border-collapse: collapse; width: 100%;"> <tr> <td style="width: 15%;"><i>AABB</i> -1</td> <td rowspan="4" style="font-size: 3em; vertical-align: middle;">}</td> <td rowspan="4" style="vertical-align: middle;"><i>A_B_</i> -9 qora soch, sepkil yuz</td> </tr> <tr> <td><i>AABb</i> -2</td> </tr> <tr> <td><i>AaBB</i> -2</td> </tr> <tr> <td><i>AaBb</i> -4</td> </tr> <tr> <td><i>AAbb</i> -1</td> <td rowspan="2" style="font-size: 3em; vertical-align: middle;">}</td> <td rowspan="2" style="vertical-align: middle;"><i>A_bb</i> -3 qora soch, sepkilsiz</td> </tr> <tr> <td><i>Aabb</i> -2</td> </tr> <tr> <td><i>aaBB</i> -1</td> <td rowspan="2" style="font-size: 3em; vertical-align: middle;">}</td> <td rowspan="2" style="vertical-align: middle;"><i>aaB_</i> -3 malla soch, sepkil yuz</td> </tr> <tr> <td><i>aaBb</i> -2</td> </tr> <tr> <td><i>aabb</i> -1</td> <td style="font-size: 3em; vertical-align: middle;">}</td> <td style="vertical-align: middle;"><i>aabb</i> -1 malla soch, sepkilsiz.</td> </tr> </table>	<i>AABB</i> -1	}	<i>A_B_</i> -9 qora soch, sepkil yuz	<i>AABb</i> -2	<i>AaBB</i> -2	<i>AaBb</i> -4	<i>AAbb</i> -1	}	<i>A_bb</i> -3 qora soch, sepkilsiz	<i>Aabb</i> -2	<i>aaBB</i> -1	}	<i>aaB_</i> -3 malla soch, sepkil yuz	<i>aaBb</i> -2	<i>aabb</i> -1	}	<i>aabb</i> -1 malla soch, sepkilsiz.		
<i>AABB</i> -1	}	<i>A_B_</i> -9 qora soch, sepkil yuz																		
<i>AABb</i> -2																				
<i>AaBB</i> -2																				
<i>AaBb</i> -4																				
<i>AAbb</i> -1	}	<i>A_bb</i> -3 qora soch, sepkilsiz																		
<i>Aabb</i> -2																				
<i>aaBB</i> -1	}	<i>aaB_</i> -3 malla soch, sepkil yuz																		
<i>aaBb</i> -2																				
<i>aabb</i> -1	}	<i>aabb</i> -1 malla soch, sepkilsiz.																		

27- masala. Odamlarda jigarrang ko‘z havorang ko‘z ustidan, o‘naqaylik chapaqaylik ustidan to‘liq dominantlik qiladi.

Jigarrang ko‘zli o‘naqay erkak havorang ko‘zli o‘naqay ayol bilan turmush qurgan. Bu oilada tug‘ilgan birinchi farzand havorang ko‘zli chapaqay bo‘lgan. Bu oilada keyinga dunyoga keladigan farzandlar qanday belgilarga ega bo‘ladilar.

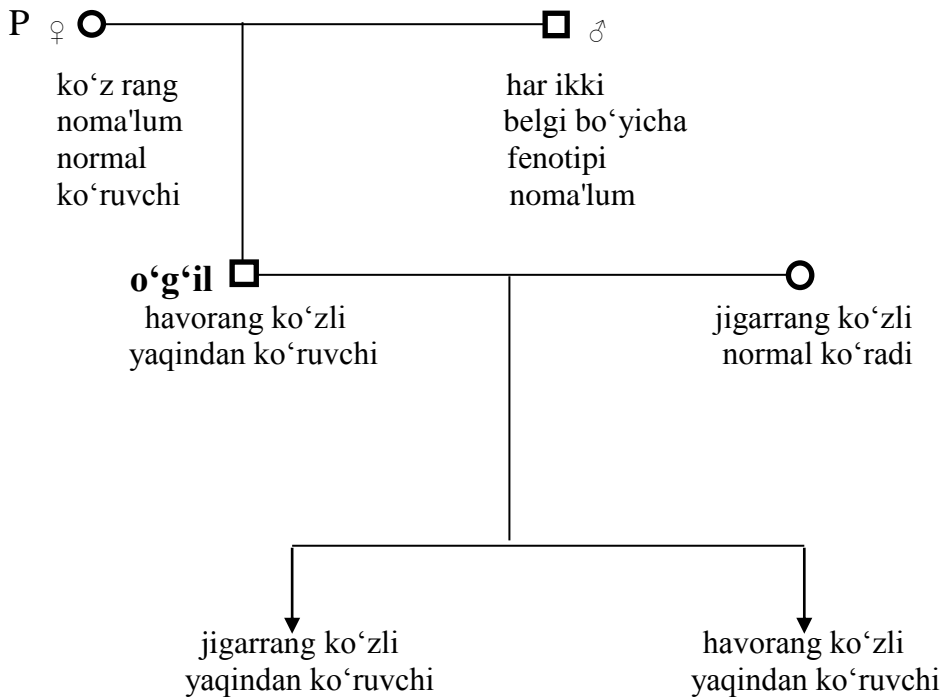
28-masala*. Odamlarda jigarrang ko‘z havorang ko‘z ustidan, yaqindan ko‘rishlik normal ko‘rishlik ustidan dominantlik qiladi.

Onasi normal ko‘radigan, o‘zi esa havorang ko‘zli yaqindan ko‘ruvchi erkak jigarrang ko‘zli, normal ko‘radigan ayol bilan turmush qurgan. Bu oilada tug‘ilgan birinchi farzand - jigarrang ko‘zli, yaqindan ko‘ruvchi; ikkinchisi esa - havorang ko‘zli, yaqindan ko‘ruvchi bo‘lgan. Ota-ona va bolalarning genotiplarini aniqlang.

Masalaning yechilishi.

Belgi	Gen
jigarrang ko‘z	<i>A</i>
havorang ko‘z	<i>a</i>
yaqindan ko‘rish	<i>B</i>
normal ko‘rish	<i>b</i>

Avval masalada keltirilgan shaxslarning shajarasini tuzib olamiz.



O'g'il ota-onalarning ko'z rangi haqida ma'lumotlar yo'q ekan, u holda o'g'il ko'z rangidan foydalanib ota-onaning ko'z rangi bo'yicha fenotiplarini aniqlaymiz.

O'g'il ko'z rangi bo'yicha retsessiv gomozigotali (aa) genotipga ega. O'g'il retsessiv allellarning birini onadan ikkinchisini otadan olgan. Demak, ota-onaning bu belgi bo'yicha genotiplarida retsessiv a allel bor. Masalaning yechilishini murakkablashtirmaslik maqsadida ko'z rangiga aloqador ikkinchi allelni ham retsessiv a deb qabul qilaylik. U holda ota-onalarning ko'z rangi bo'yicha genotiplari – aa bo'ladi. Ota-onalarning ikkinchi belgisi-ko'rish holatiga keladigan bo'lsak, u vaqtda ona normal ko'rish qobiliyatiga ega. Normal ko'rish yaqindan ko'rishga nisbatan retsessiv hisoblanadi, shu sababli onaning bu belgi bo'yicha genotipini – bb belgilaymiz. O'g'ilning yaqindan ko'rishligini inobatga olsak, u holda otasi ikkinchi belgi bo'yicha dominant gomozigota hisoblanadi.

Shunday qilib, ota-onalarning har ikki belgi bo'yicha genotiplarini belgilaymiz.

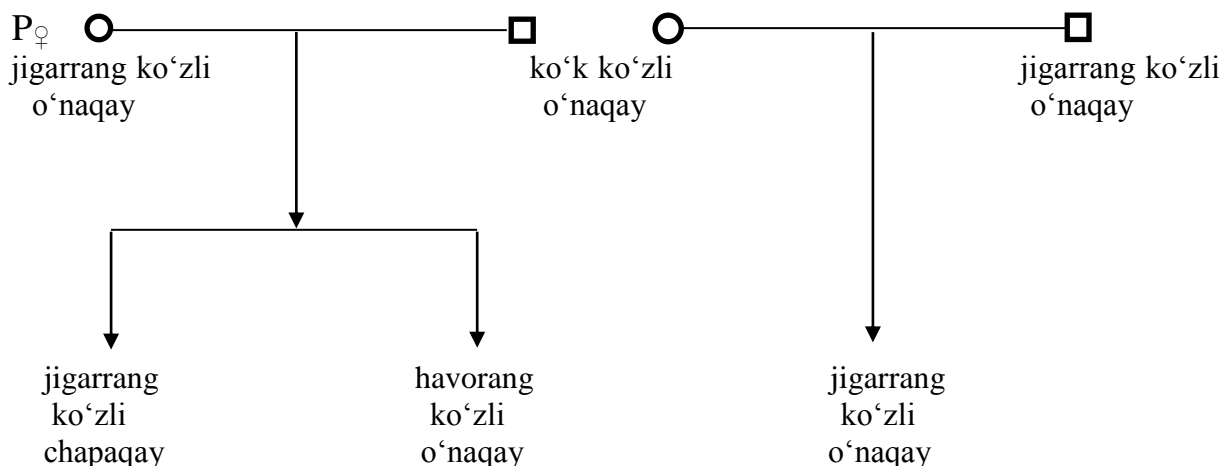
P . ♀ $aabb$ havorang ko'zli normal ko'ruvchi

x

♂ $aaBB$ havorang ko'zli yaqindan ko'ruvchi

g. ab aB

F₁ $aaBb$ xavorang ko'zli, yaqindan ko'ruvchi



Erkakning birinchi ayol bilan turmush qurishidan ko'k ko'zli farzandning tug'ilishi, birinchi ayolning ko'z rangi bo'yicha geterozigota ekanligidan darak beradi. har ikki ota-ona ikkinchi belgi bo'yicha o'naqay bo'lib ulardan tug'ilgan farzandning chapaqay bo'lishligi, har ikki ota-ona ikkinchi belgi bo'yicha geterozigota ekanligini ko'rsatadi. Shunday qilib, erkak va uning birinchi ayolining genotipini belgilaymiz.

P .	♀ <i>AaBb</i> jigarrang ko'zli o'naqay	x	♂ <i>aaBb</i> ko'k ko'zli o'naqay
g.	<i>AB</i> <i>Ab</i> <i>aB</i> <i>ab</i>		<i>aB</i> <i>ab</i>
F ₁	<i>AaBB</i> - jigarrang ko'zli, o'naqay <i>AaBb</i> - jigarrang ko'zli, o'naqay <i>aaBB</i> - ko'k ko'zli, o'naqay <i>aaBb</i> - ko'k ko'zli, o'naqay. <i>AaBb</i> - jigarrang ko'zli, o'naqay <i>Aabb</i> - jigarrang ko'zli, chapaqay <i>aaBb</i> - ko'k ko'zli, o'naqay <i>aabb</i> - ko'k ko'zli, chapaqay		

Erkakning ikkinchi bor turmush qurishidan tug'ilgan bolalar fenotiplarining bir xil bo'lishligi erkak ikkinchi ayolining har ikki belgi bo'yicha dominant gomozigota ekanligidan dalolat beradi.

P .	♀ <i>AABB</i> jigarrang ko'zli o'naqay	x	♂ <i>aaBb</i> ko'k ko'zli o'naqay
g.	<i>AB</i>		<i>aB</i> <i>ab</i>

F₁ *AaBB*- jigarrang ko'zli, o'naqay
 AaBb- jigarrang ko'zli, o'naqay

32-masala. Sud-medicsina eksperi oldiga bir oiladagi farzndning haqiqiy shu oilaning farzandimi yoki boqib olingan farzand ekanligini isbotlash masalasi qo'yilgan. Oilada har uchchala shaxsning qonini tahlil qilish quyidagi natijani bergan: ayolning qoni rezus-faktor musbat va IV qon guruh, erkakniki - rezus-faktor manfiy va I qon guruhi, bolaniki- rezus-faktori musbat va I qon guruhi.

Ekspert qanday xulosa berishi va bu xulosa nimaga asoslangan bo'lishi kerak.

33-masala*. Och-malla va tekis sochli ayol qora rangli, jingalak sochli erkakka turmushga chiqqan. Agarda ularning oilasida 4 ta qora rangli, to'liqsimon sochli bolalar tug'ilgan bo'lsa, ota-ona va bolalarning genotiplarini aniqlang (2-jadvalga qarang).

Masalaning yechilishi.

Oilada tug'ilgan farzandlarning tana rangiga ko'ra qora rang och-malla ustidan to'liq, jingalak soch tekis soch ustidan to'liqsiz dominantlik qiladi.

Belgi	Gen
Qora rang	<i>Q</i>
Och-malla rang	<i>q</i>
Jingalak soch	<i>J</i>
Tekis soch	<i>j</i>

Ayol har ikki belgi bo'yicha retsessiv gomozigota, shu sababli uning genotipi *qq* va *jj* bo'ladi. Erkakning genotipi esa *QQ* va *JJ* bo'ladi.

P .	♀ <i>qqjj</i> och-malla, tekis soch	x	♂ <i>QQJJ</i> qora jingalak soch
g.	<i>qj</i>		<i>QJ</i>
F ₁	<i>QqJj</i> qora rangli, to'liqsimon sochli		

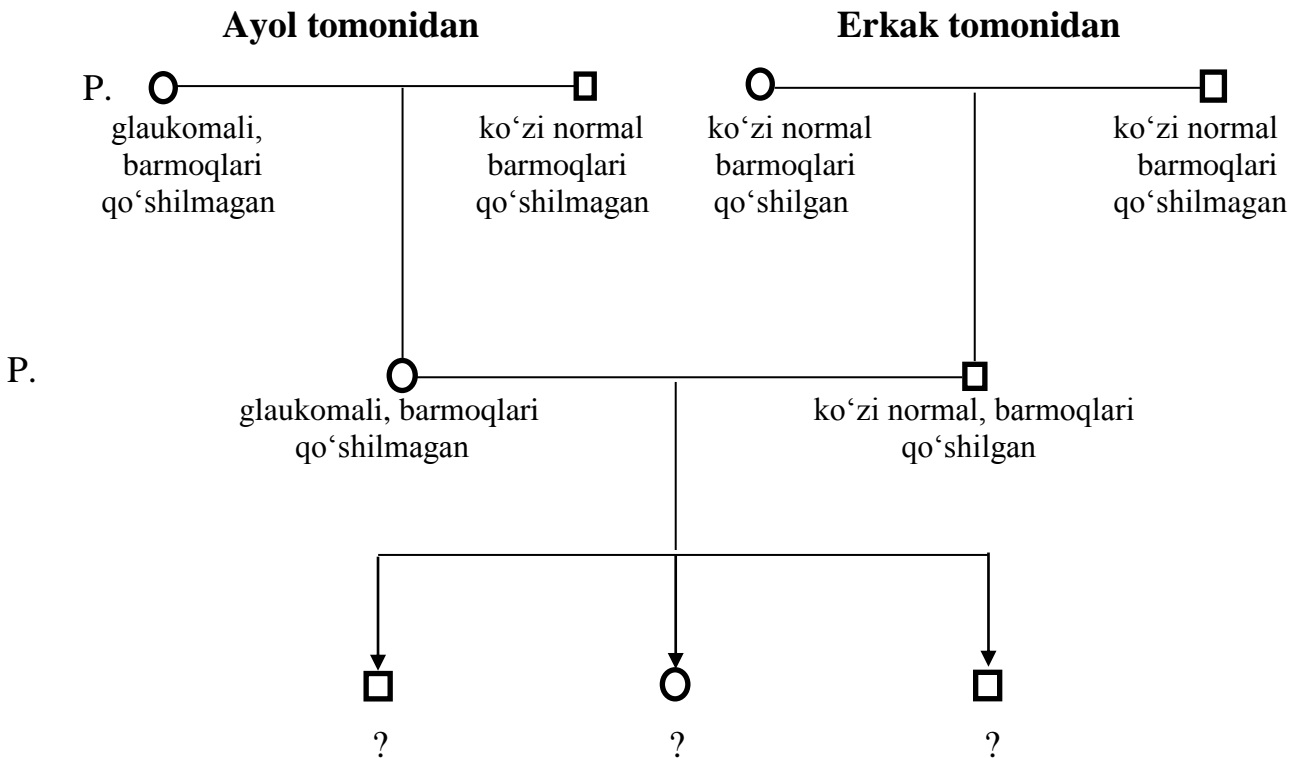
34-masala.* Odamda sindaktilya (barmoqlarning qo'shilganligi) va glaukoma (ko'z ichi suyuqligi chuqishining buzilishi oqibatidako'rish qobilyatining yo'qolishi) har xil xromosomalarda joylashgan autosomali-dominant genlar tomanida boshqariladi. Glaukoma kasalligi bo'lgan ayol barmoqlari qo'shilgan erkakka

turmushga chiqqan. Ayolning onasi va uning ko'pgina qarindoshlarida glaukoma kuzatilgan, otasi sog'lom bo'lgan. Erkakning onasida sindaktiliya bo'lgan, ota tomondan barcha qarindoshlar sog'lom bo'lgan. Bir vaqtning o'zida har ikki kasallik bilan tug'iladigan bolaning yoki shu anomaliyalarning biri bilan tug'iladigan bolaning ehtimolligi qanday?

Masalaning yechilishi:

Belgi	gen
Sindaktiliya	<i>S</i>
Barmoqlarning qo'shilmaganligi	<i>s</i>
Glaukoma	<i>G</i>
Sog'lom ko'z	<i>g</i>

Dastlab masalada keltirilgan shaxslarning shajarasini tuzib olamiz.



Ayol tomondan			Erkak tomondan		
P. ♀ $GGss$ glaukomali, barmoqlari qo'shilmagan g. Gs F ₁ : ♀ $Ggss$ glaukomali, barmoqlari qo'shilmagan	x	♂ $ggss$ ko'zi normal, barmoqlari qo'shilgan gs	x	P. ♀ $ggSS$ ko'zi normal, sindaktiliya qo'shilmagan g: gS ♂ $ggSs$ ko'zi normal, sindaktiliya	♂ $ggSS$ ko'zi normal, barmoqlari qo'shilmagan gs
P. ♀ $Ggss$ glaukomali, barmoqlari qo'shilmagan g. $Gs,$ gs F ₂ : $GgSs$ -glaukomali, sindaktiliya $Ggss$ - glaukomali, barmoqlari qo'shilmagan $ggSs$ - ko'zi normal, sindaktiliya $ggss$ - har ikki anomaliyasiz, sog'lom				♂ $ggSs$ ko'zi normal, sindaktiliya gS gs	

Tug'iladigan farzandlarning 1/4 qismi har ikki anomaliyaga ega bo'ladi.

Tug'iladigan farzandlarning 1/2 qismi anomaliyaning bir turiga ega bo'ladi.

Tug'iladigan farzandlarning 1/4 qismi har ikki kasallikka nisbatan sog'lom bo'ladi.

35-masala.* Ma'lumki odamlarda qonning 4 ta guruhleri mavjud: O (I), A (II), B (III), AB (IV). Bular genining uch tipdagi allellari- I^A , I^B , i^o tomonidan boshhariladi. Rezus faktor – monogen yo'l bilan nasldan-naslga o'tadigan ya'ni bir juft dominant (Rh^+) va retsessiv (rh^-) allelga bog'liq bo'lgan qon xususiyati.

a) III qon guruhli rezus-faktor geterozigota bo'lgan erkak qon guruhi II qon guruhli rezus-faktor geterozigotali bo'lgan ayol bilan turmush qurgan. Oliada rezus-faktor geterozigota musbat, III qon guruhli va rezus-faktori manfiy, VI qon guruhli farzandlar dunyoga kelgan. Ota-ona va avlodlar genotipini aniqlang.

Kelgusida bu oilada yana qanday qon guruhli va rezus-faktorli bolalar dunyoga keladi?

b) IV qon guruhli rezus-faktori manfiy bo'lgan erkak qon guruhi III va rezus-faktori musbat bo'lgan ayol bilan turmush qurgan. Ayolning otasining qoni I guruh va rezus-faktori manfiy bo'lgan. Oliada ikkita bola bo'lgan: birinchi bolaning qon guruhi III, rezus-faktori manfiy, ikkinchi bolaniki esa – I qon guruh, rezus-faktori

musbat. Sud meditsina ekspertizasi bolalarning birini nikohsiz tug'ilganligini aniqladi. Ikki juft allelning qaysi biri bo'yicha otalik huquqi bekor qilinadi?

v) Ota II qon guruhi va musbat rezus-faktoriga, ona IV qon guruhi va manfiy rezus-faktorga ega. (ota-onalardan birining otasi I qon guruhi va manfiy rezus-faktorga ega). Bu oilada qanday qon guruhli va rezus-faktorli bolalar dunyoga keladi?

g) O'g'il kimning qon guruhiga ega bo'ladi, agarda ona I qon guruhli va manfiy rezus-faktorli, ota III qon guruhli va musbat rezus-faktorga ega bo'lsalar. Ota har ikki belgi bo'yicha geterozigotali.

Masalaning yechilishiga o'tishdan oldin odam qonida rezus-faktor antigeni haqida to'xtalib o'tamiz. Rezus-faktor - odam va Hindiston, Janubi-Sahrqiy Osiyoda tarqalgan makaka maymunlari qonining eritrotsitlarida bo'ladigan antigen. Rezus-faktor bor yoki yo'qligiga qarab rezus musbat (Rh^+ odamlarning 85%) va rezus manfiy (Rh^- odamlarning 15%) organizmlarda ajratiladi. Rezus-faktorning qon quyishda ahamiyati katta. Rezus manfiyli odamlarga rezus musbatli odamlarning qoni quyilsa yoki rezus-manfiy ayolning homilasi rezus musbatli bo'lsa, immun kasallik (chaqaloqlarning gemolitik kasalligi va boshqalar) vujudga kelishi mumkin. Bunday holatarni aniqlash va davolash hozir yaxshi yo'lga qo'yilgan. Tug'ruq vaqtida, shuningdek, qon quyishda qon guruhi kabi, rezus-faktor ham hisobga olinishi shart.

Masalaning yechilishi.

Belgi	gen
Rezus-faktor musbat- Rh^+	D
Rezus-faktor manfiy- Rh^-	d
II qon guruhi	AO
III qon guruhi	BB

a) P.	♀ Dd AO	x	♂ Dd BB
	Rezus-faktor geterozigota		Rezus-faktor geterozigota
	II qon guruhi		III qon guruhi
g:	DA		DB
	DO		dB
	dA		
	dO		

F₁: *DD AB*- rezus-faktori musbat, IV qon guruh
DD BO- rezus-faktori musbat, III qon guruh
Dd AB - rezus-faktor geterozigota musbat, IV qon guruh
Dd BO - rezus-faktor geterozigota musbat, III qon guruh
Dd AB - rezus-faktor geterozigota musbat, IV qon guruh
Dd BO - rezus-faktor geterozigota musbat, III qon guruh
dd AB - rezus-faktori manfiy, IV qon guruh
dd BO - rezus-faktori manfiy, III qon guruh

b) Dastlab ayolning ota-onasining rezus-faktori va qon guruhlarini belgilaymiz.

P. ♀ Rezus faktor- ? x ♂ Rezus-faktori manfiy
qon guruhi-? I qon guruhi

F₁ qizi rezus-faktori musbat,
qon guruhi- III

Qizning dalillariga asoslangan holda uning ota-onasining har ikki belgi bo'yicha genotiplarini yozamiz.

P. ♀ *DD BB* x ♂ *dd OO*
Rezus-faktori musbat, Rezus-faktori manfiy
III qon guruhi I qon guruhi

F₁: qiz: ♀ *DdBO*
Rezus-faktori musbat,
III qon guruhi

P. ♀ *DdBO* x ♂ *ddAB*
Rezus-faktori musbat, Rezus-faktori manfiy,
III qon guruhi IV qon guruh

g. *DB* *dA*
DO *dB*
dB
dO

F₂ *Dd AB*- rezus-faktori musbat, IV qon guruhi
Dd BB- rezus-faktori musbat, III qon guruhi
Dd AO- rezus-faktori musbat, II qon guruhi
Dd BO- rezus-faktori musbat, III qon guruhi
dd AB - rezus-faktori manfiy, IV qon guruhi
dd BB - rezus-faktori manfiy, III qon guruhi
dd AO -rezus-faktori manfiy, II qon guruhi
dd BO -rezus-faktori manfiy, III qon guruhi

Sud-medsina ekspertizasi dalillariga birinchi bola (qon guruhi III, rezus-faktori manfiy) ning belgilari to'g'ri keladi.

F₂: *Dd* AA-rezus-faktori musbat, II qon guruhi
Dd AO-ezus-faktori musbat, II qon guruhi
dd AA -rezus-faktori manfiy, II qon guruhi
*dd*AO -rezus-faktori manfiy, II qon guruhi
*Dd*AB -rezus-faktori musbat, IV qon guruhi
Dd BO -rezus-faktori musbat, III qon guruhi
*dd*AB - rezus-faktori manfiy, IV qon guruhi
dd BO -rezus-faktori manfiy, III qon guruhi

g) P. ♀	<i>dd</i> OO Rezus-faktori manfiy, I qon guruhi	x	♂ <i>Dd</i> BO Rezus-faktori musbat, III qon guruhi
g:	<i>d</i> O		<i>DB</i> <i>DO</i> <i>dB</i> <i>dO</i>

F₁: *Dd* BO -rezus-faktori musbat, III qon guruhi
Dd OO -rezus-faktori musbat, I qon guruhi
dd BO -rezus-faktori manfiy, III qon guruhi
dd OO -rezus-faktori manfiy, I qon guruhi

Agarda bola (o'g'il)ning genotipi *Dd*BO bo'lsa otasining qon guruhiga, agarda *dd*OO genotipga ega bo'lsa onaning qon guruhiga ega bo'ladi.

36-masala. Odamlarda kar-soqovlik autosom retsessiv belgi sifatida, podagra-dominant belgi sifatida nasldan naslga o'tadi. Har ikki belgini rivojlantiruvchi genlar har xil xromosomalarda joylashgan.

Ona-kar-soqov, podagra kasaliga nisbatan sog'lom, ota-normal eshitadi va nutqqa ega ammo podagra kasali bilan og'riydi. Ularning oilasida kar-soqov va podagra moyilligi bo'lgan farzandning tug'ilish ehtimolligini aniqlang?

37-masala. O'roqsimon qon anemiya va talassemiya kasalliklari to'liqsiz dominantlik holatda irsiylanadilar. Bu kasalliklarni rivojlantiruvchi genlar birikkan emas, autosoma xromosomalarda joylashgan. Har ikki kasallik geterozigota holatlarda rosmana ifodalangan holda namoyon bo'lmaydilar. Har qanday holatlarda talassemiya yoki o'roqsimon qon anemiya genini o'zida tashuvchi individ bezgak kasaliga chidamli bo'ladilar. Qo'sh geterozigotalarda mikrorepanotsitar anemiya (V.P. Efrogimson, 1968) rivojlanadi. O'roqsimon qon anemiya yoki talassemiya bo'yicha gomozigotali individlar aksariyat hollarda yoshligida o'lib ketadi.

Ota-onalardan biri o'roqsimon qon anemiya bo'yicha geterozigota, talassemiya bo'yicha normal, ikkinchisi esa – talassemiya bo'yicha geterozigota, o'roqsimon anemiya bo'yicha normal bo'lgan oilada sog'lom farzandlarning tug'ilish ehtimolligini aniqlang.

5. Poliduragaylarda odam belgilarining irsiylanishi

38-masala.* Odamlarda jigarrang ko'z havorang ko'z ustidan, o'naqaylik chapaqaylik ustidan to'liq dominantlik qiladi.

Onasi jigarrang ko'zli, o'naqay, II qon guruhli; otasi – jigarrang ko'zli, o'naqay va III qon guruhi bo'yicha gomozigotali. Bu oilada jigarrang ko'zli, chapaqay va II qon guruhli bolaning tug'ilish ehtimoligi qanday? Javobni izohlang.

Masalaning yechilishi:

Belgi	Gen
Jigarrang ko'z	<i>K</i>
Havorang ko'z	<i>k</i>
O'naqaylik	<i>C</i>
Chapaqaylik	<i>c</i>

Masala shartiga ko'ra, oilada jigarrang ko'zli bolaning tug'ilishi ota-onalar ko'z rangi bo'yicha dominant gomozigotali deb aytishga imkon beradi. Bolaning chapaqay bo'lib tug'ilish ehtimoligi esa ota-ona qo'l bilan ishlash layoqati bo'yicha geterozigota deb tahlil qilishga imkon beradi. Yuqoridagilarga asoslanib turib ota-onaning dastlabki ikki belgi bo'yicha genotiplari quyidagicha: onaning genotipi: *KKCc*, otaning genotipi *KKCc*.

Oiladagi uchala shaxsning qon tahlili ularning qon guruhi bo'yicha genotiplarini quyidagicha belgilash imkonini beradi. Ota III qon guruhiga ega va genotipi – BB. Ona va bolaning qon guruhlari II. Agarda onaning genotipi AA yoki AO bo'lgan taqdirda ham II qon guruhli bola tug'ilmaydi. Uchchala shaxsning genotiplari:

Ona: *KKCcAA* yoki *KKCcAO*;

Ota: *KKCcBB*

P.	♀ <i>KKCcAA</i> jigarrang ko'zli, o'naqay, II qon guruhli	x	♂ <i>KKCcBB</i> jigarrang ko'zli, o'naqay, III qon guruhli
g.	<i>KCA</i> <i>KcA</i>		<i>KCB</i> <i>KcB</i>
F ₁ :	<i>KKCCAB</i> - jigarrang ko'zli, o'naqay, IV qon guruhli <i>KKCcAB</i> - jigarrang ko'zli, o'naqay, IV qon guruhli <i>KKCcAB</i> - jigarrang ko'zli, o'naqay, IV qon guruhli <i>KKccAB</i> - jigarrang ko'zli, chapaqay, IV qon guruhli		

Tug'iladigan *KKCcAA* - jigarrang ko'zli, chapaqay bola II qon guruhga emas, balki IV qon guruhiga ega bo'ladi.

39-masala. Quyidagilar ma'lum bo'lgan oilada anomaliyaga uchramagan bolalarning tug'ilish ehtimolligini aniqlang. Ona tomondan buvisi olti barmoqli, buvasi yaqindan ko'ruvchi. Boshqa belgilar bo'yicha ular normal. Ona o'z ota-onalaridan har ikki anomaliyani olgan. Ota tomondan buvisining oziq tishlari yo'q, normal ko'radi, 5 barmoqli. Buvasi har uchala belgi bo'yicha normal. Ota o'zidagi anomaliyani onnasidan olgan.

40-masala.* Polidaktiliya, yaqindan ko'rishlik va kichik oziq tishlarining yo'qligi autosomali dominant belgilar sifatida irsiylanadilar. Uchchala belgining genlari har xil xromosomalarda joylashgan.

Har ikki ota-ona uchchala kamchiliklar bilan xarakterlangan holda barcha uch juft genlar bo'yicha geterozigota hisoblanadilar. Bu oilada anomaliyaga ega bo'lmagan farzandlarning tug'ilish ehtimolligi qanday?

Masalaning yechilishi:

Belgi	Gen
Polidaktiliya	<i>P</i>
Normal barmoqlar	<i>p</i>
Yaqindan ko'rishlik	<i>A</i>
Uzoqdan ko'rishlik	<i>a</i>
Kichik oziq tishlarning yo'qligi	<i>B</i>
Kichik oziq tishlarning borligi	<i>b</i>

P. ♀ *PpAaBb* x ♂ *PpAaBb*
 polidaktiliya, yaqindan ko'ruvchi, kichik oziq tishlari yo'q polidaktiliya, yaqindan ko'ruvchi kichik oziq tishlari yo'q

g. *PAB* *PAB*
PAb *PAb*
PaB *PaB*
Pab *Pab*
pAB *pAB*
pAb *pAb*
paB *paB*
pab *pab*

F₁:

t/r	Genotipi	Jami soni	Fenotipi
1.	<i>PPAABB</i> 1	27	Polidaktiliya, yaqindan ko'ruvchi, kichik oziq tishlari yo'q
2.	<i>PPAaBb</i> 4		
3.	<i>PpAABb</i> 4		
4.	<i>PpAaBB</i> 4		
5.	<i>PpAABB</i> 2		
6.	<i>PPAaBB</i> 2		
7.	<i>PPAABb</i> 2		
8.	<i>PpAaBb</i> 8		
9.	<i>PPAabb</i> 1	9	Polidaktiliya, yaqindan ko'ruvchi, kichik oziq tishlari bor
10.	<i>PPAabb</i> 2		
11.	<i>PpAabb</i> 2		
12.	<i>PpAabb</i> 4		
13.	<i>PPaaBB</i> 1	9	Polidaktiliya, uzoqdan ko'ruvchi, kichik oziq tishlari yo'q
14.	<i>PpAaBB</i> 2		
15.	<i>PPaaBb</i> 2		
16.	<i>PpaaBb</i> 4		
17.	<i>ppAABB</i> 1	9	Normal barmoqlar, yaqindan ko'ruvchi, kichik oziq tishlari yo'q
18.	<i>ppAaBB</i> 2		
19.	<i>ppAABb</i> 2		
20.	<i>ppAaBb</i> 4		
21.	<i>PPaabb</i> 1	3	Polidaktiliya, uzoqdan ko'ruvchi, kichik oziq tishlari bor
22.	<i>Ppaabb</i> 2		
23.	<i>ppAAbb</i> 1	3	Normal barmoqlar, yaqindan ko'ruvchi, kichik oziq tishlari bor
24.	<i>ppAabb</i> 2		
25.	<i>ppaaBB</i> 1	3	Normal barmoqlar, uzoqdan ko'ruvchi, kichik oziq tishlari yo'q
26.	<i>ppaaBb</i> 2		
27.	<i>ppaabb</i> 1	1	Normal barmoqlar, uzoqdan ko'ruvchi, kichik oziq tishlari bor

1/64 holatda har uchchala anomaliyaga ega bo'lgan farzand dunyoga kelishi mumkin.

6. Allel bo'lgan genlar o'zaro ta'sirining tiplarida belgilarning irsiylanishi.

41-masala.* Odamlarda karlik har xil xromosomalarda joylashgan turli retsessiv d va e genlar tomonidan boshqariladi. Bu genlarning normal allellari – D va E .

1. Kar erkakning ($ddEE$) kar ayol ($DDee$) bilan turmush qurishidan qanday farzandlar dunyoga keladi?

Masalaning yechilishi:

Belgi	Gen
Karlikning bir turi	dd
Normal eshitish	D
Karlikning ikkinchi turi	ee
Normal eshitish	E
P. ♀ $DDee$ kar	x ♂ $ddEE$ kar
g. De	dE
F ₁	$DdEe$ normal eshitadi.

2. Bir xil irsiy kasallikka ega bo'lgan ota-onalardan qanday farzandlar tug'iladi?

P. ♀ $ddEE$ kar	x	♂ $ddEE$ kar		P. ♀ $DDee$ kar	x	♂ $DDee$ kar
g: dE		dE		g: De		De
F ₁ :		$ddEE$ kar		F ₁ :		$DDee$ kar

42-masala. Normal eshitadigan erkak va kar ayoldan birinchi farzand normal eshitadigan, qolganlari kar bo'lib tug'ilganlar. Ota-ona va bolalarning genotiplarini aniqlang?

43-masala.* 41-masalaning birinchi punktida keltirilgan boshqa-boshqa oilalarda tug'ilgan F_1 o'g'il va qizlar voyaga yetib o'zaro turmush qursalar, bu oilada qanday farzandlar tug'iladi?

P.	$\text{♀ } DdEe$ normal eshitadi	x	$\text{♂ } DdEe$ normal eshitadi													
g:	DE De dE de		DE De dE de													
F ₁ :	<table style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 5px;">$DDEE - 1$</td> <td rowspan="4" style="font-size: 2em; padding: 0 10px;">}</td> <td rowspan="4" style="vertical-align: middle;">9 normal eshitadi</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 5px;">$DDEe - 2$</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 5px;">$DdEE - 2$</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 5px;">$DdEe - 4$</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 5px;">$DDee - 1$</td> <td rowspan="5" style="font-size: 2em; padding: 0 10px;">}</td> <td rowspan="5" style="vertical-align: middle;">7 kar</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 5px;">$ddEE - 1$</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 5px;">$Ddee - 2$</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 5px;">$ddEe - 2$</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 5px;">$ddee - 1$</td> </tr> </table>		$DDEE - 1$	}	9 normal eshitadi	$DDEe - 2$	$DdEE - 2$	$DdEe - 4$	$DDee - 1$	}	7 kar	$ddEE - 1$	$Ddee - 2$	$ddEe - 2$	$ddee - 1$	
$DDEE - 1$	}	9 normal eshitadi														
$DDEe - 2$																
$DdEE - 2$																
$DdEe - 4$																
$DDee - 1$	}	7 kar														
$ddEE - 1$																
$Ddee - 2$																
$ddEe - 2$																
$ddee - 1$																

Nisbat: 9 : 7

44-masala. Ikki kar er-xotindan normal eshitadigan va kar farzandlar tug'ildi. Ota va ona, farzandlar genotipi qanday?

45-masala.* Odamlarda bo'y polimeriya tipida ta'sir ko'rsatuvchi bir necha juft genlar tomonidan boshqariladi. Agarda muhit omillarini hisobga olmagan holda uch juft gen tomonidan boshqariladi (Sh. Auerbax, 1969) deb olinsa, u holda qaysidir bir odam populyatsiyasida eng bo'yi past odamlar barcha retsessiv genlarga ega bo'lib, ularning bo'yi – 150 sm, eng baland bo'yli barcha dominant genlarga ega bo'lib, bo'ylari – 180 sm ga teng bo'lgan.

1. Bo'yning o'sishiga javobgar barcha uch juft genlar bo'yicha geterozigota bo'lgan odamlarning bo'ylarini aniqlang.

2. Past bo'yli ayol bilan o'rta bo'yli erkakka turmushga chiqqan. Ularning oilasida to'rtta farzand tug'ilgan bo'lib, ularning bo'ylari mos ravishda 165 sm, 160 sm, 155 sm va 150 sm bo'lgan. Ota-onalarning genotipi va bo'ylarini aniqlang?

Masalaning yechilishi:

Masala shartiga ko'ra eng past bo'yli odam barcha retsessiv ganlarga (bu yerda uch juft) ega deb ko'rsatilgan. Demak, eng past bo'yli odamlar genotipi $a_1a_1a_2a_2 a_3a_3$

(bo'y 150 sm). Eng baland odamlar barcha dominant allellarga ega, shu sababli ularning genotipi $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ (bo'y 180 sm). Bo'ylar orasidagi farqni aniqlaymiz. $180-150=30\text{sm}$. 30 sm bo'y dominant allellar zimmasiga to'g'ri keladi. Bitta dominant allel necha sm bo'yni o'stirishga javobgarligini topamiz. $30:6=5$ sm. Demak, bitta dominant allel 5 sm bo'y o'shishiga javobgar.

1. Uch juft gen bo'yicha geterozigotali odamlar genotipi - $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$. ularning bo'yini quyidagicha aniqlaymiz: har bir dominant allel 5 sm bo'yga javobgar bo'lsa, $5\text{ sm} \times 3=15\text{ sm}$ hosil bo'ladi. Bu ko'paytma songa barcha retsessiv genlar rivojlantiradigan 150 sm ni qo'shamiz. $150+15=165\text{ sm}$.

2. Past bo'yli ayoning genotipi - $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$.

O'rta bo'yli erkakning genotipi - $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$.

P.	$\text{♀} a_1a_1 a_2a_2 a_3a_3$ 150 sm	x	$\text{♂} A_1a_1A_2a_2 A_3a_3$ 165 sm
g	$a_1a_2a_3$		$A_1A_2A_3$ $A_1A_2a_3$ $A_1a_2A_3,$ $A_1a_2a_3$ $a_1A_2A_3$ $a_1A_2a_3$ $a_1a_2A_3$ $a_1a_2a_3$

- F₁:
- $A_1a_1A_2a_2 A_3a_3$ - 165 sm
 - $A_1a_1A_2a_2a_3a_3$ - 160 sm
 - $A_1a_1a_2a_2A_3a_3$ - 160 sm
 - $a_1a_1A_2a_2A_3a_3$ - 155 sm
 - $A_1a_1a_2a_2a_3a_3$ - 155 sm
 - $a_1a_1A_2a_2a_3a_3$ - 155 sm
 - $a_1a_1a_2a_2A_3a_3$ - 165 sm
 - $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ - 150 sm

46-masala. Bitta oilada bolalarning terisi och jigarrang, bug'doy rang va oq tanli bo'lgan. Ota-onalarning genotiplarini aniqlang?

47-masala.* Odamlarda terining qora rangi uch juft dominant noallel genlar tomonidan, oq rangi esa uch juft retsessiv allellar tomonidan nazorat qilinadi. Bu polimer genlar kumulyativ effektga ega.

Agarda qora rangli Afrika negri yevropalik qizga uylansa, ularning oilasida tug'ildigan bolalar- mulatlarning rangi jigarrang bo'ladi.

Masalaning yechilishi:

P.	♀ $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ oq tanli	x	♂ $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ negr, qora tanli
g.	$a_1a_2a_3$		$A_1A_2A_3$
F ₁ :	$A_1a_1A_2a_2A_3a_3$ mulat, terisi jigarrang		

Mabodo shunday mulat yigit oq tanli qizga uylansa ularning bolalari qanday teri rangiga ega bo'ladilar?

P.	♀ $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ oq tanli	x	♂ $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$ mulat
g.	$a_1a_2a_3$		$A_1A_2A_3,$ $A_1a_2a_3$ $A_1A_2a_3,$ $a_1A_2a_3$ $A_1a_2A_3,$ $a_1a_2A_3$ $a_1A_2A_3,$ $a_1a_2a_3$
F ₁ :	$A_1a_1A_2a_2A_3a_3$ - mulat, terisi jigarrang $A_1a_1A_2a_2a_3a_3$ - terisi och jigarrang $A_1a_1a_2a_2A_3a_3$ - terisi och jigarrang $a_1a_1A_2a_2A_3a_3$ - terisi och jigarrang $A_1a_1a_2a_2a_3a_3$ - terisi bug'doy rang $a_1a_1A_2a_2a_3a_3$ - terisi bug'doy rang $a_1a_1a_2a_2A_3a_3$ - terisi bug'doy rang $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ - terisi oq rang		

Demak, 1/8 qism bola jigarrang; 3/8 qism bola och jigarrang; 3/8 bug'doy rang va 1/8 qism bola oq rangli bo'ladi.

48-masala.* Bombay deb ataladigan fenomen holatning tavsifi quyidagicha: otasi I qon guruhiga, onasi III qon guruhiga ega bo'lgan oilada I qon guruhli qiz tug'ilgan. Bu qiz voyaga yetib II qon guruhiga ega bo'lgan erkakka turmushga chiqqan va bu oilada ikkita qiz tug'ilgan: birinchisi – IV qon guruhiga, ikkinchisi – I qon guruhiga ega bo'lgan. Uchinchi avlodda I qon guruhiga ega bo'lgan onadan IV qon guruhiga ega bo'lgan farzandning tug'ilishi noodatiy hol bo'lib ko'ringan.

Ammo adabiyotda xuddi shunday yana bir necha holatlar qayd etilgan. V.Makkyusikaning (1967) ko'rsatishicha bir qancha genetiklar bu hodisani retsessiv epistaz bilan tushintirishga harakat qiladilar. Retsessiv epistaz gen qon guruhini belgilovchi A va B genlarning faoliyatini to'xtatib qo'yadi. Bunda "hh" retsessiv gomozigotali ingibitor J^A va J^B antigenlar faoliyatiga to'sqinlik qiladi, oqibatda II, III, IV qon guruhlari o'rniga I qon guruhi rivojlanadi.

Buni biz Hh va J geni bo'yicha geterozigotalar (HhJ^AJ^B) bo'lgan shaxslar orasida bo'lgan nikohda kuzatishimiz mumkin.

Masalaning yechilishi:

<p>P. ♀ $Hh J^A J^B$ IV qon gruppasi</p>	x	<p>♂ $Hh J^A J^B$ IV qon gruppasi</p>
<p>g. $H J^A$ $H J^B$ $h J^A$ $h J^B$</p>		<p>$H J^A$ $H J^B$ $h J^A$ $h J^B$</p>
<p>F₁: $HH J^A J^A$ – II qon guruppa $HH J^A J^B$ – IV qon guruppa $Hh J^A J^A$ – II qon guruppa $Hh J^A J^B$ – IV qon guruppa $HH J^A J^B$ – IV qon guruppa $HH J^B J^B$ – III qon guruppa $Hh J^A J^B$ – IV qon guruppa $Hh J^B J^B$ – III qon guruppa</p>		<p>$Hh J^A J^A$ – II qon guruppa $Hh J^A J^B$ – IV qon guruppa $hh J^A J^A$ – I qon guruppa $hh J^A J^B$ – I qon guruppa $Hh J^A J^B$ – IV qon guruppa $Hh J^B J^B$ – III qon guruppa $hh J^A J^B$ – I qon guruppa $hh J^B J^B$ – I qon guruppa</p>

7. Jins bilan birikkan holda belgilarning irsiylanishi

49-masala.* Odamlarda klassik gemofiliya (qon ivimasligi) kasalligi retsessiv gen – *h* tomonidan boshqariladi va bu gen X-xromosomada joylashgan.

Ota –ona sog'lom. Ammo ularning yolg'iz farzandi gemofilik bo'lgan. Ota-onalardan qaysi bir bolaga gemofiliya kasalligining genini bergan?

Masalaning yechilish.

Belgi	Gen
Gemofiliya	<i>h</i>
Sog'lom	<i>H</i>
Kasallik retsessiv X-xromosoda joylashgan.	

Masalani yechishda talabalar shu narsaga e'tibor berishlari kerakki, ota o'zidagi X-xromosomani qiz bo'lasiga o'tkazadi. Onaning X-xromosomasalaridan biri qiziga, ikkinchisi o'g'liga o'tadi. Demak, o'g'il bola o'zidagi X-xromosomani onasidan olgan. Otada yolg'iz X-xromosoma bo'lganli va masalaning shartiga ko'ra, sog'lom bo'lganligi sababli uning genotipini X^HY tarzida yozishimiz mumkin. Ona sog'lom, ammo o'g'il gemofilik bo'lgan taqdirda kasallik geni X-xromosoma orqali o'g'ilga o'tgan. Ona fenotipik sog'lom, ammo gemofiliya kasalligining genini tashuvchi hisoblanadi.

Shularga asoslanib turib ota-ona genotiplarini yozamiz.

P.	♀ X^HX^h	x	♂ X^HY
	sog'lom, ammo gen tashuvchi		sog'lom.
g:	X^H X^h		X^H Y
F ₁ :	X^HX^H , sog'lom	X^HX^h , sog'lom gen tash.	X^HY , sog'lom
			X^hY gemofilik

50-masala. Ukasi gemofilik bo'lgan sog'lom erkak ukasi gemofilik bo'lgan sog'lom ayol bilan turmush qurgan. Bu oilada gemofilik farzandlarning tug'ilish ehtimolligi qanday?

51-masala. Gemofiliya bilan kasallangan erkak sog'lom ayol bilan turmush qurgan. Bu oilada tug'ilgan o'gil va qizlar voyaga yetgach, boshqa sog'lom shaxslar bilan oila quradilar. Nevaralarda kasallik namoyon bo'ladimi, yo'qmi? O'gil va qizlarning oilalarida kasal farzandlarning tug'ilish ehtimolligi qanday?

52-masala. Gemofilik erkak otasi gemofilik bo'lgan sog'lom ayol bilan turmush qurgan. Bu oilada sog'lom farzandlarning dunyoga kelish ehtimolligi qanday?

53 -masala.* Otasi gemofiliya bilan kasallangan qiz sog'lom yigitga turmushga chiqqan. Ular 4 ta farzand ko'rgan:

- a) Farzandlarning nechtasi sog'lom?
- b) Qizlarning nechtasi sog'lom?
- c) Gemofiliya bilan kasalangan o'gil bolalar nechta?

Masalaning yechilishi:

Belgi

Gen

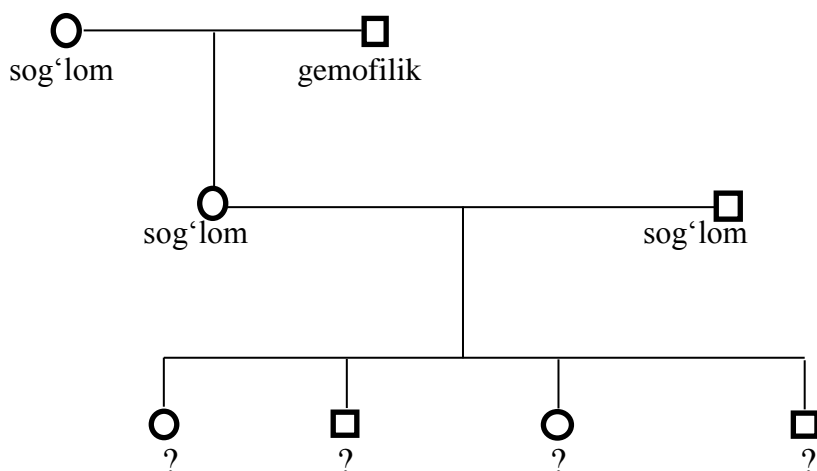
Gemofiliya

h

Sog'lom

H

Avval masalada keltirilgan shaxslarning shajarasini tuzamiz.



Qizning ota-onasi

P. ♀ $X^H X^H$ x ♂ $X^h Y$
 sog'lom gemofilik
 g. X^H X^h, YO
 F₁: $X^H X^h$ $X^H Y$
 sog'lom (tashuv) so'lom

P. ♀ $X^H X^h$ x ♂ $X^H Y$
 sog'lom, (tashuv) sog'lom
 g. X^H, X^h X^H, Y
 F₂: $X^H X^h$ - sog'lom
 $X^H X^h$ - sog'lom (tashuv)
 $X^H Y$ - sog'lom
 $X^h Y$ - gemofilik

- a) Oilada 3 ta farzand so'lom bo'ladi. Ikkitasi haqiqiy sog'lom, uchinchi sog'lom ammo gen tashuvchi.
- b) Qizlarning ikkitasi sog'lom, faqat bittasi gen tashuvchi.
- c) Gemofiliya bilan kasallangan o'g'il bitta

54-masala.* Odamlarda ranglarni (asosan qizil va yashil) ajrata olmaslik (daltonizm) retsessiv d geni orqali, normal ajratish esa uning dominant alleli – D tomonidan boshqariladi. Daltonizm geni X-xromosomada joylashga. Daltonizm ayol

ranglarni normal ajratuvchi erkakka turmushga chiqqan. Ularning farzandlari qanday fenotipga ega bo'ladilar?

Masalaning yechilishi:

Belgi	Gen
Daltonizm	d
Ranglarni normal ajratish	D

Daltonizm geni X-xromosomada joylashgan. Ayol kishi daltonik bo'lishligi uchun har ikki X-xromosomasida retsessiv d geni joylashgan bo'lishi kerak. Erkak kishida X-xromosoma bitta va unda qanday allel joylashishiga qarab yo sog'lom, yoki kasal bo'ladi. Masala shartiga ko'ra u sog'lom, demak uning X-xromosomasida dominant allel joylashgan. Shularni hisobga olib, ota-ona genotiplarini yozamiz.

P.	$\text{♀ } X^d X^d$ daltonik	x	$\text{♂ } X^D Y$ ranglarni normal ajratuvchi
g.	X^d		X^D, Y
F ₁ :	$X^D X^d$, fenotipik sog'lom, ammo gen tashuvchi		$X^d Y$ daltonik

55-masala. Ranglarni normal ajratuvchi ota-onalardan daltonik farzndlar tug'ilgan. Ota-ona va bolaning genotipini aniqlang?

56-masala. Onasi tomonidan buvisi ranglarni normal ajratadi buvisi ranglarni normal ajratadi, buvasi daltonik, otasi ranglarni normal ajratuvchi oilaning o'g'il va qizi qanday genotipga ega bo'ladi?

57-masala. Jinsiy hujayralar hosil bo'lishda onada X-xromosomalarning qutblarga ajralishi ro'y bermagan holatda daltonik ayol bilan ranglarni normal ajratuvchi erkakning turmush qurishidan qanday farzand dunyoga keladi? Bolaning jinsi qanday bo'ladi?

Shu belgi bo'yicha geterozigotali qiz ter bezlari bo'lamagan yigitga turmushga chiqib, 4 ta farzandli bo'lgan. Farzandlarning terisida ter bezlari bo'lmadimi? Qizlarning nechtasi mazkur belgi bo'yicha geterozigota hisoblanadi?

58-masala. Odam terisida ter bezlarining bo'lmasligi retsessiv, uning bo'lishligi dominant belgi hisoblanadi. Bu belgilarning genlari X-xromosomada joylashgan.

59-masala. Ota va o'g'il gemofilik, ona esa sog'lom. Og'il kasallikni otadan olgan deb aytish mumkinmi?

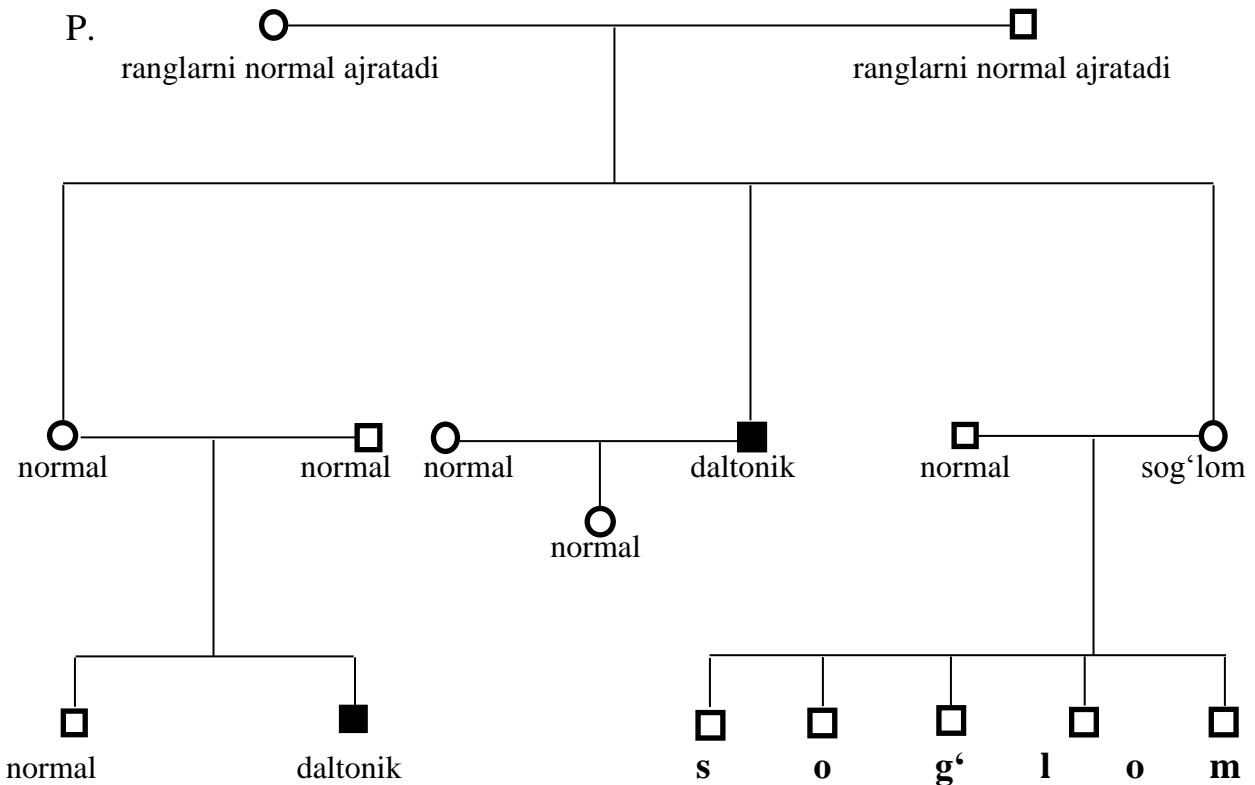
60-masala. Otasi havorang ko'zli va daltonik bo'lgan ayol jigarrang ko'zli va ranglarni normal ajratuvchi erkak bilan turmush qurgan. Kelgusida bu oilada qanday avlodlarni kutish mumkin, agarda ko'z rangi dominant autosomali belgi sifatida va daltonizm retsessiv belgi va X-xromosoma bilan bitikkan bo'lsa?

61-masala.* Ranglarni normal ajratuvchi ota-onaning o'g'li daltonik, o'g'ilning qizi ranglarni normal ajratadi; katta qizi ranglarni normal ajratadi, uning ranglarni normal ajratuvchi va ajrata olmaydigan ikkita o'g'li bor; kichik qizi ranglarni normal ajratadi va uning ranglarni normal ajrata oladiga 5 ta o'g'li bor. Ota-ona, bolalar va nevaralarning ahtimol tug'ilgan genotiplari qanday?

Masalaning yechilishi:

Belgi	Gen
Daltonik	d
Ranglarni normal ajratish	D

Yuqorida keltirilgan shaxslarning shajarasini tuzamiz.



P. ♀ $X^D X^d$ x ♂ $X^D Y$
 ranglarni normal ajratadi, ammo gen tashuvchi ranglarni normal ajratadi

g. X^D X^D
 X^d Y

F₁: $X^D X^D$ - ranglarni normal ajratadi (*kichik qizi*)
 $X^D X^d$ - ranglarni normal ajratadi, ammo gen tashuvchi (*katta qizi*)
 $X^D Y$ - ranglarni normal ajratadi
 $X^d Y$ - daltonik (*o'g'li*)

O'g'lining oilasi:

P. ♀ $X^D X^D$ x ♂ $X^d Y$
 ranglarni normal ajratadi daltonik

g: X^D X^d
 Y

F₂: $X^D X^d$ - ranglarni normal ajratadi, ammo gen tashuvchi
 $X^D Y$ - ranglarni normal ajratadi

Katta qizining oilasi:

P. ♀ $X^D X^d$ x ♂ $X^D Y$
 ranglarni normal ajratadi, ammo gen tashuvchi ranglarni normal ajratadi

g. X^D X^D
 X^d Y

F₂: $X^D X^D$ - ranglarni normal ajratadi
 $X^D X^d$ - ranglarni normal ajratadi, ammo gen tashuvchi
 $X^D Y$ - ranglarni normal ajratadi
 $X^d Y$ - daltonik

Kichik qizining oilasi:

P. ♀ $X^D X^D$ x ♂ $X^D Y$
 ranglarni normal ajratadi daltonik

g. X^D X^D
 Y

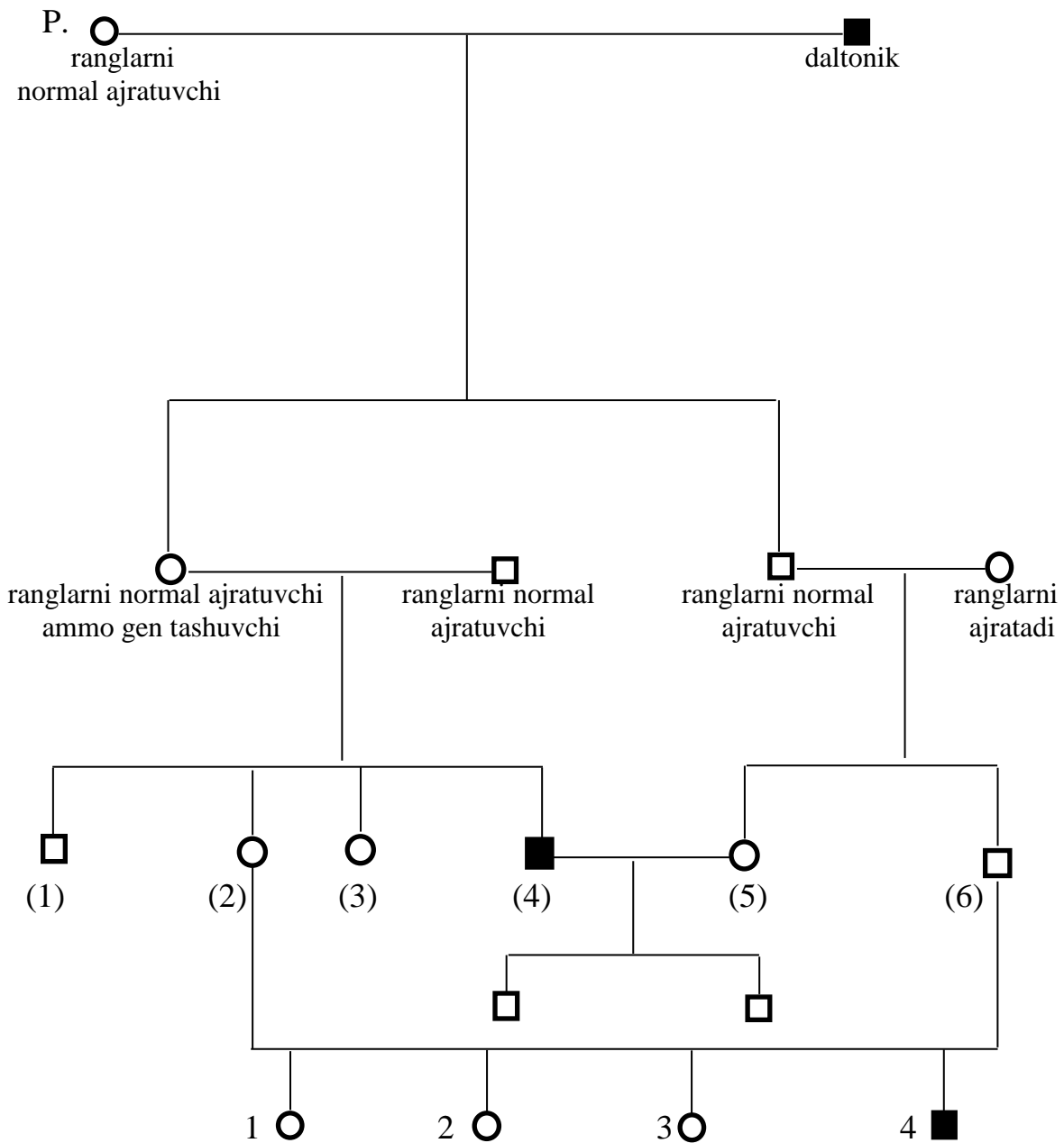
F₂: $X^D X^D$ - ranglarni normal ajratadi
 $X^D Y$ - ranglarni normal ajratadi

62-masala. Jigarrang ko'zli va ranglarni normal ajratuvchi ayol jigarrang ko'zli va daltonik erkakka turmushga chiqqan. Bu oilada havorang ko'zli va daltonik

bo'lgan qiz tug'ilgan. Keying farzandning ham hovorang ko'zli va daltonik bo'lishining ehtimolligi qanday?

63 -masala.* Daltonik erkak ranglarni normal ajratuvchi ayol bilan turmush qurgan. Bu oilada ranglarni normal ajratuvchi o'g'il va qizlar tug'ilgan. Ular voyaga yetgach normal shaxslar bilan turmush qurishgan. Nevaralarning qaysi birida daltonizm kuzatiladi? Agarda nevaralar o'rtasida qarindoshlik nikohi kuzatiladigan bo'lsa, qaysi evaralar daltonizmga duchor bo'ladilar? Bu oilaning taxminiy shajarasini tuzib, masalani yeching.

Masalaning yechilishi:



P. ♀ $X^D X^D$ x ♂ $X^d Y$
 ranglarni daltonik
 normal ajratuvchi

g. X^D X^d
 Y

F₁: $X^D X^d$ - ranglarni normal ajratadi, ammo gen tashuvchi
 $X^D Y$ - ranglarni normal ajratadi

P. ♀ $X^D X^d$ x ♂ $X^D Y$
 ranglarni normal ajratuvchi, ranglarni normal ajratuvchi
 ammo gen tashuvchi

g. X^D X^D
 X^d Y

F₂: $X^D X^D$ (1), $X^D X^d$ (2), $X^D Y$ (3), $X^d Y$ (4)
 ranglarni ranglarni normal ranglarni normal ranglarni normal
 normal ajratuvchi ajratuvchi, ammo gen ajratuvchi daltonik
 tashuvchi

P. ♀ $X^D X^D$ x ♂ $X^D Y$
 ranglarni normal ajratadi normal ajratadi

g. X^D X^D, Y

F₂: (5) $X^D X^D$ - ranglarni normal ajratuvchi
 (6) $X^D Y$ - ranglarni normal ajratuvchi

P. ♀ $X^D X^D$ (5) x ♂ $X^d Y$ (4)
 ranglarni normal ajratuvchi daltonik

g. X^D X^d, Y

F₃: $X^D X^d$ - ranglarni normal ajratuvchi, ammo gen tashuvchi
 $X^D Y$ - ranglarni normal ajratuvchi

P. ♀ $X^D X^d$ (2) x ♂ $X^D Y$ (6)
 ranglarni normal ajratuvchi, ranglarni normal ajratuvchi
 ammo gen tashuvchi

g. X^D X^D
 X^d Y

F₃: $X^D X^D$ (1), $X^D X^d$ (2), $X^D Y$ (3), $X^d Y$ (4)
 ranglarni ranglarni normal ranglarni normal ranglarni normal
 normal ajratuvchi ajratuvchi, ammo gen ajratuvchi daltonik
 tashuvchi

Yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikoh tufayli uchinchi avlodda o'g'il evaralarning birida buvada bo'lgan daltonizm kasalligi namoyon bo'lganligini ko'ramiz.

64-masala.* Odamlarda klassik gemofiliya X-xromosoma bilan birikkan retsessiv belgi sifatida naslga o'tadi. Albinizm, autosomali retsessiv gen tomonidan boshqariladi.

Bu belgilar bo'yicha ota-ona normal bo'lgan bir oilada har ikki anomaliyaga ega bo'lgan bola tugilgan. Bolaning har ikki belgi bo'yicha genotipini aniqlang?

Masalaning yechilishi:

Masalani yechishda talaba avvalo bir belgining jins bilan birikkan holda, ikkinchi belgining esa jins bilan birikmagan holda irsiylanishiga e'tibor berishi lozim.

Belgi	Gen
Gemofiliya	<i>h</i>
Sog'lom	<i>H</i>
Belgini rivojlantiruvchi gen X-xromosomada joylashgan.	
Albinizm	<i>a</i>
Normal pigmentlanish	<i>A</i>

Albinos bolaning tug'ilishi uchun ota-onalar bu belgi bo'yicha geterozigota bo'lishlari kerak. Bolaning gemogilik bo'lishi uchun ona bu kasallik geni bo'yicha geterozigota bo'lishi lozim.

Ota-ona genotiplarini yozamiz.

P.	♀ AaX^HX^h	x	♂ AaX^HY
	normal pigmentlanish, sog'lom, ammo gen tashuvchi		normal pigmentlanish, normal
g.	$A X^H$		$A X^H$
	$A X^h$		$a X^H$
	$a X^H$		$A Y$
	$a X^h$		$a Y$

- F₁: $AA X^HX^H$ – normal pigmentlanishli, sog'lom
 $Aa X^HX^H$ – normal pigmentlanishli, sog'lom
 $AA X^HX^h$ – normal pigmentlanishli, sog'lom, gen tashuvchi
 $Aa X^HX^h$ – normal pigmentlanishli, sog'lom, gen tashuvchi
 $Aa X^HX^H$ – normal pigmentlanishli, sog'lom

$aa X^H X^H$ – albinos, sog'lom
 $Aa X^H X^h$ – normal pigmentlanishli, sog'lom, gen tashuvchi
 $aa X^H X^h$ – albinos, sog'lom
 $AA X^H Y$ – normal pigmentlanishli, sog'lom
 $AA X^h Y$ – normal pigmentlanishli, gemofilik
 $Aa X^H Y$ – normal pigmentlanishli, sog'lom
 $Aa X^h Y$ – normal pigmentlanishli, gemofilik
 $Aa X^H Y$ – normal pigmentlanishli, sog'lom
 $Aa X^h Y$ – normal pigmentlanishli, gemofilik
 $aa X^H Y$ – albinos, sog'lom
 $aa X^h Y$ – albinos, gemofilik

Har ikki anomaliya bilan tug'iladigan bolaning uchrash chastotasi 1/16 ga teng.

65-masala. Odamlarda o'ng qo'l bilan ishlashga layoqatlilik (o'naqaylik) chap qo'l bilan ishlashga layoqatlilik (chapaqaylik) ustidan dominantlik qiladi. Bu belgini rivojlantiruvchi gen allellari autosoma xromosomasida joylashgan. Daltonizm (ranglarni ajrata olmaslik) retsessiv belgi bo'lib, uni rivojlantiruvchi gen d X-xromosomada joylashgan. O'naqay va ranglarni normal ajratuvchi ayol o'naqay va daltonik erkakka turmushga chiqqan. Bu oilada chapaqay va daltonik qiz tug'lgan. Keyingi farzandning chapaqay va daltonik bo'lishining ehtimolligi qanday?

66-masala. Ranglarni normal ajratuvchi va o'naqay ayol bilan daltonik, chapaqay erkakning turmushida qanday farzandlar tug'ilishi mumkin?

67-masala.* Odamlarda juda kam uchraydigan anomaliyalardan biri ixtioz (terining kasalligi bo'lib, bunda qurigan terida shox qatlamlar paydo bo'ladi) kuzatiladi. Bir qator odamlarning shajaralari tahlil qilinganda, bu kasallik bilan faqat erkaklar og'rishligi aniqlangan. Ota kasallangan oilada barcha o'g'illar ham bu kasallikka chalinganlar. Ayollar bu kasallik bilan kasallanmaydilar va uni bolalariga ham o'tkazmaydilar. Bu anomaliya qanday irsiylanadi? Nima uchun ixtioz ayollarda kuzatilmaydi?

Masalaning yechilishi:

Masalaning bayoniga ko'ra, bu kasallik faqat erkaklarda kuztilishi va otadan o'g'il farzandlarga o'tishi qayd etilgn. Bu holat ixtioz kasalligining geni Y xromosomada joylashganligidan darak beradi.

P	x	
♀ XX sog'lom		♂ XY ⁱ ixtioz
g: X, X		Y ⁱ
F ₁ :	XX sog'lom	XY ⁱ ixtioz

Bu kasallikning ayollarda uchramasligiga sabab, ularda Y-xromosomaning yo'qligi.

68-masala. Gipertrixoz anomaliyasi Y-xromosoma orqali, polidaktiliya-dominant autosoma belgi sifatida naslga beriladi. Oilada ota gipertrixoz, ona esa polidaktiliya, har ikki belgi bo'yicha normal qiz farzand tug'ilgan. Bu oilda keyingi farzandning ham har ikki anomaliyasiz tug'lish ehtimolligi qanday?

69-masala. Daltonik va kar erkak kishi ranglarni normal ajratuvchi va yaxshi eshitadigan ayol bilan trumush qurgan. Bu oilada kar va daltonik o'gil, qiz esa daltonik ammo qulog'i yaxshi eshitadi. Bu oilada qiz bolaning har ikki anomaliya bilan tug'lish ehtimoli bormi?

Daltonizm va karlik retsessiv belgi sifatida irsiylanadilar. Daltonizm X-xromosoma bilan birikkan, karli esa autosoma orqali avlodga o'tadi.

70-masala.* Daltonik va qon guruhi AB bo'lgan erkak ranglarni normal ajratuvchi va I qon guruhli ayol bilan turmush qurgan. Ayolning otasi daltonik va A qon guruhiga ega. Bu oilada ikkita bola tug'ilgan: ranglarni normal ajratuvchi va A qon guruhli qiz bola va ranglarni normal ajratuvchi va B qon guruhli o'g'il bola. Bu oilaning shajarasini tuzib, barcha oila a'zolarining genotipini ko'rsating. Daltonik farzandlar tug'ulish ehtimolligi qanday? Bolalar ota-onalarining qon guruhlariga ega bo'la oladilarmi?

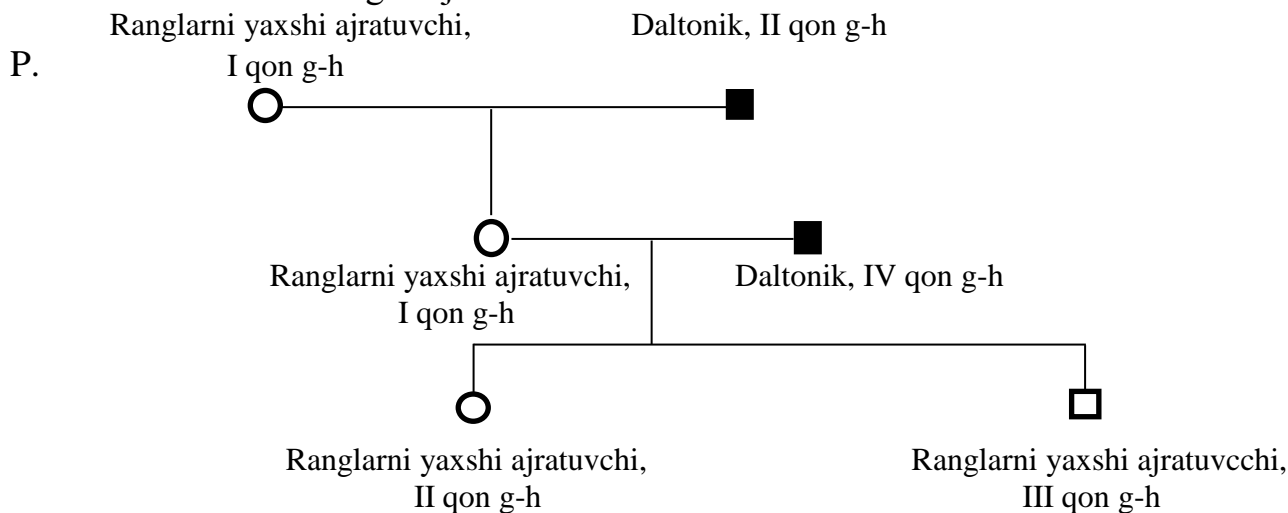
Masalaning yechilishi:

Belgi	Fen
Daltonik	<i>d</i>
Ranglarni normal ajratuvchi	D
IV qon guruh	AB
I qon guruh	OO
II qon guruh	AA yoki AO

III qon guruh

BB yoki BO

Bu oila a'zolarining shajarasini tuzamiz:



Ayolning ota-onasi:

P. ♀ $X^D X^D OO$ x ♂ $X^d Y AO$
 ranglarni normal daltonik,
 ajratuvchi, I qon g-h II qon g-h

g: $X^D O$ $X^d A$
 $X^d O$
 $Y A$
 $Y O$

F₁: $X^D X^d AO$ - ranglarni normal ajratuvchi, II qon g-h
 $X^D X^d OO$ - ranglarni normal ajratuvchi, I qon g-h
 $X^D Y AO$ - ranglarni normal ajratuvchi, II qon g-h
 $X^D Y OO$ - ranglarni normal ajratuvchi, I qon g-h

P. ♀ $X^D X^d OO$ x ♂ $X^d Y AB$
 ranglarni normal ajratuvchi, daltonik, IV qon g-h
 I qon g-h

g: $X^D O$ $X^d A$
 $X^d O$ $X^d B$
 $Y A$
 $Y B$

F₂: $X^D X^d AO$ - ranglarni normal ajratuvchi, II qon g-h
 $X^D X^d BO$ - ranglarni normal ajratuvchi, III qon g-h
 $X^D Y AO$ - ranglarni normal ajratuvchi, II qon g-h
 $X^D Y BO$ - ranglarni normal ajratuvchi, III qon g-h
 $X^d X^d AO$ - daltonik, III qon g-h
 $X^d X^d BO$ - daltonik, II qon g-h
 $X^d Y AO$ - daltonik, II qon g-h
 $X^d Y BO$ - daltonik, III qon g-h

71-masala. Daltonizm X-xromosomada joylashgan retsessiv belgi sifatida irsiylanadi. Talassemiya esa autosoma orqali dominant belgi sifatida naslga beriladi. Uning ikki shakli kuzatiladi: gomozigotali organizmlarda uning og'ir fomasi kuzatilib, ko'pincha o'linga olib keladi, geterozigotali odamlarda yengil shakli kuzatiladi.

Ranglarni normal ajratuvchi va talessemiyaning yengil shakli bilan kasallangan ayol daltonik ammo talessemiya bilan kasallanmagan erkak bilan turmush qurgan. Oilada tug'ilgan birinchi o'gil daltonik va talassemianing yengil shakli bilan kasallangan. Ikkinchi o'g'ilning har ikki kasallikka nisbatan sog'lom tug'ilishining ehtimolligi qanday?

72-masala.* Odamlarda ter bezlarining yo'qligi retsessiv belgi bo'lib, uni rivojlantiruvchi gen X-xromosomada joylashgan. Albinism (terida pigmentlarning bo'lmasligi) retsessiv autosomali belgi hisoblanadi.

Terisi normal rangda bo'lgan va ter bezlariga ega bo'lgan ayol terisi normal rangda va ter bezlariga ega bo'lgan erkak bilan turmush qurgan. Bu oilada albinos va ter bezlari bo'lmagan o'g'il farzand tug'ilgan. Ota-onalarning o'rganilayotgan belgi bo'yicha genotiplarini aniqlang?

Masalaning yechilishi:

Talaba dastlab albinism autosomali belgi, ter bezlarining yo'qligi jins bilan birikkan retsessiv belgi ekanligini ajratib olmog'i lozim. O'gilning albinos bo'lib tug'ilishi ota-onalarning bu belgi bo'yicha geterozigota ekanligini bildiradi. O'g'ilda teri bezlarining yo'qligini nazorat qiluvchi retsessiv gen onaning X-xromosomasi orqali o'tgan. Demak, ona ter bezlarining "bor-yo'qligi" belgisi bo'yicha ham geterozigota hisoblanadi. Shularga asoslanib turib ota-ona genotiplarini yozamiz:

Belgi	gen
Normal ranglanish	<i>A</i>
Albinos	<i>a</i>
Ter bezlarining borligi	<i>T</i>
Ter bezlarining yo'qligi	<i>t</i>

<p>P. ♀ $Aa X^T X^t$ normal teri, ter bezlari bor</p>	x	<p>♂ $Aa X^T Y$ normal teri, ter bezlari bor</p>
<p>g: $A X^T$ $A X^t$ $a X^T$ $a X^t$</p>		<p>$A X^T$ $a X^T$ AY $a Y$</p>
<p>F₁: $AA X^T X^T$ $Aa X^T X^T$ $AA X^T X^t$ $Aa X^T X^t$ $Aa X^T X^T$ $aa X^T X^T$ $Aa X^T X^t$ $aa X^T X^t$ $AA X^T Y$ $Aa X^T Y$ $AA X^t Y$ $Aa X^t Y$ $Aa X^T Y$ $aa X^T Y$ $Aa X^t Y$ $aa X^t Y$</p>		<p>- normal teri, ter bezlari bor - normal teri, ter bezlari bor - normal teri, ter bezlari bor - normal teri, ter bezlari bor - normal teri, ter bezlari bor - albinos, ter bezlari bor - normal teri, ter bezlari bor - albinos, ter bezlari bor - normal teri, ter bezlari bor - normal teri, ter bezlari bor - normal teri, ter bezlari yo'q - normal teri, ter bezlari yo'q - normal teri, ter bezlari bor - albinos, ter bezlari bor - normal teri, ter bezlari yo'q - albinos, ter bezlari yo'q</p>

1/16 nisbatda har ikki anomaliyaga ega bo'lgan o'g'il farzand tug'iladi.

73-masala.* A qon guruhiga ega bo'lgan, gemofiliya bilan kasallanmagan sog'lom ayol B qon guruhli sog'lom erkakka turmushga chiqqan. Oilada uchta farzand-ikki o'g'il va bitta qiz tug'ilgan. Katta o'g'il- sog'lom, A qon guruhiga ega; qiz sog'lom, O qon guruhli; kichik o'g'il gemofilik, A qon guruhiga ega. Ayolning ota onalari sog'lom, onasi O qon guruhiga, otasi AB qon guruhiga ega. Erkakning ota-onasi sog'lom va ular A va B qon guruhlariga ega. Kichik o'g'il gemofiliya kasalligining genini kimdan olgan? Barcha shaxslarning shajarasini tuzib, masalani yeching.

Masalaning yechilishi:

Belgi	Gen
Gemogiliya	h
Sog'lom	H
A qon gruppasi (II)	AA yoki AO

B qon gruppasi (III)

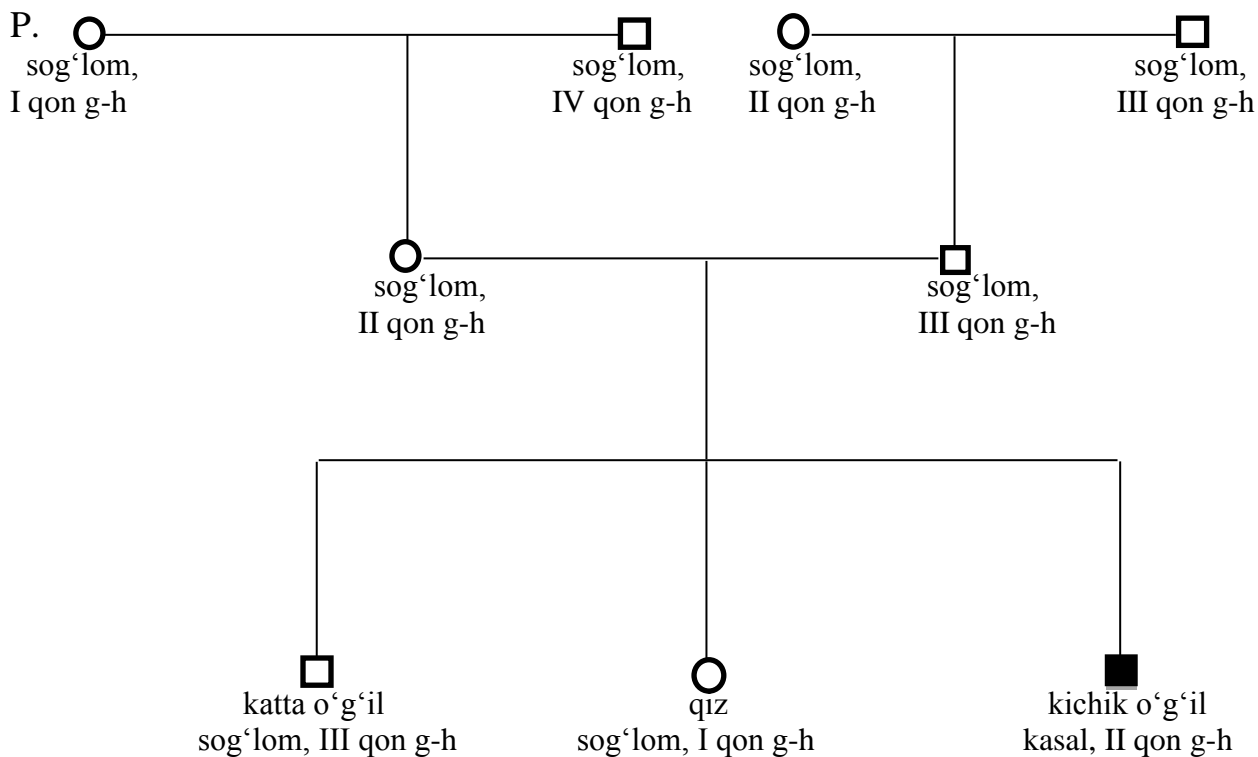
BB yoki BO

O qon gruppasi (I)

OO

AB qon gruppasi (IV)

AB



Ayolning ota-onasi.

P. ♀ $X^H X^h OO$ x ♂ $X^H Y AB$
 Sog'lom (tashuvchi), sog'lom,
 I qon g-h IV qon g-h

g: $X^H O$ $X^H A, YA$
 $X^h O$ $X^H B, YB$

F₁: $X^H X^h AO$
 sog'lom (tashuvchi),
 II qon g-h

Erkakning ota-onasi.

P. ♀ $X^H X^H AO$ x ♂ $X^H Y BO$
 sog'lom, sog'lom,
 II qon g-h III qon g-h

g: $X^H A$ $X^H B, YB$
 $X^H O$ $X^H O, YO$

F₁: $X^H Y BO$
 sog'lom,
 III qon g-h

P. ♀ $X^H X^h AO$
 sog'lom (tashuvchi),
 II qon g-h

g: $X^H A$
 $X^H O$
 $X^h A$
 $X^H O$

x

♂ $X^H Y BO$
 sog'lom,
 III qon g-h

$X^H B$
 $X^H O$
 YB
 YO

- F₂: $X^H X^H AB$ -sog'lom, IV qon g-h
 $X^H X^H AO$ -sog'lom, II qon g-h
 $X^H X^H BO$ -sog'lom, III qon g-h
 $X^H X^H OO$ -sog'lom, I qon g-h
 $X^H X^h AB$ -sog'lom (tashuvchi), IV qon g-h
 $X^H X^h AO$ -sog'lom (tashuvchi), II qon g-h
 $X^H X^h BO$ -sog'lom (tashuvchi), III qon g-h
 $X^H X^h OO$ -sog'lom (tashuvchi), I qon g-h
 $X^H Y AB$ -sog'lom, IV qon g-h
 $X^H Y AO$ -sog'lom, II qon g-h
 $X^H Y BO$ -sog'lom, III qon g-h
 $X^H Y OO$ -sog'lom, I qon g-h
 $X^h Y AB$ -gemofilik, IV qon g-h
 $X^h Y AO$ -gemofilik, II qon g-h
 $X^h Y BO$ -gemofilik, III qon g-h
 $X^h Y OO$ -gemofilik, I qon g-h

74-masala. Daltonik ayol bilan gemofilik erkakning turmush qurishidan qanday farzandlar dunyoga kelishi mumkin?

75 -masala. Ona har ikki belgi bo'yicha geterozigota, ota normal teri pigmentlanishi va ter bezlariga ega bo'lmasa, bu oilada qanday farzandlar dunyoga keladi?

76 -masala. Ona har ikki belgi bo'yicha geterozigota, ota har ikki belgi bo'yicha retsessiv gomozigota bo'lsa, bu oilada qanday farzandlar dunyoga kelishi mumkin?

8. Odam populyatsiyasining genetikasi

Populyatsiyalar genetikasi- hozirgi zamon genetikasining muhim bir yo'nalishi. Uning bir tarmog'i bo'lgan odam populyatsiyasining genetikasi nisbatan kam o'rganilgan. *Homo sapiens* turi populyatsiyasining dastlabki qaror topishi va rivojlanishida tabiiy sabablar-geografik to'siqlar asosiy rol o'ynagan bo'lsa, keyinchalik bu omillar sotsial-siyosiy omillar bilan aralashib, endilikda odam populyatsiyasini geografik baryerlarga nisbatan kuchliroq alohidalab qo'yimoqda.

Uzoq muddat yaqin qo'shnilar, yaqin qarindoshlar o'rtasidagi nikohlarning ko'plab avlodlar davomida amalga oshib kelganligi sababli alohidalashgan

populyatsiyalar nisbatan vujudga kelgan, bu alohidalangan qismlarda etnik til-tashqi farqlanishlarni belgilovchi genofondlar vujudga kela boshladi.

Odamlar juftining tanlanishi ko'proq tasodifiy bo'lib, ayrim irsiy xususiyatlar (keskin ifodalangan kasalliklar bundan mustasno) e'tiborga olinmaydi. Shu sababli, alohidalangan qism yoki bir butun populyatsiyalarda u yoki bu belgilar bo'yicha nafaqat gomozigotalar, balki geterozigotalar ham to'plana boradi. Tabiatda bo'lib turadigan mutatsiya va ularning kombinatsiyalari populyatsiya genotipik tarkibining o'zgarishini birlamchi bo'lib belgilaydi. Barcha tabiiy populyatsiyalar geterogen bo'lib, mutatsiyalar bilan to'yingan bo'ladi har qanday populyatsiyaning genetik geterogenligi tashqi omillarning tazyiqi bo'lmagan vaqtda ma'lum bir muvozanatda bo'ladi

Populyatsiyalar genetikasining asoslaridan biri bu, shubhasiz, Xardi-Vaynverg qonuni hisoblanadi. 1904-yilda ingliz matematigi G. Xardi va undan mustaqil holda nemis shifokori va genetigi B. Vaynberg shunday bir qoidani shakllantirdilarki, hozirda u Xardi-Vaynberg qonuni deb yuritiladi. Bu qonun jinsiy yo'l bilan ko'payuvchi katta populyatsiyalarda genlar va ularning chastotalari uchun sharoit kengligini aks ettiradi. Bu qonunning mohiyati shundan iboratki, erkin chatishuvchi o'simlik va hayvonlarda; odamlar nikohidagi tenglikda allellarning boshlang'ich nisbati keyingi qator avlodlarda saqlanib (albatta, bunda mutatsiya, tanlash, organizmlarning migratsiyasi, genlar dreyfi hisobga olinmagan hollarda) qoladilar.

Faraz qilaylik, biror bir populyatsiyada bir genning allellari bo'yicha gomozigotali va geterozigotali (AA va Aa) individlar soni bir xil. Agarda bu allellarni o'zida saqlovchi individlar o'zaro erkin chatishadigan (panmiksiya) bo'lsa, u holda quyidagi kombinatsiya hosil bo'ladi:

Urg'ochi organizm	Erkak organism	
	0,5 A	0,5 a
0,5 A	0,25 AA	0,25 Aa
0,5 a	0,25 Aa	0,25 aa

Dalillar populyatsiyaning mazkur avlodida gomozigotalar AA va aa 0,25 chastota bilan, geterozigotalar Aa 0,5 chastota bilan uchraydi. Bu nisbat keyingi avlodda ham saqlanadi: a retsessiv allelli gameta 0,5 chastota (0,25 aa gomozigotadan + 0,25 geterozigota Aa dan) bilan, dominant A allelli ham 0,5 chastota (0,25 AA gomozigotadan + 0,25 Aa geterozigotadan) bilan uchraydi. Agarda tashqaridan biror bosim bermasak, bu nisbat barcha keyingi avlodlarda o'zgarishsiz saqlanib qoladi.

Ma'lumki, aksariyat hollarda populyatsiyada AA va aa gomozigotalar har xil sonda uchraydilar, masalan, bir populyatsiyada bir genning allellari 0,7 a va 0,3 A holatda uchraydi, u holda:

Urg'ochi organizm	Erkak organism	
	0,3 A	0,7 a
0,3 A	0,09 AA	0,21 Aa
0,7 a	0,21 Aa	0,49 aa

Sunday qilib, avlodda har 100 ta zigotaning 9 tasi AA gomozigotali; 49 tasi aa gomozigotali; va 42 tasi Aa geterozigotali bo'ladi. Keyingi avlodda A alleli gametalari 0,3 chastota bilan (0,09 AA gomozigotadan + 0,21 Aa geterozigotadan); a alleli gametalar 0,7 chastota (0,49 aa gomozigotadan+0,21 Aa geterozigotadan) bilan takrorlanadi. Agarda dominant A allelni p bilan, retsessiv a allelni esa q bilan belgilasak, u holda $p+q=1$. Populyatsiyada allellarning yig'indisi 100 foiz yoki 1 ga teng. Bu formula yordami bilan allellar chastotasini aniqlash mumkin bo'ladi. Masalan, yuqorida keltirilgan misolda A alleli yoki p 0,3 chastota bilan uchrasa, formula yordamida a alleli yoki q ning chastotasini ham topishimiz mumkin.

$$p + q = 1. \quad q = 1 - p; \quad q = 1 - 0,3 = 0,7 \quad q = 0,7 \text{ chastota bilan uchraydi.}$$

G.Xardi va B.Vaynberglar tomonidan yaratilgan ikkinchi formula yordami bilan populyatsiyada tarqalgan genotiplarning uchrash chastotalarini aniqlash imkonini beradi.

Yuqorida keltirilgan misolga qaytamiz.

Urg'ochi organizm	Erkak organizm	
	p = 0,3 A	q = 0,7 a
p = 0,3 A	p ² = 0,09 AA	pq = 0,21 Aa
q = 0,7 a	pq = 0,21 Aa	q ² = 0,49 aa

Bu yerdan ikkinchi formulani keltirib chiqaramiz:

$$p^2 + 2pq + q^2 = AA + 2Aa + aa = p^2 (0,3)^2 + 2pq (2 \times (0,3 \times 0,7)) + q^2 (0,7)^2 = AA + 2Aa + aa = p^2 (0,09) + (2 \times 0,21) + q^2 (0,49) = p^2 = AA = 0,09 + 2pq = 2Aa = 0,42 + q^2 = aa = 0,49 = p^2 (AA) = 9\% + 2pq (Aa) = 42\% + q^2 (aa) = 49\%.$$

Demak, dominant AA gomozigota populyasiyaning 9 foizini, Aa geterozigota 42 foizini va retsessiv gomozigota 49 foizini tashkil qiladi.

77-masala.* Quyidagi populyatsiyalarda A alleli (p) va a alleli (q) ning uchrash chastotalarini aniqlang.

- a) AA=36%, Aa=48%, aa=16%
- b) AA=64%, Aa=32%, aa=4%
- c) AA=49%, Aa=42%, aa=9%

Masalaning yechilishi:

a) Mazkur populyatsiyada AA genotipli (p²) individlarning uchrash chastotasini bilgan holda, A allelining (p) uchrash chastotasini aniqlash mumkin.

$$AA = p^2 = 36\% \text{ yoki } 0,36$$

$$A = p = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,16} = 0,4$$

a allellining (q) uchrash chastotasini ikki yo'l bilan topish mumkin: 1) p + q = 1 formulasidan foydalanib, a alleli (q) ning uchrash chastotasini topamiz. q = 1 - p; q = 1 - 0,4 = 0,6

$$2) aa = q^2 = 16\% = 0,16; a = q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,16} = 0,4$$

Bu masalaning b va c punktlari ham xuddi shu usulda yechiladi.

78-masala.* Qaysidir odam populyatsiyasi 51% yoki 0,51 chastota bilan jigarrang ko'zli hamda 49% yoki 0,49 chastota havorang ko'zli odamlardan tashkil topgan. Mazkur populyatsiyada A va a allellarda, AA, Aa genotiplarining uchrash

chastotalarini aniqlang (jigarrang ko'z A havorang ko'z a ustidan to'liq dominantlik qiladi).

Xardi-Vaynberg formulasiga muvofiq, havorang ko'zli aa -genotiplarning uchrash chastotasi $aa=q^2=0,49$ ga teng. U holda a allelning uchrash chastotasi $q=\sqrt{q^2}=\sqrt{0,49}=0,7$ ga teng. Allellarning yig'indisi 1ga tengligini bilgan holda, A alleli (p) ning chastotasini aniqlaymiz: $p+q=1$. $p=1-q=1-0,7=0,3$; $a=0,3$. Dominant gomozigotali AA genotipning uchrash chastotasi – $AA = p^2 = 0,3^2 = 0,09$ yoki 9% ga teng. Geterozigotali Aa genotipning uchrash chastotasi quyidagicha aniqlanadi:

$Aa = 2pq = 2 (0,3 \times 0,7) = 2 \times 0,21 = 0,42$ yoki 42%.

79-masala. Alohidalangan odamlar populyatsiyasining birida 16% aholi rezus-manfiy qonga (retsessiv belgi) ega. Shu populyatsiyada rezus-manfiy qon geni tashuvchi geterozigotali odamlar sonini aniqlang?

80-masala.* G'arbiy Yevropa davlatlaridan birida 20000 ta tug'ilgan bolaga 1 ta albinos to'g'ri keladi. Populyatsiyaning genetik tarkibini toping?

Masalaning yechilishi:

Albinos fenotipni belgilovchi retsessiv gomozigotali genotipning uchrash chastotasini $aa = q^2$ deb olsak, u holda $aa = q^2 = 0,00005$; $q = \sqrt{0,00005} = 0,00707$;
 $q = a = 0,007$;

A allelli (p) ning uchrash chastotasi $p + q = 1$. $p = 1 - q = 1 - 0,007 = 0,993$;

Genotiplarning uchrash chastotalari $p^2 + 2pq + q^2 = AA + 2Aa + aa = (0,993)^2 + 2 (0,993 \times 0,007) + (0,007)^2 = 0,9860 + 0,0139 + 0,00004 = AA = 98,60 + Aa = 1,39 + aa = 0,04$.

81-masala. AQShda aholining 30 foizini feniltiokarbamidning achchiq ta'mini sezadilar, 70%i esa sezmaydilar. Bu qobilyat retsessiv a geni orqali naslga beriladi. A va a allellarining hamda AA , Aa , aa genotiplarining mazkur populyatsiyada uchrash chastotalarini aniqlang?

9. Oilaviy shajara tuzish prinsiplari

Odam genetikasi irsiyat va o'zgaruvchanlik qonuniyatlarini o'rganadigan fandır.

Odamlarda belgilar irsiylanishi masalalarini o'rganish mendelizm ta'limoti vujudga kelishidan ancha oldin boshlangan edi. Ingliz biologi F. Galton 1865-yilda o'zining «Talant va xarakterning irsiylanishi» asarida birinchi marta odam genetikasining asosiy prinsiplarini bayon qildi. F. Galton shaxsning ishchanligi, intellekti, tashqi qiyofasi kabi ko'p xususiyatlarini genealogik (shajara) usul bilan o'rganish mumkin deb hisoblagan.

Genealogiya usuli - eng universal, oddiy, qulay usul bo'lib, belgining bir nechta avlodda irsiylanishini aniqlashga asoslangan.

Usulni amalga oshirish bosqichlari:

1. Ma'lumotlar yig'ish.
2. Shajara (genealogik xarita) tuzish.
3. Shajarani tahlil qilish.
4. Xulosa yozish.

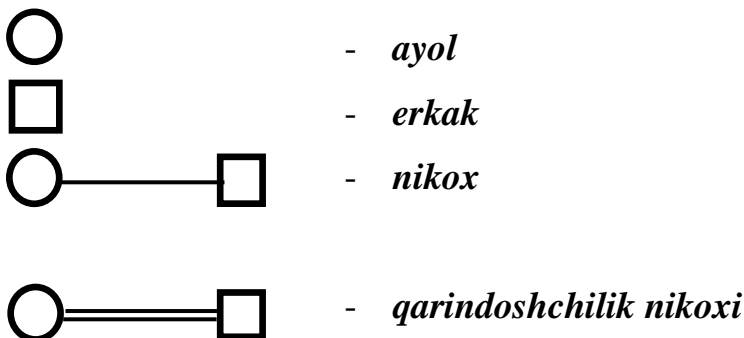
Ma'lumotlar to'plashda so'rab-surishtirish, anketalar to'ldirish va shaxsiy ko'rikdan o'tkazish orqali amalga oshiriladi.

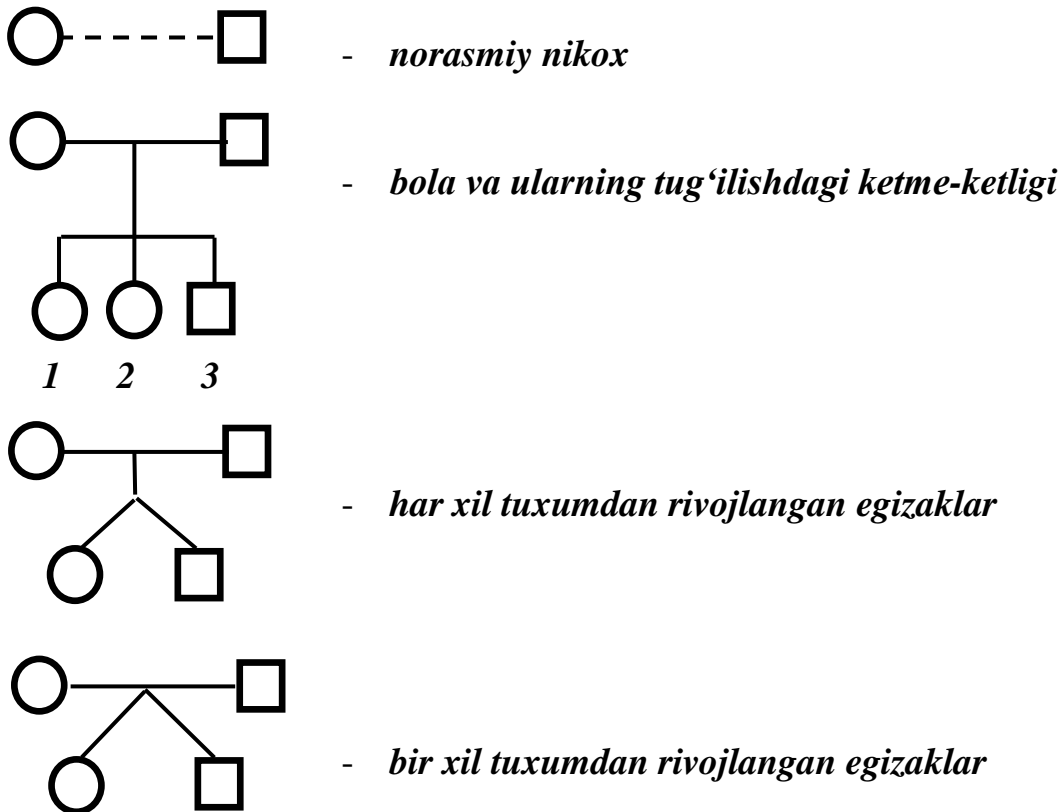
Avlodlar shajarasini tuzishni proband haqida ma'lumot yig'ishdan boshlanadi. Proband-avlodlar shajarasini aniqlanishi kerak bo'lgan, kasal yoki sog' belgini tashuvchi shaxsdir. Probandning aka-uka yoki opa-singillari sibslar deyiladi.

Avlodlar shajarasini tuzishda juda puxta ishlash, savollarni aniq va to'g'ri bera bilish shifokordan katta mutaxassislik mahoratini talab qiladi.

Shajaraning har bir a'zosi to'g'risida, uning probandga qanday aloqadorligi to'g'risida qisqacha ma'lumot yoziladi, keyin ularni grafik tarzda ifodalanadi.

Avlodlar shajarasini tuzishda quyidagi shartli simvollardan (belgi) foydalaniladi.





1-rasm. Shajara tuzishda ishlatiladigan genetik ramziy belgilar (simvollar).

Uchinchi bosqichda tuzilgan shajara batafsil tahlil qilinib o'rganilayotgan belgi yoki kasallik haqida xulosa yoziladi.

Genealogiya usuli quyidagilarni aniqlashga imkon beradi:

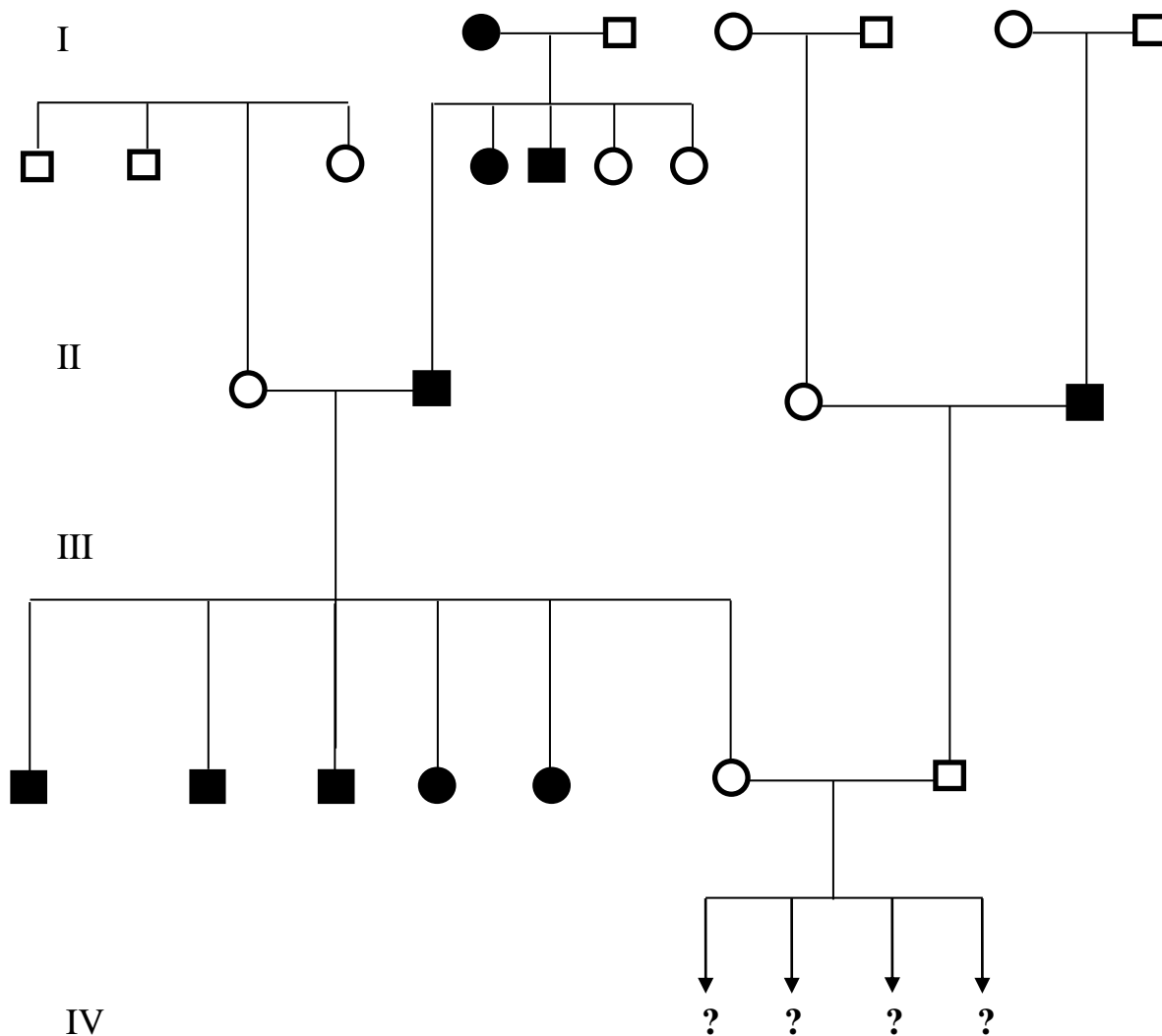
1. Belgining irsiy yoki irsiymasligini.
2. Irsiylanish tipini.
3. Mutant genni geterozigota tashuvchilar deb shubhalangan shaxslarni.
4. Irsiy kasalliklarning geterogenligini (genokopiyalarni).
5. Keyingi avlod tashxisini.
6. Penetrantlik va ekspressivligini.

82-masala.* Kelin-kiyov o'naqay (o'ng qo'lini ishlatishga layoqati bor). Kelinning 2 ta opasi o'naqay, 3 ta akasi chapaqay. Kelinning onasi o'naqay, otasi chapaqay. Otasining bitta singlisi va akasi chapaqay; bitta singlisi va ukasi o'naqay. Kelinning ota tomondan buvasi o'naqay, buvisi chapaqay. Kelinning onasini 2 ta akasi va singlisi o'naqay, kiyovning onasi o'naqay, otasi chapaqay. Kiyovning ona va

ota tomondan buva va buvilari o'naqay bo'lgan. Ushbu oilada chapaqay bolalarning tug'ilish ehtimolligini aniqlang. Oilalarning shajarasini tuzing.

Masalaning yechilishi:

Dastlab yuqorida qayd etilgan shaxslarning shajarasini tuzamiz.



Tuzilgan oilaviy shajaradan foydalanib har bir oilada belgining irsiylanish mexanizmini ko'rib chiqamiz.

Kelinning ota tomondan buva va buvisining oilasi

P.	♀ <i>aa</i> chapaqay	x	♂ <i>Aa</i> o'naqay
g.	<i>a</i>		<i>A, a</i>
F ₁	<i>Aa</i> o'naqay		♂ <i>aa</i> chapaqay (<i>otasi</i>)

Kelinning ota-onasining oilasi

P. ♀ *Aa* x ♂ *aa*
 o'naqay (*onasi*) chapaqay (*otasi*)

g. *A, a* *a*

F₁ ♀ *Aa* *aa*
 o'naqay (*kelin*) chapaqay (*opa-singillari*)

Kiyovning ona tomondan buva va buvisining oilasi

P. ♀ *AA* x ♂ *AA*
 o'naqay o'naqay

g. *A* *A*

F₁ ♀ *AA*
 o'naqay (*onasi*)

Kiyovning ota tomondan buva va buvisining oilasi

P. ♀ *Aa* x ♂ *Aa*
 o'naqay o'naqay

g. *A, a* *A, a*

F₁
 $\underbrace{AA \quad Aa \quad Aa}_{\text{o'naqay}}$
♂ *aa*
 chapaqay (*otasi*)

Kiyovning ota-onasining oilasi

P. ♀ *Aa* x ♂ *aa*
 o'naqay chapaqay (*otasi*)

g. *A, a* *a*

F₁ ♂ *Aa* *aa*
 o'naqay (*kiyov*) chapaqay

Kelin va kiyovning oilasi

P. ♀ *Aa* x ♂ *Aa*
 o'naqay o'naqay

g. *A, a* *A, a*

F₁
 $\underbrace{AA \quad Aa \quad Aa}_{\text{o'naqay}}$
aa
 chapaqay

Demak kelin va kiyovning oilasida chapaqay farzandlarning tug'ilish ehtimolligi 25% ga teng.

83-masala. Proband o'roqsimon anemiyaning yengil shakli bilan kasallangan. Uning xotini sog'lom. Ularning qizlari ham o'roqsimon anemiyaning yengil shakli bilan kasallangan. Probandning onasi va buvisi kasal, onasining qolgan qarindoshlari sog'lom. Probandning xotini tomonidan bitta singlisi o'roqsimon anemiyaning yengil shakli bilan kasallangan, ikkinchi singlisi anemiyadan vafot etgan. Probandning xotinini ota-onasi kasal bo'lgan. Bundan tashqari xotinini otasida 2 ta akasi va 1 ta singlisi anemiyaning yengil shakli bilan kasallanganligi ma'lum. Xotinini otasining singlisida 2 ta farzandi vafot etgan. Probandning qizi otasiga o'xshagan erkak bilan turmush qursa, anemiyaning og'ir shakli bilan kasallangan farzandlarning tug'ilish ehtimolligini aniqlang. Oilaning shajarasini tuzing.

84-masala. Proband bir tutam oq sochli, uning ukasi sog'lom. Probandning otasi tomondan bunday anamaliya kuzatilmagan. Probandning onasi bir tutam oq sochga ega bo'lgan. Onasining uchta singlisi bo'lib, ulardan ikkitasi oq sochli, bittasi sog'lom. Probandning bitta oq sochli holasining qizi sog'lom, o'g'li oq sochli, ikkinchi oq sochli holasida bitta sog'lom qiz va oq sochli bir o'g'il, bir qiz. Uchinchi sog'lom holasida ikkita o'g'il va qizi oq sochli bo'lgan. Probandning onasining otasi va uning ikkita ukalari oq sochli, ikkitasi sog'lom bo'lgan. Probandning ona tomondagi buvasi va buvisining otasi ham oq sochli bo'lgan. Agar proband oq sochli bitta holasining qizi bilan (oq sochli) turmush qursa, ushbu oiladan oq sochli bolalarning tug'ilish ehtimolligini aniqlang. Oilaning shajarasini tuzing.

85-masala. Proband sog'lom ayol. Uning singlisi ham sog'lom, lekin ikkita akasi – daltonik. Probandning ota-onasi sog'lom. Onasining to'rtta opa-singillari va ularning erlari sog'lom. Probandning holavachchalari haqida quydagilar ma'lum; birinchi holasining oilasida 1 ta kasal o'g'il, 1 ta sog'lom o'g'il va 2 ta sog'lom qizlar; ikkinchi va uchinchi holalarining oilasida bittadan kasal o'g'il va bittadan sog'lom qizlar; to'rtinchi holasida bitta sog'lom qiz bo'lgan.

Proband sog'lom erkak bilan turmush qursa, daltonik farzandlarning tug'ilish ehtimolligini aniqlang. Oilaning shajarasini tuzing.

86-masala. Proband-normal (besh barmoqli) ayol, uning beshta singlisi bo'lib, ulardan ikkitasi bir tuxumdan, ikkitasi ikkita tuxumdan rivojlangan egizaklardir. Opa-singillarning hammasi-polidaktiliya (olti barmoqli). Probandning onasi normal, otasi olti barmoqli. Ona tomonidan hamma ajdodlari besh barmoqli. Probandning otasida ikkita akasi va to'rtta singlisi besh barmoqli. Ota tomondan buvasi va uning qarindoshlari besh barmoqli. Ota tomondan probandning buvisi olti barmoqli bo'lib, buvisining ikkita singlisi olti barmoqli, bitta opasi besh barmoqli. Agar proband normal erkak bilan turmush qursa, ushbu oilada olti barmoqli farzandlarning tug'ilish ehtimolligi qanday? Keltirilgan barcha shaxslarning genotipini aniqlang va oilaning shajarasini tuzing.

87-masala. Proband shapko'rlik bilan kasallangan. Uning ikkita aka-ukalari ham kasal. Probandning ota tomondan kasallar bo'lmagan. Probandning onasi kasal. Onasining ikkita singlisi va ikkita akasi esa sog'lom bo'lib, ularning farzandlari ham sog'lom. Probandning ona tomondan buvisi kasal, buvasi sog', buvisining singlisi ham kasal, lekin akasi sog' bo'lgan. Buvisining otasi, ammasi va amakisi ham kasal bo'lishgan. Buvisining bobosi (otasining otasi) ham kasal. Bobosining akasi va akaning bitta qizi hamda ikkita o'g'li ham kasal. Probandning xotini va xotini tomon barcha qarindoshlari sog'lom. Probandning oilasida kasal bolalarning tug'ilish ehtimolligi qanday? Keltirilgan barcha shaxslarning genotipini aniqlang va oilaning shajarasini tuzing.

10. Uslubiy qo'llanmada foydalanilgan ayrim irsiy kasalliklar, anomaliyalarning qisqacha tavsifi

(N. B. Xelevin, A.M. Lobanov, O. F. Kolesova bo'yicha)

Albinizm. Tirozinazaning aktiv holatga kelmasligi natijasida melanotsitlar melanin hosil qila olmaydilar. Bunday holatlarda teri sut kabi oq, sochlar juda oqish, ko'z to'rida pigmentning bo'lmasligi sababli qon tomirlar ko'rinib qoladi, ko'z qizg'ish-pushti rangda bo'lib, yorug'likka nisbatan juda sezuvchi bo'lib qoladi. Autosoma retsessiv tipda irsiylanadi.

Anemiya. Bir qator formalari mavjud bo'lib, qon fermentativ tizimida bo'ladigan har xil buzilishlar tufayli kelib chiqadi.

Mikrotsityar anemiya yoki **talassemiya.** Normal va yetuk gemogloblin sintezining buzilishi bilan kelib chiqadi. Eritrotsitlar morfologiyasining buzilishidan tashqari har xil darajada ifodalangan sariq kasalligi, skeletdagi o'zgarishlar bilan xarakterlanadi. Gomozigotalar 90-95% holatlarda erta nobud bo'ladilar, geterozigotalarda talassemiyaning yengil shakli kuzatiladi. Autosomali to'liq'siz dominant tipda irsiylanadi.

O'roqsimon qon anemiyasi. Normal gemoglobinning S-gemoglobinga mutatsiyasi tufayli kelib chiqadi. Kislorod bosimining kamayishi tufayli gemoglobinning anomal molekulasi gel holatiga kelib, eritrotsitlar o'roqsimon yoki yarim oysimon shaklga kiradilar. Gipoksiya ifodalangan, hujayra ichki metabolizmi buzilgan bo'ladi. Gomozigotalar kam hollarda jinsiy balog'atgacha yashaydilar. Geterozigotalarda klinik ko'rinishi noaniq. Autosoma orqali to'liqsiz dominant holda irsiylanadi.

Talassemiya va o'roqsimon qon anomaliyalarining genini tashuvchilar bezgak kasalligiga chidamli bo'ladilar.

Axondroplaziya yoki **xondrodistrofiya.** Embrion rivojlanishining ilk davridayoq rivojlana boshlaydi. Gavdaning normal rivojlanishi bilan bir vaqtda kamar suyaklarining kalta rivojlanishi kuzatiladi, bo'yi pakana bo'ladi. Chqaloqlarning kattagina qismi tug'ilmasda turib, ona qornida nobud bo'ladi. Dominant autosomali belgi sifatida irsiylanadi.

Braxidaktiliya yoki **kalta barmoqlilik.** Har xil ko'rinishda bo'ladi. Ko'pincha bitta panjadagi barcha barmoqlar kalta bo'ladi. Ayrim hollarda qo'l yoki oyoq panjasining ayrim barmoqlari kalta bo'lishi bilan xarakterlanadi. Ko'pincha kalta barmoqlilar normal barmoqli aka-uka va opa-singillarga nisbatan pakana bo'yli bo'ladi. Autosomali dominant belgi sifatida irsiylanadi.

Galaktozemiya. Galaktoza-1-fosfat-urudilransferaza aktivligining pasayishi hisobiga galaktozani qabul qila olmaslik. Kompleks belgilar-sariq, ozib ketish, jigar

serrozi, katarakta, aql zaiflik bilan belgilanadi. Autosomali retsessiv belgi sifatida irsiyalnadi.

Gemofiliya-qonning normal ivimasligi. Plazmatik tromboplastilinning hosil bo'lishida qatnashuvchi qonning ivishini ta'min etishida ishtirok etuvchi har xil omillarning bo'lmasligi. Masalalarda faqat antigemofil globulinning keskin kamayishi hisobiga paydo bo'ladigan klassik gemofiliya keltirilgan. Retsessiv, jins bilan birikkan holda irsiylanadi. Autosomali-dominant, autosomali-retsessiv tipda irsiylanadigan turlari ham mavjud. Hozirgi kunda gemogiliyaning to'rt tipi farqlanadi.

Gipertrixoz-quloq suprasining chekkasida yung (jun)ning bo'lishligi bilan xarakterlanadi. Y-xromosoma bilan birikkan belgi sifatida irsiylanadi.

Glaukoma-ko'z ichki bosimining oshishi oqibatida ko'rish qobiliyatining yo'qotilishi. Kelib chiqish xarakteri va irsiylanish tipiga qarab, bir necha shakllari mavjud. Bir qism autosomali-dominant, bir qism esa autosomali-retsessiv belgi sifatida irsiylanadi. Irsiy bo'lmagan shakli-fenotipik ham kuzatiladi.

Ixtioz (tug'ma)-teri qoplaminining keskin o'zgarishi. Oddiy va epidermatik ixtioz, autosomali-retsessiv belgi sifatida irsiylanuvchi ixtioz turi ham mavjud. Ixtioz bitta shaklining geni X-xromosoma bilan birikkan bo'lib, retsessiv belgi sifatida naslga beriladi.

Katarakta-ko'z gavharining xiralashishi, bir qancha shakllarda mavjud. Tug'ma katarakta ham autosomali-dominant, ham autosomali-retsessiv tipda irsiylanadi. Kech paydo bo'ladigan katarakta autosomali-dominant tipda irsiylanadi.

Miopatiya (Dyushen muskul distrofiyasi) muskullarning progressiv atrofiyasi, bir necha shakllari mavjud. Yelka-kurak-yuz shakli kech paydo bo'ladigan toifadan bo'lib, yuz muskullarining shikastlanishi bilan xarakterlanadi. Autosomali dominant belgi sifatida irsiylanadi. Dyushen miopatiyasi ko'proq jins bilan birikkan retsessiv belgi sifatida irsiylanadi.

Mioplegiya-muskul hujayralari tomonidan kalsiyning yo'qotilishi bilan bog'liq bot-bot takrorlanib turuvchi kasallik, bir necha shakli mavjud. 20-40 yoshlar oralig'ida boshlanadigan shakllari autosomali-dominant va autosomali-retsessiv tipda

irsiylanadi. Yosh vaqtda boshlanadigan shakli esa autosomali-dominant tipda irsiylanadi.

Daltonizm – odamlarda ranglarni (asosan qizil va yashil ranglar) ajrata olmaslik kasalligi. Bu anomaliyani 1794-yilda ingliz tabiatshunosi Jon Dalton o'zida aniqlab uni tasvirladi. 1875-yilda Shvetsariyada poyezd mashinistining ranglarni ajrata olmasligi sababli poyezdning falokatga uchrashi va ko'p odamlarning o'lishiga olib kelganligi yozilgan edi. Bu fojeadan so'ng barcha transport turlarini boshqaruvchilarda hamda soldatlar va boshqalarda daltonizm bo'yicha tekshirish ishlari olib boriladigan bo'ldi. Jins bilan birikkan retsessiv belgi sifatida irsiylanadi.

Kar-soqovlik – tug'ma karlik bilan bog'liq bo'lib, u nutqning rivojlanishiga to'sqinlik qiladi. Karlikning irsiy shakllari ko'proq qator allel bo'lmagan autosomali-retsessiv genlar tomonidan beriladi. Autosomali-dominant va X-xromosoma bilan birikkan retsessiv shakllari mavjud.

Polidaktiliya-ko'pbarmoqlilik. Belgining namoyon bo'lish darajasi kuchli darajada o'zgarib turadi. Masalan, olti barmoq qo'l, oyoq panjalarida yohud bitta ikkita, uchtasida uchrashi mumkin. Ba'zida barmoqlar soni yettitagacha yetadi. Autosomali-dominant tipda irsiylanadi.

Bu belgining irsiylanishi haqida XVIII asrning o'rtalarida fransuz tabiatshunosi P. Mopertyui (1689-1759) ilmiy tavsif bergan edi.

Rezus-faktor-rezus qon guruhi tizimi 1940-yilda K. Landshteyner tomonidan ochilgan. Oadam va hayvonlar qonini tekshirgan olim 85% tekshirilgan odamlarning qoni rezus-maymunning qoniga o'xshash bo'lgan. Bu odamlarning qonida rezus maymunning qonida uchraydigan aynan o'xshash antigen borligi aniqlandi. Aniqlangan antigen rezus-faktor (Rh) deb ataladi. Keyinchalik bu faktorning "bor – yo'qligi" belgisining irsiylanishi ko'rasatib berildi. Rezus-faktor musbat yoki manfiy bo'lishi mumkin. Bu faktorning musbat holati dominant gen musbat holati (Rh⁺) tomonidan, manfiy holati retsessiv gen (Rh⁻) tomonidan boshqariladi. Agarda har ikki ota-ona bir xil rezus faktorga (musbat yoki manfiy) ega bo'lsalar, u holda ona bilan homila o'rtasida immunulogik konflikt kuzatilmaydi. Ota musbat faktorga ona esa manfiy faktorga ega bo'lgan holatda konflikt yuzaga chiqadi. Bu holatda homila

otaning dominant rezus faktoriga ega bo'lib, manfiy faktorli ona immunologiyasi bilan konfliktga kirishadi. Homilaning antigenlari ona organizmida antiteloning hosil bo'lishiga olib keladi. Bu antitelo homilaning rivojlanishiga to'sqinlik qila boshlaydi va ona organizmini "yot antitelo" dan ozod bo'lishiga harakat qila boshlaydi. Ammo birinchi homiladorlikda ona organizmidagi antitelolar miqdori homila rivojlanishiga yoki nobud bo'lishiga yetarlicha ta'sir ko'rsata olmaydi va birinchi chaqaloq omon-esson tug'iladi. Ikkinchi homiladorlikda ona organizmida birinchi homiladan qolgan antitelolarga yangidan hosil bo'lganlari qo'shib homilaning eritrotsitlarini buzib gemolitik kasalliklarni keltirib chiqaradi.

Agarda ona musbat rezus-faktorga ota-manfiy rezus-faktorga ega bo'lsa, u holda homila onaning musbat rezus-faktoriga ega bo'ladi va immunologik konflikt yuzaga kelib chiqmaydi.

Hozirgi zamon meditsinasi ona qonining bir qismini almashtirish orqali antitelolarning darajasini bo'lg'usi homila rivojlanishiga to'sqinlik qilmaydigan darajagacha pasaytirish imkonini beradi.

Sindaktiliya - barmoqlarning qo'shib ketganligi. Belgining namoyon bo'lish darajasi o'zgarib turadi. Autosomali-dominant belgi sifatida irsiylanadi.

Fenilketonuriya - odamlar uchraydigan eng og'ir irsiy kasalliklardan biri. Kasallik naslga retsessiv autosomali belgi sifatida berilib, aqliy qobiliyatning zaifligi bilan xarakterlanadi. Kasalning hayoti juda chegaralangan. Kasallikning sababi, nerv to'qimalarining fenilalanin bilan zararlanishi. Normada odam qonida fenilalanin to'planib qolmaydi, sintezda oraliq zveno bolganligi sababli fenilalanin – gidroksidaza fermenti tasirida tirozinga aylanadi, kasallik vaqtida qonda to'plangan fenilalanin fenilperouzim kislotaga aylanib, markaziy nerv sistemasini shikastlaydi. 17-20 ming odamga bitta kasal to'g'ri keladi. Agarda kasallik qanchalik erta aniqlanib, chaqaloq fenilalaninsiz oziqa bilan boqishga o'tilsa, chaqaloqda aqliy zaiflikka va o'lishga olib keladigan og'ir kasallikning oldi olingan bo'ladi. Bu kasallik autosomali-retsessiv belgi sifatida irsiylanadi.

Yaqindan ko'rishlik - ko'p holatda namoyon bo'lish xususiyatiga ega va irsiylanishi ham har xil. Keng tarqalgan shakli ishchi yoki maktab bilan bog'liq

yaqindan ko'rishlik, u yosh vaqtda rivojlanib, keyinchalik kuchaymaydi. Yaqindan ko'rishlikning ikki shakli bir-biridan mustasno holatda dominant autosomali belgi sifatida irsiyanadi. Yaqindan ko'rishlikning mo'tadil va yuqori holatlari genlarning mavjudligida fenotipda faqat yuqori yaqindan ko'rishlik geni mo'tadil ko'rishlik geniga nisbatan epistaz hisoblanadi.

11. Xromosoma buzilishlari bilan bog'liq bo'lgan irsiy kasalliklar.

Xromosoma buzilishlari (anatomiyalari) irsiy materialning o'zgarishi bo'lib, yuzlab genlarni o'zida saqlovchi xromosomalar sonining o'zgarishida yoki xromosoma tuzilishida o'zgarishning yuz berishidir. Bitta xromosomaning ortib ketishi (trisomiya) yoki juftlikda bitta xromosomaning yo'qligi (monosomiya) ko'plab genlarning ortib ketishiga yoki yetishmovchiligiga olib keladi. Bu esa o'z navbatida organizmning ko'plab belgilari fenotiplarining o'zgarishiga olib keladi.

Bunday xromosoma anatomiyalari (sindromi) odamda u yoki bu sindromni ochgan va tasvirlagan olim nomi bilan yuritiladi.

Ma'lumki, odam hujayralari 23 juftga kiradigan 46 ta xromosomadan iborat. Har bir juftdagi xromosomaning biri-otadan, ikkinchisi-onadan olingan bo'ladi. 22 juft xromosoma autosoma xromosomalari deb atalib, ular bir xil kattalikka ega bo'lib, erkak va ayol organizmining barcha hujayralarida uchraydi. 23-juft xromosomalarning kattaligi bir xilda emas. Bu xromosomalar jinsni belgilaganligi sababli jinsiy xromosomalar deb yuritiladi. Ayollarning genotipi ikkita X-xromosomani (XX), erkaklar genotipi –XY ni saqlaydi. Ulardan biri, yirigi-X-xromosoma, boshqasi-kichigi-Y-xromosoma deb yuritiladi.

11.1. Jinsiy xromosomalar bilan bog'liq anomaliyalar.

Xromosomalar kompleksining buzilishi geteropoliploidiya ko'pchilik hollarda og'ir kasalliklarga olib keladi. Ayniqsa, monosomiyalar ($2n-1$) juda og'ir kasalliklarni keltirib chiqaradi. 20% monosomiyalarning letal bilan tug'lishligi aniqlangan. Homila embrion rivojlanishining dastlabki bosqichidayoq yoki oxirgi bosqichlarida (tabiiy abortlar) nobud bo'ladi. Tug'ilgan chaqaloqlar orasida ham

monosomiyalar kuzatiladi. Xromosomiya anatomiyalarining ayrimlari ustida to'xtalib o'tamiz.

Shershevskiy-Terner sindromi- ayollarda kuzatiladigan jinsiy xromosomalar mutatsiyasi bilan bog'liq bo'lgan irsiy kasallik. Bu kasallikning dastlabki klinik tavsifi 1925-yilda rus olimi N.A. Shershevskiy, so'ngra 1938-yilda D.J.Terner tomonidan berilgan. Kasallikning kariotipi $44 + XO = 45$ dan iborat. Bu kasallikga uchragan ayollarda juft gomologik jinsiy xromosomalar soni bittaga kamaygan. Bu xildagi mutatsiyalarning asosiy sababi jinsiy hujayralar ya'ni gametalar vaqtida jinsiy xromosomalarda qutblarga noto'g'ri taqsimlanishi natijasida yuz beradi. Bunday holatlarda gametalar 22 ta autosomalar + 1 ta jinsiy xromosomalar (X yoki Y) ega bo'lmasdan xromosomalar normal juftligi ko'p yoki kam darajada buzilgan sonlariga ega bo'ladi. Shershevskiy-Terner sindromi ayollarning tana tuzilishida patologik o'zgarishlar kuzatilib ularning bo'ylari juda past, bo'yni qisqa bo'ladi. Ularda jinsiy organ (tuxumdon) rivojlanmagan, ikkilamchi jinsiy belgilar ham sust namoyon bo'ladi. "Shershevskiy -Terner sindromi" kasalligi o'rtacha yangi tug'ilgan 5000 ta qizdan bittasida uchraydi. X - xromosomasi bo'yicha monosomiya aksariyat hollarda otada (spermatogenezning buzilishi) kuzatiladi.

Klaynfelter sindromi-kasallik faqat erkaklarda kuzatiladi. Sitogenetik tahlil ularda jinsiy "X" xromosomalarning soni normaga nisbatan ko'payganligini tasdiqlaydi. Bu kasalga uchragan shaxslar genotipi – $44 + XXY$ bo'ladi. Ularda xromosomalarning diploid soni 46 ta emas balki 47 ta bo'ladi. Jinsiy bezlarning rivojlanishi va aktivligida o'zgarishlar sodir bo'ladi, yevnuxoidizm kuzatiladi: tos kamariga nisbatan yelka tor bo'lib, badanda ayollarnikiga o'xshab yog' to'planadi, qo'l-oyoqlar nibatan uzun bo'ladi. Balog'at yoshiga yetish davridan boshlab aqliy qoloqlik yuzaga kela boshlaydi. Bu kasallik o'rtacha har 500 ta o'g'il boladan bittasida uchraydi. "Klaynfelter sindromi" ning boshqa toifasi Y-xromosoma bo'yicha polisomiya hisoblanadi. XXY polisomiya (47xromosoma) tasvirlangan holatlar ham bor. Ular fenotipik jihatdan baland bo'yli normal erkaklar bo'lib, bolalari ba'zida geteropoliploidlar bo'ladi.

11.2 Autosoma xromosomalari bilan bog'liq anomaliyalar.

Xromosomalar soni va ularning tuzilishi bilan bog'liq o'zgarishlar na faqat jinsiy xromosomalarda, balki autosoma xromosomalarda ham ro'y beradi. Ana shunday xromosomalar qatoriga trisomiya yoki Daun kasalligini ko'rsatish mumkin.

Daun sindromi. 1886-yilda ingliz shifokori J.L. Down oligofreyaning alohida bir formasini tasvirlab, bu kasalga chalingan shaxslarning yuz tuzilishlari mongoloid irqiga kiruvchi odamlarni eslatadi deb hisoblaydi. Hozirgi vaqtda bu kasallikni uni birinchi bo'lib, aniqlagan ingliz shifokorining familiyasi bilan – Daun kasalligi yoki sindromi deb ataladi. 1959-yilda fransuz tadqiqotchilari – Lejeune, Gautier va Turpin bu kasalga chalinganlar kariotipida 46 ta emas, balki 47 ta xromosoma mavjud, hamda G₂₁₋₂₂ guruhdagi bitta xromosoma ortiqcha bo'lganligini aniqladilar. Yangi tug'ilgan chaqaloqlar o'rtasida bu kasallikning uchrash chastotasi 1/700. Onaning yoshi qancha katta bo'lsa, Daun sindromi bilan tug'iladigan chaqaloqlarning ehtimolligi shuncha yuqori bo'ladi. Daun sindromi bilan kasallangan shaxslarning umri qisqa. Asosiy sabab, ularda kuzatiladigan turli xil infeksiya kasalliklaridir.

Effektiv davolashning samaradorligi tufayli ularning umri uzaya borgan. 1929-yilda ularning o'rtacha umri 9 yil bo'lgan bo'lsa, 1947-yilda 12-yil. Hozirda ularning o'rtacha yoshi yanada yuqori ko'rsatilgan. Ularning o'limiga ko'proq yurak parogi sabab bo'ladi. Bu kasalga uchraganlar tug'ilgan vaqtda o'rtacha og'irligi 400-500g, homiladorlikning davomiyligi -38-39 hafta.

Fenotipik tavsifi: Daun sindromi bilan tug'ilgan barcha kasallarga aqliy zaiflik, jismonan yaxshi rivojlanmaganlik xos. Bo'ylari odatda past bo'ladi: erkaklarniki 151 sm, ayollarniki 141 sm. Boshi kichkina, dumaloq; yuqori jag'lari, burun suyaklari yaxshi rivojlanmagan; ensasi qiyshiq; ko'zlari qisq; qanshari yassi va keng; quloqlari kichkina, ammo ba'zida katta; og'zi yarim ochiq va tili osilgan; pastki jag'i turtib chiqqan. Hayotining 4-5-yilida sut bezlari hosil bo'ladi.

Ikkilamchi jinsiy belgilari: erkaklarda jinsiy a'zo va moyaklari yaxshi rivojlanmagan, 50% bolalarda kriptorxizm kuzatiladi. Daun sindromiga uchragan birorta erkakning ota bo'lishi aniq emas. Ayollarda ayrim hollarda bola tug'ishlik funksiyasi saqlanib qolgan bo'ladi.

Trisomiya D₁ sindromi (Patau sindromi). 13-juft autosoma xromosomalarining trisomiya bo'lib qolishligi. Yangi tug'ilgan chaqaloq ko'p sonli anomaliyalarga ega bo'ladi: (arinensafaliya, mikroftalmiya, polidaktiliya va boshqalar). Patau sindromiga ega chaqaloqlar uzog'i bilan 1 yoshgacha yashaydilar.

Edvars sindromi. 18-juft autosoma xromosomalarining trisomiya bo'lib qolishligi. Yangi tug'ilgan chaqaloq ko'p sondagi nuqsonlarga ega bo'ladi (kalla suyagining distrofiyasi, mikroginatiya, deformatsiyaga uchragan quloq suprasi, yurak parogi). Chastotasi 1/7000. Edvars sindromi bilan tug'ilgan 200 ga yaqin holatlar qayd etilgan. Yangi tug'ilgan chaqaloqning og'irligi 2300-2450g., umrining o'rtacha uzunligi 70,85±21,5 kun.

12. QIZIQARLI MA'LUMOTLAR

Semizlik va vazn yetishmovchiligi

XXI asrda rivojlangan mamlakatlarda semizlik katta tibbiy ijtimoiy muammoga aylandi. Bir qator olimlarning ma'lumotiga ko'ra, AQSH aholisi orasida semizlik 20 foizni tashkil qilgan ekan, ularning 20 millionida vazn og'irligi 10-20 foiz, 5 millionida esa 20 foizdan oshiq, deb belgilandi.

Evropa mamlakatlarida (Angliya, Fransiya, Germaniya) ham semizlikning aholi bo'yicha tarqalishi 20-30 foizni tashkil etadi. Rossiyada o'tkazilgan oxirgi tekshirishlar xulosasiga ko'ra, mazkur holatni 26 foiz, deb topishdi. O'zbekistonda olib borilgan ilmiy izlanishlar bu ko'rsatkich yurtimizda 20-24 foiz ekanligini tasdiqladi. Bolalarda esa 10 foizgacha semizlik kasalligi aniqlandi.

Semizlik metabolik va klinik holat bo'lib, u o'rta hayot va yashash muddatini, ya'ni umrni qisqartiradi. Bunday holatdagi ta'sir semizlik asoratlari, uning og'ir turlari va qo'shimcha kuzatiladigan o'tkir va surunkali kasalliklarga bog'liq. Semizlik diabet kasalligining o'sish darajasi, yurak xurujiga chalingan bemorlarning soni tobora oshib borishiga ham sabab bo'ladi. Shuningdek, semizlik qon-tomirlar tizimi kasalliklari kelib chiqishiga sabab bo'ladi. Bularga arteroskleroz, yurak eshemik kasalligi, arterial gipertoniya, venoz qon almashishini etishmovchiligi kiradi.

Izlanishlar shuni ko'rsatdiki, 25 yoshdan oshgan semiz erkaklarda to'satdan o'lib qolish foizi baland, 50 yoshdan oshganlarida mazkur foiz kamayadi. Bunday o'limning 70 foizidan ko'pi qon aylanish tizimidagi kasalliklar tufayli sodir bo'ladi.

Semizlik ovqatlanish tizimining buzilishi va harakatning sustligi tufayli yuzaga keladi.

Noto'g'ri ovqatlanish. Ovqatlanish tizimining buzilishi semizlikning kelib chiqishida katta rol o'ynaydi. Shu bilan birga parhez orqali ovqatlanish ushbu kasallikda davo omili hisoblanadi. Yuqori kaloriyali, yog'li va xolesteringa boy taomlar yuqorida sanab o'tilgan kasalliklarning tarqalishida dastlabki omillardan hisoblanadi. Tekshirishlarga ko'ra, yog'lar miqdori ovqatlanishning jismoniy normalariga ko'p jihatdan mos kelmas ekan, ya'ni bunda hayvon yog'i, qo'y dumba yog'i, mol yog'i asosiy miqdorni tashkil qiladi. Shuningdek, qo'shilgan omixta yog'i, ilik yog'i ham kiradi.

Kam harakatlik. Hozirgi vaqtda, ayniqsa, oxirgi 10-15 yillardan buyon shahar aholisi orasida jismoniy mehnat bilan shug'ullanadiganlar ancha kamayib qoldi. Yerli xonadonda turuvchi shahar aholisi ozgina bo'lsa ham harakatda bo'ladi. Lekin ko'p qavatli binolarda yashayotgan ko'p ming sonli oilalar gipodinamiya (kam harakatchanlik, holsizlik) bilan bandlar. Shu tufayli shahar aholisi qishloqda istiqomat qiladigan odamlarga nisbatan semizlik bilan ko'proq og'riydi.

Markaziy shaharlarda tug'ilgan erkaklar qishloqda tug'ilgan erkaklarga nisbatan ko'proq semizlik kasalligi bilan xastalanadilar. Shu bilan birga bunday semizlik o'lim hollari xavfining oshishiga sabab bo'ladi.

Irsiyat va semizlik. Bir qator olimlar ovqatni kam iste'mol qiladigan va ko'p yeydigan odamlarni tekshirib shunday xulosaga kelishdiki, semizlik irsiyat bilan bog'liq ekan. Shu bois ular suv ichsa ham semiraveradi. Bir oilada ona semiz bo'lsa, uning farzandi, ko'pincha qizida ham sekin-asta bu xastalik paydo bo'ladi.

Semizlik ko'p hollarda ayolda uchrab, qiziga ham gen orqali beriladi. Semiz bolalarni ota-onasi ham 40-80 foiz semizlik xastaligiga duchor bo'ladilar. Bundan tashqari, bunday oiladagi ovqatlanish tizimida kuchli, kaloriyasi katta bo'lgan ovqatlar ko'p iste'mol qilinishi aniqlangan.

Semizlik asoratlari. Semizlik borasida olib borilgan ilmiy izlanishlar gormonal buzilishlarni aniqlab berdi. Ma'lum bo'ldiki, semizlik sindromida bir qator fiziologik, metabolik va klinik turdagi buzilishlar mavjud. Inson tanasida ortiqcha vazn ko'paygani sayin ichki a'zolar faoliyati qiyinlashib boraveradi. Masalan, yurak qon haydashga, jigar zaharlarni tozalashga, endokrin bezlar esa organizmni kerakli miqdordagi gormonlar bilan ta'minlashga qiynaladi. Ortiqcha vazn va semizlik salomatlikka zararli ta'sir ko'rsatib, bir qator surunkali kasalliklarga sabab bo'lishi mumkin.

Hozirgi kunda olimlar va shifokorlar odamda vazn yetishmovchiligi yoki semizlikni aniqlash uchun maxsus formuladan foydalanadilar. Buni hisoblash uchun butun dunyoda *Tana og'irligi ko'rsatkichi* (TOK) qabul qilingan. Quyidagi formula yordamida vazningiz ko'p yoki kamligini bilib olishingiz mumkin:

$$\text{TOK}^1 = \text{vazn (kg)} : \text{bo'y (m)}^2$$

Aytaylik, vazningiz 90 kg, bo'yingiz 1,68 sm. Demak, $\text{TOK}^1 = 90 : (1,68 \times 1,68) = 32,1$. Ko'rinib turibdiki, siz I darajali semizlikka chalingansiz (3-jadval).

Hozirgi kunda butun dunyo bo'yicha shifokor terapevt, pediatr, endokrinolog, ginekologlar ushbu jadvaldan samarali foydalanishmoqda.

4-jadval

Ko'rsatkich	Erkaklar	Ayollar
Vazn yetishmovchiligi	19	19
Me'yoriy vazn	19-25	19-24
Ortiqcha vazn	26-29	25-29
I darajali semizlik	30-34	30-34
II darajali semizlik	35-39	35-39
III darajali semizlik	39	39

Tibbiyot fanlari doktori, professor
Tohir IBRAGIMOV

Qarindoshlikni aniqlashning molekulyar-genetik ekspertizasi.

Hozirgi vaqtda otalik (onalik), yaqin qarindoshlikni hamda shaxsni aniqlashda DNK tahlilidan ko'ra ishonchli va aniqroq uslub mavjud emas. Yaqin yillargacha fuqarolik sudlari tomonidan otalik masalasini hal etish uchun guvohlarning ko'rsatmalari, turli hujjatlar, tavsifnomalar va hokazolar talab qilinardi. Lekin bularning barchasi odil sudlovni ta'minlay olmasdi. Ko'pgina hollarda sudlashayotgan tomonlar bir-biriga nisbatan bo'htonlar tarqataradi.

Buning oqibatida esa ba'zan sud ajrimlariga binoan bepusht erkaklar bolaning biologik otasi deb tan olinardi. DNK ekspertizasi shu turdagi xatolarni butunlay bartaraf etish imkoniyatiga ega. Genetik tadqiqotlar (DNK ekspertizasi) sud ajrimlari asosida, shuningdek, shaxsiy sirlarni tarqatmaslik qoidasiga rioya qilgan holda shaxslarning murojaati asosida o'tkaziladi.

O'zbekiston Respublikasi Adliya vazirligining Xadicha Sulaymonova nomidagi Respublika sud ekspertiza markazi mintaqadagi yuqori ilmiy salohiyatga, eng zamonaviy texnik bazaga ega ilg'or muassasalardan biridir. Markazda boshqa turdagi ekspertizalar qatori odam DNKsi sud biologik ekspertizasi jadal sur'atlarda rivojlanib kelayotganini kuzatish mumkin. 2000 yildan boshlab bu yerda 600 ga yaqin qarindoshlikni aniqlash va 450 ga yaqin shaxsni aniqlash masalalarini hal etuvchi tadqiqot o'tkazilgan.

Ko'pchilik odamlar otalikka e'tiroz sifatida ota va bola qon guruhining nomutanosibligini vaj qilib ko'rsatadilar. Bu vajlar qay darajada asosli? Qon guruhi va DNK o'rtasida farq bormi? Ana shu tushunchalarga oydinlik kiritishga harakat qilinadi.

DNK texnologiyasiga qadar shaxs identifikatsiyasi va qarindoshlik aloqalarini aniqlashda biologik uslublardan foydalanib kelingan. Bu uslublar qon guruhlarini aniqlash, serologik testlarga asoslangan.

Hozirgi vaqtda DNK tahliliga asoslangan uslublarning ixtiro etilgani sababli ota-onalikni aniqlashga doir nizolarni hal etishda qon guruhlaridan foydalanish samarasiz usul hisoblanadi. DNK tahliliga asoslangan uslublar bugungi kunda keng miqyosda qo'llanilmoqda. Masalan, tibbiyotda aniq tashxis qo'yishda, tug'iladigan

farzandning irsiy kasalliklarga moyilligini aniqlashda genoterapiya yo'nalishi paydo bo'ldi.

Kriminalistikada esa genom texnologiyalar nizoli ota-onalik masalalarida qat'iy xulosa olish imkoniyatini yaratdi. Bu uslubning asosida tekshiruv ob'ekti molekulyar tuzilishi, morfologik va funksional xossalari, shuningdek, hayoti davomida yuz beradigan o'zgarishlar haqidagi axborotni o'zida mujassam etgan DNK (Dezoksiribonuklein kislota) moddasi yotadi. Spiralsimon tuzilishga ega bo'lgan bu modda odam paydo bo'lgan kundan boshlab to uning biologik o'limidan keyin ham suyak qoldiqlarida saqlanishi mumkin. Bir tuxumdan rivojlangan egizaklardan tashqari yer yuzida yashaydigan barcha odamlarning DNK tizimi turlicha bo'ladi.

Har bir hujayradagi DNK miqdorining 98 foizi yadroda joylashadi (yadro DNKsi). Qolgan 2 foizi hujayradan tashqaridagi mitoxondriyalarda joylashganligi sababli ular mitoxondrial DNK deb yuritiladi.

Shunisi qiziqarliki, mitoxondrial DNK bolaning jinsi erkak yoki ayol bo'lishiga qaramay, nasldan naslga uzatiladi va kriminalistikada ona avlod bo'yicha shaxslarning qarindoshligini isbotlovchi omillardan biri hisoblanadi.

Yadro DNKsi hujayra yadrolarida murakkab tuzilishga ega xromosomalar holatida bo'ladi. O'z navbatida, xromosomalar genlarga, ular esa lokus (qism)larga bo'lingan bo'ladi. Somatik (tana) hujayralarda ular soni 46 ga teng - 22 juft gomologik xromosoma yoki autosoma va bir juft odam jinsini belgilovchi xromosoma. Jinsiy hujayralarda xromosomalarning soni ikki barobar kam bo'ladi va 23 tani tashkil etadi. Ayollarda ular bir juft X deb yuritiladigan xromosomalardan tashkil topgan bo'lib, XX deb belgilanadi. Erkaklarda esa X xromosoma bilan birgalikda Y xromosoma bo'lib, XY deb belgilanadi. Y xromosoma ota avloddan erkak jinsidagi bolalarga o'zgarimas holatda o'tadi va kriminalistikada ota avlod bo'yicha shaxslarning qarindoshligini isbotlovchi omillardan biri sanaladi.

Urug'lanish jarayonida ayol va erkak jinsiy hujayralari (urug' hujayra va tuxum hujayra)ning o'zaro birlashish hodisasi yuz beradi va homila (bola)ning autosoma va jinsiy xromosomalar jufti tiklanadi. Bu har bir odam yadro DNKsining 50 foizi ota va 50 foizi ona yadro DNKsidan tashkil topishidan dalolatdir. Ushbu

qonuniyat kriminalistikada yaqin qarindoshlikni aniqlash masalalarini hal etishda qo'llaniladi.

DNK tahlili bir necha kunni o'z ichiga oladigan murakkab jarayondir. Bu tahlilning negizida Nobel mukofoti laureati Myullisning PZR (polimer zanjir reaksiyasi) deb nomlangan molekulyar-genetik uslubi yotadi. Hozirgi kunda bu uslub jinoyat sodir etilgan joyda aniqlangan biologik izlarni, shaxsi noma'lum jasadlarni va yaqin qarindoshlikni aniqlashga asoslangan gen daktiloskopiyasida asosiy uslub hisoblanadi. Bu turdagi tahlil zamonaviy texnik uskuna va murakkab kompyuter dasturlarini bosqichma-bosqich qo'llash orqali o'tkaziladi. Birlamchi bosqichda kimyoviy unsurlar va murakkab texnik vositalar yordamida DNK ajratib olinadi, oqsil va yot moddalardan tozalanadi, sifat miqdori aniqlanadi. Ikkilamchi bosqichda har bir odamning o'ziga xos bo'lgan gen uchastkalari million nusxagacha polimer zanjir reaksiyasi uslubini qo'llagan holda ko'paytirib olinadi. Uchinchi bosqichda maxsus biokimyoviy uslub va kompyuter dasturi yordamida tekshirilayotgan shaxsning avval spektrlar ko'rinishidagi, so'ngra son ko'rinishidagi genetik pasporti - genotipi aniqlanadi. To'rtinchi bosqichda solishtirma qiyosiy tahlil o'tkaziladi va bunda taxmin etilayotgan ota, ona va bolaning genotiplari solishtiriladi.

Yuqorida qayd etilganidek, urug'lanish davrida urug' hujayra va tuxum hujayra birlashadi. Ushbu jarayonda homila (bola)ning har bir DNK lokusi otadan bitta va onadan bitta allel (son ko'rsatkichidagi nukleotidlar ketma-ketligi)ni oladi, ya'ni farzandning tekshirilgan har bir DNK lokusining "genetik raqamli ko'rinishi" aniqlanadi va uning har bir lokusi ikkita raqamdan - biri otadan, ikkinchisi onadan olingan allellardan tashkil topgan bo'ladi.

Tekshiruv yakunida olingan genotiplar bo'yicha "Odam DNKsi sud biologik ekspertizasi" laboratoriyasida ishlab chiqilgan "DNAExpert" maxsus kompyuter dasturi yordamida otalik va onalikning ehtimollik darajasi sanab chiqiladi. Xalqaro standartlarga binoan otalik tasdiqlangan holatlarda bu ko'rsatkich 99,99 foizdan kam bo'lmasligi lozim.

*Odam DNKsi sud biologik ekspertizasi laboratoriyasining
katta ilmiy xodimi Dilobar AHMEDOVA*

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR

1. Orlova N.N. - Сборник задач по генетике. Москва. Изд. Московского университета, 1982.
2. Xelevin N.V., Lobanov A.M., Kolsova O.F., - Задачник по общей и медицинской генетике. Москва. <<Высшая школа>>, 1984, 159 с.
3. Kaminskaya E. A- Сборник задач по генетике. Минск. Высшая школа, 1982, 104 с.
4. Berg R.A., Davidenkov C.N. - Наследственность и наследственные болезни человека. Ленинград. Изд. "Наука", 1971, 154 с.
5. Tarasenko N.D., Lushanova G.I. - Что знаете о своей наследственности. Новосибирск, "Наука", Сибирское отделение, 1991, 110 с.
6. Fayzullayev S.S., G'ofurov A.T., Matchonov B.E. - Odam genetikasi. Toshkent, "Ijod dunyosi", 2003, 176 b.
7. Karuzina I.P. - Учебное пособие по основам генетики. Москва, Медицина, 1980, 224 с.
8. Viktor Boyko. - Группа крови на рукаве. Jurnal "Tasvir". №5 (620) 31-yanvar 2013. С.37-38.

MUNDARIJA

Soʻz boshi.....	3
1. Odam genetikasi.....	4
2. Allel va allel boʻlmagan (noallel) genlar haqida tushuncha	5
3 Monoduragaylarda odam belgilarining irsiylanishi	6
3.1 Toʻliq dominantlik holatida odam belgilarining irsiylanishi.....	6
3.2 Toʻliqsiz dominantlik holatida belgilarning irsiylanishi.....	13
3.3 Kodominantlik holatida odamda qon guruhlarining irsiylanishi.....	15
4. Diduragaylarda odam belgilarining irsiylanishi.....	22
5. Poliduragaylarda odam belgilarining irsiylanishi.....	34
6. Allel boʻlmagan genlar oʻzaro taʼsirining tiplarida belgilarning irsiylanishi.....	37
7. Jins bilan birikkan holda odam belgilarining irsiylanishi	41
8. Odam populyatsiyasining genetikasi.....	56
9. Oilaviy shajara tuzish prinsiplari.....	60
10. Uslubiy qoʻllanmada ayrim irsiy kasalliklar, anomaliyalarning qisqacha tavsifi.....	66
11. Xromosoma buzilishlari bilan bogʻliq boʻlgan irsiy kasalliklar	71
11.1. Jinsiy xromosomalar bilan bogʻliq anomaliyalar	71
11.2. Autosoma xromosomalari bilan bogʻliq anomaliyalar	73
12. Qiziqarli maʼlumotlar.....	74
Foydalanilgan adabiyotlar	80

Ergashev Ma’rufjon Muhammadjonovich
Turabekov Sharifjon Turabekovich
Tursunov Ma’murjon Muhammadjon o‘g‘li

Odam genetikasiga doir masalalar to‘plami

O‘quv-uslubiy qo‘llanma

Muharrir Y.Karimov

Kompyuterda terilgan nusxasi asosida bosildi.

Bosishga ruxsat berildi 22.04.2016 yil. Bichimi 60 x 84 1/16.

Garniturası Times New Roman, hajmi 5,1 b.t. Adadi 100 nusxa.

707000, Guliston sh.

Guliston davlat universiteti,

Тел: + 998672254042

Факс.: +998672250275