

GENOMIK O'ZGARISHLAR: POLIPOLOIDIYA, GETEROPLOIDIYA VA GAPLOIDIYA VA ULARNING ILMIY TADQIQOTI

Navoiy Davlat Universiteti, Tabiiy fanlar fakulteti,
Biologiya kafedrası katta
o'qituvchisi, b.f.f.d.(PhD)

Shodiyeva Ozoda Majidovna

Navoiy Davlat Universiteti, Tabiiy fanlar fakulteti,
Biologiya va qo'shimcha tabiiy fanlar yo'nalishi
4-bosqich talabasi

Olimova Xurshidaxon Bahodir qizi

Annotatsiya: Maqolada inson salomatligiga ta'sir etuvchi ekologik, ijtimoiy va biologik omillar, shuningdek, irsiy faktorlarga qanday integratsiyalashganligi haqida ilmiy yondashuvlar tahlil qilinadi. Atrof-muhitning genetik mutatsiyalar, onkologik va neyrodegenerativ kasalliklar kabi irsiy kasalliklarning rivojlanishiga ta'siri alohida ko'rib chiqiladi. Shuningdek, atrof-muhit va irsiyat o'rtasidagi o'zaro munosabatlar, genetik predispozitsiyalar va tashqi muhit o'zgarishlarining o'zaro ta'siri orqali kasalliklar paydo bo'lishi va ularni oldini olish usullari haqida ma'lumotlar keltirilgan.

Kalit so'zlar: genomik mutatsiya, genomik mutatsiya turlari: poliploidiya (autopoliploidiya, allopoliploidiya), geteroploidiya va gaploidiya, daun sindromi, genomik mutatsiyalarning sabablari va turlari, genomik o'zgarishlar yoki mutatsiyalarning ilmiy tadqiqotlari.

Abstract: The article analyzes scientific approaches to how environmental, social and biological factors affecting human health are integrated, as well as genetic factors. The influence of the environment on the development of hereditary diseases such as genetic mutations, oncological and neurodegenerative diseases is considered separately. Also, the interaction between the environment and heredity, genetic

predispositions and the interaction of changes in the external environment. Information about the occurrence of diseases and ways to prevent them is provided through the secret

Keywords: Genomic mutation, types of genomic mutations: polyploidy (autopolyploidy, allopolyploidy), heteroploidy, and haploidy, Down syndrome, causes and types of genomic mutations, scientific research on genomic changes or mutations.

Genomik mutatsiyalar, poliploidiya, geteroploidiya va gaploidiya biologiya va genetikaning muhim tushunchalari bo'lib, ular organizmlar evolyutsiyasida, genetik xilma-xillikni ta'minlashda va irsiy kasalliklar rivojlanishida katta rol o'ynaydi. Genomik mutatsiyalar DNK tuzilishidagi o'zgarishlar sifatida, yangi genetik xususiyatlar yoki patologiyalarni yuzaga keltirishi mumkin. Bularning orasida nuqtali mutatsiyalar, kiritish yoki o'chirishlar, hamda xromosomalar sonidagi o'zgarishlar kabi turli shakllar mavjud. Poliploidiya, geteroploidiya va gaploidiya esa xromosoma sonining o'zgarishlari bo'lib, bu jarayonlar evolyutsiya, o'simliklar seleksiyasi va hayvonlar reproduksiyasida ham muhim ahamiyatga ega.

Genomik mutatsiya- bu organizmning genetik materialida (xromosomalar yoki genlar tuzilmasida) yuzaga kelgan o'zgarishdir. Shu o'rinda ta'kidlash lozim, mutatsiya genomik DNK (yoki RNA viruslarida RNA) ning nukleotid ketma-ketligidagi avloddan avlodga o'tadigan o'zgarish, yoki hujayradagi genlar yoki xromosomalar sonidagi o'zgarish bo'lib, bu o'zgarish tasodifan yuz berishi mumkin yoki kimyoviy mutagenlar yoki radiatsiya ta'siri bilan keltirib chiqarilishi mumkin.¹ Bunday mutatsiyalar genetik kodni o'zgartirishi mumkin, natijada yangi xususiyatlar, turlar yoki kasalliklar paydo bo'ladi. Genomik mutatsiyalar genetik materialning tuzilishini o'zgartiradi, bu esa organizmning rivojlanishiga va evolyutsiyasiga ta'sir ko'rsatadi. Ular tabiiy yoki tashqi omillar ta'sirida yuzaga kelishi mumkin va

¹ Rittner, Don, and Timothy L. McCabe. Encyclopedia of Biology. New York: Facts On File, 2004.

ko'pincha meros qilib o'tadi. Genomik mutatsiyalarni o'rganish biologiyada, ayniqsa, genetika va evolyutsiya fanlarida muhim ahamiyatga ega.

Quyida genomik o'zgarish turlari hisoblangan poliploidiya, geteroploidiya va gaploidiya tushunchalariga batafsil to'xtalib o'tamiz:

✓ **Poliploidiya** turlarning evolyutsiyasi jarayonida butun genomlarning ko'payishi natijasidir. Bu mitoz paytida yoki ko'pincha xromosomalarning meyoza paytida ajralmasligi yoki tuxumning bir nechta spermatozoidlar tomonidan urug'lantirilishi natijasida g'ayritabiiy hujayra bo'linishi natijasida yuzaga kelishi mumkin.² Sutmizuvchilar orasida poliploid hujayralarning yuqori chastotasi miya, jigar, yurak va suyak iligi kabi organlarda uchraydi.³ Poliploidiya turlar evolyutsiyasi jarayonida yangi genom to'plamlarining hosil bo'lishini ta'minlaydi. Bu jarayon asosan mitoz yoki meyoza xromosomalarning ajralmasligi yoki urug'lantirish jarayonida bir nechta spermatozoidlarning tuxumni urug'lantirishi natijasida yuzaga keladi. Natijada, organizmning xromosomal soni ko'payib, uning genetik tarkibi o'zgarmoqda.

Poliploidiya turlarda ikki turli shakl uchraydi: **autopoliploidiya** (bir xil turdagi xromosomalarning ko'payishi) va (turli turlardan olingan xromosomalarning ko'payishi). Poliploid organizmlar, odatda, o'zlarining yangi xususiyatlari bilan yangi turlarni yuzaga keltirishi mumkin va evolyutsiyaviy jarayonda muhim rol o'ynaydi.

✓ **Gaploidiya.** Tana hujayralari yoki jinsiy hujayralarda xromosomal sonning ikki marta kamayishi ($2n-n=n$) **gaploidiya deb ataladi**. Gaploidiyada hujayralar har bir juft xromosomadan faqat bittasiga ega bo'ladi. Tana hujayralari xromosomalarning gaploid soniga ega bo'lgan bunday **organizmlar gaploid organizmlar deb ataladi**.⁴ Gaploid organizmlar odatda jinsiy ko'payish jarayonida hosil bo'ladi. Ular gametalar (spermatozoidlar va tuxum hujayralari) orqali ko'payadilar. Har bir gameta faqat bitta

² Solomon E (2014). Solomon/Martin/Martin/Berg, Biology. Cengage Learning. p. 344. ISBN 978-1-285-42358-6.

³ Zhang S, Lin YH, Tarlow B, Zhu H (June 2019). "The origins and functions of hepatic polyploidy". Cell Cycle. 18 (12): 1302–1315. doi:10.1080/15384101.2019.1618123. PMC 6592246. PMID 31096847

⁴ Sindarov Obidjon Xoldarovich "Biologiya va genetika" o'quv qo'llanmasi. Toshkent – 2022 (

to'plam (n) xromosomaga ega bo'ladi. Jinsiy ko'payish natijasida ikkita gametaning birlashishi (fertilizatsiya) orqali zygota ($2n$) hosil bo'ladi. Zygota kelajakda yangi organizmni rivojlantirish uchun barcha zarur xromosomalar to'plamini oladi. Gaploidiya, odatda, bir nechta organizmlarning hayotiy davrlarida ko'rinadi, ayniqsa o'sish va ko'payish jarayonlarida.

✓ **Geteroploidiya** organizmlarda normal diploid xromosomalarning sonining bir necha xromosomaga ortishi yoki kamayishi ($2n + 1$, $2n + 2$, $2n - 2$, $2n - 2$) natijasida yuz beradi, ya'ni bunda bir juft xromosoma yoki 2ta xromosomaga ko'payadi yoki kamayadi. Xromosomalari ko'paygan organizmlarni trisomiklar va xromosomalari kamaygan organizmlarni monosimiklar deyiladi.⁵ Geteroploidiya – bu xromosomalar sonining ortishi yoki kamayishi natijasida yuzaga keladigan holat. Trisomiya ($2n+1$) xromosoma sonining ortishi, monosomiya ($2n-1$) esa kamayishini bildiradi. Trisomiklar, masalan, Down sindromini keltirib chiqaradi, monosomiklar esa, misol uchun, Turner sindromiga olib keladi. Bu o'zgarishlar organizmda genetik muvozanatsizlikka sabab bo'lishi mumkin.

Daun sindromi 1866 yilda Djon Lengton Daun tomonidan tasvirlangan bo'lib, kasallik belgilari 21 juft xromosomalar sonining o'zgarishi natijasida kelib chiqadi. Kasallik klinikasi yuz yildan ortiq vaqt mobaynida ma'lum bo'lsada, uning sababi 1959 yilda Lejen tomonidan aniqlandi va Daun sindromini kelib chiqishida 21 xromosomaning uzun yelkasi sababchi bo'lib u qanday o'zgarishidan qat'iy nazar ushbu sindrom kelib chiqishi ma'lum bo'ldi.⁶

⁵ P.S. Sobirov, A.K. Kaxarov, A. Xushvaqto'v, E.S. Shaptakov. "Genetika va biotexnologiya (Genetika)" darsligi "O'zbekiston faylasuflari milliy jamiyati" nashriyoti. Toshkent — 2019. (193-bet)

⁶ K.N.Nishonboev, O.E.Eshonqulov, M.Sh.Bosimov. " Tibbiyot genetikasi" darsligi. Toshkent - 2011 y. (99-100-betlar)



Daun kasalligiga chalingan bola ko'rinishi

Genomik mutatsiyalar DNKning tuzilishidagi o'zgarishlar bo'lib, ular turli sabablarga ko'ra yuzaga kelishi mumkin. Bu o'zgarishlar hujayralarda genetik ma'lumotning noto'g'ri nusxalanishiga, xatoliklarning paydo bo'lishiga va irsiyatga ta'sir qilishi mumkin. Quyida genomik mutatsiyalarning sabablari haqida batafsil ma'lumot keltirilgan.

1.Tashqi omillar (Eksojen sabablari)

a) Radiatsiya: Radiatsiya yuqori energiyali elektromagnit nurlanishlar yoki zarralar shaklida bo'lishi mumkin. Radiatsiya, ayniqsa, UV nurlari yoki rentgen nurlari, hujayra genomiga zarar yetkazishi mumkin. Bu zarar DNKning asoslarini yoki heliksni buzishi mumkin. UV nurlari T-T dimera (timidin timidaning qo'shilishining

o'zgarishi) keltirib chiqarishi mumkin. Radiatsiyaning kuchli ta'siri mutatsiyalarga olib kelib, bu mutatsiyalar saraton kabi kasalliklarga olib kelishi mumkin.

b) Kimyoviy moddalar: Kimyoviy moddalarning genetik materialga ta'siri ularning karsinogenlik xususiyatlariga asoslanadi. Masalan, sigaret tutuni tarkibidagi kimyoviy moddalar, aflatoksinlar (pleziya va o'zgarishlarni keltirib chiqaruvchi moddalar), aromatik aminalar va boshqa karsinogenlar DNKda o'zgarishlarga sabab bo'lishi mumkin. Bu moddalarning ba'zilari DNKni bevosita o'zgartiradi yoki xatoliklarning tuzilishini keltirib chiqaradi. Karsinogen moddalar tumanli shakllarda mutatsiyalarni yaratib, hujayralarning abnormal o'sishiga va saraton rivojlanishiga sabab bo'ladi.

c) Viruslar: Ba'zi viruslar, masalan, retroviruslar, hujayra genomiga o'z genetik materialini kiritish orqali mutatsiyalarni keltirib chiqarishi mumkin. Retroviruslar (masalan, HIV yoki HTLV-1) genomning maxsus joylariga integratsiyalashadi va o'sha joyda o'zgarishlarni keltirib chiqarishi mumkin. Viruslar genomning replikatsiya mexanizmlarini o'zgartiradi va ularning genetik materiallarini genomga kiritadi, bu mutatsiyalarni yuzaga keltirishi mumkin.

2. Ichki omillar (Endogen sabablari)

a) Replikatsiya xatoliklari: Hujayra bo'linishi jarayonida, ya'ni DNKning nusxalanishi (replikatsiya) jarayonida xatoliklar yuzaga kelishi mumkin. Replikatsiya jarayonida polimeraza fermenti DNKning asoslarini moslashtiradi. Biroq, ba'zi holatlarda, polimeraza xatoliklar qilish yoki moslashtirishni noto'g'ri amalga oshirish ehtimoli bor. Mutatsiyalar replikatsiya jarayonida yuzaga kelgan xatoliklar natijasida keltirib chiqishi mumkin, masalan, bazalar o'zgartiriladi, qo'shilib ketadi yoki shablon asosidagi noto'g'ri ma'lumot kiritiladi.

b) Metabolik jarayonlar va reaksiyon oksigen turlari (ROS): Hujayralar metabolizmi natijasida reaksiyon oksigen turlari (ROS) hosil bo'ladi. ROS molekulari yuqori reaktivlikka ega bo'lib, ular hujayra tuzilmasi, shu jumladan, DNKni shikastlashi mumkin. ROSlar DNKga kutilgan zararlarni keltirib chiqaradi, shu

jumladan o'zgarishlar, nuqsonlar yoki bo'laklar o'zgargan asoslar. ROSlar ta'siri ortib borishi bilan, mutatsiyalar va genetik o'zgarishlar rivojlanishi mumkin.

c) Telomeraz va telomera o'zgarishlar: Telomeralar — bu xromosomalar oxirida joylashgan qismlar bo'lib, ular xromosomalar qismlarining barqarorligini saqlashga yordam beradi. Telomeralar qisqarishi bilan, bu xromosomalar himoyasiz qoladi va ular mutatsiyalarga ko'proq moyil bo'ladi. Telomeraz fermenti telomeralarni tiklashga yordam beradi, ammo ba'zi holatlarda telomerlar qisqarishi davom etishi va xromosomalarning zaiflashishiga olib kelishi mumkin.

3. Genetik o'zgarishlar va nasliy omillar

a) Spontan mutatsiyalar: Ba'zi mutatsiyalar tabiiy ravishda yoki tasodifan yuzaga kelishi mumkin. Bu o'zgarishlar DNKning replikasiya jarayonida yoki boshqa biologik jarayonlar natijasida yuzaga kelishi mumkin. Spontan mutatsiyalar odatda DNKni ta'sirlamasdan o'tadi, lekin ba'zida ularning o'zgargan ko'rinishlari naslga o'tadi.

b) Tavtologik mutatsiyalar: Tavtologik mutatsiyalar genetik materialning yangi nusxalari, o'zgarishlari yoki o'zgartirilgan ketma-ketliklari orqali keltiriladi. Bu turdagi mutatsiyalar ko'pincha irsiyatga o'tadi. Ular faqat irsiy holatlar bilan cheklanishi mumkin va keyinchalik organizmga yangi xususiyatlar keltirib chiqaradi.

Tavtologik mutatsiyalar genetik materialning yangi nusxalari, o'zgarishlari yoki o'zgartirilgan ketma-ketliklari orqali keltiriladi. Bu turdagi mutatsiyalar ko'pincha irsiyatga o'tadi. Ular faqat irsiy holatlar bilan cheklanishi mumkin va keyinchalik organizmga yangi xususiyatlar keltirib chiqaradi.

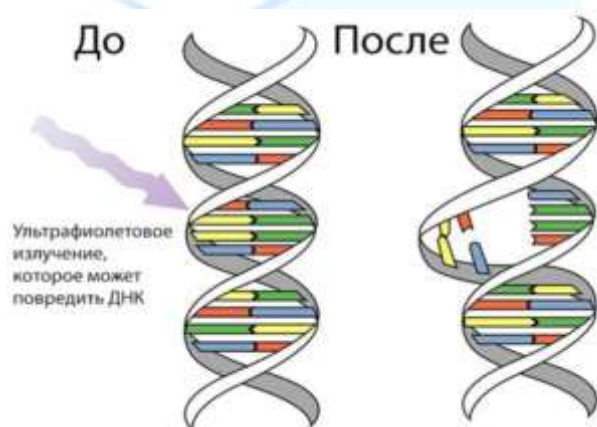
4. Mutatsiyalarning turlari.

Substitutsiya (almashinish): Bu holatda, bir baza boshqa bir baza bilan almashadi. Masalan, adenin (A) guanin (G) bilan almashtirilishi mumkin. Bu holatda, DNKning ketma-ketligida o'zgarish yuz beradi.

Deleksiya (yo‘qotish): Bu holatda, bir yoki bir nechta bazalar DNKdan yo‘qoladi. Bu xatoliklarning oqibatida, hujayra bo‘linish jarayonida DNKning oqilona ma’lumotlari yo‘qoladi.

Inversiya: Bu holatda, DNK segmenti o‘z o‘rnini almashtiradi. Bu o‘zgarishlar genetik ma’lumotlarning o‘zgarishiga olib keladi.

Duplikatsiya: Bu holatda, DNK segmenti o‘zini takrorlaydi va natijada genetik material ko‘payadi.



Genetik materialning tuzilishi va mutatsiya jarayoni

Genomik o‘zgarishlar yoki mutatsiyalarning ilmiy tadqiqotlari biotexnologiya, genetika va tibbiyot sohalarida katta ahamiyatga ega bo‘lib, ularning yordamida organizmlarning genetik materialidagi o‘zgarishlar, ularning sabab va oqibatlari chuqur o‘rganiladi. Bu sohalarda olib borilgan tadqiqotlar genomik kasalliklar, evolyutsiya jarayonlari va yangi terapiya usullarini yaratishda muhim rol o‘ynaydi. Quyida genomik o‘zgarishlar va mutatsiyalar bo‘yicha ba’zi ilmiy tadqiqotlar va sohalar haqida ma’lumotlar keltirilgan:

✓ **Genomik mutatsiyalarni aniqlash va tahlil qilish:** Genomik mutatsiyalarni aniqlash va tahlil qilish sohasida ko‘plab ilmiy tadqiqotlar o‘tkazilgan. Bu tadqiqotlar genomik o‘zgarishlarning turli turlarini aniqlash va ularga qarshi kurashish usullarini ishlab chiqishga qaratilgan. Genetik xatoliklarni aniqlash uchun hozirgi kunda next-

generation sequencing (NGS) texnologiyalari keng qo'llanilmoqda. Bu metod yordamida mutatsiyalarni aniqlashda yuqori sezgirlik va aniqlikka erishiladi.

✓ **Genetik kasalliklarni tadqiq etish:** Genetik kasalliklarning sabablari va mutatsiyalar bo'yicha ilmiy tadqiqotlar uzoq yillar davomida olib borilmoqda. Ko'plab genetik kasalliklari, masalan, kistoz fibroz, sickle cell anemiyasi, hemofiliya, va Duchenne muskular dystrofiya kabi kasalliklar, genetik mutatsiyalar tufayli yuzaga keladi. Bu kasalliklar bilan bog'liq mutatsiyalarni aniqlash va ularning molekulyar mexanizmlarini tushunish, muhim tibbiy va ilmiy muammo hisoblanadi.

✓ **Evolutsiya va genomik mutatsiyalar:** Evolyutsiya jarayonlarida genomik o'zgarishlar va mutatsiyalarning roli haqidagi ilmiy tadqiqotlar biologiyaning asosiy yo'nalishlaridan biridir. Mutatsiyalar turlar va populyatsiyalarning moslashuvchanligini ta'minlaydi va yangi evolyutsion o'zgarishlarga sabab bo'ladi. Tadqiqotchilar mutatsiyalarning qanday qilib evolyutsiyaga ta'sir qilishini o'rganadilar. Misol uchun, ba'zi mutatsiyalar organizmning muhitga moslashishini yaxshilashga yordam beradi, bu esa ularning hayot davomiyligini oshiradi.

Darvinizm va genetik o'rtasidagi bog'liqlikni tushunish uchun genomik mutatsiyalar va evolyutsiya o'rtasidagi aloqalarni o'rganish zarur. Tadqiqotchilar genomdagi o'zgarishlarni vaqt o'tishi bilan kuzatib, turlarning qanday o'zgarishlarini va qanday yangi xususiyatlar paydo bo'lishini aniqlashga harakat qiladilar.

✓ **Mutatsiyalar va saraton:** Saratonning rivojlanishida yuzaga keladigan mutatsiyalarni o'rganish hozirda eng dolzarb tadqiqot sohalaridan biridir. Onkogillar va tumor supressor genlari o'rtasidagi o'zgarishlar saratonning yuzaga kelishiga sabab bo'lishi mumkin. Tadqiqotlar onkogeneza jarayonini yaxshiroq tushunishga va saratonni davolashda yangi usullarni ishlab chiqishga yordam beradi.

Bundan tashqari, germinal mutatsiyalar (nasldan-naslga o'tadigan mutatsiyalar) va somatik mutatsiyalar (faqat organizmning o'zida yuzaga keladigan mutatsiyalar) o'rtasidagi farqni o'rganish, shuningdek, mutatsiyalarni tiklash yoki blokirovka qilish uchun yangi dori vositalarini ishlab chiqish imkoniyatlarini yaratadi.

✓ *Геномик o'zgarishlar va biotexnologiya*: Biotexnologiya sohasida genomik o'zgarishlar va mutatsiyalarni o'rganish, yangi biotexnologik vositalarni yaratishga yordam beradi. Masalan, gen terapiyasi yordamida mutatsiyalangan genlarni tiklash, genetik kasalliklarni davolash va yangi yondashuvlarni ishlab chiqish mumkin. Shuningdek, genom tahrirlanishi yordamida organizmlarning maxsus xususiyatlarini o'zgartirish yoki yangi genetik materiallarni yaratish imkoniyatlari mavjud.

Xulosa qilib aytganda, genomik mutatsiyalar va o'zgarishlar organizmlar evolyutsiyasining muhim jarayonlaridan biridir. Bu o'zgarishlar, tashqi va ichki omillar ta'siri natijasida, hujayralarning genetik materialida yuzaga keladi. Mutatsiyalar, masalan, nukleotidlar almashinuvi yoki xromosomalar tuzilishining o'zgarishi, hujayralarda yangi genetik xususiyatlarni yaratishi mumkin. Shuningdek, genomik o'zgarishlar genetik materialning yangi kombinatsiyalari va rekombinatsiyalarini keltirib chiqarishi, yangi variatsiyalar va organizm xususiyatlarining shakllanishiga olib kelishi mumkin.

Kelajakda genomik mutatsiyalar va o'zgarishlar haqida tushunchamiz yanada chuqurlashib, ularni tibbiyot, biologiya va genetika sohalarida kengroq tadqiq etish imkoniyatlari mavjud. Genetik kasalliklarning oldini olish, ularni davolash va yangi dorilar yaratish uchun genomik o'zgarishlarni tushunish muhim ahamiyat kasb etadi. Shuningdek, genomik mutatsiyalar va o'zgarishlar insonlarning o'zini tutishi, organizmlar va atrof-muhit bilan o'zaro munosabatlariga qanday ta'sir qilishini aniqlash, biotexnologiya sohasida yangi imkoniyatlar yaratishga yordam beradi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. Rittner, Don, and Timothy L. McCabe. Encyclopedia of Biology. New York: Facts On File, 2004.
2. Solomon E (2014). Solomon/Martin/Martin/Berg, Biology. Cengage Learning. p. 344. ISBN 978-1-285-42358-6.

3. Zhang S, Lin YH, Tarlow B, Zhu H (June 2019). "The origins and functions of hepatic polyploidy". *Cell Cycle*. 18 (12): 1302–1315. doi:10.1080/15384101.2019.1618123. PMC 6592246. PMID 31096847
4. Sindarov Obidjon Xoldarovich "Biologiya va genetika" o'quv qo'llanmasi. Toshkent – 2022
5. P.S. Sobirov, A.K. Kaxarov, A. Xushvaqto'v, E.S. Shaptakov. "Genetika va biotexnologiya (Genetika)" darsligi "O'zbekiston faylasuflari milliy jamiyati" nashriyoti. Toshkent — 2019. (193-bet)
6. K.N. Nishonboev, O.E. Eshonqulov, M.Sh. Bosimov. " Tibbiyot genetikasi" darsligi. Toshkent - 2011 y. (99-100-betlar)
7. Ilmiybaza.uz sayti https://ilmiybaza.uz/?utm_source=chatgpt.com