

XROMOSOMA KASALLIKLARI

Oltinko‘l tumani 2- umumta‘lim maktabi
Chinberdiyeva Sanamhon Ergashevna

Annotatsiya: *Xromosomalar mutatsiyasiga aloqador irsiy kasalliklar xromosoma kasalliklari deb ataladi. Xromosomalar hujayra yadrosining asosiy strukturafunksional elementlari bo‘lib, chiziqli tartibda joylashgan genlarni o‘zida jo qiladi va irsiy axborotni saqlash, qayta tiklashni, shuningdek bu axborotni belgilar ko‘rinishida yuzaga chiqarishning boshlang‘ich qismini ta‘minlab beradi. Ushbu maqolada Xromosoma kasalliklari haqida yoritilgan.*

Kalit so‘zlar: *Xromosomalar, Indivud, inson populyatsiyasi, Deletsiya, inversiya.*

Xromosomalarning asosiy vazifalari:

1) molekulaning DNK tuzilmasida joylashgan irsiy axborot tashuvchilari — genlarni saqlab borish,

2) irsiy axborotning o‘zo‘zidan takrorlanishini ta‘minlash,

3) uni belgi holida yuzaga chiqarish uchun o‘tkazish,

4) otaonalar belgilarini avlodda biror tarzda qayta uchrashini ta‘minlash va boshqalardan iborat.

Tutashgan genlar guruhlarining soni va tutashuv tartibining o‘zgarishi — biologik turlari evolyutsion o‘zgaruvchanligining muhim omilidir.

Xromosomalarning o‘z vazifalarini ado etib borishi ular tuzilishining o‘zgarib turishi bilan mahkam bog‘liq hujayraning bo‘linishi, mitoz yoki meyoz vaqtiga kelib, xromosomalar kontsentratsiyasi oshib borishi natijasida har kimda har xil bo‘ladigan xromosomalar shakllanib oladi.

Indivud xromosomalari va ularning to‘plamlarini hujayra bo‘linishining metafaza davrida tasvirlab berish mumkin.

Bo‘linishining metafaza davridagi somatik hujayralar to‘la xromosoma to‘plami morfologik belgilarining jami majmuasi kariotip deb ataladi. Odamning normal kariotipida 23 juft xromosoma bo‘ladi, shularning 22 jufti autosomal va I jufti jinsiy xromosomalardir. Ayollarda XX, erkaklarda esa XY xromosomalar uchraydi. Sentromerning olgan o‘rni har bir xromosoma uchun doimiy bo‘ladi.

Xromosoma tanasi har xil darajada (och, to‘q bo‘lib) bo‘yaladigan segmentlarga bo‘linadi. Har bir xromosomadagi ana shunday segmentlarning vaziyati va kattakichikligi, soni o‘ziga xos tarzda bo‘ladi, shuning uchun har qanday xromosoma to‘plamini kimga tegishli ekanini aniqlab olish mumkin. Xromosomaning undagi genlar qanday tartib bilan va birbiriga nisbatan qanday masofada joylashgani belgilab qo‘yilgan tasviri xromosoma xaritasi deb aytiladi. Alohida olingan genlar juda kichik bo‘lgani uchun xromosomalar xaritasida ular nuqtalar holida tasvirlanadi. Ana shunday nuqtalarni genetik lokuslar deyiladi. Xromosomalarda genlar doimo o‘zgarmas tartib bilan, ma‘lum nuqtalarda joylashgan bo‘ladi.

Otaonalar gametalari (etilgan jinsiy hujayralari) yoki endigina bo‘lina boshlagan zigota (urug‘langan tuxum hujayra) dagi xromosomalar soni yoki tuzilishining o‘zgarishi xromosoma kasalliklariga olib keladi.

Inson populyatsiyasida uchraydigan xromosoma kasalliklari umuman olinganda I foizga boradi. homiladorlikning birinchi uch oyida uchraydigan bola tushish hollarining 50 foizi xromosoma o‘zgarishlariga aloqadorligi aniqlangan.

Xromosomalar sonining o‘zgarishi. Xromosomalar kamchiliklarining hamma shakl va xillari odamda topilgan. Hozir xromosoma to‘plamlari sonining ikki xil o‘zgarishi aniqlangan: poliploidiya va aneuploidiya. Poliploidiyada gaploid to‘plam karrali suratda ko‘payib ketadi (Z_p — triploidiya, $4p$ — tetraploidiya). Poliploidiya o‘zo‘zidan bola tushishiga, ya‘ni spontan abortlarga olib keladi. Xromosoma to‘plamidagi xromosomalar sonining karralimas tarzda hamma o‘zgarishlari aneuploidiya degan atama bilan birlashtiriladi. Bunda ayrim xromosomalar soni o‘zgaradi. Chunonchi, diploid to‘plamda qo‘shimcha xromosoma bo‘lishi — trisomiya, xromosomalaridan bittasining bo‘lmasligi — monosomiya shular jumlasidandir.

Ma‘lumki, normada gametalar etilib kelayotganligida gomologik xromosomalar turli hujayralarga ajralishi kerak. Xromosomalardan biror juftining ajralmay kolishiva shu juftning tuxum hujayra yadrosiga o‘tishi natijasida onada qo‘shimcha xromosomal to‘plam yuzaga keladi (trisomiya). Bordiyu, ajralmay qolgan xromosoma jufti yo‘naltiruvchi tanachaga o‘tib qolsa, u holda yadroda bitta xromosoma etishmay qoladi (monosomiya). Ana shunday tuxum spermatozoid bilan urug‘langanida zigotada odatdagi diploid to‘plam o‘rniga aneuploid to‘plam paydo bo‘ladi. Autosomalarning monosomiyasi hayot bilan siqishmaydigan hodisadir. Trisomiya odamda ko‘proq uchraydigan patologiya bo‘lib hisoblanadi, masalan, Patau sindromi (autosomalarning 13 juft xromosomalar bo‘yicha trisomiyasi), Edvards sindromi (18 juft bo‘yicha), Daun kasalligi (21 juft) shular jumlasidandir. Bir qancha xromosoma kasalliklari jinsiy xromosomalar sonining o‘zgarganiga bog‘liqdir. Masalan, X-xromosoma monosomiyalari Shereshevskiy — Turner sindromiga sabab bo‘lsa, jinsiy xromosomalar trisomiyasi Klaynfelter sindromiga sabab bo‘ladi.

Xromosomalar mutatsiyasi har xil bo‘lishini ham eslatib o‘tish kerak. Jinsiy hujayralardagi mutatsiyalar ba‘zi hollarda to‘la shakldagi xromosoma kasalliklari paydo bo‘lishiga olib keladi. Bunda organizmning hamma hujayralarida embriogenezdada (ayniqsa zigota bo‘linishining boshlang‘ich davrlarida) yuzaga keladigan bir xildagi xromosoma mutatsiyalari bo‘ladi. Boshqa hollarda aralash shakldagi xromosoma kasalliklari yuzaga keladi, bunda hujayralarning faqat bir qismida xromosoma anomaliyasi bo‘ladi (mozaitsizm).

Xromosoma tuzilishining anomaliyalari. Xromosoma tuzilishi xromosomalarga biror zarar etishi natijasida o‘zgaradi. Bunda xromosoma materialining bir qismi yo‘qolib ketishi, segmentlarining joylashuv tartibi o‘zgarib, xromosoma materiali ko‘payib qolishi mumkin. Qanday sabablar genetik mutatsiyalarga olib boradigan bo‘lsa, o‘sha sabablarning o‘zi xromosomalar tuzilishi o‘zgartirishlariga ham olib boradi.

Autosomretsessiv sindromning xromosoma destruktiviyaga uchrab, xromosoma materiali yo‘qolib ketadigan 3 turi tasvirlangan. Bular Frankoni anomaliyasi, Blum sindromi va ataksik teleangiektaziya.

Xromosomalar strukturasi qayta tuzilishi. Xromosomalar strukturasi qayta tuzilishiga aloqador kasalliklar xromosoma kasalliklarining ancha katta guruhini tashkil etadi. Bularga: translokatsiya, deletsiya, inversiya kiradi.

Translokatsiya segment (yoki segmentlar)ning xromosoma to‘plami ichida boshqa joyga o‘tib qolishi natijasida xromosoma strukturasi qayta tuzilishidir. Xromosomalar ichidagi translokatsiya va xromosomalararo translokatsiya tafovut etiladi.

Deletsiya— xromosoma terminal yoki interstitsial uchining yo‘qolib ketishi. Xromosomada bitta uzuk bo‘lganida terminal, ikkita uzuk bo‘lganida interstitsial deletsiya yuzaga keladi. Deletsiyalar radiatsiya, fizik va kimyoviy omillar ta‘hiri ostida (induksiyalangan deletsiyalar) yoki o‘zo‘zidan paydo bo‘ladi. Deletsiya xromosomalar aberratsiyasining eng ko‘p tarqalgan xillari jumlasiga kiradi.

Yirik deletsiyalarni metafaza yoki anafaza davrida o‘tkaziladigan sitologik tahlil yo‘li bilan aniqlab olish mumkin. Nuqtasimon deletsiyalar genetik tahlil davomida topilishi mumkin, xolos. Yirik interstitsial deletsiyalar hamisha o‘limga olib boradi. Deletsiyaning turlaridan biri halqasimon shaklda xromosoma paydo bo‘lishidir, bunda xromosomaning har qaysi uchidan bittadan (hammasi bo‘lib 2 ta uchki) segment yo‘qolib ketadi.

Inversiya—xromosoma struktura o‘zgarishlarining tabiatda eng ko‘p uchraydigan xilidir. Xromosoma ikki nuqtasidan uzilganida qismlari (fragmentlari) ning 180 ° ga burilib qolishidan iborat. Inversiya o‘zo‘zidan va turli mutagenlar (masalan, radiatsiya) ta‘hiri ostida paydo bo‘ladi. Inversiya: 1) gen faolligining o‘zgarishi, 2) uzilgan bittajoydagi genetik materialning o‘zgarishi yoki yo‘qolib ketishi, 3) gomozigot qismdagi genlar o‘rtasidagi nisbiy masofaning o‘zgarishi (buning natijasida genning tutashish darajasi boshqacha bo‘lib qoladi), 4) meyozi bosqichida gomologik xromosomalar jufti qon‘yugatsiyalanishida kamchiliklar bo‘lishi bilan birga davom etishi mumkin.

Yuqorida tasvirlanganlarni yakunlab, xromosoma kasalliklarining mana bunday asosiy xususiyatlarini ta‘kidlab o‘tish mumkin:

----xromosoma kasalliklari xromosomalarning yo‘qolib ketishi (deletsiya, monosomiya), ortiqcha bo‘lishi (trisomiya) yoki odatdan tashqari qayta tuzilishi (translokatsiya) ga bog‘liq bo‘ladi;

— xromosoma materialining kamayishi uning ortib ketishidan ko‘ra chuqurroq darajadagi nuqsonlarga olib keladi;

— jinsiy xromosomalarning o‘zgarishi bola tug‘ilganida sezilmaydigan anomalialarga sabab bo‘ladi; pushtsizlik jinsiy xromosomalar patologiyasining eng ko‘p uchraydigan xili bo‘lib, o‘smirlik davridagina aniqlanishi mumkin;

— ko‘pchilik hollarda xromosoma kasalliklari de novo paydo bo‘ladi;

So‘nggi vaqtda bir necha xil trisomiyalar aniqlanib, tasvirlangan, shulardan 3 ta autosoma trisomiyalari (21, 18, 13) va 5 xromosoma qisqa elkasining qisman deletsiyasiga aloqador bitta deletsiya sindromi ko‘proq uchraydi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. To‘raqulov Yo. X. molekulyar biologiya. Toshkent, o‘qituvchi 1993 yil.
2. Иорданские Н. Н. Эволюция жизни. М.Издательский центр “Академия” 2001
3. Inge-Vechtomov S.G. Genetika s osnovami seleksii. Moskva., «Vsshaya shkola», 1989 g.

4. Lobashev M.Ye., Vatti K.V., Tixamirova M.M. Genetika s osnovami seleksii. Moskva, «Prosveshenie», 1979 god.