

AYRIM FENOTIPIK BELGILAR SHAKLLANISHIDA IRSIYAT VA TASHQI MUHIT OMILLARINING TA'SIRINI XOLSINGER FORMULASI ORQALI BAHOLASH

Qurbonova Yulduz Nizomovna

Toshkent kimyo-texnologiya instituti akademik litseyi biologiya fani o'qituvchisi

Antropogenetika - inson populyatsiyasining irsiy populyatsiyalarining irsiy xususiyatlarini, ularning o'zgarishini, irsiy kasalliklar tarqalishini va odamlarning populyatsiya genetikasi bo'yicha o'rganiladigan fan hisoblanadi.

Antropogenetika usullaridan biri egizaklar usuli bo'lib, egizak usuli XIX asrning ikkinchi yarmida F. Galton tomonidan taklif qilingan [7]. U genotip va muhitning belgi shakllanishidagi hissasini aniqlash imkonini beradi. Egizaklar usuli ma'lum bir belgi yoki kasallik rivojlanishida genetik va atrof-muhit omillarining nisbiy rolini baholash imkonini beradi. Ushbu usul normal yoki patologik belgilar uchrash tezligini taqqoslash asosida ikki guruh egizaklar: monozigota va dizigota egizaklarida tahlil qilinadi.

Egizaklar monozigota (bir tuxumli) va dizigota (ikki tuxumli) bo'lishi mumkin. Monozigota egizaklar (ME) bitta urug'langan tuxum hujayra (zigota) ikkiga bo'linib, ikki embrion hosil bo'lishi natijasida rivojlanadi. Monozigota egizaklar genotiplari bir xil bo'lib, ularning fenotiplaridagi farq faqat tashqi muhit omillari bilan bog'liq. Dizigota egizaklar (DE) esa bir vaqtning o'zida ikkita tuxum hujayrasi hosil bo'lib, ikkita spermatozoid tomonidan urug'lantirilganda tug'iladi. Dizigota egizaklar genotiplari turlicha bo'ladi. Ammo bir vaqtda tug'ilishlari va birgalikda tarbiyalanishlari tufayli ularga umumiy atrof-muhit omillari ta'sir qiladi.

Dizigota esa ikki tuxum hujayrasining ikki turli sperma tomonidan urug'lanishi natijasida paydo bo'ladi, ular turli genotipga ega va bir jinsli yoki turli jinsli bo'lishi mumkin.

Belgi rivojlanishida irsiyat rolini aniqlash uchun monozigota va dizigota egizaklar guruhlarida konkordant juftliklar (ma'lum bir belgi bo'yicha bir xil bo'lganlar) ulushini (%) solishtirish zarur. Monozigota egizaklarning konkordantligi KME, dizigotalarning konkordantligi esa KDE deb belgilanadi.

$CME = \frac{\text{o'xshash monoziqot egizak juftliklar soni}}{\text{monoziqota egizaklar juftliklarining umumiy soni}} \times 100\%$;

$CDE = \frac{\text{o'xshash dizigota egizak juftliklar soni}}{\text{dizigota egizaklar juftliklarining umumiy soni}} \times 100\%$.

Irsiyat rolini hisoblash uchun Xolsinger formulasi qo'llaniladi:

$$H = \frac{CME - CDE}{100 - CDE} \times 100; \quad E = 100\% - H$$

Bunda:

H - irsiylanish koeffitsienti

CME- momozigot egizaklarning konkordantligi

E - muhit ta'siri ko'rsatkichi

Belgi rivojlanishida muhit rolini aniqlash uchun quyidagi formula ishlatiladi:

$$E = 100\% - H$$

Koncordans — bu tadqiq etilayotgan juftlikdagi ikkala egizakda belgining mos kelish chastotasi. Discordans esa juftlikdagi ikkala egizakda belgining mos kelmaslik chastotasidir. Masalan, agar belgining koncordansi 70% bo'lsa, bu 70% egizak juftliklarida bu belgi ikkala egizakda ham mavjudligini, 30% juftliklarda esa faqat bittasida mavjudligini anglatadi, ya'ni diskordans 30% ni tashkil qiladi.

Agar $H = 1$ (100%) bo'lsa, belgi faqat individning genotipi tomonidan belgilanadi. Masalan, agar $H = 0,8$ (80%) bo'lsa, belgi shakllanishida asosiy rol (80%) irsiyatga, ancha kichik rol (20%) esa tashqi muhit omillariga tegishli. 0,5 (50%) ga yaqin koeffitsient irsiyat va muhitning belgi shakllanishiga taxminan teng ta'sirini bildiradi.

Shuningdek, yuqori virulentlikka ega patogenlar (masalan, qizamiq, qoqshol) sababli ba'zi bolalik infeksiyon kasalliklarida ME va DE uchun juda yuqori koncordans (90% dan ortiq) kuzatiladi, bu esa bir oilada yashovchi kasal va sog'lom bolalar o'rtasidagi yaqin aloqalar bilan izohlanadi. Bunday hollarda Xoltsinger formulasi yordamida irsiyat koeffitsientini hisoblash noto'g'ri natija beradi.

Egizak usuli murakkab (poligenik, multifaktorli) belgilar va insondagi patologik holatlarning namoyon bo'lishida irsiyat (genotip)ning nisbiy rolini baholash uchun yagona usul hisoblanadi.

Masalalarni yechish namunasi

Masala-1. Monoziqota egizaklarda qandli diabet bo'yicha koncordantlik 84%, dizigotalarda esa 37% ni tashkil qiladi. Belgining shakllanishida irsiyat va muhit omillarining nisbati qanday?

Yechim:

1) Qandli diabet rivojlanishida irsiyat ishtirokini baholash uchun Xolsinger formulasini yozamiz va qandli diabetning irsiylik koeffitsientini hisoblaymiz:

$$H = \frac{CME - CDE}{100 - CDE} \times 100 = \frac{84 - 37}{100 - 37} \times 100 = 74,6\% \quad (\text{koncordans})$$

2) Qandli diabet rivojlanishida muhit ta'sir koeffitsientini hisoblaymiz:

$$M = 100\% - 74,6\% = 25,4\% \quad (\text{discordans})$$

Javob: Natijalar qandli diabet kasalligining shakllanishida irsiyatning ta'sir darajasi yuqori ekanligini ko'rsatadi.

Masala-2. Bir populyatsiyada bronxial astmaning irsiyligi o'rganildi. 46 juft monoziqota va 120 juft dizigota egizaklar o'rganildi. Ushbu juftliklarning barchasida kamida bir egizak bronxial astmadan aziyat chekardi. Shu bilan birga, 23 juft monoziqota va 6 juft dizigota egizaklarda ikkinchi egizak ham bronxial astmadan aziyat chekardi. Bronxial astmaning irsiylik koeffitsientini aniqlang.

Yechim:

Xolsinger formulasidan foydalanish uchun bronxial astma bo'yicha konkordantlik koeffitsientlarini a) monoziqota egizaklar va b) dizigota egizaklar uchun hisoblashimiz kerak.

a) monoziqota egizaklar uchun bronxial astma bo'yicha konkordantlik koeffitsientini hisoblaymiz:

$$CME = 23/46 \times 100\% = 50\%$$

b) keyin dizigota egizaklar uchun bronxial astma bo'yicha konkordantlik koeffitsientini hisoblaymiz:

$$CDE = 6/120 \times 100\% = 5\%$$

1. Bronxial astma rivojlanishida irsiyat ishtirokini baholash uchun Xolsinger formulasini yozamiz:

$$H = \frac{CME - CDE}{100 - CDE} \times 100$$

2. Endi oldin topilgan konkordantlik koeffitsientlari qiymatlarini qo'yib, bronxial astmaning irsiylik koeffitsientini hisoblaymiz:

$$H = \frac{50 - 5}{100 - 5} \times 100 = 47\%$$

Javob: Bronxial astmaning irsiylik koeffitsienti 47% ga teng. Bu kasallik rivojlanishida inson genotipi muhim ta'sir ko'rsatishini anglatadi.

Masala-3. Ma'lum bir populyatsiyada epilepsiyaning irsiylanishi o'rganildi. 41 juft monoziqota va 110 juft dizigota egizaklar o'rganildi. Ushbu juftliklarning barchasida kamida bir egizak epilepsiyaga chalingan. Shu bilan birga, 23 juft monoziqota va 11 juft dizigota egizaklarda ikkinchi egizak ham epilepsiya bilan kasallangan. Berilgan ma'lumotlar asosida quyidagilarni aniqlang:

- monoziqota egizaklarda konkordantlik koeffinsiyentini aniqlang;
- dizigota egizaklarda konkordantlik koeffinsiyentini aniqlang;
- kasallikning irsiylanish koeffitsiyentini aniqlang;
- discordans koeffitsiyentini aniqlang;
- natijalar asosida xulosa yozing.

Yechim:

Xolsinger formulasidan foydalanish uchun epilepsiya bo'yicha konkordantlik koeffitsientlarini a) monoziqota egizaklar va b) dizigota egizaklar uchun hisoblashimiz kerak.

a) monoziqota egizaklar uchun epilepsiya bo'yicha konkordantlik koeffitsientini hisoblaymiz:

$$CME = 23/41 \times 100\% = 56\%$$

b) Keyin dizigota egizaklar uchun bronxial astma bo'yicha konkordantlik koeffitsientini hisoblaymiz:

$$CDE = 11/110 \times 100\% = 10\%$$

1. Epilepsiya rivojlanishida irsiyat ishtirokini baholash uchun Xolsinger formulasini yozamiz:

$$H = \frac{CME - CDE}{100 - CDE} \times 100$$

2. Endi oldin topilgan koncordantlik koeffitsientlari qiymatlarini qo‘yib, epilepsiyaning irsiylanish koeffitsientini hisoblaymiz:

$$H = \frac{56\% - 10\%}{100 - 10\%} \times 100 = 51\% \text{ (koncordans)}$$

3. $100\% - 51\% = 49\% \text{ (discordans)}$

Javoblar:

A) 56% B) 10% C) 51% D) 49%

Natijalar berilgan populyatsiyada epilepsiya kasalligi irsiyat va muhit ta'siri bilan teng darajada bog‘liq ekanligini tasdiqlaydi.

Masala-4. Ekzema - yuqumsiz teri kasalligi. Monozigota egizaklarda diskordantlik 71,4% ni, dizigota egizaklarda esa 92% ni tashkil etdi. Ushbu kasallik rivojlanishida monozigota va dizigota egizaklarning koncordantlik koeffitsientlarini (a), genotip va atrof-muhitning nisbiy hissasini (b) aniqlang.

a) $CME = 100\% - 71,4\% = 29,6\%$

$CDE = 100\% - 92\% = 8\%$

b) $H = \frac{CME - CDE}{100 - CDE} \times 100 = H = \frac{29,6\% - 8\%}{100 - 8\%} \times 100 = 23,5\%$

$100\% - 23,5\% = 76,5\%$

Javoblar:

A) 92%, 8% B) 23%, 76,5% C) 79,4%, 10,6% D) 28,2%, 71,8%

4. Quyidagi jadvalda keltirilgan egizaklar kuzatuv natijalarini tahlil qiling va ko‘rsatilgan yuqumli kasalliklarning rivojlanishida irsiyat va atrof-muhit omillarining nisbiy roliga oid xulosa chiqaring (ba’zi hollarda Xolsinger formulasidan foydalanish mumkin).

Egizaklarda ba’zi yuqumli kasalliklarning uchrash tezligini o‘rganish natijalari:

Kasalliklar	Koncordantlik,	
	%	
	MB	DB
Qizamiq	97,4	95,7
Skarlatina	54,6	47,1
Angina	51,1	39,7
Sil	52,8	20,6
Yuqumli gepatit	45,5	18,2
Saraton	3	3

Epilepsiya	56	10
------------	----	----

Ayrim fenotipik belgilar ekspressiyasida genotip va tashqi muhit omillarining nisbiy hissasini aniqlash zamonaviy miqdoriy genetikaning asosiy vazifalaridan biridir. Xolsinger formulasi ushbu jarayonni baholashda qo'llaniladigan eng ishonchli statistik metodlardan bo'lib, u egizaklar populyatsiyasida kuzatiladigan fenotipik kovariatsiyaga asoslanadi.

Tahlillar shuni ko'rsatdiki, monozigota egizaklar o'rtasidagi fenotipik korrelyatsiya (r_{ME}) dizigota egizaklarnikiga nisbatan (r_{DE}) sezilarli darajada yuqori bo'lishi genetik komponentning belgilar ekspressiyasiga kuchli ta'sir ko'rsatishini bildiradi.

O'rganilgan belgilar bo'yicha olingan natijalar ularning shakllanishi poligen irsiyat modeli asosida kechishini, tashqi muhitning fenotipik variabilitetga qo'shgan hissasi o'zgaruvchan bo'lishini tasdiqladi. Tashqi muhitning ta'siri yuqori bo'lgan belgilar uchun esa ekologik faktorlar (ovqatlanish, iqlim, stress, fiziologik holat) fenotipik ko'rinishning asosiy determinantlari sifatida namoyon bo'ldi.

Shunday qilib, Xolsinger formulasi fenotipik variatsiya genetik va ekologik komponentlarga ajratishda yuqori darajada informativ bo'lgan metod sifatida baholandi. Ushbu yondashuv inson, hayvon va o'simliklarda irsiylik darajasini aniqlash, shuningdek, seleksiya, tibbiy genetika va psixogenetika tadqiqotlarida amaliy ahamiyatga ega ekanligini ko'rsatdi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. Falconer, D. S., & Mackay, T. F. C. Introduction to Quantitative Genetics. Longman Group Ltd.
2. Griffiths, A. J. F., Wessler, S. R., Carroll, S. B., & Doebley, J. Introduction to Genetic Analysis.
3. Hartl, D. L., & Jones, E. W. Genetics: Analysis of Genes and Genomes.
4. Lynch, M., & Walsh, B. Genetics and Analysis of Quantitative Traits. Sinauer Associates.
5. O'zbekiston Respublikasi uchun tayyorlangan "Genetika" va "Biologiya" darsliklari (10–11-sinflar).
6. Miqdoriy irsiyat va egizaklar metodikasi bo'yicha xalqaro ilmiy maqolalar (Journal of Human Genetics, Behavior Genetics va boshqalar).
7. S.S. Sayfullayev; A.T.G'ofurov; B.E. Matjonov. Odam genetikasi. Toshkent-2003.