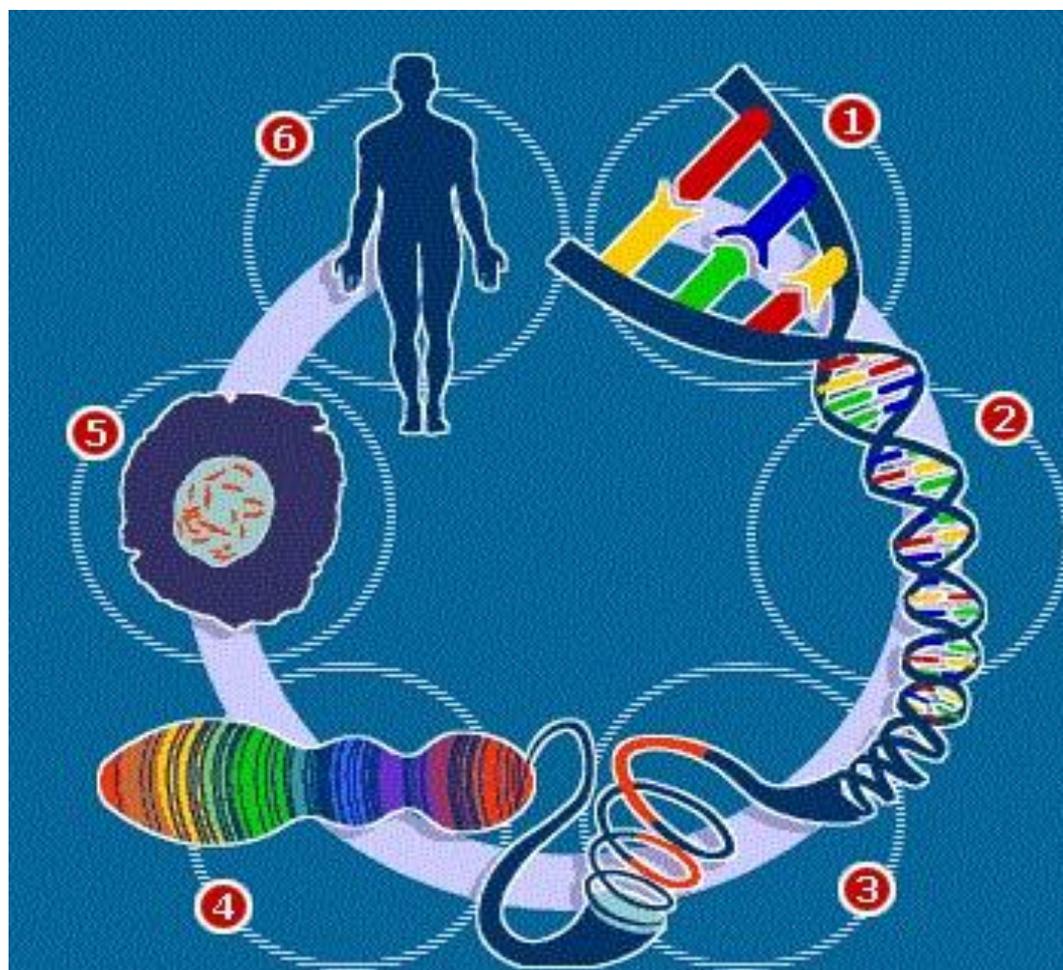


S.Q.Həsənova, A.Q.Qarayeva,
Ə.H.Qədimov, M.R.Şəfiyeva

GENETİKA

(Dərs vəsaiti)



SUMQAYIT - 2014

**Sumqayıt Dövlət Universitetinin
50 illik yubileyinə həsr olunur**

GENETİKA

(Dərs vəsaiti)

*Azərbaycan Respublikası Təhsil
Nazirliyinin Elmi-metodiki Şurasının
13.12.2012-ci il tarixli, 08 sayılı
protokoluna əsasən dərs vəsaiti kimi
çap edilməsi tövsiyyə olunmuşdur.*

SUMQAYIT– 2014

Elmi redaktor: **Muradov P.Z.**
b.e.d., professor, AMEA-nın müxbir üzvi

Rəyçilər: **Nəcəfov C.**
b.e.d., professor,

Əkbərov Z.
k.ü.e.d., professor,

Namazov N.R.
b.ü.f.d., dosent, Sumqayıt Dövlət Universiteti

S.Q.Həsənova, A.Q.Qarayeva, Ə.H.Qədimov, M.R.Şəfiyeva Genetika (Dərs vəsaiti). Dərs vəsaiti. Sumqayıt Dövlət Universiteti, 2014. s. 245.

Dərs vəsaiti SDU-nun Botanika kafedrasında tədris olunan “Genetika” fənninin proqramına əsasən yazılmışdır.

GİRİŞ

Genetika (latın sözü olub geneo-törədirəm) irsiyyət və dəyişkənlik haqqında elm olub, genetik (irsi) informasiyaların qorunub saxlanması və gələcək nəsillərə ötürülməsindən bəhs edir.

İrsiyyət viruslardan, bakteriyalardan, ali bitkilərə, heyvanlara və insana qədər bütün canlı orqanizimlərə xas olan ən mühim xüsusiyyət olub, nəsillərdə əcdadların əlamətlərinin təzahürüdür.

İrsiyyətin ən vacib xüsusiyyətlərindən biri onun konservativliyidir. Konservativlik irsi xüsusiyyətlərin bir çox nəsillər boyu saxlanmasıdır. Belə ki, nəsillər arasında oxşarlıq milyon illər saxlanılır.

İrsiyyətin digər nəzərə çarpan xüsusiyyəti onun dəyişkənliyidir. Əgər konservativlik nəsillər boyu fərdlərin oxşarlığını təmin edirsə, dəyişkənlik canlı həyatın müxtəlifliyini təmin edən bir faktordur. Dəyişkənlik orqanizmin müxtəlif sahələrini, orqanlarını, hətta hüceyrələri əhatə edə bilər.

İrsiyyətin konservativliyi və dəyişkənliyi bir-biri ilə sıx bağlı olub, təkamül prosesinin gedişini müəyyən edir. Genetika elminin əsas predmeti irsiyyəti və onun dəyişkənliyini öyrənməkdir.

Genetikanın inkişaf tarixinə nəzər salsaq hələ 1859-cu ildə Ç.Darvin göstərmişdir ki, təkamülün hərəkətverici qüvvəsi olan təbii seçmə, iki faktora əsaslanır: irsiyyət və dəyişkənlik.

İlk dəfə İ.G.Kelreyter (1733-1806) müxtəlif bitki növlərinin nümayəndələrini hibridləşdirərək müəyyən etmişdir ki, hibrid bitkilər öz valideynlərinə nisbətən qüvvətli və davamlı olur.

Fransız alimi botanik Şarl Noden (1815-1899) bir-birindən bioloji uzaq növlərin arasında hibridlər almağa çalışmışdır. Onun təcrübələrinin nəticələrindən ibarət əsəri Fransa elmlər akademiyasının qızıl medalına layiq görülmüşdür.

Genetikanın inkişafında mühüm mərhələ, bu elmin banisi çex alimi Greqor Mendeldən (1822-1884) başlayır. O, ilk dəfə olaraq irsiyyətin öyrənilməsində elmə əsaslanan üsul işləyib hazırlamışdır və bitki hibridlərinin üzərində apardığı öz tədqiqatlarında əlamətlərin irsən keçməsinin ən mühüm qanunlarını müəyyən etmişdir. Mendel öz tədqiqatlarının nəticələri ilə ilk dəfə Brno şəhərində təbiətşünaslar cəmiyyətinin iclasında "Bitki hibridləri üzərində tədqiqatlar" adlı məruzə ilə çıxış etmişdir. Bu əsər 1865-ci ildə həmin cəmiyyətin "Elmi əsərləri"ndə dərc edilmişdir. Lakin müasirləri bu işə lazımi qiymət verməmişdir.

Hazırda genetik elminin inkişafını şərti olaraq beş mərhələyə bölürlər.

1900-1912-ci illər genetik elminin inkişafında şərti olaraq birinci mərhələ sayılır. Bu illər ərzində müxtəlif növ bitki və heyvan növləri üzərində G.Mendelin kəşf etdiyi qanunlar sınaqdan çıxmış və öz təsdiqini tapmışdır. 1900-cü ildə Q.de-Friz (1848-1935) Hollandiyada, K.Korrens (1864-1933) Almaniya, E.Çermak (1871-1962) Avstriyada müxtəlif bitkilər üzərində (lalə, qarğıdalı, noxud) bir-birindən asılı olmayaraq 35 il öncə Q.Mendelin aldığı nəticələri yenidən təkrar etmişlər.

1906-cı ildə ingilis alimi U.Betsonun (1861-1926) təklifi ilə bu elmə “genetika” adı verilmişdir (latın sözü geneo-törədirəm). U.Betsonun toyuqlar, kəpənəklər, laboratoriya gəmiriciləri üzərində, isveç alimi G.Nilson–Elenin dənli bitkilər üzərində polimeriya və kəmiyyət əlamətlərinin irsiliyi, danimarka alimi V.İohansenin (1857-1927) qarğıdalı, taxıl bitkiləri üzərində apardığı işlər genetik elminin inkişafında mühüm rol oynamışdır. 1909-cu ildə V.İohansen “gen”, “genotip”, “fenotip” terminlərini təklif etmiş, təmiz xətlər və populyasiya haqqında təlim yaratmışdır.

Genetikanın inkişafında ikinci mərhələnin (təxminən 1912-1925) əsas xüsusiyyəti irsiyyətin xromosom nəzəriyyəsinin yaranması və təsdiqi ilə səciyyəyəldir. Burada amerika genetik T.Morqan (1861-1945) və onun tələbələri A.Stertevant (1892-1970), K.Bridces (1889-1938) və G.Müllerin (1890-1967) drozofil milçəyi üzərində apardıqları tədqiqat işləri həlledici rol oynamışdır. Bu işlərin əsasında müəyyən olunmuşdur ki, irsi əlamətlər-genlər hüceyrə nüvəsinin xromosomlarında cəmlənmişdir. İrsiyyətin xromosom nəzəriyyəsi genetikanın görkəmli nailiyyətlərindən biri olaraq onun gələcək inkişafında və molekulyar biologiyanın yaranmasında aparıcı rol oynamışdır.

Genetika elminin tarixi inkişafının üçüncü (1925-1940) mərhələsi süni yolla yeni mutasiyaların alınması ilə səciyyəyəldir. Mutasiya nəzəriyyəsinin əsas müddəalarını hələ genetik elminin yaranmasının ilk illərində (1902-ci ildə) Q.de-Friz öz əsərlərində dərc etdirmişdir. 1925-ci ildə Q.A.Nadson və onun şagirdi Q.E.Filippov süni yolla maya göbələyinə radium şüaları ilə təsir edərək onlarda mutasiya dəyişiklikləri müşahidə etmişlər. 1927-ci ildə ABŞ-da G.Müller drozofil milçəklərinə rentgen şüaları ilə təsir edərək mutasiya dəyişiklikləri əldə etmişdir.

Mutagenizin inkişafında və onun tətbiqi istiqamətində Rusiyada görkəmli genetiklər N.P.Dubin, M.E.Lobaşev, İ.A.Rapaport, İngiltərədə Ş.Auerbax, Azərbaycanda Ə.M.Quliyev zəngin işlər aparmışlar. Bitki

hüceyrələrində poliploidiya–genom mutasiyalarının alınması istiqamətində yeni üsullardan istifadə olunmasında belarus alimləri A.R.Jerbrak və L.P.Breslavetsin, Azərbaycanda isə İ.K.Abdullayevin işləri təqdirə layiqdir. Bu mərhələnin əsası rus genetikisi S.S.Çetverikov (1880-1959), ingilis genetikləri R.Fişer və C.Xoldeyn və ABŞ genetikisi S.Rayt tərəfindən qoyulmuşdur.

Genetikanın inkişafının dördüncü mərhələsi 1940-1955-ci illəri əhatə edir. Bu dövrün xarakter xüsusiyyəti irsiyyət və dəyişkənliyin molekulyar səviyyədə öyrənilməsidir. 1944-cü ildə amerika genetikisi Everi öz əməkdaşları ilə birgə irsi informasiyaların saxlanılmasında və ötürülməsində həlledici rolun DNT-yə mənsub olduğunu subut etmişlər. Bu kəşf molekulyar genetikanın başlanğıcını qoymuşdur. Molekulyar genetikanın inkişafında Rusiyada V.A.Engelqartın əməkdaşları ilə, Amerikada biokimyəçi E.Çarqafın nuklein turşularının biokimyəsi sahəsində apardığı işlər böyük əhəmiyyət kəsb edir.

Genetikanın tarixi inkişafında beşinci–sonuncu mərhələ (1953-cü ildən son dövrə qədər) ingilis genetikisi F.Krik və amerika alimi D.Uotson tərəfindən DNT molekulu modelinin struktur formulasını müəyyənləşdirməkləri ilə başlanmışdır.

Bundan sonra 1961-1965-ci illərdə amerika alimləri M.Nirenberq və S.Oçao genetik kodun şifrini açmışlar. Müəyyən olunmuşdur ki, dezoksiribonuklein turşusu (DNT) hər bir növ və fərdə məxsus olan spesifik irsi informasiyanı özündə saxlayır və bundan əlavə genlər nəhəg DNT molekulunun funksional vahididirlər. Zülalların sintezi prosesində irsi informasiyalar realizə olunur.

1969-cü ildə ABŞ-da Q.Korana əməkdaşları ilə ilk dəfə orqanizmdən kənar kimyəvi yolla maya göbələyinin kiçik bir genini sintez etmişlər. 1970-ci illərin əvvəllərindən dünyanın bir çox ölkələrində spesifik “revertaza” fermentinin köməkliyi ilə müxtəlif prokariot və eukariot orqanizmlərin genləri orqanizmdən kənar sintez olunmuşdur. Genlərin sintezi, onları ayıraraq digər bakteriya hüceyrələrinə köçürülməsi amin turşuların, fermentlərin, bioloji aktiv maddələrin, hormonların alınmasına geniş imkanlar verir. Genetikanın bu istiqaməti gen mühəndisliyi adını almışdır.

I. İRSİYYƏTİN MOLEKULYAR ƏSASLARI

İrsiyyətin və digər bioloji hadisələrin molekulyar əsaslarını öyrənən sahə molekulyar biologiya adlanır. Molekulyar biologiyanın məqsədi həyati proseslərin əsasında duran molekulların quruluşu, funksiyası və qarşılıqlı təsirini öyrənmək və izah etməkdir. Həyati proseslərin əsasında bioloji polimerlər adlanan nəhəng molekullar, hər şeydən əvvəl zülallar, nuklein turşuları və onların kompleksləri durur, onların öyrənilməsi molekulyar biologiyanın əsas istiqamətini təşkil edir. Molekulyar biologiya əsasən biokimyadan törəyərək özündə fizika, kimya, genetica, sitologiya və digər əlaqəli elmlərin metodlarını, üsullarını birləşdirir.

Müasir dövrdə molekulyar biologiya və onun ən vacib sahəsi molekulyar genetica digər bioloji elmlər arasında əsas mövqe tutur.

Nuklein turşularının kəşfi

İrsi informasiyaların öyrənilməsində sadədən mürəkkəbə qədər üzvi aləmin bütün formalarını təşkil edən hüceyrələrin tərkibinə daxil olan bioloji polimerlər-nuklein turşuları əsas rol oynayır.

Nuklein turşuları XIX əsrdə (1868-ci ildə) İohann Fridrix Mişer tərəfindən irin leykositlərində, sonra isə kişi cinsi hüceyrəsində (spermatozoidlərdə) aşkar edilib. Bu maddə nüvədə aşkar edildiyi üçün nuklein (lat. nukleus-nüvə) adlandırılmışdır. Sonralar nuklein turşuları digər hüceyrələrdə və yalnız nüvədə yox sitoplazmada, hüceyrə orqanoidlərində də tapılıb.

Nuklein turşularının iki tipi vardır. Əsasən nüvədə (qismən hüceyrə orqanoidlərindən xloroplastlarda və mitoxondrilərdə) dezoksiribonuklein turşuları (DNT) üstünlük təşkil edir.

İnsanın hər bir somatik hüceyrələrində $6 \cdot 10^{-12}$ q DNT, cinsi hüceyrələrində, məs., spermatozoidlərdə $3 \cdot 10^{-12}$ q DNT olur.

Sitoplazmada, həmçinin qismən nüvədə digər nuklein turşuları-ribonuklein turşuları (RNT) olur.

XX əsrin 40-50-ci illərindən başlayaraq nuklein turşularının irsi informasiyaların ötürülməsində əhəmiyyətinin olduğu barədə faktlar toplanmağa başladı. Bu sahədə mikroorqanizmlərdən virus və bakteriyaların irsiyyətinin öyrənilməsinin böyük rolu olmuşdur.

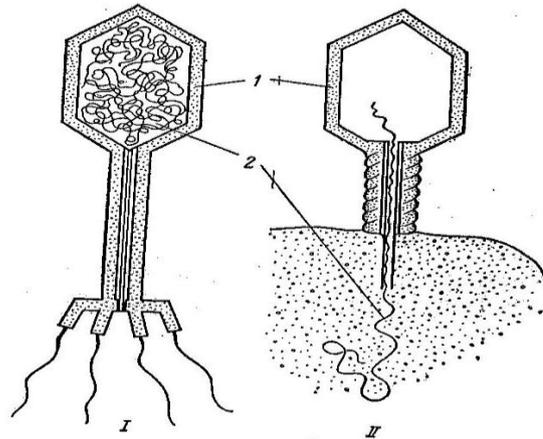
Bu sahədə bioloji tədqiqatların ən geniş istifadə olunan obyektlərindən tütün mozaikası virusudur. Hər virus hissəciyinin uzunluğu 250 mkm eni isə 15 mkm-dir. Belə hissəcik 95% zülal və 5% RNT-dən

ibarət kompleks təşkil edir. Elektron mikroskopik müşahidələrlə müəyyən olunmuşdur ki, zülal hissə 2200 eyni qlobulyar zülal molekullarından ibarətdir. Virusun hər ştammi nəslinə öz spesifik xüsusiyyətlərini ötürür və digər ştammdan zülalın aminturşu tərkibi ilə fərqlənir.

Tütün mozaikası virusunun RNT və zülalı fərqli olan iki müxtəlif ştammi götürülmüşdür, birinci (zülal B_1 , nuklein turşusu H_1) tütün yarpağı üçün virulent, ikinci (zülal B_2 , nuklein turşusu H_2), bağayarpağı yarpaqları üçün virulentdir. Sonra isə yeni kombinasiyalar: B_1H_2 və B_2H_1 yaratmışlar, bu zaman B_2H_1 ştammi B_1H_1 ştammina, B_1H_2 isə B_2H_2 ştammina çevrilmişdir. Daha doğrusu dəyişilmiş ştammin tərkibində hansı nuklein turşusu yerləşirsə onun xassələri irsən keçir.

Digər bir təcrübə pnevmokoklarla aparılmışdır. Pnevkokların iki əsas tipi var: S-tip-kapsullu pnevmaniya törədir və R-tip kapsulsuz virulent deyil, yəni pnevmaniya törətmir. Təcrübədə dovşanları canlı kapsulsuz və cansız kapsullu pnevmokoklarla yoluxdurmuşlar.

Dovşanlar pnevmaniya ilə xəstələnmiş və ölmüşlər. Ölmüş dovşanların bədənindən götürülmüş pnevmokokların S-tipdə olduğu müəyyən olunmuşdur, beləliklə **transformasiya** baş vermiş R-tip pnevmokoklar S-tipə çevrilmişdir. Bu transformasiyanın DNT sayəsində baş verdiyi müəyyən olunmuşdur, çünki sonralar S-tipdən alınmış DNT R-tip bakteriyalara əlavə olunduqda (və ya R-tiplə yoluxmuş orqanizmlərə daxil edildikdə) R-tip pnevmokokların S-tipə transformasiyası baş vermişdir. Bu kəşf çoxlu təcrübələrlə təsdiq olunmuş və DNT-nin genetik rolu üçün tutarlı dəlil olmuşdur.



Şəkil 1. Quruluşu və bakterial hüceyrəyə daxil olmasının sxemi

Nuklein turşularının genetik rolunu təsdiq edən digər təcrübə bakterial viruslarla-bakteriofaqla aparılmışdır. Bağırsağ çöplərinin T_2 faqları çömçəquyruğu xatırladır. O xaricdən zülal təbəqə ilə örtülmüş, içərisində isə DNT teli yerləşmişdir. Faqın zülalı radioaktiv kükürlə,

DNT isə radioaktiv fosforla nişanlanmışdır. Faqla yoluxmuş bakterial hüceyrələrdə əmələ gəlmiş yeni T_2 faq hissəciklərində radioaktiv fosfor müəyyən edilmişdir. Bu təcrübə göstərmişdir ki, yoluxma DNT molekulunun köməyi ilə getmişdir. Sonralar müəyyən olunmuşdur ki, bakteriofaq bakteriya hüceyrəsinə birləşir, lizosim fermenti ilə bakteriyanın qlafını parçalayır və özündə olan DNT-ni bakteriya hüceyrəsinin daxilinə keçirir. Bu yolla bakteriya yoluxur. Bakteriyanın daxilində olan faqın DNT-si yeni virus hissəcikləri sintez etmək qabiliyyətinə malik olur, sonra bakteriya hüceyrəsi məhv olur və yüzlərlə yeni əmələ gəlmiş faq hissəcikləri xaric olur.

Transduksiya

Irsi informasiyanın ötürülməsində DNT-nin rolunu sübut edən hadisələrdən biri də transduksiya hadisəsidir.

Bir bakteriyadan (donordan) mötədil bakteriofaqlar vasitəsilə müəyyən irsi materialın (fraqmentin) digər bakteriyaya keçirilməsi hadisəsinə transduksiya deyilir. Bu maraqlı genetik mexanizm 1952-ci ildə Sinder və Lederberqin təcrübələrində aşkara çıxarılmışdır.

Salmonella typhimurium adlanan bakteriyalarda 2 cür ştam məlumdur: 2A və 2A⁻. 2A ştamından olan bakteriyalarda mutant gen (T^-) triptofanın sintez edilməsinin qarşısını alır. Buna görə də bu ştamın çoxalması üçün qida mühitinə triptofan əlavə edilməlidir.

2A ştamı isə inkişafı üçün mühitə triptofan əlavə olunmasını tələb etmir, o özü triptofanı sintez etmək qabiliyyətinə malikdir. Təcrübəni aparmaq üçün alimlər U – şəkilli boru götürüb onun ayrı-ayrı qollarında 2A və 2A ştamları yetişdirmişlər.

U-ya bənzər borunun sağ və sol qolları arasında elə filtr qoyulmuşdur ki, oradan qeyd etdiyimiz ştamlardan olan bakteriyalar keçib, bir-birilə rekombinasiya oluna bilməz. Lakin bu dediyimiz boruda inkubasiya getdikdən sonra hər iki qoldan bakteriyalar götürülüb ayrıca müəyyən mühidə əkilir. 2A ştamı mühitinə triptofan əlavə edilmədiyi halda bir neçə koloniya əmələ gətirdiyi müşahidə edilmişdir. Bu necə ola bilər? Bakteriyalar bir ştamdan o birinə keçə bilməzdilər, çünki aralarındakı filtr buna mane ola bilər. Ola bilsin ki, 2A bakteriyasındakı mutant gen əksinə yenidən mutasiya etmişdir: $T^- \rightarrow T^+$. Bu da mümkün deyildi, çünki 2A ştamı mutasiyaya çox davamlıdır. O halda bircə yol qalır. Deməli, filtdən süzülə bilən faqlar bir ştamdan digərinə genetik fraqmenti keçirə bilər.

Buradan belə nəticəyə gəlmək olar ki, 2A ştamminin hüceyrəsində lizis əmələ gətirən faq onun DNT-ləri ilə rekombinasiya əmələ gətirərək, sahibin müəyyən genlərini (həmçinin triptofan sintez edən geni) özü ilə filtdən keçirərək 22A hüceyrəsinə ötürə bilmişdir. Bunun nəticəsində faq vasitəsilə donordan xromosom fraqmentini almış resipientin genotipində irsi dəyişkənlik – rekombinasiyalar baş vermişdir. Bəzi hallarda mütədil bakteriofaq resipient hüceyrəsinin xromosomuna birləşərək ona heç bir ziyan gətirmir, onun xromosomunda müəyyən allelləri əvəz edir. Bəzi hallarda sərbəst qalır və hüceyrə bölünən zaman qız hüceyrələrindən birinə keçir.

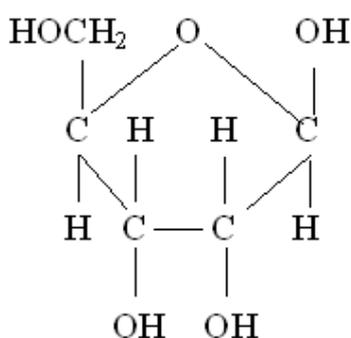
Bəzi hallarda profaq bakteriya xromosomunun müxtəlif yerlərinə daxil olur və bununla sahibin xromosomunun müxtəlif lokuslarını resipientə keçirə bilir. Lakin çox hallarda transduksiya məhdud transduksiya adlanır. Faq lyamda λ profaq halına keçdikdə bakteriya xromosomunda eyni lokusda yerləşir. Məs., faq bakteriya xromosomunda qalaktazanın qıvcırmasını təmin edən *Gal* lokusunu resipientə keçirir. Təcrübələrin çoxunda faq prototrof-bakteriyanın xromosomundan auksotrof bakteriya hüceyrəsinə müəyyən uyğun gen gətirir, başqa sözlə, tam transduksiya baş vermiş olur. Bəzən prototrofdə transduksiya vasitəsilə baş verən koloniya normal koloniyalardan 10 dəfə kiçik olur. Belə transduksiya abortiv transduksiya adlanır. Başqa sözlə, faq zərrəciyi özü ilə gətirdiyi transduksiya materialı ilə bərabər sahibin xromosomuna keçmir və episom halında qalır və tezliklə autoreproduksiya qabiliyyətini, deməli minimal mühitdə həyatiliyini itirmiş olur.

Faqın bakteriyaya gətirdiyi genetik materialın bakteriya xromosomuna daxil olması krossinqover mexanizmi tipində gedir, başqa sözlə, mübadilə gedir və həmin homoloq resipientin xromosomundan ayrılır və öz yerini faqla gətirilən homoloqa verir.

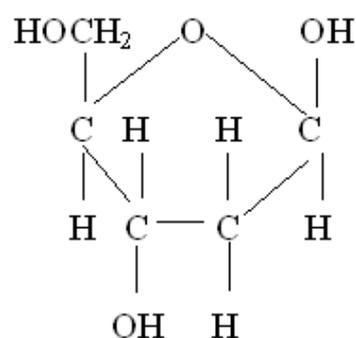
Hələ Lederberq vaxtilə qeyd etmişdir ki, transduksiya hadisəsi gələcəkdə böyük praktiki əhəmiyyət kəsb edə bilər, daha doğrusu, insanların irsi xəstəliklərinin müalicəsində istifadə edilə bilər. 1971-ci ildə Merrill, Qirer və Petriçiani Gal^+ + *E.coli* hüceyrəsində λ faqını yetişdirdikdən sonra *Gal* geni olan DNT-ni insan hüceyrələri kulturasına transduksiya yolu ilə keçirmişlər. Deməli faq λ Gal^+ geni olan DNT-ni insan hüceyrələrinin DNT-sinə daxil edir. Sonralar, hətta, uzaq növlərdən də məs., bakteriyalardan ali bitkilərə, onurğalı heyvanlara transduksiya yolu ilə DNT keçirmək təcrübələri aparmışlar. Bu qayda üzrə yeni bir genetik elm sahəsi – mühəndislik genetikası meydana çıxmışdır.

Nuklein turşularının kimyəvi quruluşu və xassələri

Nuklein turşuları suda və qələvilərdə həll olur, turşu məhlullarında isə çökdürülə bilər. Bioloji polimerlər olan nuklein turşuları parçalanaraq monomerlərə - nukleotidlərə çevrilir. Hər nukleotidin quruluş vahidi fosfat (fosfat turşusunun qalığı), beş karbonlu karbohidrat-dezoksiribozadan (DNT-də) və ya ribozadan (RNT-də) ibarətdir.



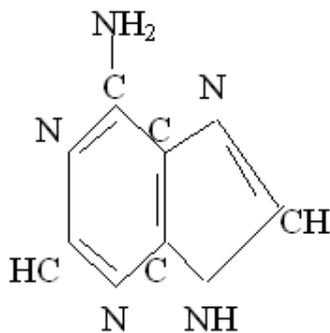
Riboza



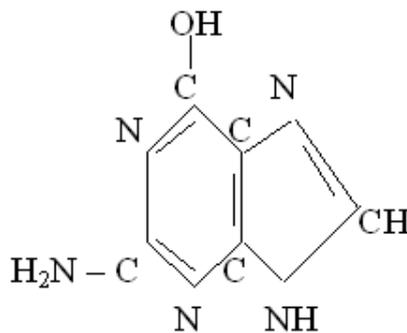
Dezoksiriboza

Fosfat və karbohidrat komponentlərindən başqa nukleotidlərin tərkibində beş azot əsaslarından: adenin, qvanin, sitozin, timin (DNT-də) və ya urasildən (RNT-də) biri iştirak edir. Adenin və qvanin purinin törəmələri olub, purin əsasları adlanır, sitozin, urasil və timin isə pirimidinin törəmələri olub, pirimidin əsasları adlanır.

Purin əsasları:

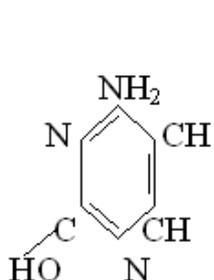


Adenin

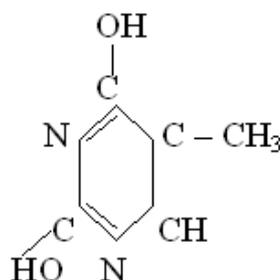


Qvanin

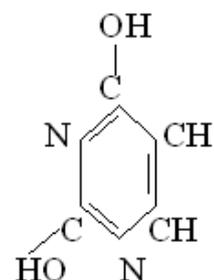
Pirimidin əsasları:



Sitozin

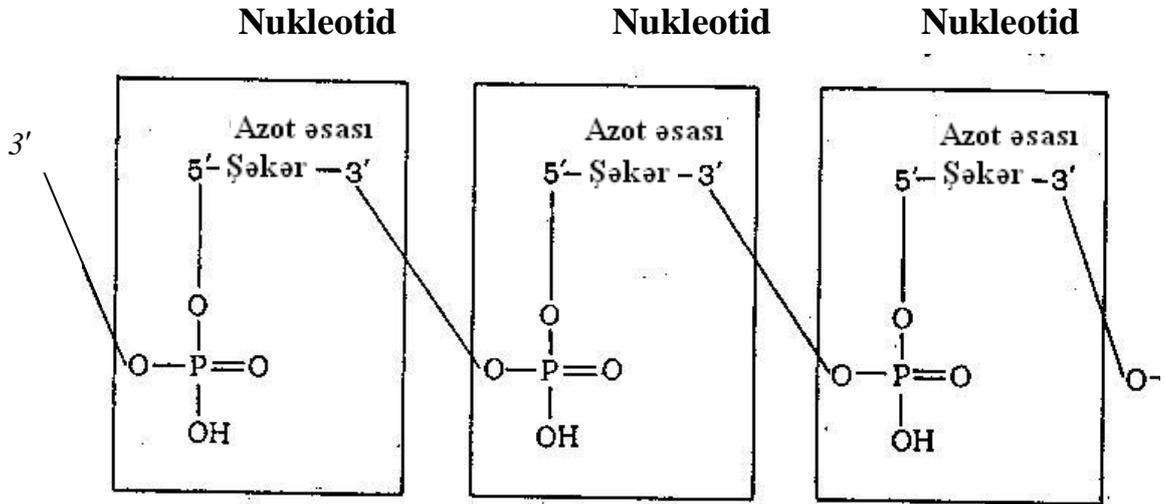


Timin (DNT-də)



Urasil (RNT-də)

Nukleotidlərdən (monomerlərdən) nuklein turşularının molekulu (polinukleotidlər) qurulur. Polinukleotidlərdə mononukleotidlər öz aralarında fosfat turşusunun qalığı ilə birləşir. Bu zaman bir nukleotidin 3-cü karbon atomu ilə digər nukleotidin 5-ci karbon atomu arasında fosfat qalığı vasitəsi ilə efir əmələ gəlir və s.



Polinukleotid zənciri

Nuklein turşularının polinukleotid zəncirində onlarla, yüzlərlə, minlərlə hətta milyonlarla nukleotid qalıqları olur. Nuklein turşuları xətti quruluşa malikdir və şaxələnmir.

Adətən nukleotidlər həmin nukleotiddə iştirak edən azot əsasının birinci hərfi ilə adlandırılır. A-adenin, Q-quanin, S-sitozin, U-urasil, T-timin.

Ribonuklein turşuları (RNT) bir polinukleotid zəncirindən ibarətdir, məhlulu nisbətən özülülüyə malikdir.

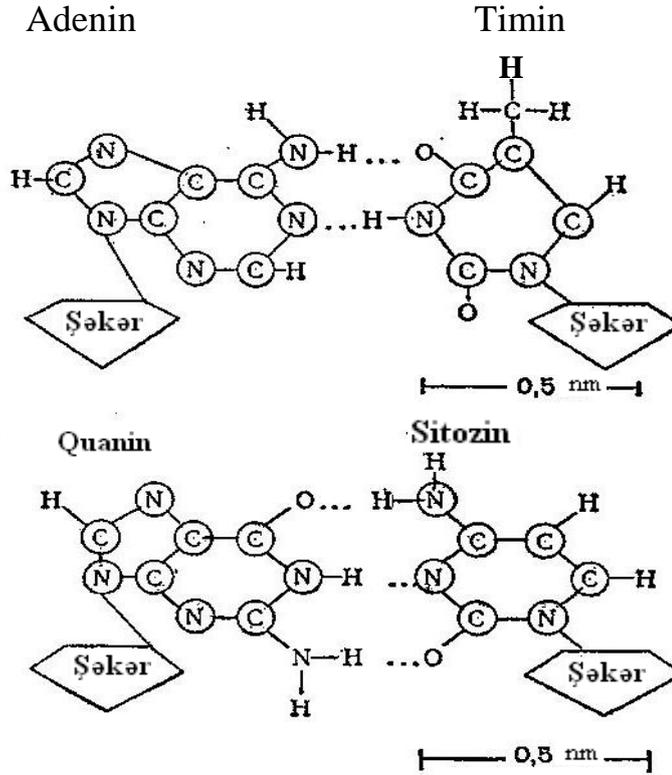
Dezoksiribonuklein turşusu molekulunun modeli 1953-cü ildə Ceyms Uotson və Frensis Krik tərəfindən təklif edilmiş və sonrakı tədqiqatlarda təsdiq olunmuşdur.

Bu modelə görə hər DNT molekulu iki uzun, spiral şəkildə burulmuş polinukleotid zəncirindən ibarətdir. Zəncirdə iki qonşu azot əsası arasında məsafə 0,34 nm təşkil edir. On nukleotid cütü ikiqat spiralın uzunluğu 3,4 nm olan tam bir burğusunu əmələ gətirir.

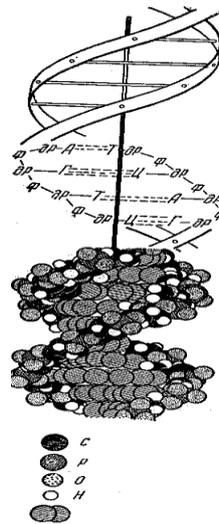
Uotson və Krikin modelinin vacib şərtlərindən biri DNT-nin ikiqat spiralında azot əsaslarının komplementarlığıdır. Belə ki, hər bir azot əsasının qarşısında yalnız ona komplementar azot əsası dayana bilər. Belə komplementar cütlər adenin-timin və quanin-sitozin və ya qısa A-T və Q-S.

Nukleotidlər öz aralarında hidrogen rabitələri ilə birləşir. Adenin və

timin arasında belə rabitələr iki, qvanin və sitozin arasında üçdür. Hər hidrogen rabitəsi çox zəifdir, lakin ikiqat spiralın bütün uzunluğu boyu bu rabitələr zəncirin hər iki telini kifayət qədər möhkəm birləşdirir (şəkil 2).



DNT molekulunda nukleotidlərin tərkibi öyrəniləndikdə müəyyən olunmuşdur ki, DNT molekulunu əmələ gətirən polinukleotid zəncirlərdən birinin nukleotid ardıcılığı digərinə komplementardır. Bunun sayəsində bir sıra qanunauyğunluqları aşkar edən amerikan alimi E.Çarqaffın adı ilə Çarqaff qaydası adlanır.



Şəkil 2. DNT molekulunun quruluşu.

1. Purin əsasları molekullarının cəmi pirimidin əsaslarının molekullarının cəminə bərabərdir.

$$A + Q = T + S$$

2. Adenin molekullarının cəmi timin molekullarının cəminə bərabərdir.

$$A = T$$

3. Quanin molekullarının cəmi sitozin molekullarının cəminə bərabərdir.

$$Q = S$$

4. 6-aminqrupu olan nukleotidlərin cəmi, 6-oksiqrup olan nukleotidlərin cəminə bərabərdir.

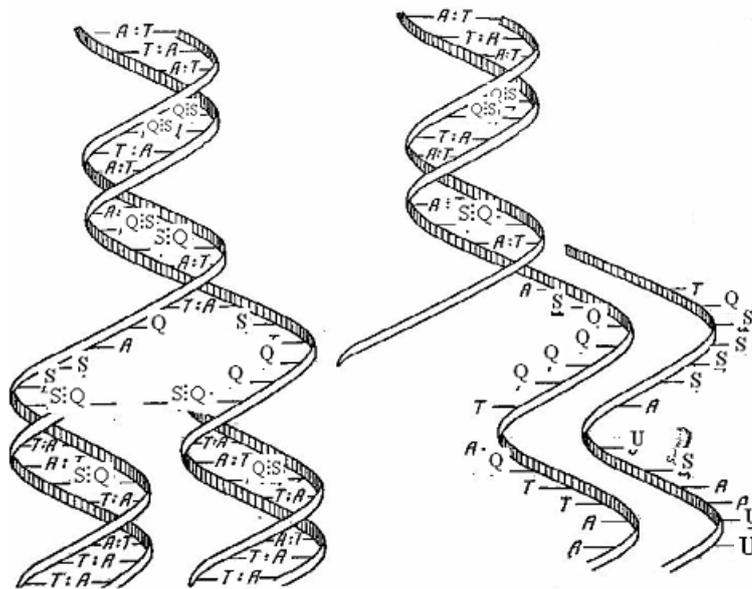
$$A + S = Q + T$$

DNT molekulu nukleotid tərkibində yeganə dəyişən kəmiyyət $\frac{A+T}{Q+S}$ nisbətində və spesifik əmsal adlanır.

Bu əmsal bakteriyalarda, ibtidai bitkilərdə və heyvanlarda çox geniş hədd daxilində dəyişir. Lakin bütün ali bitkilərdə və onurğalı heyvanlarda bu əmsal 1,5-ə yaxındır. Polinukleotid zəncirdə nukleotidlərin ardıcılığı hər fərdi nuklein turşusu üçün təkrar olunmazdır (unikaldır). DNT molekulundakı bu nukleotid ardıcılığında yalnız həmin orqanizmin bütün irsi xüsusiyyətləri yazılmışdır.

DNT molekulunun replikasiyası

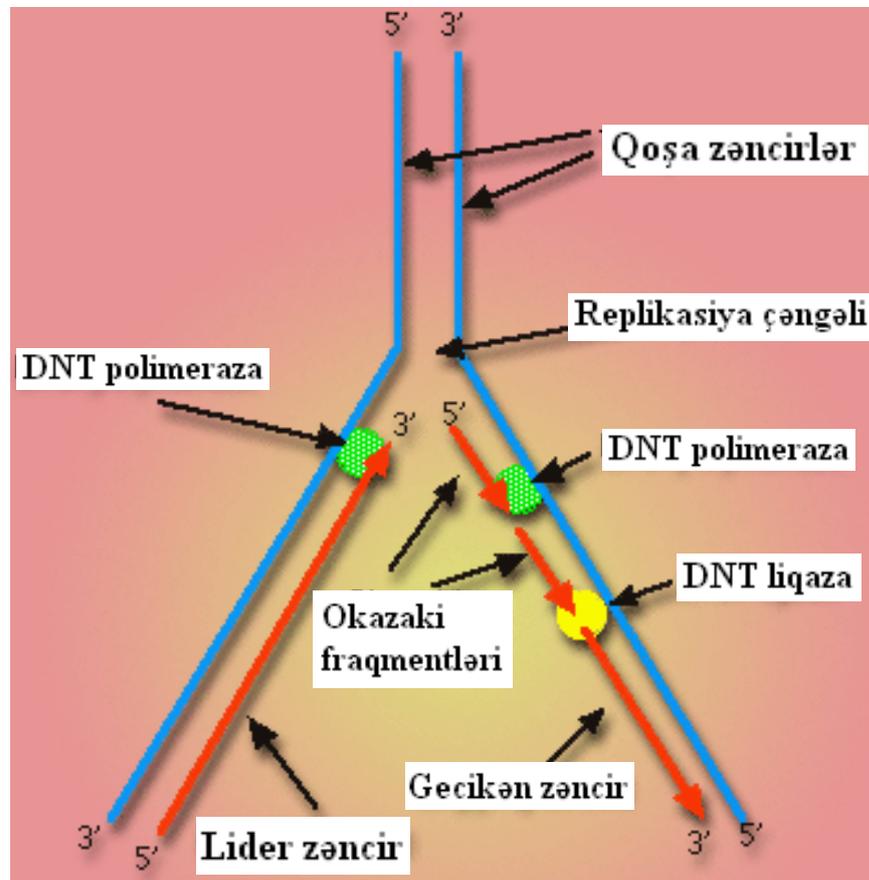
Mitoz bölünmənin S-dövründə DNT molekulunun ikiləşməsi baş verir. Bu proses DNT-nin replikasiyası adlanır. Replikasiya matris üsulu ilə, daha doğrusu DNT molekulunun hər polinukleotid zənciri əsasında komplementarlıq prinsipi ilə iki qız DNT molekulu əmələ gəlir (şəkil 3).



Şəkil 3. DNT molekulunun replikasiyası və DNT matris üzərində RNT molekulunun transkripsiyası sxemi

DNT molekulunun replikasiyası – öz-özünü hasil edib, ikiləşməsi mürəkkəb fermentativ bir prosesdir. DNT molekulunun hər bir zənciri matrisə çevrilib onun əsasında yeni komplementar zəncir sintez olunur. Nəticədə bir DNT molekulundan iki yeni ikizəncirli DNT molekulu əmələ gəlir. Hər bir DNT molekulu ilkin valideyn DNT molekulunun bir zəncirindən və yeni sintez olunmuş digər zəncirdən ibarət olur. DNT molekulunun replikasiyasının bu mexanizmi yarımkonservativ model adlanır.

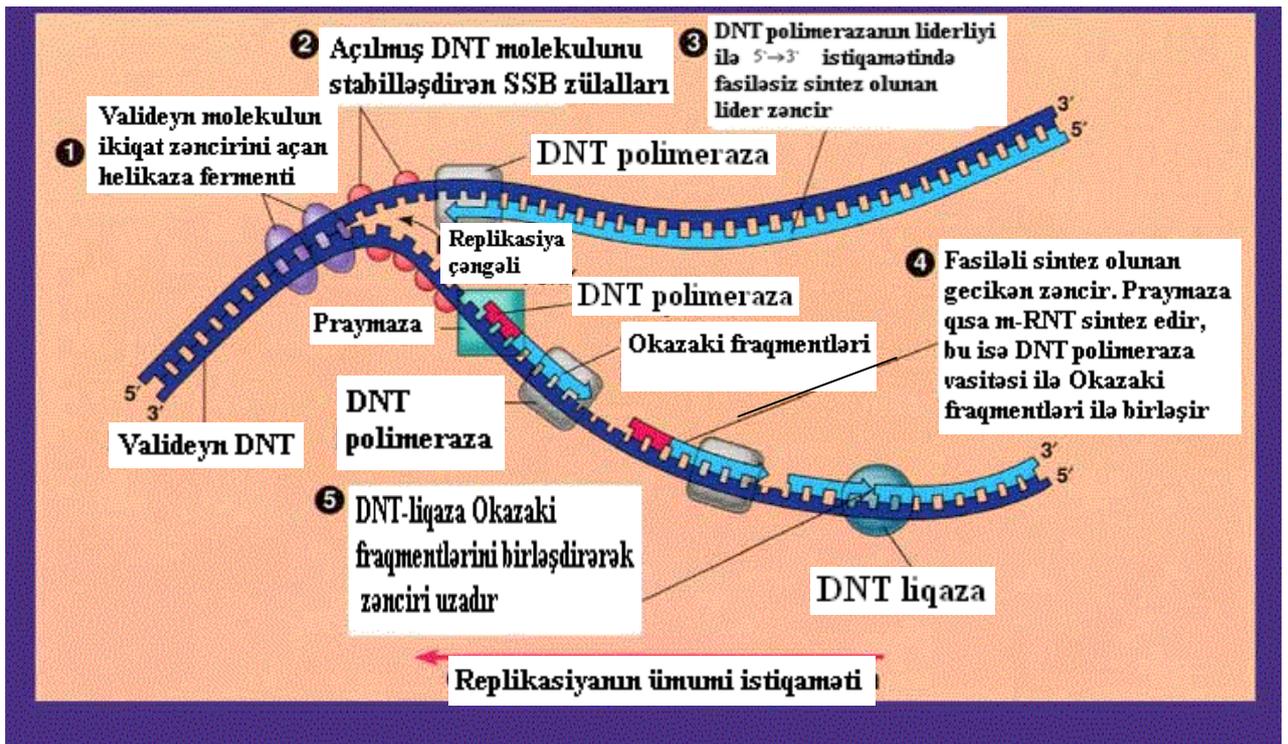
DNT molekulunun replikasiyasının yarımkonservativ modelinin mexanizmini daha ətraflı nəzərdən keçirək. Bu prosesdə hər bir mərhələdə müəyyən fermentlər iştirak edir. Əvvəlcə DNT molekulunun müxtəlif sahələrində replikasiya çəngəli əmələ gəlir. Bu sahələrdə DNT – helikaza adlanan fermentin iştirakı ilə azot əsasları arasında hidrogen rabitələri qırılır, komplementar tellər bir-birindən aralanır və onların hər biri matrisə çevrilir. Sonra DNT matrisi üzərində DNT polimerazanın iştirakı ilə 5' ucundan 3'-ə doğru istiqamətdə yeni zəncir sintez olunur. DNT – polimerazanın bir neçə növü məlumdur. Bunlar müxtəlif quruluşa və funksiyaya malik olub, müxtəlif miqdarda zülal zəncirindən qurulmuşdur. Bu fermentlərin əsas işi hər matrisin dəqiq surətini yaratmaqdır.



Şəkil 4. DNT molekulunun replikasiyasının sxemi

Qeyd olunduğu kimi, komplementar tellərin DNT molekulunda bir-birindən ayrılan sahəsi replikasiya çəngəli adlanır. Prokaziotlarda, plazmidlərdə və plastidlərdə bir, eukariotlarda isə belə başlanğıc nöqtələr bir neçə olur. Eukariotlarda DNT-nin hər bir komplementar telində replikasiya prosesi eyni getmir, tellərdən biri «liderlik» edən tel 5' ucundan 3'-ə doğru DNT-polimeraza fermentinin iştirakı ilə sintez edilir. «Gecikən» telin sintezi isə bir qədər mürəkkəb kompleks fermentlərin iştirakı ilə baş verir.

Replikasiya çəngəlində eyni zamanda 20-yə qədər müxtəlif fermentlər iştirak edir. Əvvəlcə DNT-də bacı telin kiçik bir hissəsi replikasiyaya uğrayır, onların bir-biri ilə möhkəm birləşməsi liqaza fermentinin iştirakı ilə həyata keçir. DNT-nin yeni sintez olunmuş telinin bu hissələri tərkibində eukariotlarda 1000-2000 nukleotid cəmləşdirir. Onları ilk dəfə müşahidə edən yapon aliminin şərəfinə Okazaki fraqmenti adlandırırlar.



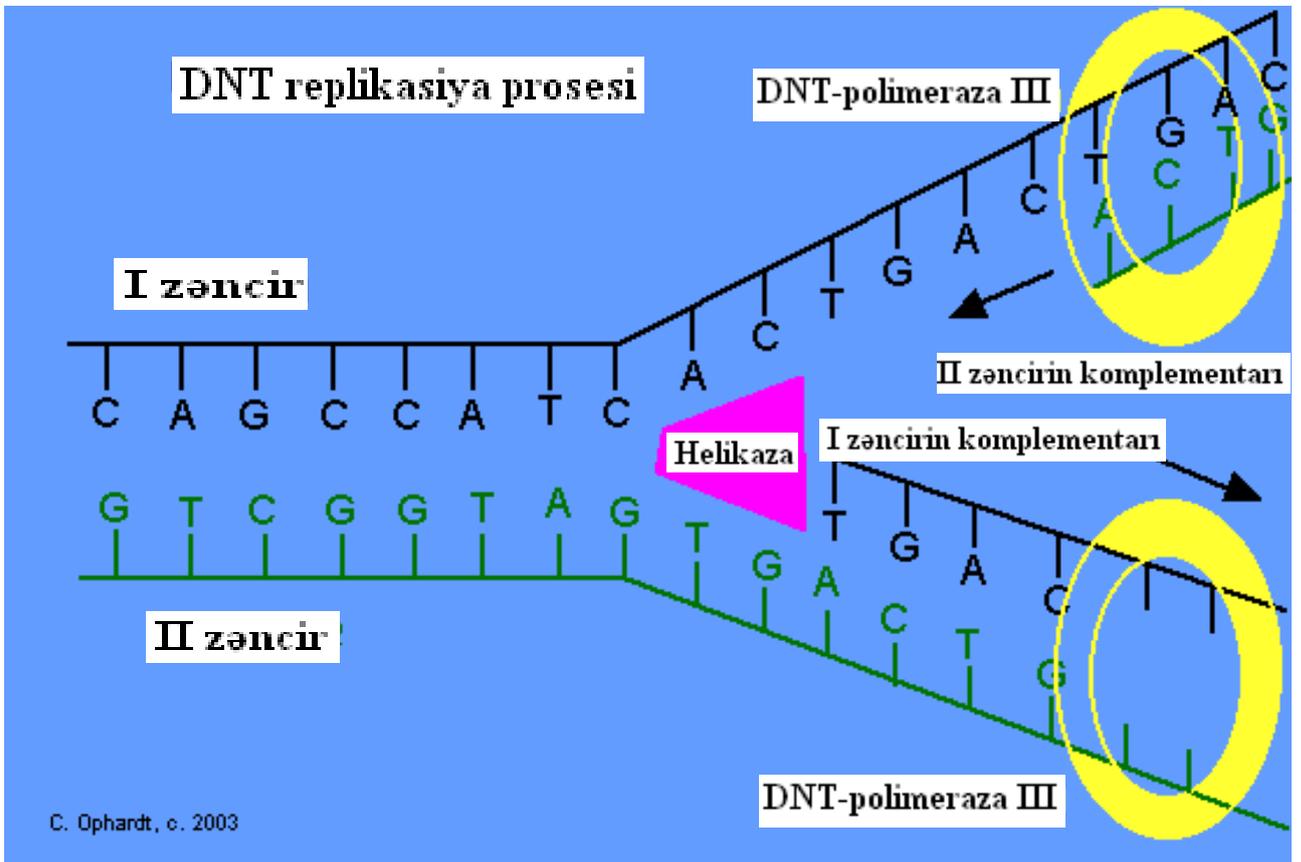
Şəkil 5. DNT molekulunun replikasiya prosesinin ümumi gedişi

Prokariotlarda və eukariotlarda DNT-nin replikasiyasının sürəti fərqlidir. Bakteriyalarda bu proses təxminən dəqiqədə 30 mkm təşkil edir. Eukariotlarda replikasiya nisbətən yavaş gedir, bacı teli 1,5-2,5 mkm uzanır.

DNT-nin replikasiyasının yarımkonservativ modelindən başqa

konservativ və dispersion modelləri də vardır.

Yarımkonservativ model 1958-ci ildə M.Mezelson və F.Stal tərəfindən sübut olunmuşdur. Onlar nişanlanmış N^{15} atomları ilə tədqiqat aparmışlar. Belə ki, bağırsağ çöpü bakteriyası əvvəl tərkibində ağır izotop N^{15} -azot olan qida mühitində becərilmiş və sonra onlar tərkibində yalnız N^{14} olan mühitdə becərilmiş və sonra onlar, tərkibində yalnız N^{15} izotopu mühitdə becərdikcə, əvvəlcə DNT molekulunun tərkibində ayrılıqda həm N^{14} , həm də N^{15} izotopları, sonralar DNT-nin tərkibində $N^{14} + N^{15}$ telləri ilə yanaşı, yalnız N^{14} izotopu olan DNT molekulunun tellərinə rast gəlinirdi. Bu işə onu sübut edir ki, DNT molekulunun replikasiyası zamanı əvvəlcə DNT molekulunun zəncirləri qırılmaqla bir-birindən ayrılır və hər zəncir matris olaraq mühitdəki azot əsaslarından komplementarlıq əsasında öz üzərində bacı teli qurur.



Şəkil 6. DNT molekulunun replikasiya prosesi.

Hazırda DNT molekulunun replikasiyasının mexanizmi haqda yarımkonservativ model qəbul olunur.

Prokariot və eukariot genomlarında replikasiyanın parametrləri

| Orqanizm | Replikonların sayı | Replikonların orta uzunluğu (n.c.) | Replikasiya çəngəlinin hərəkət sürəti (n.c./dəq.) |
|---|--------------------|------------------------------------|---|
| Bakteriyalar (<i>Escherichia coli</i>) | 1 | 4200 | 50 |
| Maya göbələyi (<i>Saccharomyces</i>) | 500 | 40 | 3.6 |
| Həşəratlar (<i>Drosophila melanogaster</i>) | 3500 | 40 | 2.6 |
| Qurbağa (<i>Xenopus laevis</i>) | 15000 | 200 | 0.5 |
| Siçan (<i>Mus musculus</i>) | 25000 | 150 | 2.2 |
| Bitkilər (<i>Vicia faba</i>) | 35000 | 300 | – |

Eukariotlarda və prokariotlarda DNT-nin replikasiyası zamanı baş verən molekulyar bioloji proseslər əsasən oxşardır. Əgər bakterial xromosomda replikasiya vahidi – replikon varsa, o zaman eukariot xromosomlarında da DNT replikasiyası üçün ayrı-ayrı replikon ardıcılığı mövcuddur.

Eukariot xromosomlarında hər an bir-birindən asılı olmadan replikasiya çəngəlləri çoxluğu hərəkətə başlaya bilər. Replikasiya çəngəlinin hərəkəti ya əks istiqamətdə hərəkət edən çəngəllə toqquşduqda və ya xromosomun sonuna çatdığı zaman dayana bilər.

Nəticədə xromosomun bütün DNT-si qısa bir vaxtda replikasiyaya uğrayır.

Zülalların biosintezi – irsi informasiyaların reallaşmasının əsasıdır

Müasir dövrdə bəzi zülalları laboratoriyada almaq mümkün olmuşdur. Məsələn, mədəaltı vəzin hormonu insulini. Bu prosesin nə qədər çətin olduğunu təsəvvür etmək üçün bu rəqəmləri bilmək kifayətdir ki, bu prosesin başa çatması üçün 233 mərhələdə aparılan üç illik əmək, onlarla qiymətli üzvi maddələrdən istifadə edilmişdir.

Bizim orqanizmində və digər bütün canlı orqanizmlərdə daima müxtəlif və mürəkkəb zülal molekulları sintez olunur. Hazırda məlumdur ki, zülalların biosintezi mürəkkəb çoxmərhələli proses olub hər bir zülalın özünəməxsus dəqiq quruluşu və unikal bioloji xüsusiyyətləri təmin olunmaqla təkrar istehsal olunur.

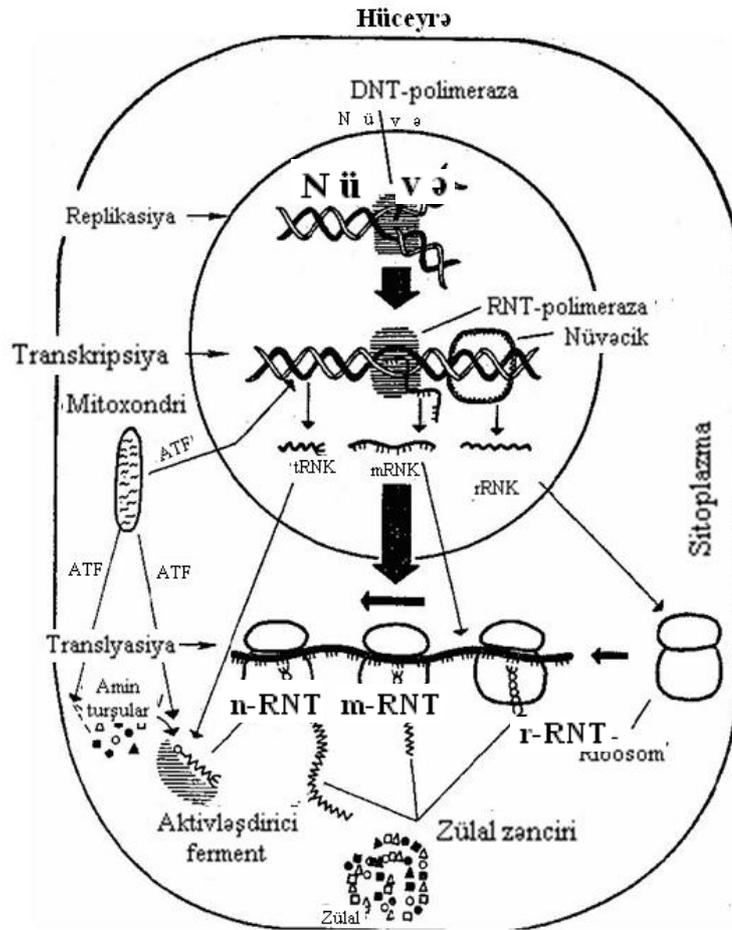
Məlumdur ki, zülallar bir və ya bir neçə polipeptid zəncirdən ibarət

olmaqla 20 müxtəlif amin turşusunun müxtəlif kombinasiyalarda növbələşməsindən əmələ gəlmişdir. Polipeptid zəncirin uzunluğu böyük hədd daxilində ola bilər. Əksəriyyət zülallarda polipeptid zəncir 100-200 aminturşu qalığından ibarətdir. Polipeptid zəncirdə aminturşu ardıcılığı onun birinci quruluşunu əmələ gətirir, bu quruluş isə zülalın bioloji xüsusiyyətlərini müəyyən edir. Aminturşuların ardıcılığı DNT-də nukleotidlərin ardıcılığı ilə müəyyən olunur, bu isə nəinki verilmiş bioloji növ üçün, həmçinin bioloji fərd üçün unikaldir. Lakin uzun müddət nukleotid ardıcılığının aminturşu ardıcılığını necə təyin etməsinin mexanizmi məlum olmamışdır.

Aminturşulardan polipeptid zəncirin qurulması xüsusi ribonukleoproteid dənəsi-ribosomun köməyi ilə gedir. Ribosom təqribən yarı zülal, yarı RNT-dən ibarətdir. Baxmayaraq ki, ribosom zülal sintezi üçün əsas aparatdır, bu prosesin getməsi üçün bir sıra şərtlər lazımdır. Aminturşulardan polipeptid zəncirin əmələ gəlməsi üçün məlumat RNT-nin (mRNT) olması, nəqliyyat RNT-nin (nRNT-nin), ATF, bir sıra xüsusi fermentlərin və bioloji aktiv maddələrin olması tələb olunur.

Zülalların biosintezinin sxemi şəkil 4-də verilmişdir. Sərbəst aminturşular əvvəlcə ATF ilə qarşılıqlı təsirdə olub, adenozinmonofosfat turşusu əmələ gəlir. Bu isə nəqliyyat RNT-si ilə qarşılıqlı təsirdə olub nəticədə aminoasil-nRNT-si əmələ gəlir və adenil turşusu azad olur. Belə nRNT-si amin turşusu qalığı ilə yüklənib ribosoma birləşir. Ribosomun zülal sintezində iştirak etməsi üçün əvvəlcə kiçik subvahid, sonra isə böyük subvahid mRNT ilə birləşir. Bir mRNT-si bir neçə ribosom ilə birləşir. Ribosomların mRNT ilə belə kompleksi poliribosom və ya polisom adlanır. Əvvəlcə mRNT ribosoma birləşmiş, özündə amin turşusu daşıyan nRNT-si ilə birləşir. Sonra həmin bu ribosoma digər amin turşu daşıyan nRNT-si ilə birləşir. Bu iki aminturşu arasında peptid rabitəsi əmələ gəlir. Sonra üçüncü və s. aminturşular bu qayda ilə aminturşu zəncirinə əlavə olunur, o vaxta qədər ki, sintez olunan zülalın polipeptid zənciri tamamlanır (şəkil 7).

Hansı şəkildə mRNT-si aminturşu ardıcılığının belə dəqiqliklə qurulmasını təmin edir? Təcrübələr göstərmişdir ki, hər amin turşusu mRNT-də üç nukleotid ardıcılığında kodlaşdırılmışdır. Üç ardıcıl nukleotid bir aminturşusuna uyğundur. Sonrakı təcrübələrdə bütün 20 aminturşusunun kodonlarını açmaq mümkün olmuşdur.



Şəkil 7. Zülalların biosintezinin sxemi

Aminturşu və ya nukleotid kodları cədvəl 2-də göstərilmişdir.

Məlum olmuşdur ki, bir aminturşu bir neçə tripletlə kodlaşdırıla bilər. Yalnız metionin və triptofan bir tripletlə kodlaşdırılır. Leysin, serin, arginin altı tripletlə, digər aminturşular isə iki, üç və ya dörd tripletlə kodlaşdırılır. 64 mümkün tripletdən 61-i aminturşu kodlaşdırır, üçü isə UAA, UAQ, UQA aminturşu kodlaşdırmır, sonra məlum oldu ki, bunlar polipeptid zəncirin sonunu proqramlaşdırır (terminasiya). Nukleotid kodu əvvəlcə mikroorqanizmlər üçün müəyyən edildi, sonra məlum oldu ki, bu kodlar Yer üzərində bütün canlı varlıqlar üçün universaldır.

Müxtəlif aminturşuları üçün mRNT kodonlarında nukleotidlərin ardıcılığı

| Aminturşular | kodon | kodon | kodon | kodon | kodon | kodon |
|---------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|
| | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| Fenilalanin | UUU | UUS | | | | |
| Leysin | UUA | UUQ | SUU | SUS | SUA | SUQ |
| İzoleysin | AUU | AUS | AUA | | | |
| Metionin | AUQ | | | | | |
| Valin | QUU | QUS | QUA | QUQ | | |
| Serin | USU | USS | USA | USQ | | |
| Prolin | SSU | SSS | SSA | SSQ | | |
| Treonin | ASU | ASS | ASA | ASQ | | |
| Alanin | QSU | QSS | QSA | QSQ | | |
| Tirozin | UAU | UAS | | | | |
| Histidin | SAU | SAS | | | | |
| Asparagin | AAU | AAS | | | | |
| Lizin | AAA | AAQ | | | | |
| Qlütamin | SAA | SAQ | | | | |
| Qlütamin turşusu | QAA | QAQ | | | | |
| Sistein | UQU | UQS | | | | |
| Triptofan | UQQ | | | | | |
| Arqinin | SQU | SQS | SQA | SQQ | AQA | AQQ |
| Qlisin | QQU | QQS | QQA | QQQ | | |
| Oxra | UAA | | | | | |
| Amber | UAQ | | | | | |
| Opal | UQA | | | | | |
| Sintezin inisiatoru | QUQ | | | | | |

Genetik kodun xüsusiyyətləri

1. Genetik kod bütün orqanizmlər üçün (virus, bakteriya, bitki, heyvan və insan) vahiddir, universaldır.

2. Kod tripletidir. Hər bir aminturşunun yeri ciddi surətdə, m.RNT-də müəyyən üç nukleotidlər ilə kodlaşır və bir spesifik kodon əmələ gətirir.

3. Bir aminturşusu bir neçə kodonlarla (birdən-altıya qədər) kodlaşa bilər. Yalnız iki aminturşusu bir tripletlə kodlaşır-metionin (AUQ) və triptofan (UQQ).

4. Kod üst-üstə düşmür. Nukleotid ardıcılığı sıra ilə bir istiqamətlə - 5'-dən - 3'-ə triplet-tripletin ardınca hesablanır.

5. AUQ kodunu mRNT-nin başlanğıcında - 5' ucunda yerləşdikdə polipeptid zəncirin sintezinin təşəbbüsçüsü olacaq. Əgər AUQ kodunu m.RNT-nin ortasında yerləşirsə, onda o, metionin aminturşusunu kodlaşdır.

dıracaq.

6. UAG (“amber”), UAA (“oxra”) və UAG (“opal”) kodonları, sintezin terminatorlarıdır, yəni (stop-siqnalları).

Zülalların biosintezi prosesində DNT molekulunda nukleotid ardıcılığının komplementarlıq əsasında m-RNT üzərinə köçürülməsi, daha doğrusu DNT matrisi əsasında m-RNT-nin sintezi *transkripsiya* adlanır. m-RNT nukleotidlərinin ardıcılığı DNT molekulunda nukleotidlərin ardıcılığına, zülalları kodlaşdıran struktur genlərə uyğundur.



m-RNT-dəki məlumatın nukleotid ardıcılığından aminturşu ardıcılığına çevrilməsi prosesi *translyasiya* adlanır. Bu proses ribosomlarda yuxarıda qeyd etdiyimiz ardıcılıqla gedir.

Zülalların biosintezində komplementarlıq əsasında polipeptid zəncirinin qurulması aşağıdakı ardıcılıqla gedir.

TTT AAA SAS QAA.....triplet DNT

AAA UUU UQU SUU.....kodon m-RNT

UUU AAA SAS QAA.....antikodon n-RNT

Liz Fen Sis Leypolipeptid zəncirinin bir hissəsini təşkil edən aminturşular

Molekulyar biologiya mövqeyindən gen

Gen bir zülalın polipeptid zəncirini müəyyən edən elementar, maddi irsiyyət faktorudur və valideynlərdən övladlarına irsən ötürülür.

Klassik genetikada xromosomun bir irsi əlamətin reallaşmasına cavabdeh olan hissəsi (lokus) *gen* adlandırılırdı. XX əsrin əvvəllərində genetiklər belə hesab edirdilər ki, genlər xromosomun üzərində xətti yerləşmişdir.

Müasir dövrdə sübut olunmuşdur ki, gen DNT nukleotid zəncirində müəyyən nukleotid ardıcılığına malikdir. Genlər, eləcə də tripletlər DNT molekulunda xətti yerləşmişdir. Genlərin ölçüsü eyni deyil. Onlar genin kodlaşdırdığı zülalın ölçüsündən asılıdır. Məsələn, əgər zülal 200 aminturşu qalığından təşkil olunubsa, onda gen 600 nukleotid cütündən ibarət olacaq, bunun isə nisbi molekulyar kütləsi 420 000-ə yaxın olacaqdır.

Müasir təsəvvürlərə görə hər xromosomda bir nəhəng DNT molekulu yerləşir. Məsələn, bağırsaq çöpünün DNT molekulu dairə formasında 1,2 mm olub, $4 \cdot 10^6$ nukleotid cütündən ibarətdir, məməlilərin və insanın DNT molekulunun orta uzunluğu 2 sm olub, $5,3 \cdot 10^7$ nukleotid cütündən ibarətdir. İnsanın genomunda (hər bir hüceyrədə) $6 \cdot 10^{12}$ q DNT vardır. Bu

ümumi uzunluğu 2 m, $5,3 \cdot 10^9$ nukleotid cütü və molekul kütləsi $3,7 \cdot 10^{12}$ -yə uyğundur.

Struktur genlərin orta uzunluğunun 500-1000 nukleotiddən ibarət olduğunu nəzərə alsaq, nəzəri olaraq insan DNT-si 10 mln-na qədər zülal sintez edə bilər.

Müasir dövrdə sübut olunub ki, bizim genomumuzda böyük miqdarda “qalıq” DNT vardır. Bu qalıq DNT-də yerləşən genlər struktur genlər deyil və müəyyən bir zülalın quruluşunu kodlaşdırmır. Bu genlər genomun bu və ya digər hissəsinin aktivliyini tənzimləyir. Bu genlər, xüsusilə tənzimləyici genlər dəfələrlə təkrarlanır.

Beləliklə, DNT kifayət qədər böyük sahəsi genləri öz aralarında bölərək transkripsiyanın başlanmasını və qurtarmasını kodlaşdırılır və bir sıra hələ tam məlum olmayan funksiyaları yerinə yetirir.

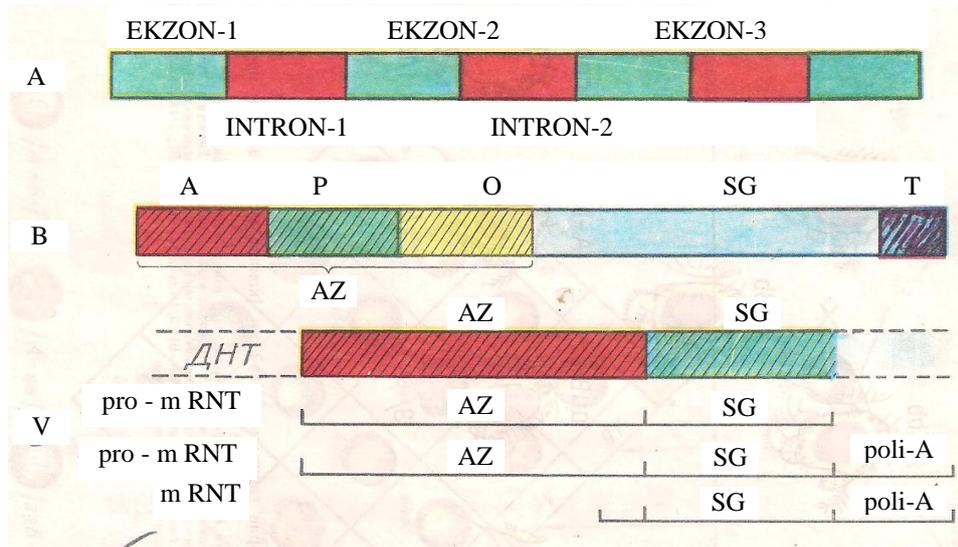
Genin incə quruluşu necədir? Klassik genetikanın tərifinə görə gen – irsiyyətin quruluş vahidi, bir əlaməti (hazırda – polipeptid zənciri) müəyyən edir, mutasiya və rekombinasiya etmək qabiliyyətinə malikdir. Amerikan tədqiqatçısı S.Benzer bağırsağ çöplərinin T₄ bakteriofaqının r sahələrini tədqiq etmişdir. O, çoxlu oxşar mutasiyalar almışdır, bu mutasiyalar faqın tamamilə eyni cür dəyişilməsinə səbəb olur. Lakin bu və ya digər genin müxtəlif sahələrində yerləşir. Mutasiya və ya digər sahələrlə rekombinasiya gedə bilən sahənin ölçüsü, polipeptid zəncirin quruluşunu təyin edən sahənin ölçüsündən kiçikdir. Bu və ya başqa mürəkkəb işlərin nəticəsində vahid bir gen anlayışı əvəzinə S.Benzer üç yeni termin təklif etmişdir: **sistron** – polipeptid zəncirin quruluşunu təyin edən DNT sahəsi, yəni əlamətin təzahürü üçün məsul olan struktur gen, **muton** – minimal mutasiya vahidi, **rekon** – maksimal rekombinasiya vahidi.

Əgər sistronun ölçüsü 500-1000 nukleotid cütü təşkil edərsə, rekon həmçinin mutonun ölçüsü bir və ya iki nukleotid cütündən yuxarı qalxmır, hətta DNT molekulunda bir azot əsasının dəyişməsi nöqtəvi mutasiya adlanan mutasiyaya səbəb olur.

Buradan belə nəticə çıxır ki, mutasiya vahidi (muton) və rekombinasiya vahidi (rekon) bir nukleotid cütünə bərabər minimal kəmiyyət olmaqla mənasını itirir və odur ki, bu terminlərdən istifadə olunmur. Sistron termini isə hazırda struktur gen termininin sinonimi kimi işlədilir.

Fransız tədqiqatçıları F.Jakob və Y.Mono öz tədqiqatlarının nəticəsində zülalların sintezinin tənzimi sxemini vermişlər. Bu alimlərin nəzəriyyəsinə görə hər hansı bir zülalın sintezinə məsul olan DNT

molekulu sahəsində **akseptor zona** (AZ) yerləşir ki, onun ardınca genin struktur hissəsi (struktur genlər – SG) gəlir. Genin struktur hissəsi eukariotların əksəriyyətində akseptor zonası (AZ) sahəsindən xeyli qıtsadır.



Şəkil 8. Genin incə quruluşu:

A – genin struktur hissəsi; B – eukariotlarda operonun sxematik quruluşu;

V – m RNT-nin pro-m RNT-dən əmələ gəlməsi

Struktur genlər akseptor zonada yerləşən xüsusi operator genlərlə birləşir və ümumi vahid – **operon** əmələ gətirir.

Burada: **A**-akseptor, xüsusi zülal aktivatorun birləşdiyi sahədir. Zülal aktivator olmadan RNT-polimeraza operonla təmasa girib transkripsiyaya başlaya bilmir; **P**-promotor, RNT-polimerazanın tanıdığı nukleotid ardıcılığı sahəsidir, RNT polimerazanın promotora yapışmasına və operon boyu hərəkət edərək onu transkripsiya yaratmasına imkan verir.

O-operator, operonun işində mühüm rol oynayır; belə ki, tənzimləyici zülalla rabitəyə girərək transkripsiyayı ləngidə bilər.

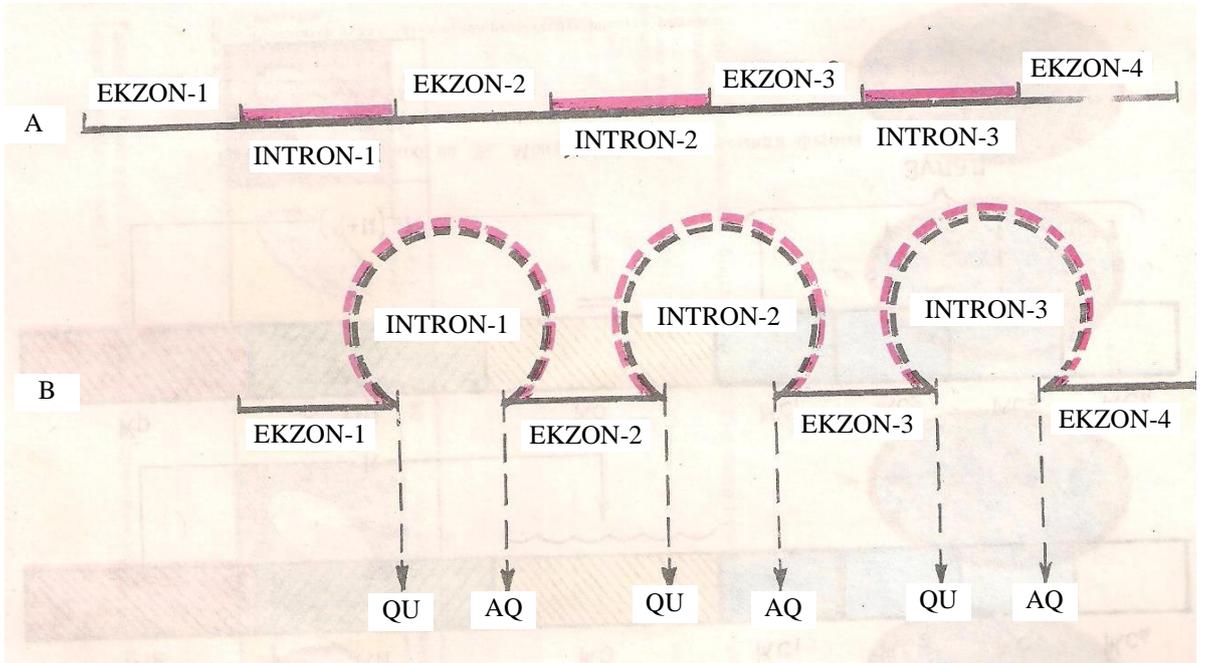
SG-hər hansı gen məhsulu sintezini kodlaşdıran struktur genlər;

T-terminator, RNT-polimerazanın hərəkətini dayandıran və transkripsiyayı qurtaran DNT molekulunun ən kiçik hissəsidir.

Müsil təsəvvürlərə görə, genin struktur hissəsi iki tip nukleotid ardıcılığından təşkil olunur: **ekzon**-zülalların strukturu barədə informasiya daşıyan polinukleotid ardıcılığı yerləşən sahə və **intron**-ekzonlar arasında zülal strukturu haqqında informasiya daşımayan sahə (şəkil 9).

Məlum olduğu kimi, zülalların biosintezi prosesində mRNT sintezində əvvəlcə daha uzun pro-mRNT molekul əmələ gəlir. Pro-mRNT sintezi zamanı transkripsiya genin həm intron və həm də ekzon hissələrində baş verir. Sonralar, **processing** zamanı xüsusi fermentlərin

köməyi ilə intron sahələr pro-mRNT-dən kəsilir. Qalan ekzon sahələri əksinə fermentativ yolla tikilir. Məlum olmuşdur ki, intronlar və ekzonları ayıran sərhəd DNT zəncirinin bir ucunda qvanin-urasil (QU), digər ucunda isə adenin-qvanin (AQ) birləşməsidir. Nukleotidlərin bu ardıcılığı pro-mRNT-dən yetkin mRNT-nin əmələ gəlməsində müəyyən əhəmiyyəti vardır.



Şəkil 9. Splaysinqin sxematik təsviri.

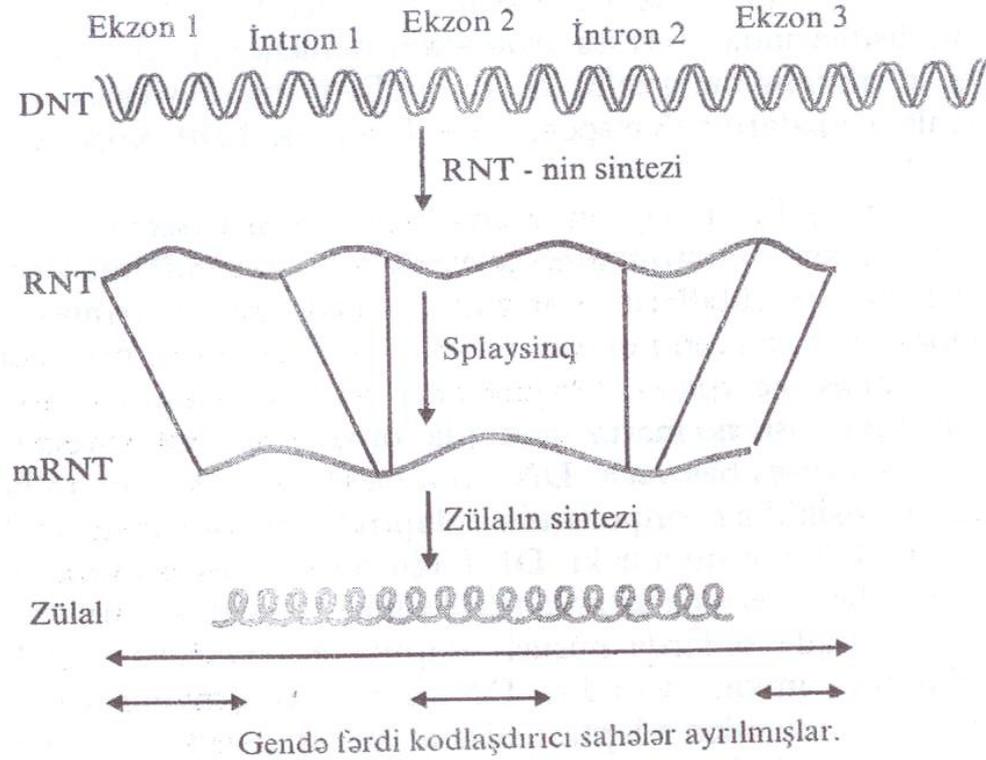
DNT molekulunun ekzon sahələrindən transkripsiya olunmuş genetik informasiyaya malik və yetkin mRNT molekulunun yaranma prosesi *splaysinq* adlanır.

Əlamətlərin irsən keçməsinin qanunauyğunluqlarını, genetik hadisələri daha dərindən başa düşmək üçün irsiyyətin maddi əsasları olan xromosomların, genlərin quruluşunu molekulyar səviyyədə öyrənməyin böyük əhəmiyyəti vardır.

m-RNT molekulunun prosessinqi

İrsi informasiyaların ötürülməsində baş verən proseslərdən biri də “prosessinq” adlanan, transkripsiyadan sonra RNT molekulunun yetişməsidir. Məlumdur ki, transkripsiya zamanı DNT-nin bir zəncirinin sürəti olan mRNT sintez olunur. Həmin RNT pro-mRNT adlanır və onun daxilində genetik informasiya daşıyan ekzonlarla bərabər kodlaşmada iştirak etməyən intronlar da olur. mRNT nüvədə yetişir, yəni intron hissələri xüsusi fermentlər (restriktazalar) vasitəsi ilə kəsilib götürülür,

ekzonlar bir-birinə digər fermentlərin liqazaların vasitəsilə birləşir (bu proses “splaysinq” adlanır) və tamamilə genetik informasiya daşıyan mRNT sitoplazmaya daxil olur.



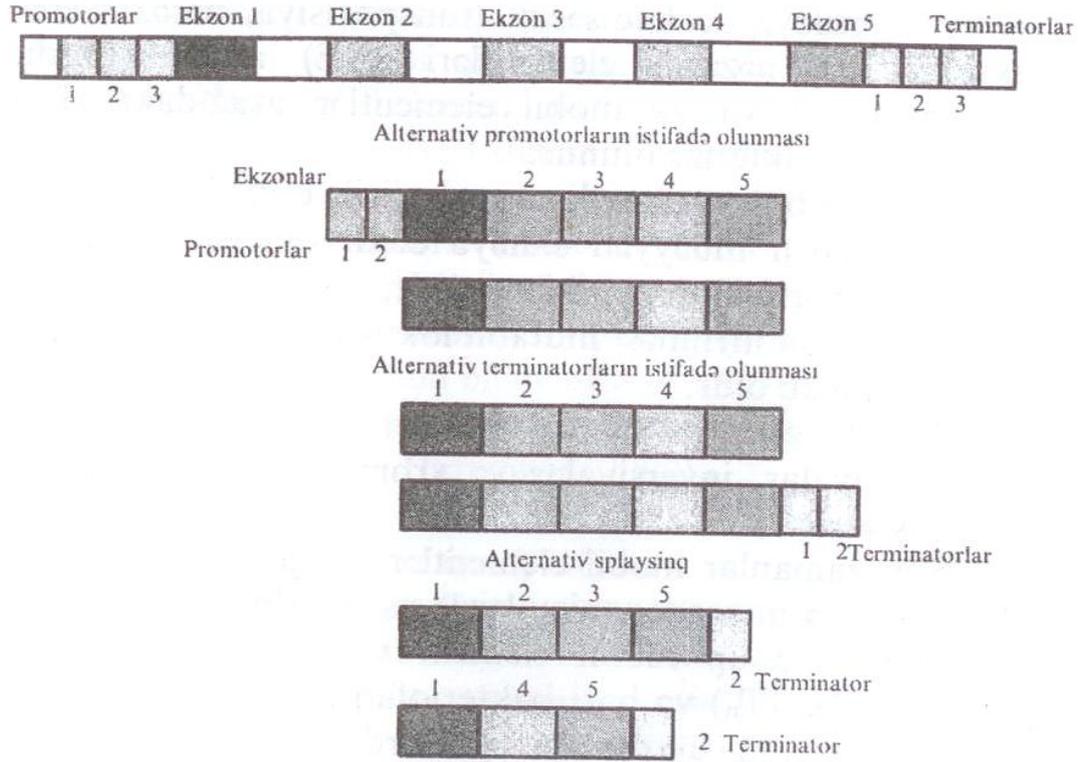
Şəkil 10. İnformasiyanın DNT-dən zülalə ötürülmə prosesi (Lewin, 1994)

Müəyyən genlər kodlaşdırılan RNT sintezi genin ekspressiyası adlanır.

Genlərin ekspressiyasının transkripsiya səviyyəsində tənzim olunması ən geniş yayılmış və ən mühüm mexanizmlərdən biridir. Son tədqiqatlar göstərmişdir ki, sintez zamanı və onun tamamlanmasından sonra ilkin transkript bir çox posttranskripsion modifikasiyalara və prosesinqə məruz qalır.

Genlərin tərkibində olan intronların çoxsaylı olması və onların kənar edilməsi son nəticə olaraq RNT transkriptlərinin ekspressiyasında müxtəliflik əmələ gətirir. Beləliklə, eukariotik genlərin ekspressiyasında alternativ splaysinq adlanan RNT-nin posttranskripsion modifikasiyası baş verir. Alternativ splaysinqin əsas mahiyyəti heterogen mRNT-nin daxilindəki kodlaşmayan intronların kəsilməsi ilə onun ilkin quruluşundan fərqli olan yetişmiş mRNT molekulunun əmələ gəlməsidir. Nəticə olaraq müxtəlif hüceyrə və toxumalarda eyni başlanğıc formadan transkripsiya olunan genlərin ekzonları müxtəlif kombinasiyalarda birləşərək yetişmiş mRNT molekulalarını əmələ gətirir. Beləliklə, bir genin məhsulu olan başlanğıc mRNT-nin alternativ splaysinq nəticəsində müxtəlif zülalları,

hətta bir zülal ailəsini kodlaşdıran mRNT molekulları əmələ gəlir.



Şəkil 11. Alternativ splicingin mümkün variantlarının sxemi (Lewin, 1994)

Bu cür bioloji mexanizm eyni genə funksiyalarına görə fərqlərini bir neçə polipeptidi kodlaşdırmağa və onların biosintezinə nəzarət etməyə imkan yaradır.

Eukariotların genomunun quruluşu

Genom termini ilk dəfə 1920-ci ildə Homs Vinkler tərəfindən təklif olunub, eyni bioloji növün haploid xromosom dəstində olan genlərin cəmi nəzərdə tutulur. Haploid xromosom sayı əsas say adlanır və n hərfi ilə işarə edilir. Haploid xromosom dəstində yerləşən genlərin cəmi **genom** adlanır.

Molekulyar-genetik üsullarla eukariot genomunun quruluşu təyin olunmuşdur. Müəyyən olunmuşdur ki, eukariotların genomu aşağıda göstərilən fraksiyalardan ibarətdir:

1. Unikal genlər – bir və ya bir neçə dəfə genomda təkrar olunur.
2. Aralıq, orta təkrar olunan nukleotid ardıcılıqları genomda onlarla, yüzlərlə təkrar olunur.
3. Yüksək təkrar olunan nukleotid ardıcılıqları onların genomda sayı 10^6 və daha artıq olur.

Unikal sahələr, yəni yalnız bir dəfə təkrar olunan sahələr müxtəlif orqanizmlərdə genomun təqribən 50%-ni təşkil edir. Unikal sahələrə zülalları (histonlardan başqa) kodlaşdıran quruluş genlərinin əksəriyyəti daxildir. Bir neçə milyon nukleotid cütündən ibarət olan bakterial genomda genlərin əksəriyyəti (həm quruluş, həm də tənzimləyici genlər) unikaldir, yəni tək sayda olur. Bu cür təkrarlar iki tipə ayrılır. Orta dərəcədə təkrar olunan (onlarla, yüzlərlə) sahələr və yüksək dərəcədə təkrar olunan (on minlərlə və milyonlarla) sahələr.

Orta təkrar olunan fraksiyalara ilk növbədə ribosomal RNT-ni (r-RNT) kodlaşdıran genlər daxildir. Orta təkrar olunan fraksiyalara nəqliyyat RNT genləri də daxildir. Sitoplazmada 2-yə yaxın ixtisaslaşmış nRNT-si vardır. Hər bir nRNT-si öz xüsusiyyətinə uyğun müəyyən amin turşusunu birləşdirərək onu ribosomlarda sintez olunan zülal molekuluna daxil edir. Ksenopusda onların sayı 8000, drozofildə 780-ə yaxındır. nRNT genləri genomun müxtəlif sahələrində yerləşir və onlardan bəziləri klasterlər əmələ gətirir.

Eukariotlarda əlavə olaraq müxtəlif ölçüdə və sayda orta təkrarlar genomun xeyli hissəsini tutur.

Cədvəldən görüldüyü kimi, genomun orta təkrar olunan sahəsinə daxil olan genlərin onlarla, hətta minlərlə surəti vardır. Eukariot orqanizmlərdə bəzi genlərin funksional cəhətdən daha fəal olan və üzərinə daha çox yük düşən, məs., rRNT, nRNT və histonları kodlaşdıran genlərin sürətinin çoxluğu, çoxhüceyrəli orqanizmlərdə metabolik proseslərin gedişini təmin edir.

Qeyd olunduğu kimi, genomda çox yüksək sıxlıqda təkrar olunan fraksiyalar da məlumdur. Əsasən bunlar satellit DNT-dir. Satellit DNT 150-300 dəfə təkrar olunan qısa bir neçə cüt nukleotid ardıcılığından ibarət klasterlər əmələ gətirir. Genomda bu cür təkrarların sayı milyondan on milyonlara qədərdir və genomun xeyli hissəsini tutur.

Satellit DNT ibtidailərdən başlayaraq bütün eukariotlarda aşkar olunmuşdur. Satellit DNT transkripsiya olunmur, hüceyrədə onlara komplementar nə RNT molekulları, nə də onlarla kodlaşdırılan amin turşularından ibarət polipeptidlər vardır. Beləliklə, satellit DNT heç bir genetik informasiya daşımır.

Eukariotların xromosomlarında DNT-nin artıqlığını izah edən başqa faktlar da toplanmışdır. mRNT-nin sintezi zamanı baş verən proseslərin tədqiqi göstərmişdir ki, eukariotların nüvəsində DNT üzərində sintez olunan mRNT sitoplazmaya daxil olan və transkripsiyada iştirak edən mRNT-dən ölçücə xeyli iridir. DNT-dən transkripsiya olunan mRNT-pro-

mRNT və ya başlanğıc RNT adlanır.

Cədvəl 3

Eukariotların genomunda orta təkrar olunan fraksiyanın xüsusiyyətləri
(Qerşenzon, 1983)

| Genlər | Orqanizm | Haploid genomda sürətlərin sayı | Lokallaşma | Ölçüsü (nukleotid cütlərinin sayı) | | |
|--|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|------------------------------------|----------------------|-----------|
| | | | | Genin | Speyserin | |
| 28SrRNT (o qədər də 5,8SrRNT və 18SrRNT-nin genləri) | Maya göbələyi | 140 | 12-ci xromosomda | 3900 | 1400-dən artıq deyil | |
| | Drozofil | 210-282 | X və Y xromosomlarında | 4100-9600 | 3860-59500 | |
| | Ksenopus | 600-1000 | Bir xromosomda | 3900 | 6300-1250 | |
| | İnsan | 300-600 | 13,14,15,21,28-ci xromosomlarda | 3900 | 3000-5000 | |
| | Bərk buğda (müxtəlif sortları) | 2308-6457 | – | – | – | |
| 5SrRNT | Maya göbələyi | 160-230 | 12-ci xromosomda | 120 | – | |
| | Drozofil | 160 | 2-ci xromosomda | 120 | 162-166 | |
| | Ksenopus | 24000 | 15-ci xromosomda | 120 | 630 | |
| | nRNT-si (ümumi cəmi) | Maya göbələyi | 300-400 | Müxtəlif xromosomlarda | 140 | – |
| | | Drozofil | 780 | 2-ci və 3-cü xromosomlarda | 140 | 1000-1500 |
| | Histonlar (5 tiptən hər birisi) | Ksenopus | 8000 | – | 140 | 740 |
| İnsan | | 1310 | – | 140 | – | |
| Maya göbələyi | | 2 | – | 380-740 | 800 | |
| Dəniz kirpisi (müxtəlif növləri) | | 200-1200 | – | 400-680 | 450-690 | |
| Drozofil | | 110 | 2-ci xromosomda | 365-950 | 200-1350 | |
| | Ksenopus | 30-50 | – | 300-650 | – | |
| | İnsan | 30-40 | 7-ci xromosomda | 300-650 | – | |

Son illərin çox mühüm kəşflərindən biri, quruluş genlərin (struktur genlərin) daxilində olan *ekzon* və *intron* sahələrinin aşkar olunmasıdır. Kodlaşdırıcı sahələr ekzon, genetik informasiya daşımayan sahələr isə intron adlanır. Bəzi genlər bir-iki intron, bəziləri daha çox intron daşıyır. Məs., toyuğun ovalbumin genində -13, toyuğun kollagen genində həтта 51 intron vardır.

Bəzən genlərdə intronların ümumi uzunluğu ekzonların uzunluğundan artıq olur. Intronlar ekzonlarla birlikdə transkripsiya olunur, beləliklə, pro-mRNT-də həm spesifik gen məhsulunu kodlaşdıran, yəni ekzonlardan transkripsiya olunan, yəni həmin məhsulu kodlaşdırmayan

sahələr vardır. Sonra prosessinq zamanı intronlar kəsilir, ekzon hissələr birləşir və “yetkin” mRNT molekulu əmələ gəlir. Həmin proses *splaysinq* adlanır.

Genomda dəfələrlə təkrar olunan, lakin funksional rolu aşkar olunmamış nukleotid təkrarları haqqında müəyyən fərziyyələr irəli sürülür. Hesab olunur ki, çox təkrar olunan nukleotid ardıcılıqları əsas unikal genləri zədələnmədən qoruyur, bufer rolu oynayır, quruluş genləri birləşdirici sahələr (speyserlər) əmələ gətirir, mitoz və meyoza xromosomların qütblərə çəkilməsində rol oynayır və s.

Genomun ölçüsü

Prokariotlarda və eukariotlarda genomun quruluşu və ölçüsü müəyyən qədər fərqlidir. Virusların, bakteriyaların və məməlilərin genomunda genlərin sayı və DNT-nin miqdarını müqayisəli analiz etdikdə bəzi qanunauyğunluqlar müəyyən edilmişdir. Eukariotların genetik materialının əsas kəmiyyət xüsusiyyəti DNT-nin artıqlığıdır. Virusların nuklein turşuları demək olar ki, bütövlükdə quruluş genlərindən ibarətdir. Ən kiçik RNT daşıyan virusun xromosomu 1200 nukleotiddən ibarət bir quruluş genindən təşkil olunmuşdur. Daha mürəkkəb virusların DNT-si 200 min nukleotid cütündən ibarətdir. Quruluş genlərinin sayı isə onlarca və hətta yüzlərcəyə qədər çatır.

Daha iri, bir neçə milyon nukleotid cütündən ibarət olan bakterial genomda genlərin əksəriyyəti (həm quruluş, həm də tənzimediciləri) genlər) unikaldir, yəni hər iki növ gen xromosomda tək sayda olur. Müstəsna təşkil edən ribosomal RNT-ni və nəqliyyat RNT-ni kodlaşdıran genlərdir, onlar bakterial genomda bir neçə dəfə təkrar olunur.

Bakteriyalarda DNT molekulunun uzunluğu 1,1 mkm, genin orta ölçüsü 1500 n.c. olduqda həmin xromosomda 3000-ə qədər gen yerləşmiş olur. Bakteriyalarda təxminən o qədər də m-RNT tipləri əmələ gəlir. Deməli, bakteriya genomlarının 95%-i kodlaşdırıcı gen sahələri, 5%-i isə tənzimediciləri genlərdir.

Eukariotların genomlarında isə kodlaşdırıcı hissə DNT-nin yalnız 10-15%-ni təşkil edir. İnsanda həmin fərq daha kəskin təzahür edir. İnsanın genomunda nukleotid cütlərinin sayı 2 mln quruluş genlərinin əmələ gəlməsinə kifayət edir, lakin burada quruluş genlərinin maksimal sayı 35 minə qədərdir. Müxtəlif ədəbiyyat mənbələrinə görə genlərin sayı 35-80 mindir, yəni genomla kodlaşdırılan saydan 20-40 dəfə azdır.

Bəzi orqanizmlərin genomunun ölçüsü
(Singer, Berq, 1998)

| Orqanizm | Haploid genomun ölçüsü, n.c. | Xromosomların haploid sayı |
|--|------------------------------|----------------------------|
| Maya göbələyi (<i>Saccharomeces cerevisiae</i>) | $1,35 \times 10^7$ | 16 |
| Miksomisetlər (<i>Dutyostelium discoides</i>) | 7×10^7 | 7 |
| Tripanosoma (<i>Trypanosoma bruli</i>) | 8×10^7 | Məlum deyil |
| Nematod (<i>Caenorhabditis elegans</i>) | 8×10^7 | 11/12 |
| İpəkqurdu (<i>Bombyx mori</i>) | 5×10^8 | 28 |
| Meyvə milçəyi (<i>Drosorhila melanogaster</i>) | $1,65 \times 10^8$ | 4 |
| Dəniz kirpisi (<i>Stronqylocentrotus purpuratus</i>) | 8×10^8 | 21 |
| Mahmızlı qurbağa (<i>Xenopus laevis</i>) | 3×10^9 | 18 |
| Protey (<i>Necturus maculosus</i>) | 5×10^{10} | 19 |
| Toyuq (<i>Galhus domesticus</i>) | $1,2 \times 10^9$ | 39 |
| Siçan (<i>Mus musculus</i>) | 3×10^9 | 20 |
| İnək (<i>Bovis domesticus</i>) | $3,1 \times 10^9$ | 60 |
| İnsan (<i>Homo sapiens</i>) | $2,9 \times 10^9$ | 23 |
| Qarğıdalı (<i>Zea mays</i>) | 5×10^9 | 10 |
| Soğan (<i>Allium cepa</i>) | $1, \times 10^{10}$ | 8 |
| Arabidopsis (<i>arabidopsis thaliana</i>) | 7×10^7 | 5 |

İnsan genomu layihəsinin yerinə yetirilməsinin nəticələrinə görə insan genomunun yalnız 1%-i kodlaşdırıcı, 75%-i isə genlərarası sahələrdən ibarətdir. (Venter et al, 2001)

Eukariot xromosomlarında genlərin yerləşməsi

Eukariotlarda genlərin yerləşməsinin operon tipi daha doğrusu ümumi nəzarətdə olan genlər bloku halında birləşməsi yayılmamışdır. Ardıcıl biokimyəvi reaksiyalara nəzarət edən genlər xromosomun ayrı-ayrı sahələrində, hətta müxtəlif xromosomlarda yerləşir.

Bununla yanaşı genlərin klaster təşkilinə aid bəzi nümunələr məlumdur. İnsanda hemoqlobinin bir neçə tipi məlumdur. Onların hər biri müəyyən orqanda və inkişafın müəyyən mərhələsində sintez olunur. Məs., η və ε hemoqlobin inkişafın ilkin mərhələsində embrionun sarı kisəsinin hüceyrələrində sintez olunur. Bu zaman zülal molekulu iki zəncirdən ibarət η – oxşar α hemoqlobin və iki zəncirli ε – β hemoqlobin.

Üçüncü ayın sonunda hemoqlobinin bu tipinin sintezi başa çatır. Bundan sonra qara ciyər hüceyrələrində Hb-F sintez olunmağa başlayır.

Postembrional inkişaf zamanı hemoqlobin sümük iliyyində sintez olunur və α, β polipeptidlərdən və az bir miqdarda β bənzər η

polipeptidlərdən ibarətdir. Yaşlı insanın qanında hemoqlobinin böyük hissəsi tetramer $\alpha_2\beta_2$ (Hb-A) təşkil edir.

İnsan genomunda hemoqlobin genləri iki klasterdə 16-cı xromosomda bütün α -bənzər genlər, 11-ci xromosomda isə bütün β -bənzər genlər yerləşmişdir. Hər bir klasterdə psevdogenlər vardır.

Maraqlıdır ki, genlərin xromosomlarda bu cür yerləşməsinə baxmayaraq, onlar hansı ardıcılıqla ontogenezin gedişində işə düşürlər. Bu genlər ayrı-ayrı toxumalarda və ontogenezin müxtəlif mərhələlərində fəaliyyətə başlayır. Bu fakt isə bu genlərin ekspressiyasına sərbəst nəzarət olduğunu göstərir. Bütün bu deyilənlər eukariotlarda operon prinsipi ilə ümumi nəzarətin olmadığını göstərir.

Drozofildə nRNT genləri hər birində 1-2 gen olmaqla xromosomun müxtəlif sahələrində yerləşir. Yalnız sahələrdən birində 16 gen 50 n.c. uzunluğunda kiçik bir sahəni tutur, baxmayaraq ki, onların transkripsiyası eyni promotorla nəzarət olunur.

Transkripsiya olunan sahələr DNT-nin transkripsiya olunmayan speyserlər adlanan sahələri ilə ayrılır. Bu sahələrin uzunluğu məs., 1750 n.c. maya göbələyində, 3750-6450 n.c. drozofildə və s.

Transkripsiya olunmayan sahələr, təkrarlanır və hər bir təkrar vahidi digərindən asılı olmadan fəaliyyət göstərir.

Genin quruluş və tənzimləyici hissəsi

Hər bir gen quruluş və tənzimləyici hissələrdən ibarətdir.

Tənzimləyici hissə transkripsiya başlayan sahədən promotordan transkripsiya qurtaran sahəyə – terminasiya sahəsinə qədər əhatə edir. DNT-nin ikiqat spirallı promotor sahəsində promotorlara RNT-polimerazanın təsiri ilə denaturasiya olunur, eukariotlarda isə transkripsiya kompleksi əmələ gəlir. Promotorlar RNT-polimerazanı tanıyan nukleotid ardıcılığına malikdir.

Transkripsiya RNT-polimeraza fermenti terminasiya sahəsinə və ya terminatora çatanda başa çatır. Terminasiya ardıcılığının iki tipi vardır. Bir tip ardıcılıq RNT-polimerazanı birbaşa tanıyır, digər tip isə RNT-polimerazanı ρ -faktorla assosiasiyada tanıyır.

Molekulyar genetikaya aid izahlı məsələlər:

1. Asparagin – qlisin – fenilalanin – prolin – tronin polipeptid zəncirin ardıcılığını təşkil edən amin turşularıdır. Verilmiş polipeptid zənciri kodlaşdıran DNT sahəsinin quruluşunu təyin edin.

Həlli:

Məsələnin şərtində polipeptid zəncirdə amin turşularının ardıcılığı verilmişdir. Buna əsasən verilmiş polipeptid sintezini idarə edən məlumat RNT-nin quruluşunu müəyyən etmək çətin deyildir. Təqdim edilmiş kod cədvəlinə əsasən asparagin (AAU) üçün, sonra qlisin (QQU), fenilalanin (UUU), prolin (SSU) və treonin (ASU) üçün tripletlərin quruluşunu tapırıq. Kodlaşdırıcı tripletləri müəyyən etdikdən sonra verilmiş polipeptid üçün məlumat RNT-ni tərtib edirik:

A A U Q Q U U U U S S U A S U

Bu göstərilən məlumat RNT-nin zəncirinə görə, onun sintez olunduğu DNT telini bərpa etmək olar. Onda, bizi maraqlandıran DNT telinin sahəsi aşağıda verilmiş quruluşa malik olacaqdır:

T T A S S A A A A Q Q A T Q A

DNT molekulunun iki teldən ibarət olduğu bizə məlumdur. Odur ki, DNT molekulunun bir telinin quruluşunu bildikdən sonra komplementarlıq prinsipinə əsasən onun ikinci telini tərtib edə bilərik. Beləliklə, verilmiş polipeptidi kodlaşdıran DNT-nin sahəsi bütövlükdə aşağıdakı quruluşa malik olacaqdır.

T T A S S A A A A Q Q A T S A
| | | | | | | | | | | | | |
A A T Q Q T T T T S S T A Q T

2. Mədəaltı vəzinin ribonukleaza zəncirlərində polipeptid zəncirlərindən birində amin turşuları aşağıdakı ardıcılığa malikdir: lizin-asparagin turşusu – qlisin – treonin – asparagin turşusu – glutamin turşusu – sistein. Göstərilən polipeptid zəncirin sintezini idarə edən məlumat RNT-ni təyin edin.

Həlli:

Məsələnin şərtində mədəaltı vəzinin ribonukleaza zəncirlərində, polipeptid zəncirlərindən birində amin turşularının ardıcılığı verilmişdir. Bu verilmiş amin turşu ardıcılığına görə polipeptid zəncirin sintezini idarə edən məlumat RNT-nin təyin edilməsi tələb olunur. Bunun üçün kod cədvəlinə istifadə edərək verilmiş amin turşularını kodlaşdıran tripletləri müəyyən etdikdən sonra, göstərilən polipeptid zəncirin sintezini idarə edən məlumat RNT-ni təyin edirik. Beləliklə, məlumat RNT-nin quruluşunu müəyyən edən tripletlər ardıcılığı aşağıdakı kimi olacaqdır:

Verilmiş kod cədvəlinə əsasən hər bir triplet üçün uyğun gələn amin turşularını tapıb bizi maraqlandıran polipeptidin sahəsini tərtib edirik:

Triptofan- asparagin- alanin- asparagin turşusu- serin.

5. Tədqiqat göstərmişdir ki, verilmiş məlumat RNT-nin nukleotidlərinin ümumi miqdarının 34%-i qvaninin, 18%-i urasilin, 28%-i sitozinin və 20%-i isə adeninin payına düşür. Sürəti yuxarıda göstərilmiş məlumat RNT olan iki zəncirli DNT-nin azot əsaslarının faizlə tərkibini təyin edin.

Həlli:

Məsələnin şərtində mRNT-nin nukleotidlərinin %-lə miqdarı verilmişdir. Buna əsasən iki zəncirli DNT molekulunun azot əsaslarını %-lə tərkibini təyin etmək tələb olunur. Deməli mRNT aşağıdakı nukleotidlərdən ibarətdir:

Q U S A .

Bu nukleotidlərə əsasən DNT molekulunun hər iki telini tərtib etsək, onda o aşağıdakı kimi olar:

| | | | |
|---|---|---|---|
| S | A | Q | T |
| | | | |
| Q | T | S | A |

DNT molekulunun bir telində nukleotidlərin %-lə miqdarı mRNT-də olan nukleotidlərin miqdarı ilə eynidir. Deməli, DNT molekulunun ikinci telində olan nukleotidlərin də %-lə miqdarı birinci teldə olan komplementar nukleotidlərin miqdarı ilə eyni olacaqdır. Beləliklə, iki teldən ibarət DNT molekulunun azot əsaslarının %-lə tərkibi aşağıda göstərilən qaydada hesablanmalıdır:

$$A+T=38\% + 38\% = 76\%$$

$$Q+S= 62\% + 62\% = 124\%$$

Aşağıdakı məsələləri tələbələr sərbəst həll edirlər:

1. Polipeptid zəncir aşağıdakı amin turşulardan ibarətdir: alanin-sistein-histidin-leysin-metionin-tirozin.

Bu polipeptid zənciri kodlaşdıran DNT sahəsinin quruluşunu təyin edin.

2. A-insulin zəncirinin başlanğıc sahəsi aşağıdakı beş amin turşusundan ibarətdir: qlisin-izoleysin-valin-qlutamin-qlutamin. İnsulin zəncirinin bu sahəsini kodlaşdıran DNT sahəsini təyin edin.

3. Xəstədə Fankon sindromu (sümük toxumasının əmələ gəlməsinin pozulması) zamanı sidiklə, məlumat RNT-nin aşağıdakı tripletlərinə uyğun gələn amin turşuları ifraz olunur: AUA, QUS, AUQ, USA, UUQ, UAU, QUU, AUU.

Fankon sindromu üçün xarakter olub, sidik ilə ifraz olunan amin turşularını təyin edin.

4. Verilmiş zülal kodlaşdıran DNT sahəsindən QATASTTATAAAA QAS- əgər beşinci və on üçüncü nukleotidləri (soldan) kənar etsək, onda həmin zülalın quruluşu necə dəyişilər?

5. Zülalın quruluşunu kodlaşdıran DNT sahəsi aşağıdakı nukleotidlər ardıcılığından ibarətdir:

T A A S A Q A Q Q A S T A A Q .

Əgər 10-cu ilə 11-ci nukleotidlər arasına sitozin, 13-cü ilə 14-cü nukleotidlər arasına timin və nəhayət axırda qüanin ilə yanaşı daha bir qüanin qoşularsa, onda zülalın quruluşunda hansı dəyişilmələr baş verəcəkdir?

6. Polipeptid zənciri kodlaşdıran DNT molekulunun sahəsi normal halda azot əsaslarının aşağıdakı ardıcılığına malikdir:

A A A A A S S A T A Q A Q A Q A A Q T A A

Replikasiya zamanı soldan üçüncü adenin zəncirdən kənar olmuşdur.

Normal və adeninin kənar edilməsindən sonrakı vəziyyətində verilmiş DNT sahəsi ilə kodlaşan polipeptid zəncirin quruluşunu təyin edin.

II HİSSƏ

İRSİYYƏTİN SİTOLOJİ ƏSASLARI

İrsi informasiyaların nəsillər boyu saxlanması, orqanizmin hüceyrəvi quruluşa malik olması və onun bölünməsi sayəsində mümkün olur. Buna görə də hər şeydən əvvəl hüceyrə haqqında elm – sitologiya ilə tanış olmaq lazımdır. Hüceyrənin quruluşu və sonra hüceyrənin mitoz və meyoza bölünməsinə nəzərdən keçirək.

Hüceyrə – həyatın elementar vahididir

Bütün canlı orqanizmlər hüceyrələrdən təşkil olunmuşdur. Hüceyrə canlı orqanizmlərin əsas quruluş və funksional vahid olmaqla, orqanizmin ən kiçik ölçü vahididir.

Hüceyrənin öyrənilməsi tarixi XVII əsrin II yarısında mikroskopun kəşfi ilə əlaqədardır. Hüceyrə termini ilk dəfə ingilis fiziki Robert Huk tərəfindən 1665-ci ildə elmə gətirilmişdir. O, mantarın ən kəsiyinə böyüdücü linza ilə baxdıqda orada çoxlu xana olduğunu müşahidə etmiş və onu hüceyrə adlandırmışdır. Belə müşahidələr sonralar N.Qryu və A.Malpigi tərəfindən müxtəlif bitkilərdə aparılmışdır. 1674-cü ildə isə Van Levenhuk bir hüceyrəli orqanizmləri kəşf etdi və hüceyrənin daxilində nüvəni aşkar etdi.

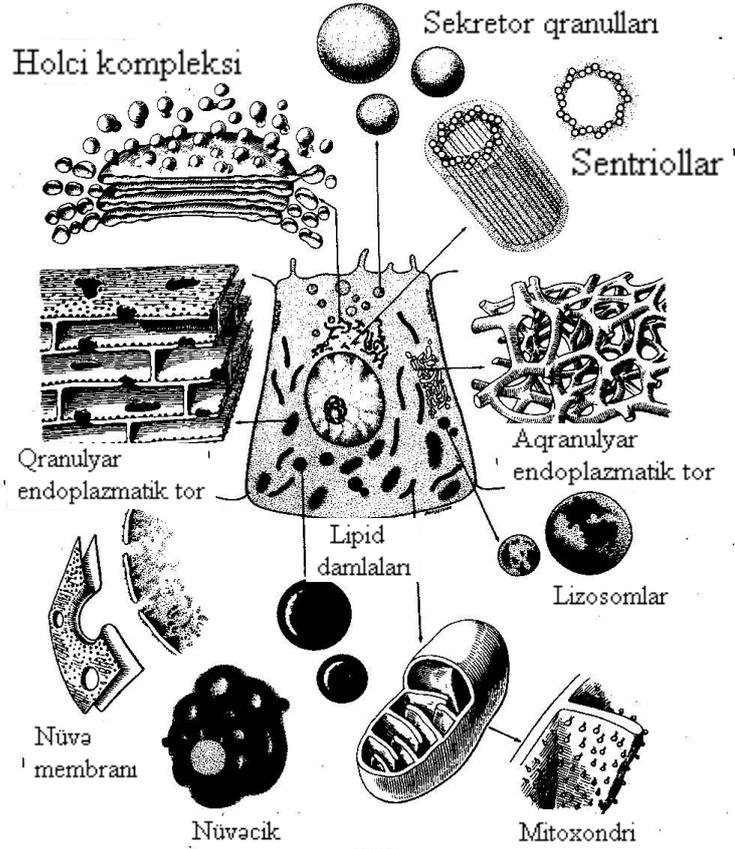
Hüceyrəni öyrənən elm sahəsi sitologiya (yunanca sitos-hüceyrə və loqos-elm) adlanır. Müasir sitologiya hüceyrələrin mikroskopik və ultramikroskopik quruluşundan, onların funksiyasından, inkişafından, kimyəvi təşkil xüsusiyyətlərindən, özünü törətməsi, regenerasiyası, mühitə uyğunlaşmasından bəhs edən elmdir.

Hüceyrəni öyrənmək üçün əsas tədqiqat metodu mikroskopiya adlanır. Bu məqsədlə müxtəlif mikroskoplardan istifadə edilir. Müasir dövrdə müxtəlif tipli işıq mikroskopları ilə yanaşı, yüz min dəfələrlə boyütmək imkanı verən elektron mikroskoplarından da istifadə edilir. Bioloji işıq mikroskopu ilə aralarındakı məsafə ancaq 0,2 mikron, bəzən isə 0,1 mikrondan az olmayan strukturları görmək olar. Elektron mikroskopu ilə aralarındakı məsafə $5-10\text{Å}$ olan strukturlar aşkar olunur.

Hüceyrə plazmatik membranla əhatə olunmuş sitoplazma və onun daxilində yerləşən nüvədən ibarətdir. Çoxhüceyrəli orqanizmlərin hüceyrələri müxtəlif orqan və toxumalarda yerinə yetirdikləri spesifik funksiyaları ilə müəyyən olunan formasına ölçüsünə və quruluşuna görə müxtəlifdirlər. Ölçüsünə görə hüceyrələr çox müxtəlif ölçüdə ola bilərlər. Bütün hüceyrələr, adətən mikroskopik ölçüyə malikdirlər. Müstəsna olaraq

bəzi bitki və heyvan hüceyrələri gözlə görünür. Formasına görə də hüceyrələr bitki və heyvan orqanizmlərində çoxüzlü formasında olur, bu isə hər şeydən əvvəl yanaşı yerləşən hüceyrələrin bir-birinə qarşılıqlı təzyiqi ilə izah olunur. Bundan əlavə hüceyrələr kubabənzər, silindrik, yastı, iyəbənzər, qədəhbənzər, çıxıntılı, oval, dairəvi və s. formada olur.

Bütün bu müxtəlifliklərə baxmayaraq hüceyrələrin quruluş planları prinsip etibarilə eynidir. Yəni hər bir hüceyrə bir-biri ilə sıx əlaqədə olan əsas hissələrdən: membran, sitoplazma və nüvədən ibarətdir.



Şəkil 12. Hüceyrənin ümumi quruluşu və orqanoidləri

Plazmatik membran

Hüceyrə membranı və ya plazmatik membranın hüceyrənin digər hüceyrələrlə və xarici mühitlə qarşılıqlı əlaqəsinin yaranmasında mühüm rolu vardır.

Plazmatik membran hüceyrəyə bütün həyatı boyu molekul və ionların daxil olması və xaricə çıxmasını təmin edərək maddələr mübadiləsini təmizləyir. Bundan başqa, plazmatik membran hüceyrəni zədələnmələrdən qoruyur və hüceyrənin formasının saxlanmasında böyük rol oynayır.

Plazmatik membranın quruluş sxemi haqda bir neçə model

verilmişdir. Ən çox qəbul edilən modelə görə plazmatik membran üç qatdan ibarətdir. Xarici və daxili qatın zülaldan, orta qatın isə lipiddən ibarət olduğu müəyyən edilir.

Elektron mikroskopu vasitəsi ilə ayırd edilmişdir ki, plazmatik membranın qalınlığı $75-80A^0$ -ə yaxındır. Zülal qatların hər biri ayrı-ayrılıqda $20A^0$, orta lipid qatlarında isə $35A^0$ -ə bərabərdir.

Müəyyən edilmişdir ki, daxili və xarici qatlarda zülal molekulları bir sırada, orta qatda isə lipid molekulları iki sırada yerləşir.

Hüceyrə membranı yarımkeçirici membran olub, xarici mühitlə hüceyrə arasında mübadilə proseslərini tənzim edir və hüceyrənin daxili mühitini sabit saxlayır. Maddələrin xarici mühitdən hüceyrəyə və hüceyrədən xarici mühitə keçməsi osmos və diffuziya qanunları əsasında, habelə faqositoz və pinositoz yolu ilə baş verir.

Sitoplazma və hüceyrə orqanoidləri

İşıq mikroskopunun çox da güclü olmayan böyütməsi ilə sitoplazma ilk tədqiqatçılara homogen amorf maddə kimi görünmüşdür. Elektron mikroskopu ilə sitoplazmatik matriksin incə quruluşu öyrənilmişdir və məlum olmuşdur ki, sitoplazmatik matriks homogen və ya toz dənəcikləri şəklində olur.

Sitoplazmanın 85%-i sudan, 10%-i isə zülallardan, qalan 5%-i isə digər maddələrdən ibarətdir. Heyvan hüceyrələrində sitoplazma kolloid maddə olub iki: daxili – endoplazma və xarici ektoplazma qatından ibarətdir. Bunlar qalınlıqlarına görə fərqlənirlər. Sitoplazmanın endoplazma hissəsində müxtəlif ölçüdə və quruluşda orqanoidlər: endoplazmatik şəbəkə, Holci aparatı, mitoxondrilər, lozomlar, ribosomlar, hüceyrə mərkəzi və s. vardır. Bunlardan başqa, sitoplazmada hüceyrə törəmələri – yağ damlaları, qlikogen, zülali kristallar və piqmentlər olur.

Endoplazmatik şəbəkə

1945-ci ildə K.Porter öz əməkdaşları ilə birlikdə elektron mikroskopunda, hüceyrələrin mərkəzi hissəsində böyük miqdarda xırda vakuol və kanal yığımları aşkar etmişlər. Onlar bir-biri ilə birləşərək çox da sıx olmayan tor əmələ gətirir. Bu orqanel endoplazmatik tor və ya endoplazmatik şəbəkə adlandırıldı. Endoplazmatik şəbəkə iki formada ola bilər: qranulyar (nahamar) və aqranulyar (hamar).

Qranulyar endoplazmatik torun membranları üzərində çoxlu sayda xırda qranullar aşkar edilmişdir. Bu qranullar ribosomlardır və onlar endoplazmatik şəbəkəyə kələ-kötürlük verir. Qranulyar endoplazmatik şəbəkənin səthində zülalların sintezi gedir. Bundan başqa qranulyar endoplazmatik tor sintez olunan zülalların hüceyrədaxili həzm prosesində iştirak edən fermentlərin sintezində də iştirak edir. Aqranulyar endoplazmatik şəbəkənin membranlarında isə lipid və karbohidratların sintezi gedir.

Mitoxondrilər 1898-ci ildə alman tədqiqatçısı Benda tərəfindən kəşf edilmişdir. Bir sıra alimlərin sonralar apardıqları tədqiqatlar mitoxondriləri həm heyvan, həm də bitki hüceyrələri üçün ayrılmaz komponent olduğunu müəyyən etdi. Yalnız bakteriyalar və göy-yaşıl yosunların, habelə onurğalı heyvan eritrositlərində mitoxondri olmur.

Hüceyrədə mitoxondrilərin sayı hüceyrələrin tipindən, inkişaf mərhələsindən və funksional vəziyyətindən asılı olaraq dəyişir. Adətən onların sayı bir neçə ədəddən bir neçə yüzə qədər ola bilər.

Mitoxondrilərin əsas funksiyası ATF sintez etməkdir. Buna görə də mitoxondriləri hüceyrənin “enerji stansiyası” adlandırırlar. Sintez prosesi daxili membranda submikroskopik vahidlərin tərkibində xüsusi fermentlər dəsti və oksidləşmə-reduksiya reaksiyaları prosesində iştirak edən elektron daşıyıcıları vardır. Beləliklə, mitoxondrilər həm ATF sintezi və onların sitoplazmada daşınmasında, həm də hüceyrə tənəffüsündə iştirak edir.

Mitoxondrilər ilk və ya ana mitoxondrilərin bölünməsi yolu ilə törədiyi müəyyən edilmişdir. Bu özünütörətmə onların tərkibində DNT-nin olması sayəsində mümkün olur.

Ribosomlar. 1955-ci ildə Xuatson və Xem sitoplazmada sərbəst ribosomların varlığını göstərmişlər. Sitoplazmada sərbəst ribosomlar tək-tək, yaxud kiçik qruplarla yerləşir. Qruplarla yerləşən ribosomlar poliribosom və ya polisomlar adlanır.

Elektron-mikroskopik tədqiqatlar göstərmişdir ki, sərbəst ribosomlar iki submikroskopik vahiddən (böyük və kiçik) ibarətdir. Tərkibində hüceyrənin 80-90% r-RNT-si və zülal vardır. Ribosomların əsas funksiyası hüceyrədə nüvənin nəzarəti altında zülalları sintez etməkdir.

Hüceyrə mərkəzi və ya sentrosom – iki komponentdən ibarətdir: sentriollardan və sitoplazmanın xüsusi differensiasiya olunmuş sahəsindən – sentrosferadan. Hüceyrənin bölünməsində axromatin iylərin əmələ gəlməsində, sentriolların qütblərə çəkilməsində və axromatin iylərin vasitəsi ilə xromosomların qütblərə hərəkət etməsində sentrosom əsas rol

oynayır.

Plastidlər 1976-cı ildə A. Levenhuk tərəfindən müşahidə edilmişdir. Bitki hüceyrələrinə xas olan ümumi orqanoiddir. Funksiyasından və rəngindən asılı olaraq bitki hüceyrələrində üç əsas plastid mövcuddur: xloroplastlar, leykoplastlar, xromoplastlar. Plastidlərin funksiyası hüceyrədə nişastanın, piqmentlərin, habelə lipidlərin sintezi və əsasən fotosintez prosesini həyata keçirməkdir.

Nüvə. Nüvə bütün enkariot hüceyrələrin əsas tərkib hissəsidir. Nüvə ilk dəfə 1831-ci ildə R. Praun tərəfindən aşkar edilmişdir. Nüvə irsiyyətin ötürülməsində əsas rol oynayır.

Hüceyrədə adətən bir nüvə olur, bəzi hüceyrələrdə isə 2-3 ədəd, bəzən isə 100 və daha çox olur. Məsələn, sümük iliği hüceyrələrində, eninə zolaqlı əzələ hüceyrələrində, qara ciyər hüceyrələrində və s. Nüvənin forması müxtəlif olur və bu hüceyrənin formasından, yaş xüsusiyyətlərindən, hüceyrətrafı mühitin təsirindən asılıdır.

Quruluşuna görə nüvə xaricdən nüvə membranı (nukleolemma, kariolemma) ilə nüvə şirəsi (karioplazma, nukleoplazma) sitoplazmadan ayrılmışdır. Nüvə şirəsində xromatin dənələri, nüvəcik və ribosomlar olur.

Nüvənin iki müxtəlif halı ayırd edilir: interfaza nüvəsi və bölünmədə olan hüceyrə nüvəsi.

İnterfaza nüvəsi hüceyrə bölünmələri arasındakı dövrdə olan nüvəyə deyilir. İnterfaza nüvəsinin komponentlərindən biri xromatin yığımlarıdır. Onlar müxtəlif ölçülü dənələr və yığımlar formasında və nadir hallarda şapabənzər törəmələr şəklində olur. Xromatin dənələrindən hüceyrə bölünən zaman xromosomlar formalaşır. Xromatin zülal və DNT-dən əmələ gəlir.

Nüvəcik. Nüvənin əsas komponentlərindən biri də nüvəciklərdir. Onların sayı bir neçə ədəd olur. Nüvəciklərin forması adətən sferik, nadir hallarda qeyri-düzgündür. Elektron mikroskopu vasitəsi ilə müəyyənləşdirilmişdir ki, nüvəciklərin sıxlığı kariolimfanın saxlığından artıqdır və ondan qılıfla ayrılmamışdır. Nüvəcik ribosom RNT-sinin sintezində, nukleoproteidlərin əmələ gəlməsində, mitoz prosesində, nüvənin və sitoplazmanın qarşılıqlı əlaqəsində iştirak edir.

Xromosomların sayı və quruluşu

Hər bir hüceyrənin fərdi inkişafının müəyyən dövründə xromatin maddəsindən xromosomlar formalaşır. Bütün birhüceyrəli və çoxhüceyrəli orqanizmlərin hüceyrələri sabit xromosom yığımlarına malikdir. Normada

eukariot hüceyrələrində xromosomlar cütdür, hər bir xromosomun öz homoloqu vardır və xromosom yığımı diploid ($2n$) adlanır. Yalnız yetişmiş cinsi hüceyrələrdə haploid (n) sayda xromosom olur.

Müxtəlif orqanizmlərdə xromosomların sayı çox müxtəlifdir. Hər bir bitki və heyvan növü üçün xromosomların sayı sabitdir və növün əlamətlərindən biridir.

Ən az diploidli xromosom sayı malyariya plazmodisində olub – 2, insan askaridində – 4, adi ağcaqanadda – 6, durna balığında – 18, şirin su hidrasında – 32, salamandrada – 34, pişikdə – 38, adadovşanında – 44, insanda – 46, şimpanzedə – 48, qoyunda – 54, atda – 66, ev toyuğunda – 78, çəki balığında – 104, çay xərçəngində – 196 xromosom vardır.

Bitkilərdən bəzi mürəkkəbçiçəklilərdə – 4, soğanda – 16, qarğıdalıda – 20, müxtəlif buğdalarda – 14, 28, 42, bağ çiyələyində – 56 və s. sayda olur.

Ən çox diploid xromosom sayı 1000-1500-ə çatan sarkodinlər sinfindən radiolyarilərin bəzi nümayəndələrindədir. Bitkilər arasında bu baxımdan bir növ, rekordçu ilandilli qıjısı (500 ədəd), tut ağacı (308 ədəd) və s.-dir.

Xromosomların *biokimyəvi* analizi onlarda dörd makromolekul tipinin olduğunu göstərmişdir: DNT, RNT, aşağı molekullu əsasi zülal – histon, turş zülal – qalıq zülal. Bundan başqa, xromosomlarda az miqdar lipidlər, kalsium, maqnezium, dəmir və DNT-polimeraza fermentinin də olduğu aşkar edilmişdir.

DNT molekulu histonla qarşılıqlı əlaqəyə girərək nukleoproteid kompleksi əmələ gətirir. Nukleoproteid kompleksi arginin və lizin aminturşusuna malik histonlarla daha zəngindir.

Xromosomun əsas struktur vahidi DNT molekuludur. Xromosomda aşkar edilən RNT isə onun əsas struktur vahidi sayılmır, çünki RNT sitoplazmaya keçir və zülalın biosintezində iştirak edir. RNT molekulu ilə əlaqədar olan qalıq zülalın rolu hələlik aydın deyildir. Belə hesab edirlər ki, qalıq zülal DNT-histon kompleksini əlaqələndirən zülaldır.

Xromosomların quruluşunun morfoloji xüsusiyyətləri metafaza, yaxud erkən anafaza mərhələsində özünü aydın göstərir. Bu zaman xromosomlar ekvatorial müstəvidə yerləşir və yüksək dərəcədə spirallaşdığına görə daha qısa olur. Mitotik bölünmənin həmin mərhələlərində xromosomların forma və ölçü fərqi yaxşı görmək mümkündür (şəkil 13).

Xromosomların forması onu iki çiyinə bölən ilkin daralmaların, yaxud sentromerlərin tutduğu mövqe ilə müəyyənləşir. Sentromerlərin

yerləşmə yerindən asılı olaraq dörd xromosom tipi ayırd edilir.

1. Metasentrik xromosom – bərabər, yaxud demək olar ki, bərabər uzunluqda çiyinlərə malik;
2. Submetasentrik – qeyri-bərabər uzunluqda çiyinlərə malik;
3. Akrosentrik – çox qısa, əslində görünməyən ikinci çiyinə malik çöpşəkilli xromosomlar;
4. Telosentrik-sentromerləri proksimal və ya ucda yerləşən çöpşəkilli xromosomlar.



Şəkil 13. Xromosomların formaları. A – metasentrik; B – submetasentrik; V – akrosentrik; Q – telosentrik; I – mikroskopik görünüşü; II – sxematik görünüşü.

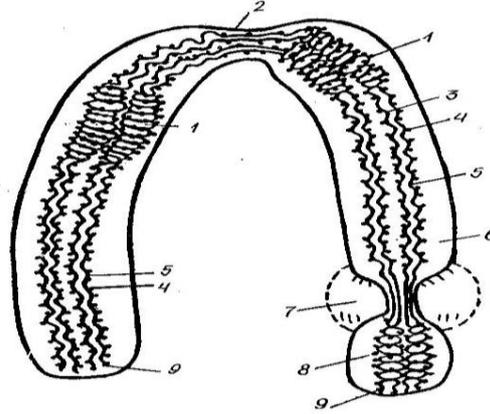
Sentromer (kinetoxoz) xromosomun kiçik dənəli açıq zonasıdır. Mitoz bölünmə zamanı həmin zonaya hüceyrə mərkəzinin axromatin bölünmə iyi tellərinin formalaşmasında iştirak edən mikroborucuqlar yaxınlaşır ki, nəticədə xromosomlarla bölünmə iyi arasında əlaqə yaranır. Bu əlaqə xromatidlərin bölünən hüceyrələrin qütblərinə hərəkətini təmin edir.

Xromosomlarda əsasən bir sentromer olur ki, onlar monosentrik xromosomlar adlanır. Lakin iki sentromerli disentrik xromosomlara da rast gəlinir.

Xromosomların submikroskopik tədqiqi göstərdi ki, onların tərkibində zülalla (histon) birləşmiş, qalınlığı $40-100\text{Å}$ olan, xromosomun əsasını təşkil edən DNT molekulu, xromofibril adlanan elementar sapın bütün uzununu boyu yerləşir. Bu elementar saplar nukleoproteiddir və bu saplar xromosomların əsas quruluş vahididir. Xromosomun tərkibinə daxil olan elementar sapların spirallaşması nəticəsində onlar qısalır, yoğunlaşır. Hüceyrə bölünən zaman isə maksimum spirallaşmış vəziyyətdə olurlar.

İlk dəfə 1880-ci ildə O.V.Barenetski tradeskansiya tozcuqlarının hüceyrələrində xromosomun nazik və qıvrım tellərdən ibarət struktura malik olmasını göstərmişdir. 1912-ci ildə F.Veydovski həmin ayrı-ayrı

telləri *xromonem* adlandırmışdır. Xromonemlərin sayı xromosomların növ mənsubiyyətindən və hüceyrənin bölünməsinin bu və ya digər mərhələsindən asılıdır. İri xromosomlarda sayı iki, dörd və daha artıq ola bilər. Məsələn, politen xromosomlarda 1000-dək xromonem olur.



Şəkil 14. Xromosomun quruluş sxemi.

1 – heterozromatin; 2 – sentromer; 3 – xromatid; 4 – xromomerlər; 5 – xromonem; 6 – xromosom matriksi; 7 – nüvəcik; 8 – peyk satellit; 9 – telomerlər.

Xromonem DNT-proteid teldir. Onun bütün uzununu boyu DNT ilə zəngin düyünlər – xromomerlər yerləşir. Xromomerlərin yerləşməsi hər bir xromosom üçün fərdi xüsusiyyətdir.

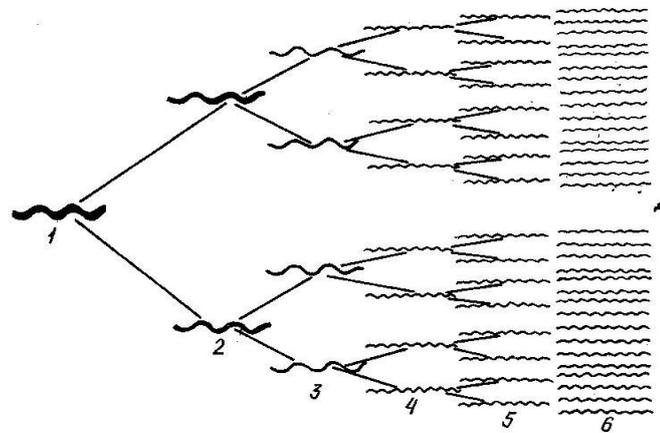
Xromomerlərin xromosomlarda spirallaşma və despirallaşma qabiliyyətindən asılı olaraq heteroxromatin və euxromatin sahələr ayırd edilir. **Heteroxromatin** sahələrin başlıca xüsusiyyəti onların demək olar ki, bütün xromosom tsikli ərzində kondensasiya edilmiş yaxud spirallaşdırılmış vəziyyətdə qalmışdır. Morfoloji cəhətdən heteroxromatin sahələr müxtəlif dərəcədə spirallaşan və quruluşu sıx olan xromonem sahələrdən ibarətdir. Heteroxromatin sahələr həmişə spirallaşmış halda olduğu üçün genetik cəhətdən qeyri-fəal olurlar.

Son illər eukariot genomunda nukleotidlərin ardıcılığını müəyyən edərkən məlum olmuşdur ki, heteroxromatin sahələri təşkil edən nukleotidlərin ardıcılığı genetik baxımdan inertdir, yəni genləri təşkil etmir və irsi informasiyaları kodlaşdırmır. Bundan başqa, heteroxromatin sahələr transkripsiyaya olunmur. Növlərin çoxunda heteroxromatin sahələr genomun 10%-dən çoxunu təşkil etmir.

Euxromatin xromosom sahələri heteroxromatin sahələrdən fərqli olaraq, hüceyrə tsikli prosesində spirallaşma və despirallaşma, başqa sözlə kondensasiya proseslərinə uğrayır. Bu sahələr xromosomların aktiv sahəsi olub, hüceyrə üçün səciyyəvi əsas genlər kompleksini saxlayır. Məlumdur ki, DNT miqdarının dəyişməsi, yaxud euxromatin sahələrin zədələnməsi

irsi informasiyaların dəyişməsinə səbəb olur.

Hazırda xromosomda yerləşən subvahidlərin sayı barədə bir-birinə tamamilə zidd iki fərziyyə vardır. Xromosomların polinem (çoxtelli) quruluşu fikrinin tərəfdarları belə hesab edirlər ki, metofaza mərhələsində hər mitotik xromosom iki xromatiddən, onların da hərəsi təqribən 200Å^0 diametrli iki fibrildən ibarətdir. Bu fibrillərin hər biri 100Å^0 diametrli iki subfibrildən təşkil olunmuşdur. Subfibrillərin də hər biri $35-40\text{Å}^0$ iki nukleohiston molekulundan ibarətdir. Beləliklə, hər bir xromosom onun boyu uzunluq kimi burulan 32 ədəd DNT-proteid telindən ibarətdir (şəkil 15). Bu fərziyyə bir sıra tədqiqatlarda sübut olunmuşdur (məs., paxla bitkisinin kökcüklərində).



Şəkil 15. Metofaza xromosomlarının quruluş səviyyələrinin sxemi:
1 – xromosom; 2 – xromatidlər; 3 – yarım xromatidlər; 4 – fibrillər;
5 – subfibrillər; 6 – nukleohiston molekulalar.

Xromosomların uninem sapdan (birtelli) təşkili tərəfdarları belə hesab edirlər ki, hər bir xromosom uzunluq boyu bir spirallaşmış teldən ibarətdir. Bu fərziyyədə bir sıra tədqiqatlarda sübut olunmuşdur. Məsələn, drozofil xromosomlarının maya göbələkləri xromosomlarının bir teldən ibarət olması (uninem təşkili) müəyyənləşdirilmişdir.

Beləliklə, xromosomların polinem və uninem quruluşunun eksperimental yolla öyrənilməsi eukariot hüceyrə xromosomlarının prinsipinə bir-birindən fərqli bir neçə quruluşunun olduğunu ehtimal etməyə imkan verir.

Hüceyrənin bölünməsi

Bölünmə hüceyrənin ən mühüm xüsusiyyətlərindən biridir. Hüceyrənin bir bölünmədən digər bölünməyədək olan dövrünə həyat tsikli

deyilir. Məsələn, bakterial hüceyrələrdə həyat tsikli 20-30 dəqiqə, birhüceyrəli orqanizmlərdə, məsələn, infuzor-tərlikdə 12-24 saat, adi amöbdə – 36 saat və s.-dir.

Hüceyrənin əsas bölünmə üsulları – amitoz, mitoz, endomitoz və meyoza hüceyrənin həyat tsiklinin yalnız bir hissəsidir. Hüceyrənin həyat tsikli iki dövrə ayrılır:

1. İnterfaza (iki bölüme arasındakı dövr)
2. Xüsusi dövr (mitoz).

İnterfaza dövrü də öz növbəsində üç ardıcıl dövrdən ibarətdir:

1. Sintezdən əvvəlki dövr – Presintetik dövr – G_1 dövrü. Bu dövrdə hüceyrə ona məxsus olan fizioloji prosesləri həyata keçirir. Cavan hüceyrələrin sürətlə böyüməsi üçün spesifik zülallar, yağlar, karbohidratlar və s. sintez olunur və DNT sintezinə hazırlıqla əlaqədar proseslər gedir. Həmin vaxtda güclü RNT sintezi gedir. Bu, hüceyrədə spesifik zülalların toplanması ilə sübut olunur.

Presintetik dövrdə habelə nukleotid-fosfokinaza fermenti sintez olunur. Bu proseslər göstərir ki, G_1 – dövrü DNT-nin sintezi üçün hazırlıq mərhələsi hesab olunur.

2. Sintetik dövr – S – dövrü. Bu dövrdə DNT molekulu reduplikasiya olunur.

DNT molekulunun sintezi üçün hüceyrənin nüvəsində – DNT molekulunu yaradan dörd nukleozid trifosfatın

- DNT polimeraza;
- polimerləşmə prosesinin getməsi üçün zəruri olan maqnezium ionlarının olması zəruridir.

Müəyyən edilmişdir ki, hüceyrə sitoplazmasında DNT molekulu prosesləri ilə paralel histonların intensiv sintezi müşahidə edilir. Histonlar sonradan nüvəyə miqrasiya edir və orada DNT molekulu ilə rəbitəyə girir. Sintetik dövrün müddəti nisbətən sabitdir və reduplikasiya prosesində iştirak edən rüşeym hüceyrələrinin mitotik tsiklinə 11 saat tələb olunursa, bunun 3,5 saati presintetik dövrün, 5,5 saati isə sintetik dövrün payına düşür. Sintetik dövrün 5,5 saat çəkməsi onunla əlaqədardır ki, DNT-nin molekulyar komponentinin müxtəlif sahələri eyni vaxtda ikiləşmir.

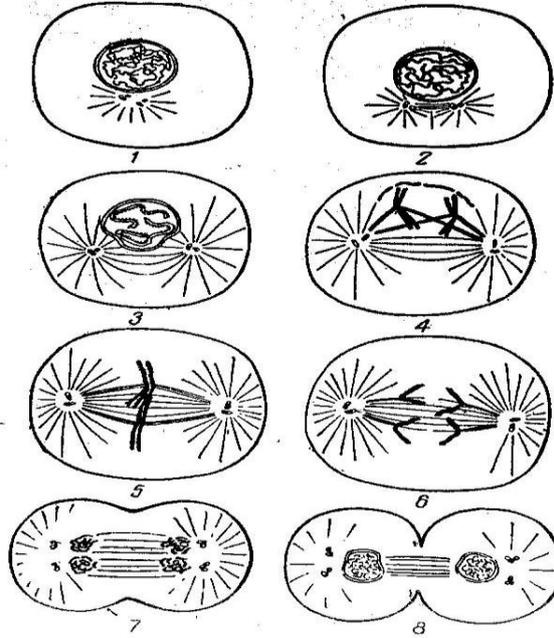
3. Postsintetik dövr – G_2 dövrü – RNT və hüceyrənin bölünməsi üçün zəruri olan zülalların sintezi davam edir, hüceyrə mərkəzi bölünməyə başlayır və əmələ gəlmiş hər bir sentriol qütblərə çəkilir. Bu dövrdə mitotik iynin zülallarının sintezində iştirak edən r-RNT ribosomlarının və mitozun keçməsi üçün zəruri olan m-RNT-nin sintezi də gedir. Postsintetik dövrdə mitoz bölünmə üçün vacib olan enerjinin toplanması müşahidə

olunur.

Mİtoz bölünmə

Hüceyrənin mitoz bölünməsini ilk dəfə 1874-cü ildə İ.D.Çistyakov plaun sporlarında müşahidə etmişdir. O gedən proseslərin ardıcılığını bir o qədər aydınlaşdırma bilməmişdir. 1875-ci ildə Strasburger bitki və heyvan hüceyrələrində mitozun daha müfəssəl təsvirini verə bilməmişdir.

1879-cu ildə V.Şleyxerin və V.Flemminqin daha müfəssəl tədqiqatları mitoz bölünmənin ümumi gedişini müəyyən etməyə imkan vermişdir. V.Flemminq mitozun ümumi qanunauyğunluqlarını təsvir etmiş və bölünmə ilə əlaqədar olan əsas terminləri vermişdir, həmin terminlər bu günə qədər qüvvədə qalır.



Şəkil 16. Hüceyrənin mitoz bölünməsinin sxemi.

Mitoz bölünmə bir-birinin ardınca gedən dörd fazadan ibarətdir: profaza, metafaza, anafaza, telofaza.

Profaza – xromosomlar spirallaşır, qısalıb qalınlaşır. Profazanın ortasında xromosomlar biri digərinə sarınmış iki xromatiddən ibarət olur. Eyni vaxtda nüvəcik kiçilir, profazanın sonunda tamamilə itib gedir. Bundan sonra nüvə membranı itir. Profazada baş verən çox mühüm hadisə bölünmə iyninin əmələ gəlməsidir. Sentiollar aralandıqca onların arasında setrodesmal tellər formalaşır. Sonralar xromosomlar özlərinin sentriol hissələri ilə bu tellərlə birləşir. Profaza nüvə membranının tam dağılması ilə başa çatır. Nəticədə nüvə möhtəviyyatı sitoplazma ilə qarışır.

Metafazada – xromosomların spirallaşması davam edir və xromosomların daha da qalınlaşmasına və qısalmasına səbəb olur.

Metafazanın ortasında ekvatorial lövhə, yaxud metofaza lövhəsi əmələ gəlir. Bu zaman xromosomlar bölünmə ekvatori üzrə, yəni iy tellərinə perpendikulyar və qütblərdən eyni məsafədə düzülür.

Metafazanın sonunda xromatidlər bir-birindən tamamilə ayrılır, onların çiyinləri paralel yerləşir.

Anafaza – sürətlə gedir. Əvvəlcə xromotidləri birləşdirən sentromerlər bölünür, sonra sentromerlər aralanır və xromotidlər qütəblərə doğru çəkilir. Anafazada xromosomların hərəkəti iki cür olur: 1) Sentromerlərə birləşən iy tellərinin qısalması; 2) Mitotik iyin mərkəzi (dayaq) tellərinin uzanması. Nəticədə onlar arasında məsafə artır və qız xromosomların aralanmasına səbəb olur. Lakin ümumiyyətlə götürüldükdə xromosomların aralanma mexanizmi hələlik tam müəyyən olunmamışdır.

Telofaza – qız xromosomlar bölünmə iyinin qütblərinə çatan andan başlayır. Telofazanın əvvəlində qız xromosomlar V-vari formada olur, sonra despirallaşır, yəni interfaza vəziyyətinə qayıtmağa başlayır, nüvə membranı formalaşır, nüvə membranı qapanandan sonra nüvəciklər əmələ gəlir.

Telofazada gedən bu proseslərlə yanaşı, hüceyrənin sitoplazması bölünməyə başlayır – sitogenez gedir.

Yuxarıda təsvir edilən kario və sitokinetik proseslərdən başqa, telofazada digər dəyişikliklər də baş verir:

- sitoplazmanın özlülüyü meta və anafazadakına nisbətən azalır.
- sentriollar öz fəallığını itirir və astrosfer zəif görünür.
- Holci aparatı və mitoxondrilər qız hüceyrələri arasında nisbətən bərabər paylanır.

Telofaza başa çatanda təzə meydana gəlmiş iki cavan hüceyrə interfazaya keçir, bununla da özünün həyat tsiklinə başlayır.

Mitoz bölünmə nüvənin bölünməsi (kariokinez) və sitoplazmanın bölünməsi (sitokinez) proseslərindən ibarətdir, bu proseslər zamanı ana hüceyrədəki irsiyyət maddəsi iki qız hüceyrə arasında tam bərabər paylanır.

Hüceyrənin meyoz bölünməsi, mahiyyət və tipləri

Meyoz – cinsi hüceyrələrin bölünmə üsuludur. Bölünmə nəticəsində xromosomlar reduksiya olunur, yaxud sayca azalır və hüceyrələr diploid haldan haploid hala keçir. Meyoz hadisəni ilk dəfə 1882-ci ildə

V.Flemminq heyvan hüceyrəsində kəşf etmişdir. 1888-ci ildə E.Strasburger bitki hüceyrələrində xromosomların əmələ gəlməsini müəyyənləşdirmişdir. Yeni qamətlərin əmələ gəlməsinə başlanma baxımından asılı olaraq üç: ziqot, qamət və aralıq meyoza bölünmə tipi məlumdur.

Ziqot – yaxud ilkin meyoza tipi askomisetlər (kisəli göbələklər) bazidiomisetlər, bəzi yosunlar, sporelular və digər orqanizmlərə xasdır. Bunların həyat tsiklində haploid faza üstünlük təşkil edir. Həmin orqanizmlərdə meyotik bölünmə bilavasitə mayalanmadan sonra başlayır. Belə orqanizmlərin həyat tsiklində qeyri-cinsi çoxalma (haplofaza, yaxud qametofit fazası) cinsi çoxalma (diplofaza, yaxud sporofit fazası) ilə növbələşməsi müşahidə edilir. Həm də haplofaza həyat tsiklində diplofazaya nisbətən daha çox vaxt aparır.

Qamət tipli meyoza birhüceyrəli orqanizmlər, bəzi ibtidat bitkilər və çoxhüceyrəli heyvanlar üçün səciyyəvidir. Onların həyat tsiklində diplofazanın üstünlük təşkil etməsi müşahidə olunur. Məsələn, yaşıl kodium yosunu ancaq cinsi çoxalma yolu ilə inkişaf edir. Bu zaman haploid erkək və dişi qamətləri meydana gəlməsi ilə nəticələnir. Sonrakı qametogenez prosesində reduksion bölünmə gedir və haploid xromosom dəstinə malik cinsi hüceyrələr yaranır.

Qamət tipli meyoza məməlilər və insan üçün səciyyəvidir. Onların erkən embrional inkişaf mərhələsində rüşeym qonadasının əsasının qoyulması və inkişaf prosesləri gedir. Sonralar ilkin cinsi hüceyrələr qametogenez prosesində reduksion bölünməyə məruz qalır, bunun da nəticəsində haploid qamətlər yaranır. Məlumdur ki, mayalanmanın son nəticəsi diploid ziqotun əmələ gəlməsidir. Diploid ziqot bölünmə prosesinə məruz qalaraq, formalaşan orqanizmin bütün diploid hüceyrələrinin əmələ gəlməsinə səbəb olur.

Aralıq, yaxud **sportipli** meyoza ancaq ali bitkilərdə müşahidə olunur və diploid bitkilərin çoxalma orqanlarında dişi (meqasporlar) və erkək cinsi hüceyrələr (mikrosporlar) yaranır. Erkək cinsi hüceyrələr reduksion bölünməyə məruz qalaraq haploid xromosom dəstinə malik dörd hüceyrədən ibarət tetradaya yaranmasına səbəb olur. Əvvəlki meyoza tipindən fərqi budur ki, əmələ gələn haploid hüceyrələr reduksiyaya uğramış haplofazanın gedişində yenə də bir neçə dəfə bölünür (mitotik yolla), onlardan qametogenezin tipinə görə ya toz dənələri və ya rüşeym kisəsi əmələ gəlir. Bunlardan birincisində spermilər, ikincisində isə yumurta hüceyrə və ikinci hüceyrə olur.

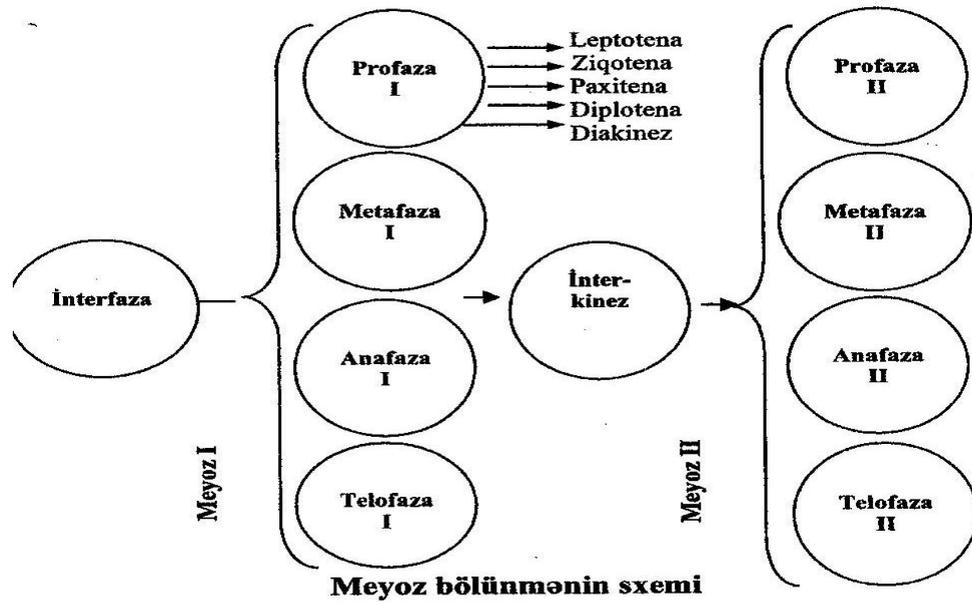
Beləliklə, aralıq yaxud sportipli meyoza orqanizmlərin həyat

tsiklində diploid faza haploid faza üzərində üstünlük təşkil edir.

Meyoz bölünmə fazalarının xarakteristikası

Bitki və heyvan orqanizmlərinin cinsi hüceyrələrinin yetişmə prosesində xromosom sayının azalmasına səbəb olan hüceyrə nüvəsində mürəkkəb dəyişikliklər gedir. Meyoz nəticəsində ilk cinsi hüceyrələr yetişmə dövrünə daxil olduqdan sonra ardıcıl gedən iki meyoz bölünmə prosesinə məruz qalır və beləliklə də, diploid hüceyrələrdən – haploid qamətlər yaranır.

Bu ardıcıl gedən bölünmələri meyoz I və meyoz II ilə işarə edirlər.



Meyoz I başlanmamışdan qabaq qametogenezin böyümə mərhələsində olan və bölünməyə başlayan interfaza hüceyrə nüvəsində mürəkkəb dəyişikliklər baş verir – DNT molekulunun reduplikasiyası ilə xromosom materialı ikiqat artır. Belə ki, adətən meyotik bölünməyə başlayan hüceyrələrdə diploid ($2n$) xromosom dəsti və ona müvafiq miqdarda DNT ($2c$) olur.

Hüceyrənin meyoza hazırlıq prosesində interfaza xromosomlarının sayı ikiqat artmadan DNT molekulaları ikiqat artır ($4c$). Beləliklə, böyümə dövrünü keçirən spermatozoidlər və I dərəcəli ovositlərdə diploid sayda xromosom ($2n$) və ikiqat miqdarda DNT ($4c$) olur.

Birinci meyotik, yaxud reduksion bölünmə nüvənin I profazadan I telifazayadək olan tsiklini əhatə edir. Haploid saylı xromosom dəstinə malik qız hüceyrələrin yaranması ilə başa çatır.

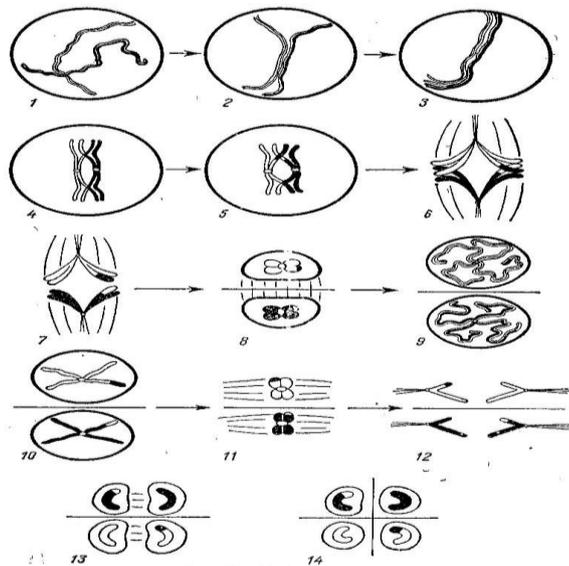
Meyoz bölünmənin I profazası ən mürəkkəb dəyişikliklərin getməsi

ilə əlaqədardır. I profaza beş ardıcıl mərhələyə bölünür: Leptotena, ziqotena, paxitena, diplotena və diakinez.

Leptotena – nazik tellər mərhələsidir. Bu zaman interfazada DNT-nin ikiləşməsi hesabına nüvə böyüyür. Nüvənin interfaza üçün xas olan torlu strukturu ayrı-ayrı tellər halına keçir. Leptotenada xromosomlar çox nazikdir, lakin DNT molekulu reduplikasiyanın nəticəsi olaraq ikiqat xromosom tellərinə xromonemlərə malikdir. Lakin kifayət qədər spirallaşmadıqlarına görə qız xromotidlər bir-birinə kip yapışmaqda davam edir və bu səbəbdən də xromosomların ikili təbiəti işıq mikroskopunda aydın görünmür. Onu yalnız elektron mikroskopunda görmək mümkündür. Beləliklə, leptotenada diploid sayda xromosom ($2n$) və ikiqat artmış sayda ($4c$) DNT olur. Profaza I-in bu dövründə xromosomlarda DNT ilə zəngin sahələr – xromomerlər meydana gəlir.

Ziqotena – ikiləşmiş homoloji xromosomların konyuqasiyası ilə xarakterizə olunur. Konyuqasiya homoloji xromosomların bütün sahələri boyunca bir-birinə sıx sarınmışdır. Konyuqasiya zamanı həmin homoloji xromosomlar bir-birinə yanaşaraq cüt birləşmələr – bivalentlər əmələ gətirir. Bu bivalentlər dörd xromatiddən ibarət olur. Konyuqasiya, yaxud sinapsis prosesində homoloji xromosomların identik sahələri bir-birinə yaxınlaşır.

Çox vaxt konyuqasiya edən xromosomlar sentromer və telomer sahələrində sıx yaxınlaşır, sonra bu proses xromosomun bütün uzununu boyu yayılır. Homoloji xromosomlar hələ leptotenanın sonunda hər homoloqun səthində formalaşan sinoptonemal kompleks homoloji xromosomların uzununu boyu onların sıx birləşməsinə şərait yaradır.



Şəkil 17. Hüceyrənin meyoz bölünməsinin sxemi.

Cinsi yolla çoxalma qabiliyyəti olan bütün eukariot orqanizmlərdə sinaptonemal kompleks olur. Bu cür formalaşmış sinaptonemal kompleks olur. Bu cür formalaşmış sinaptonemal kompleks I profazanın sonrakı mərhələlərində saxlanılır.

Paxitena – yoğun tellər mərhələsidir. Bu mərhələdə homoloji xromosomlar tam konyuqasiya edir, onların sonrakı spirallaşması xromosomların qısalmasına və qalınlaşmasına səbəb olur. Bundan başqa, həmin mərhələdə xromosomlar iki xromatidə ayrılmağa başlayır. Bu xromatidləri bir yerdə bir sentromer saxlayır. Nəticədə konyuqasiya edən homoloji xromosom cütü bivalent təşkil edir. Bivalent dörd qız xromotiddən ibarət olub, tetrada fiquru yaradır.

Paxitena mərhələsində konyuqasiya edən xromosomların bir-birinə çox sarılması nəticəsində ancaq meyoz üçün səciyyəvi olan **krossinqover** hadisəsi baş verir. Krossinqover nəticəsində homoloji xromosomların identik sahələrinin qarşılıqlı mübadiləsi gedir. Bu, genlərin rekombinasiyasına səbəb olur. İlişikli genlər bir xromosomda yerləşirsə, heteroziqotlarda isə rekombinasiya müşahidə olunursa, onda meyoz prosesində konyuqasiya zamanı homoloji xromosomların identik sahələrinin mübadiləsi baş verir. Homoloji xromosomların identik sahələrinin belə mübadiləsinə krossinqover deyilir.

Diplotena – ikiqat tellər mərhələsi prosesində homoloji xromosomlar bir-birini qarşılıqlı surətdə dəf edir, bu tez-tez mərkəzi sahədə başlayır.

Diplotena mərhələsində xromosomların kondensasiyası ilə əlaqədar olaraq onların xromonem strukturu aşkar olur. Bu zaman krossinqover prosesində yalnız iki xromotid, yəni hər homoloji xromosomdan bir xromatidin iştirakı xiazm zonasında aydın görünür.

Diakinez mərhələsində ikiqat tellər xromosomların maksimum spirallaşması hesabına kəskin surətdə qısalmır və yoğunlaşır. Bu dövrdə bivalentlər daha kompakt olur. Bu zaman onları saymaq belə mümkün olur. Diakinezdə bivalentlərin sayı xromosomların haploid yığımina bərabərdir. Bundan başqa, xiazmlar xromosomların uclarına doğru yönəldiklərindən onların sayı azalır, nüvəciklər və nüvə membranı itir. Hüceyrələrin bölünməsinə keçid olan birinci meyoz bölünmənin profazası diakinezlə qurtarır.

Metafaza I. Bivalentlər bölünmə iyunin ekvatoru boyu düzülərək metafaza lövhəsi əmələ gəlir. Mitozun metafazasından fərqli olaraq homoloji cütün hər bir xromosomunun sentromerləri iy teli vasitəsi ilə birləşir.

Anafaza I. İki xromatiddən ibarət olan homoloji xromosomlardan hər biri bölünmə iyunin qütblərinə doğru hərəkət etməyə başlayır. Bu son nəticədə hər bir bölünmə qütbündə haploid xromosom dəsti əmələ gətirir.

Beləliklə, birinci meyoz bölünməsinin bu fazası mitoz anafazasından onunla fərqlənir ki, bölünmə iyi qütblərinə doğru qız xromosomlar gedir. Nəticədə hər qütbə çəkilmiş xromosom dəsti sayına görə haploid (n), DNT-nin miqdarına görə 2 c-dir. Çünki bütün homoloji xromosomlar iki xromatiddən ibarətdir.

Telofaza I – Meyoz I-in ən qısa fazasıdır, tərkibində haploid xromosom yığını (n) və 2c DNT olan iki qız hüceyrənin əmələ gəlməsi ilə nəticələnir. Bu dövrdə bir nüvədə iki haploid nüvə əmələ gəlməsinə səbəb olur.

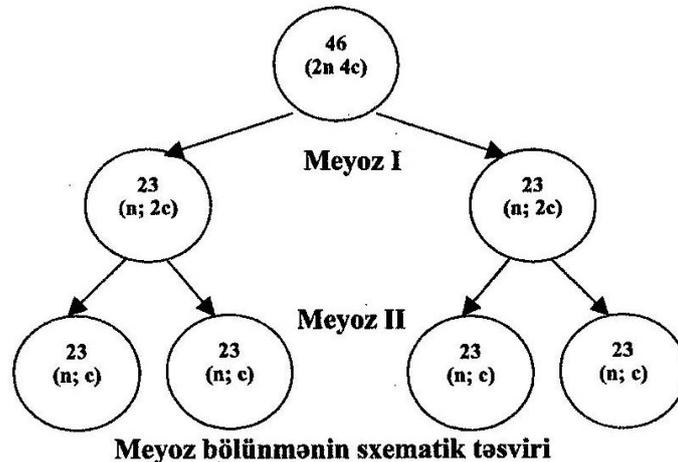
Telofaza I-dən sonra xromosomlar qısa interfaza dövrü keçir (burada o, interkinez adlanır). Lakin onun interfazadan fərqi ondadır ki, burada DNT ikiləşmir. Çünki, artıq I meyotik bölünmədə xromosomlar ikiləşmiş xromatidlərdən ibarət olur. Bundan sonra, ikinci meyotik bölünmə başlayır.

Profaza II. Bu fazada gedən proseslər mitoz bölünmənin profazasından demək olar ki, (xromosomların spirallaşması, nüvəciyin itməsi, nüvə membranının dağılması, bölünmə iyunin formalaşması və s.) fərqlənir.

Metafaza II. Xromosomlar bölünmə iyunin ekvatoru boyu yerləşərək metafaza lövhəsi, yaxud ekvatorial lövhə əmələ gətirir. Xromatidlər bir-birindən ayrılır və onların ayrılması nəticəsində arasında nazik sahə sentromerlərlə birləşən sahə aydın görünür.

Anafaza II. Sentromerlər bölünür və qız xromatidlər (xromosomlar) bölünmə iyi qütblərinə tərəf çəkilir. Nəticədə qütblərdə “c” miqdarda DNT-yə malik haploid xromosom yığını formalaşır.

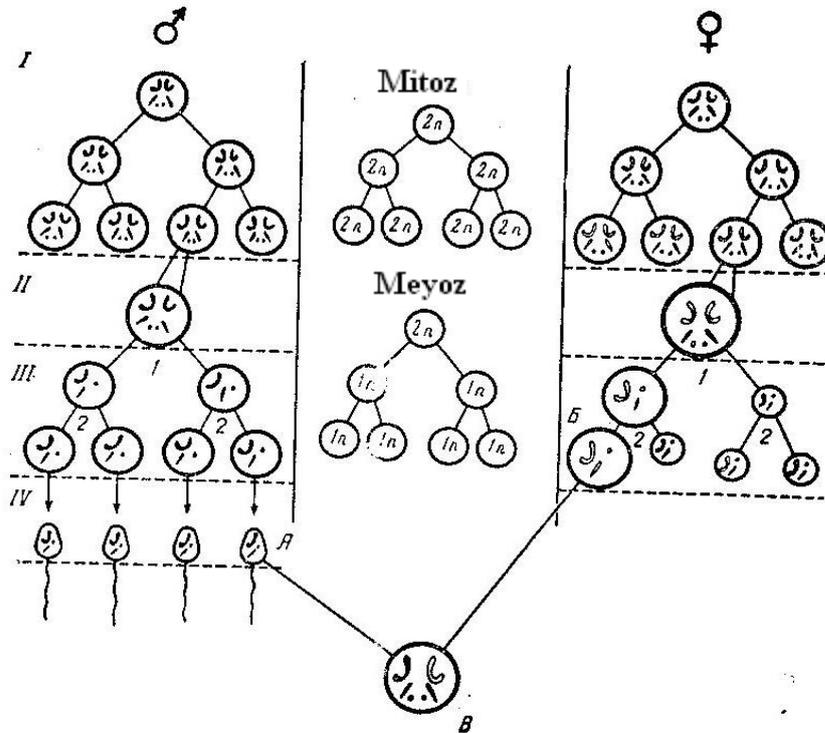
Telofaza II. Qız xromosomların bölünmə iyi qütblərinə çatması ilə başlayır.



Beləliklə, birinci meyoz bölünmə nəticəsində iki hüceyrə yaranır. Hüceyrələrin hərəsində bir haploid xromosom yığını (n), lakin ikiqat miqdarda ($2c$) DNT olur. Buna görə də I meyoz bölünmə - reduksion adlanır. İkinci meyoz bölünmə prosesində " n " haploid xromosom yığını və " c " miqdarda DNT olur. Həmin səbəbdən II meyoz bölünmə - ekvazion adlanır.

Cinsi çoxalma. Qametogenez

İnsanların və heyvanların embrionlarında rüşeym halında olan, indifferent ilkin cinsi hüceyrələr – qonadalar bir sıra təkrar bölünmələrdən sonra – qonidi adlanan hüceyrələrə çevrilir. Əvvəlcə hər iki cinsdə bu hüceyrələr eyni olur, lakin sonralar differensasiya baş verdikdə erkəklərdə spermatonilər, dişilərdə isə - ooqonilər əmələ gəlir. Bir sıra mitotik bölünmələrdən sonra xromosomlarını diploid sayda saxlamaqla bu hüceyrələr kiçilir və bölünmə prosesi dayanır. Bundan sonra həmin hüceyrələr boy atma, böyümə mərhələsinə keçir və həcmcəsi böyüyür. Bu dövrdə xromosomları diploid sayda olan yetişməmiş erkək cinsi hüceyrələr birinci dərəcəli spermatosit (spermatosit I), diş cinsi hüceyrələr isə birinci dərəcəli oosit (oosit I) adlanır. Bundan sonra erkək və diş cinsi hüceyrələr yetişmə mərhələsinə daxil olur. Bu mərhələdə meyoz bölünməyə məruz qalırlar. Dişi və erkək cinsi hüceyrələrin yetişmə prosesləri arasında fərq olduğu üçün ayrılıqda nəzərdən keçirək.



Şəkil 18. I – çoxalma; II – böyümə; III – yetişmə; IV – formalaşma.

Cinsi hüceyrələrin yetişməsi və formalaşması prosesi qamefonegez adlanır.

Əksər çoxhüceyrəli heyvanlarda qametlər qonada adlanan xüsusi vəzlərdə - erkəklərdə toxumluqda, dişilərdə isə yumurtalıqda əmələ gəlir. Cinsi hüceyrələrin yaranması, inkişaf prosesi erkəklərdə spermatogenez, dişilərdə isə ovogenez adlanır. Həm dişilərdə, həm də erkəklərdə cinsi hüceyrələrin yetişməsi, formalaşması prosesi bir neçə mərhələdə gedir: çoxalma, böyümə, yetişmə, formalaşma (şəkil 18).

Spermatogenez. Yuxarıda qeyd etdik ki, erkək orqanizmlərin toxumluğunda başlanğıc erkək cinsiyyət hüceyrələri spermatogonilər mitoz yolla çoxalaraq I dərəcəli spermatositlərə çevrilir. Sonra spermatosit I meyoz prosesinə daxil olur.

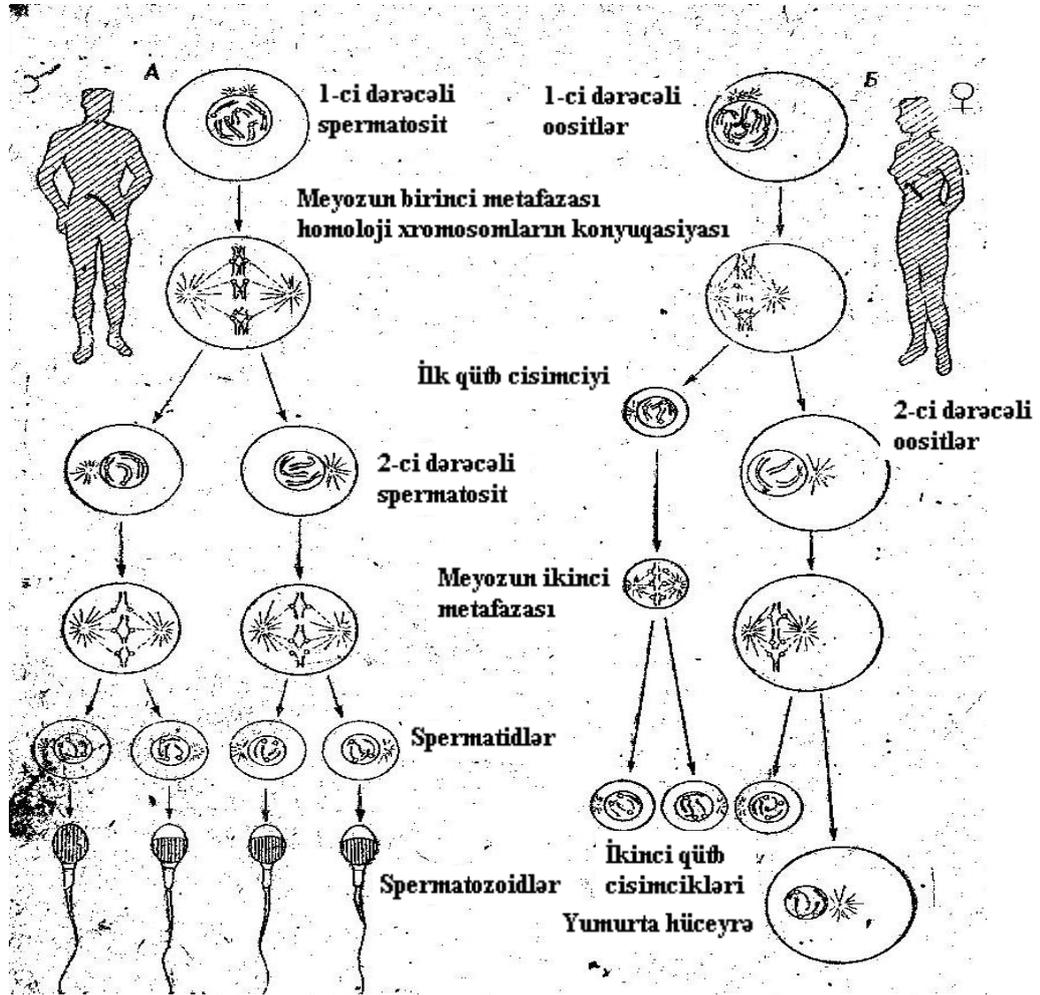
Birinci dərəcəli spermatositlərdə (spermatosit I) hələ böyümə zamanı meyozun profaza I mərhələsinə xas olan dəyişmələr baş verir. Meyoz I-dən sonra II dərəcəli spermatositlər (spermatosit II) əmələ gəlir. Onlarda xromosomların sayı haploid olur. Meyoz II-dən sonra hər bir spermatosit II-dən iki hüceyrə əmələ gəlir. Bu hüceyrələr spermatid adlanır. Beləliklə xromosomları diploid sayda olan bir hüceyrə - spermatosit I-dən iki meyotik bölünmənin nəticəsində dörd haploid spermatid əmələ gəlir. Spermatidlərin spermatozoidə çevrilməsi formalaşma mərhələsində baş verir və bu proses spermiogenez adlanır. Yetişmiş spermatozoid baş, boyun və quyruq hissələrdən ibarətdir. Spermatozoidin nüvəsi spermatozoidin baş hissəsinə çevrilir. Sitoplazmanın orqonoidləri modifikasiyaya uğrayaraq spermatozoidin digər orqanlarına çevrilir. Bütün bu proseslər nəticəsində toxum kanalının iç divarında yerləşən spermatozoidlər formalaşır.

Ovogenez – diş cinsi hüceyrələrin inkişaf prosesi olub, çoxalma, böyümə, yetişmə və formalaşma mərhələlərini keçir. Ovogenez prosesində diş cinsi hüceyrələr yetişir və formalaşır. Bu proses iki ardıcıl meyoz bölünmə nəticəsində baş verir və haploid xromosom dəstinə malik cinsi hüceyrələrin yaranması ilə nəticələnir.

Məməlilərdə və insanda diş cinsi hüceyrələrin çoxalma və böyümə mərhələsi yumurtalıqda, yetişmə mərhələsi isə yumurta borularında keçir.

Yumurtalıqda başlanğıc cinsiyyət hüceyrələri oogonilər adlanır. Bunlar I dərəcəli oositlərə başlanğıc verir. Meyozun I bölünməsində 1 dərəcəli oositlər bölünür, lakin spermatogenez də olduğu kimi bərabər ölçüdə iki hüceyrə alınmır. Hüceyrələrin birinə çox sitoplazma düşür, digəri isə kiçik olur. Kiçik hüceyrə qütb cisimciyi adlanır. Beləliklə II dərəcəli oosit əmələ gəlir. Meyozun II bölünməsində II dərəcəli oositlər

yenə əvvəlki kimi iki yerə bölünür. Nəticədə I dərəcəli oositdən dörd ədəd hüceyrə əmələ gəlir, lakin bunlardan ancaq biri mayalanmağa qabil olan yumurta hüceyrəyə çevrilir, qalan üçü isə qütb cisimciyi adlanır, az miqdarda sitoplazmaya malik olur və mayalanmada iştirak etmir.



Şəkil 19.

Mayalanma

Çoxhüceyrəli orqanizmlərdə mayalanma prosesinin mahiyyəti hər valideynin genetik informasiyasını daşıyan dişi və erkək cinsi hüceyrələrin bir yeni hüceyrədə - ziqotda birləşməsidir. Haploid xromosom saylı spermatozoid yumurta hüceyrəsinə daxil olur. Erkək pronukleos dişi pronukleosa doğru hərəkət edir və onların arasında mayalanma gedir. Bu qayda üzrə meydana gələn ziqotda ata və ana xromosomları qovuşur və sabit diploid xromosom sayı bərpa olunur. Ata və ana orqanizmləri irsi informasiyalarını öz xromosomları ilə ziqotaya – ilk rüşeymə köçürmüş olur.

Ziqotanın mitoz yolu ilə bölünərək çoxalması sayəsində rüşeym

inkişafa başlayır. Rüşeymin bütün gələcək hüceyrələrində xromosom sayı diploid olur. Hər homoloji xromosomlardan biri ata, digəri isə ana tərəfdən verilmiş olur.

Bitkilərdə cinsiyyətli çoxalma

Ali bitkilərdə tozcuqlar bitkinin tozluqlarında əmələ gəlir. Tozluqlarda tozcuq verən çoxlu mikroskopik ana hüceyrələr olur. Bunlarda meyoza gedir və tetradalar, yəni dörd haploid hüceyrə qrupundan ibarət *mikrospor* əmələ gəlir. Sonra bu hüceyrələr bir-birindən ayrılır və yetkin tozcuq dənəsini əmələ gətirir. Bunlardan biri vegetativ, digəri generativ hüceyrə adlanır. Vegetativ hüceyrənin nüvəsi tozcuq dənəsinin mərkəzində yerləşir və artıq bölünür; generativ nüvə isə bir daha bölünərək iki spermanın nüvəsinə başlanğıc verir. Bunlardan hər biri ayrı – ayrı hüceyrələrdə yerləşir. Bu cür tozcuq dənələri artıq yetişmiş olur və mayalanmağa qabildir.

Rüşeym kisəsi bitki toxumluğunda meqosporun (makrosporun) ana hüceyrələrindən əmələ gəlir. Belə hüceyrələr meyoza nəticəsində xromosom sayı azalmış dörd meqospora başlanğıc verir. Bunlardan ancaq biri inkişaf edib rüşeym kisəsini əmələ gətirir, üçü isə degenerasiya etmiş olur.

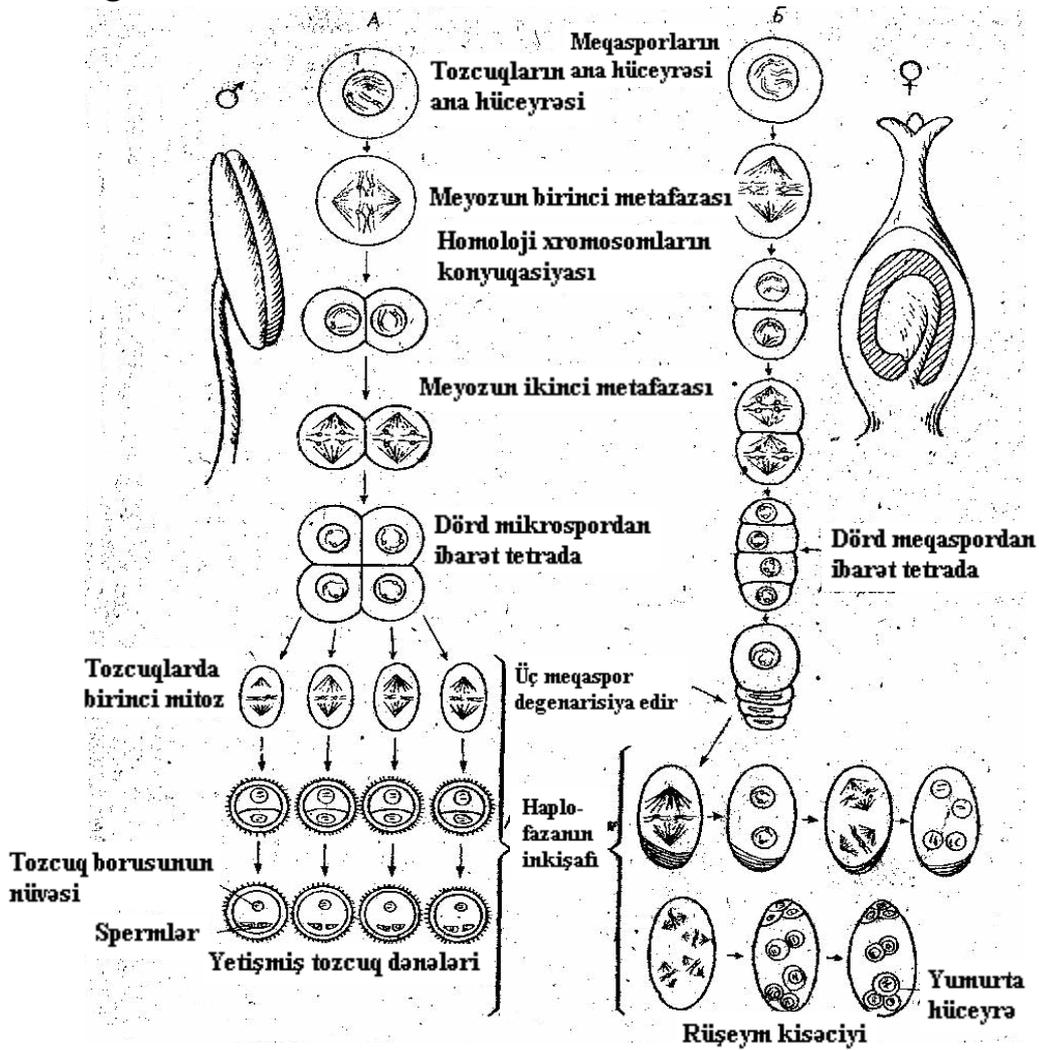
Rüşeym kisəsinin əmələ gəlməsində bir-birinin ardınca üç dəfə mitoz bölünmə gedir və rüşeym kisəsində 8 nüvə əmələ gəlmiş olur. Bunlardan üçü rüşeym kisəsinin ön ucunda yerləşir. Bunlarda biri yumurta hüceyrəsinə çevrilir, qalan ikisi isə sinergid adlanır. Qalan 5 nüvədən üçü antipod hüceyrələri adlanır və onlar rüşeym kisəsinin dal ucunda yerləşir, qalmış iki palyar (qütüb) nüvələr isə rüşeym kisəsinin dal ucunda yerləşir. Mərkəzdə olan bu iki nüvə bir-biri ilə qarışaraq bir mərkəzi nüvə əmələ gətirir. Buna görə də başqa nüvələrə nisbətən bu nüvə diploid sayda xromosoma malik olur.

Beləliklə bitkilərdə qametogenez prosesi başa çatır, mayalanmağa qabil olan tozcuq və yumurta hüceyrələri inkişaf etmiş olur.

Bitkilərdə mayalanma. Çiçəkli bitkilərdə tozlanma zamanı erkəkciklərin tozluğunda yetişmiş tozcuq dənələri rüşeym kisəsinin dişiciyinin ağızçığına düşür və sonra ora da cücərərək tozcuq borusu əmələ gətirir.

Tozcuq borusunda olan sperma nüvəsindən biri haploid yumurta hüceyrəsinə mayalandırır, digəri isə mərkəzi hüceyrənin diploid nüvəsi ilə qarışır və triploid nüvəni əmələ gəlir. Bu triploid nüvə isə endospermə başlanğıc verir Bitkilərdə də bu cür mayalanma ikiqat mayalanma adlanır.

Bu cür ikiqat mayalanmadan sonra ardıcıl mitoz bölünmə gedərək rüşeym meydana gəlir.



Şəkil 20.

Cinsiyyətli çoxalmanın qeyri-müntəzəm tipləri

Normal və müntəzəm gedən cinsiyyətli çoxalmadan başqa portenogenez, androgenoz, kinogenez, apomiksis və s. kimi çoxalma tipləri vardır.

Partenogenez. Spermatozoidlərin iştirakı olmadan yumurta hüceyrəsinin bölünərək inkişaf etməsi və bu qayda üzrə nəsil alınmasına partenogenez və ya qız çoxalma deyilir. Partenogenez təbii və süni olur. Təbii partenogenezdə yumurta hüceyrəsi daxili və ya xarici faktorların təsirindən bölünür və spermatozoidin iştirakı olmadan rüşeym inkişaf edir.

Təbii partenogenez bəzi canlılar üçün məsələn, ibtidai xərçəngkimilər, rotatorilər, zərqanadlılar və s. üçün xarakterikdir. Bəzi heyvanlarda partenogenezdə mayalanmamış yumurtadan ancaq dişi əmələ

gəlir. Erkəklər isə mayalanmış yumurtadan inkişaf edir. Bəzi ibtidai xərçəngkimilərdə, məsələn dafniyalarda partenogenez normal çoxalma ilə növbələşir. Bunlar əlverişli şəraitdə partenogenez yol ilə çoxalır, ilkin yumurtada meyoza getmədən ancaq dişi cinsiyyət əmələ gəlir. Ona görə də dafniyada dişi cinsiyyət diploid xromosoma malikdir. Qeyri-əlverişli şəraitdə temperaturun aşağı düşməsi və qida çatışmaması dişi orqanizmin yumurta qoymasına səbəb olur. Bu haploid yumurta partenogenez yol ilə çoxalır və haploid xromosoma malik erkək fərdlər törəyir.

Süni partenogenez eksperimental yolla alınan partenogenezə deyilir. İlk dəfə A.A.Tixomirov 1885-ci ildə tut ipəkqurdunun yumurtalarında süni partenogenez əldə etmişdir.

Bəzi canlılarda süni partenogenez yolu ilə istənilən cinsiyyətin alınması məsələsini həll etməyə çalışırlar.

Androgenez—partenogenezin bir növüdür. Bu zaman yumurtanın nüvəsi bu və ya başqa bir səbəbdən məhv olur. Erkək cinsiyyət hüceyrəsi yumurtaya daxil olur, lakin yumurtanın sitoplazmasına daxil olan spermatozoidin nüvəsindən başlayır. Lakin əmələ gələn haploid xromosoma malik rüşeym ya inkişaf etmir ya da çox zəif olur. Nüvəsi ölmüş yumurtaya bir neçə spermatozoid daxil olduqda, yəni polispermiya baş verdikdə iki ata nüvə birləşərək rüşeymə başlanğıc verir. Androgenez tut ipəkqurdunda və vəhşi arılarda (eşşək arısı) müşahidə edilir. Bitkilərdə də (tütün, qarğıdalı) androgenez çoxalma müşahidə olunur.

Kinogenez—androgenezin əksinə olaraq rüşeymin inkişafı mayalanmamış yumurtadan başlayır. Bu zaman spermatozoid ancaq aktivləşdirici rol oynayır, mayalanmada isə iştirak etmir. Buna yalnız mayalanma – psevdoqamiya deyilir. Belə çoxalmaya hermofrodit yumru qurdarda, diri bala doğan balıqlarda, gümüş daban balıqda rast gəlinir.

Apomiksis—qız çoxalmaya deyilir və heyvanlarda, eləcə də bitkilərdə rast gəlinir. Lakin apomiksis bitkilərdə daha geniş yayılmışdır.

Apomiksis iki cür olur: müntəzəm apomiksis və qeyri-müntəzəm apomiksis. Qeyri-müntəzəm apomiksisdə normal meqasporogenez baş verir və normal diploid xromosom sayına malik rüşeym kisəsi əmələ gəlir. Belə hallarda rüşeym sperma ilə mayalanmamış haploid yumurtanın inkişafı sayəsində əmələ gəlir. Bu halda toxum almaq üçün psevdoqamiya – rüşeym kisəsini tozcuq borusu ilə aktivləşdirmək lazım gəlir. Tozcuq borusundakı spermilərdən biri rüşeym kisəsinə çatdıqda dağılır, digəri isə mərkəzi nüvə ilə birləşərək endospermin əmələ gəlməsinə səbəb olur. Bu zaman rüşeymin və bitkinin əlamətləri ana xətti ilə nəslə keçir, endosperm isə ana və ata əlamətlərini saxlaya bilir. Rüşeym kisəsinin başqa haploid

hüceyrələrinin (sinergid və antipod) inkişafı sayəsində də apomiksis əmələ gələ bilər. Belə rüşeymlərin inkişafından meydana gələn bitki zəif və steril olur. Onlar vegetativ çoxalma qabiliyyətinə malik olduqda onları həmin üsul ilə çoxaltmaq mümkündür.

Müntəzəm apomiksisdə rüşeymin inkişafı meyoza keçirməmiş və reduksiyaya uğramamış arxeospor hüceyrəsindən başlanır. Rüşeym kisəsinin nüvəsi sperma ilə mayalanmadan inkişaf edir.

III. KLASSİK GENETİKANIN ƏSASLARI

Mendel qanunları

Genetika elminin banisi, əlamətlərin irsən keçməsinin qanunauyğunluqlarını kəşf edən çex alimi Jan Qreqor Mendeldir. Mendeldən əvvəl bir sıra alimlər müxtəlif bitki növlərinin nümayəndələrini hibridləşdirmişdir. Belə ki, 1760-cı ildə botanik Kelreyter Rusiyada Peterburqda tütünün iki növünü hibridləşdirərək valideyn əlamətlərinin nəsələ keçməsinə müşahidə etmişdir. T. E. Nayt, Ş. Noden, O. Sajre və digər alimlər bir əlamətin digəri üzərində dominantlıq etdiyini müşahidə etmişdir. Lakin onların heç biri bu hadisənin səbəbini, irsiyyətin mahiyyətini açə bilməmişlər.

Mendel özünün klassik təcrübələrində hibridoloji tədqiqat metodunu tətbiq etmişdir. Mendel təcrübələrinin xarakter cəhəti öyrənilən əlamətlərin bütün fərdlərdə meydana çıxmasının sayca dəqiq hesabının aparılmasıdır. Bu ona irsiyyətin keçirilməsində kəmiyyətə müəyyən qanunauyğunluqları aşkara çıxarmağa imkan vermişdir.

Qreqor Mendel (1822-1884). Qreqor Mendel 1822-ci il iyul ayının 22-də Xeyntsendorfda, kəndli ailəsində anadan olmuşdur. Onun valideynləri – Anton Mendelin və Rozina Şvertlixin üç uşağı var idi. İohan Mendel ailənin ortancıl uşağı və yeganə oğlu idi. Onun atası sadə əməkçi insan olub. O, gündəlik torpaq işindən başqa, boş vaxtlarını böyük həvəslə özünün sevimli işinə - bağçılıq və arıçılığa həsr edirdi. O, oğlunu da tez-tez özü ilə birlikdə bağa apararaq, burada ona calaq və peyvənd etməyi öyrədirdi. Bu səbəbdən də Mendel elə kiçik yaşlarından bağçılıq işini sevməyə başlamışdı.

O vaxt birinci sinif həcmində oxumaq məcburi hesab olunurdu. Çünki bu tələbi yerinə yetirməyənlər böyük məbləğdə cərimə ilə cəzalanırdılar. Beləliklə, 10 yaşlı Mendeli birsinifli kənd məktəbinə verirlər. Öz çalışqanlığı ilə tezliklə hamının diqqətini cəlb edir. Burada oxuduğu vaxtdan başlayaraq Mendel təbiət elmlərini sevməyə başlayır. Birsinifli ibtidai məktəbi qurtardıqdan sonra ailənin qarşısında belə bir çətin məsələ dururdu: Mendelin sonrakı taleyini müəyyənləşdirmək lazım idi. Ya o, həmyaşlıları kimi təhsilini bununla tamamlayıb, çətin kəndli əməyi ilə məşğul olmalı, ya da təhsilini davam etdirməli idi.

Beləliklə, uzun tərəddüdüdən sonra valideynləri Mendeli Lippnikidəki dördsinifli məktəbə verirlər. Burada da Mendel öz çalışqanlığı ilə hamının diqqətini cəlb edir. Mendel məktəbi əla qiymətlə bitirir. O, təhsilini davam etdirmək üçün 1834-cü ildə Tropau şəhərindəki gimnaziyaya daxil olur.

Orta təhsil almaq üçün Mendelə çoxlu vəsait tələb olunurdu. Ona görə də Mendel işləməyə məcbur olur. İşləməklə bərabər o, təhsilini də davam etdirir. Bütün çətinliklərə və sarsıntılara dözə bilməyən Mendel ağır xəstələnir və 1839-cu ildə evə qayıtmağa məcbur olur. Sağaldıqdan sonra 1840-cı ildə Mendel yenidən gimnaziyaya qayıdır və 18 yaşında gimnaziyanı bitirir. Mendel müəllim olmaq arzusunda idi. Bu məqsədlə də o, Olmyutse şəhərindəki universitetin fəlsəfə sinfinə daxil olur. Burada dərs deyən müəllimlərin əksəriyyətini ruhanilər təşkil edirdi. Məhz onlar Mendelin sonrakı həyatına böyük təsir göstərdilər. 1843-cü ildə Mendel həm gimnaziyanı, həm də fəlsəfə kursunu bitirir. Lakin təhsilini davam etdirmək üçün Mendelin əvvəllər olduğu kimi maddi vəsaiti çatışmırdı. Buna görə də o, ruhani olmağı qərara alır.

Beləliklə, Mendel 1843-cü ildə Avqust monastrına qəbul olur. Monastrlara daxil olmaqla Mendel maddi vəziyyətini bir qədər düzəltmiş olur. O, burada özünün sevdiyi təbiət elmləri ilə məşğul olmağa başlayır. Lakin Mendel ilahiyyat elmi ilə məşğul olmaq üçün monastr daxilində fəaliyyət göstərən dini məktəbə daxil olur. Mendel üç il burada oxuduqdan sonra, oranı əla qiymətlərlə bitirir.

Dini məktəbi bitirdikdən sonra Mendelin qarşısında geniş perspektivlər açılır. Ona həmin məktəbdə qalıb dərs deməyi təklif eləsələr də, Mendel gimnaziyada dərs deməyi arzulayırdı. Ona görə də 1849-cu ildə Tsnayme şəhərinə gəlir və buradakı gimnaziyada riyaziyyatdan və yunan dilindən dərs deməyə başlayır.

Mendel gimnaziyada özünün ən çox xoşladığı fizika, mineralogiya, botanika, təbiət, tarixi fənlərindən dərs deməyi arzulayırdı. Lakin bunun üçün müəllimlik diplomu yox idi. Buna görə də gimnaziyanın direktoru onu müəllimlik hüququ almaq üçün Vyanaya imperiya nazirliyinin xüsusi komissiyası qarşısında imtahan verməyə göndərir. Lakin Mendel imtahanları verə bilmir və yenidən monastra qayıdır.

1856-cı ildən 1865-ci ilədək Mendel öz təcrübələrini monastra məxsus bağda aparmışdır. O, burada bağçılıq və bostançılıqla məşğul olurdu. Lakin tədqiqatlarının çox hissəsini cinsiyyətli çoxalma sahəsinə həsr etmişdir.

Cinsiyyətli çoxalma zamanı əlamətlərin sonrakı bir sıra nəsillərə irsən keçirilməsinin əsas qanunauyğunluqları ilk dəfə Qreqor Mendel tərəfindən kəşf edilmiş və 1865-ci ildə nəşr edilmişdir.

Mendel təcrübələrini noxud bitkisinin müxtəlif sortları üzərində aparmışdır. O, təcrübələrində hibridoloji tədqiqat metodunu tətbiq etmişdir. Mendelin tədqiqatı monohibrid çarpazlaşmalardan başladı. O,

öz tədqiqatlarını başa çatdırdıqdan sonra 1865-ci il martın 8-də təbiətşünaslıq cəmiyyəti qarşısında çıxış edir. Lakin tədqiqat üzvləri Mendelin tədqiqatlarının əsas ideyasını başa düşmədikləri üçün işə çox soyuqqanlı yanaşırlar. Bütün bunlara baxmayaraq 1866-cı ildə cəmiyyətin elmi əsərlərinə nəşr edirlər. 1900-cü ildə hollandiyalı alim Q. De Friz bir-birindən bir, yaxud iki əlamətlə fərqlənən çiçəkli bitki sortlarını çarpazlaşdırmaqla Mendelin nəticələrinə uyğun nəticələr almışdır. Onun nəticələri nəşr olunandan iki ay əvvəl isə Almaniyada Karl Korrensinqin qarğıdalı bitkisinin müxtəlif əlamətlərə malik sortlarını çarpazlaşdırmaqla parçalanmanın qanunauyğunluqları haqqında məqaləsi kəşf edilmişdir. Yenə də həmin ildə avstraliyalı K.Çermak tədqiqatlarının nəticələrini “noxudda süni çarpazlaşmalar haqqında” məqaləsində verməklə Mendelin nəticələrinin doğruluğunu sübut etmişdir. Göründüyü kimi Mendel özü və onun çıxardığı qanunlar yenidən kəşf edilmiş oldu. Beləliklə, eksperimental genetika inkişaf etməyə başladı.

Böyük çex alimi Qreqor Mendel 1884-cü ildə yanvar ayında 62 yaşında vəfat etmişdir.

Q.Mendelin klassik təcrübələrinin xüsusiyyətləri

İrsiyyətin nəslə ötürülmə qanunlarının aşkara çıxarılmasında Mendel təlimi çox mühüm yer tutdu. Mendelin işləri ilə genetika elminin təməli qurulmağa başladı. Mendel öz təcrübələrinə başlamazdan əvvəl, bir neçə il təcrid edilmiş sahələrdə həmin toxumları əkmə, içərisindən öyrənilən əlamətə xas olanları seçib təkrar əkmə və yenə içərisində seçmə aparmışdır. Beləliklə, öyrənilən əlamətə görə təmiz nəsil aldıqdan sonra, onların üzərində tədqiqat işi aparmağa başlamışdır. Bir-birindən kəskin fərqlənən cütləri seçmiş və onları çarpazlaşmışdır. Bunun üçün Mendel sarı rəngli ana bitki dənələri və yaşıl rəngli ata bitki dənələrini seçəndən sonra toxumaları əkmə və vegetasiya dövrünün müəyyən mərhələsində ana bitkinin çiçəyini ehtiyatla açmış, erkəkciyini çaxarmış və ata bitkidən, yəni yaşıl rəngli noxud bitkisindən götürülmüş tozcuqla dişiciyi tozlandırmışdır.

Mendelin irsilik qanunlarını öyrənmək məqsədilə apardığı təcrübələrdə qazandığı nailiyyətlərə səbəb aşağıdakılar oldu:

1. Mendel çarpazlaşdırılan bitkilərin yalnız bir və ya bir neçə əlamətlərinin nəslə ötürülməsini ayrılıqda izləyirdi, başqa əlamətləri nəzərə almırdı. Bu üsul Mendelə bir və ya bir neçə cüt əlamətin valideynlərdən nəslə keçməsinin qanunauyğunluqlarını kəşf etməyə imkan

verdi.

Nəsildə alternativ əlamətlərin (çiçəyin qırmızı-ağ, toxumun sarı-yaşıl rəngi, toxumun hamar-qırıxıq forması, bitkinin hündür və alçaq boyu və s.) irsiliyi izlənilirdi. Hər cüt alternativ əlamətin irsiliyi bir neçə nəsil boyu ayrılıqda qeyd olunurdu. Hər bir fərdin verdiyi nəslin əlamətləri bir neçə nəsildə ayrılıqda analiz edilirdi.

2. Mendel təcrübə üçün əlverişli obyekt olan noxud bitkisini seçmişdi. Noxud öz-özünü tozlayan birillik bitki olduğundan genetik cəhətdən əlverişli bir obyekt oldu.

3. Noxud bitkiləri arasında təcrübə üçün bir-birindən müxtəlif əlamətləri ilə - rəng, forma və s. kəskin fərqlənən 22-yə qədər müxtəlif sortları vardır. Buna görə də təcrübələr üçün imkanlar çoxdu.

4. Mendel öz təcrübələrinin nəticələrini riyazi cəhətdən təhlil etməklə genetik analiz üsulunu yaratdı. Bu məqsədlə o, öyrənilən hər əlamətə latın əlifbası ilə ad verdi və bununla aldığı nəticələri təhlil etməyi xeyli asanlaşdırdı.

Sadaladığımız bu şərtlər Mendelə əsas irsilik qanunlarını kəşf etməyə imkan yaratdı.

Genetik işarələr və terminlər

Mendel qanunlarını və digər genetik hadisələri izah edərkən bir sıra şərti işarələrdən və terminlərdən istifadə olunur. Bu şərti işarələr aşağıdakılardır:

X – şarpazlaşma işarəsi

♀ - dişi fərd (əlində güzgü tutan gözəllik ilahəsi Venera)

♂ - erkək fərd (Mars işarəsi, oxatan)

P – parenta – valideyn

F – Filli – nəsil, övlad

Çarpazlaşmanın nəticələrini və digər genetik prosesləri izah edərkən aşağıdakı genetik anlayışlardan, terminlərdən istifadə olunur:

Fenotip – orqanizmin zahirən görünən əlamət və xüsusiyyətlərinin cəmidir.

Genotip – orqanizmdə diploid xromosom dəstində olan bütün genlərin cəmidir.

Homoziqot orqanizm – eyni qamətlərin birləşməsindən əmələ gələn və nəsildə parçalanma verməyən orqanizmdir.

Heteroziqot orqanizm – müxtəlif tip qamətlərin birləşməsindən əmələ gələn və nəsildə parçalanma verən orqanizmdir.

Allel morf gen – alternativ əlaməti müəyyən edən bir cüt gen.

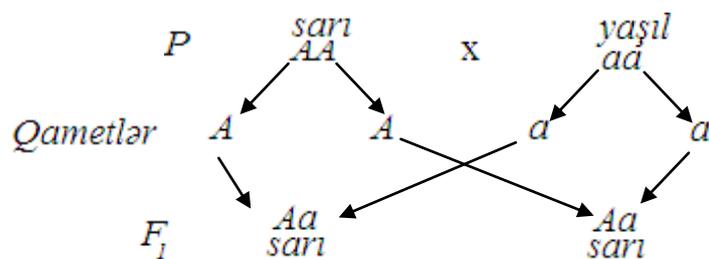
Allel – cüt genlərdən biri.

Monohibrid çarpazlaşdırma

İrsiyyətin qanunauyğunluqlarını öyrənmək üçün Mendel bir-birindən bir və bir neçə cüt əlamətlə fərqlənən mədəni noxud sortlarını çarpazlaşdırmışdı. Bu sortlar bir-birindən toxumlarının rənginə (məs., sarı və yaşıl) bitkilərin boyuna (məs., hündür və alçaq) görə aydın gözə çarpan əlamətlərlə fərqlənir. Bu saydığımız qoşa əlamətlər – sarı-yaşıl, hamar-qırıxıq və i.a. allel və ya alternativ əlamətlər adlanır. Allel əlamətlərin orqanizmdə inkişafını təmin edən, yəni meydana çıxmasına səbəb olan genlərə də allel genlər deyilir. Bəzi ədəbiyyatda allel istilahı allelomorf da yazılır. Allel əlamətlər, başqa sözlə desək, cüt (qoşa) əlamətlərdir.

Mendel əvvəlcə yalnız bir əlamətin alternativ formalarının, yəni noxudun toxumlarının rənginin irsən keçməsi üzərində müşahidə aparmışdır. Bir cüt alternativ əlaməti ilə fərqlənən valideynlərin çarpazlaşdırılmasına **monohibrid** çarpazlaşdırma deyilir. Toxumlarının rəngi sarı olan noxud b itkisi ilə toxumlarının rəngi yaşıl olan noxud bitkilərini çarpazlaşdırmış və müşahidə etmişdir ki, birinci nəsildə bütün bitkilərin toxumlarının rəngi sarı olmuşdur. Mendel birinci nəsildə üzə çıxan əlaməti **dominant**, gizli halda qalan əlaməti isə **resessiv** əlamət adlandırmışdır. Bu misalda birinci nəsildə üzə çıxan sarı rəng dominant əlamət, gizli halda qalan yaşıl rəng isə resessiv əlamətdir. Q.Mendel irsi əlamətlərin amillərini latın əlifbası hərfləri ilə göstərməyi təklif etmişdir. Dominant əlamətlər əlifbanın böyük hərfləri (A, B, C, D və s.) ilə, resessiv əlamətlər isə əlifbanın kiçik hərfləri ilə (a, b, c, d və s.) ilə göstərilir.

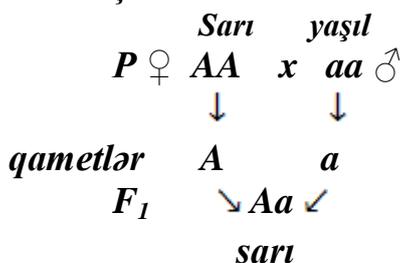
Məlumdur ki, orqanizmin hər bir somatik hüceyrəsinin diploid xromosom yığı (24) vardır, yəni bütün xromosomlar cütdür. Bu isə o deməkdir ki, ziqotda həmişə eyni genin iki **alleli** olacaqdır. Hər bir irsi amil, yaxud gen iki halda (A və a) ola bilər. Bunlar, yəni A və a eyni bir əlamətin allelləridir. Məsələn, Noxudun toxumlarının rəngini idarə edən A-sarılıq geni və a-yaşılıq geni rəng əlamətinin allelləridir. Əgər sarı rəngin dominant allelini “A” ilə, yaşılıq rəngin resessiv allelini isə “a” ilə göstərsək, onda valideyn cütlərindən birində müvafiq surətdə AA allelləri, digərində isə aa allelləri olacaqdır. Bir genin eyni allellərinə (AA yaxud aa) malik orqanizmlərə homoziqot bir genin müxtəlif allellərinə (Aa) malik orqanizmlər isə heteroziqot orqanizmlər isə heteroziqot orqanizmlər adlanır.



Mendel monohibrid çarpazlaşmada aldığı nəticələri bir neçə dəfə təkrarlamış və irsiyyətin bir neçə qanunauyğunluğunu kəşf etmişdir. Bunlar dominantlıq qanunu və əlamətlərin parçalanması qanunudur.

Mendelin dominantlıq qanunu

Yuxarıda qeyd etdiyimiz kimi, Mendel monohibrid çarpazlaşdırma ilə apardığı təcrübədə məsələn, toxumları sarı və toxumları yaşıl olan noxud bitkilərini çarpazlaşdırdıqda birinci nəsildə (F_1 -də) toxumları ancaq sarı rəngdə olan bitkilər əldə etmişdir.



Sonra bu təcrübələr bir neçə dəfə təkrar aparılmış və müəyyən olunmuşdur ki, çarpazlaşdırma sayəsində alınan birinci nəsildə öyrənilən allellərdən – cüt əlamətlərdən ancaq biri inkişaf edir, o biri əlamət isə inkişaf etməyərək nəsildə gizli qalır. Burada sarı rəng yaşıllıq üzərində dominant olur. Başqa sözlə desək, *A* geni ona allel olan *a* geninə üstün gəlir. Mendel bir-birindən fərqlənən çoxlu miqdarda noxud sortları üzərində monohibrid çarpazlaşdırma apardıqda hər zaman allellərdən birinin digəri üzərində dominant olduğunu təsdiq etdi. Bu hadisəni o, dominantlıq adlandırdı.

Beləliklə Mendel özünün birinci qanununu **əlamətlərin dominantlığı qanununu** kəşf etdi.

Dominantlıq qanunu – mendelin birinci qanunu, həmçinin birinci hibrid nəslin eyniliyi qanunu da adlandırılır. Belə ki, birinci hibrid nəslin hamısı eyni əlaməti daşıyır.

Bu qanunun mahiyyəti ondan ibarətdir ki, bir-birindən bir cüt alternativ əlamətlə fərqlənən iki homoziqot fərd çarpazlaşdıqda birinci nəsildə hibridlər həm fenotip, həm də genotipcə eyni olur. Bu zaman əlamətlərdən hansının ata, hansının ana fərdə məxsus olmasından asılı

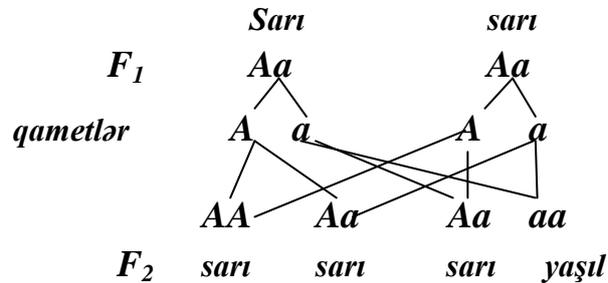
deyildir.

Mendelin kəşf etdiyi ikinci qanun əlamətlərin parçalanması qanunudur.

Əlamətlərin parçalanması qanunu

Monohibrid çarpazlaşmadan alınan birinci nəsil hibridlərin çarpazlaşması, yaxud öz-özünü tozlandırması zamanı ikinci nəsildə əlamətlərin fenotipcə 3:1 nisbətində, genotipə görə isə 1:2:1 nisbətində parçalanır.

Mendel yuxarıdakı təcrübədə aldığı birinci nəslin bitkilərini çarpazlaşdırdıqda daha doğrusu öz-özünü tozlanma yolu ilə çoxaltdıqda aşağıdakı sxem üzrə ikinci nəsil almışdır:

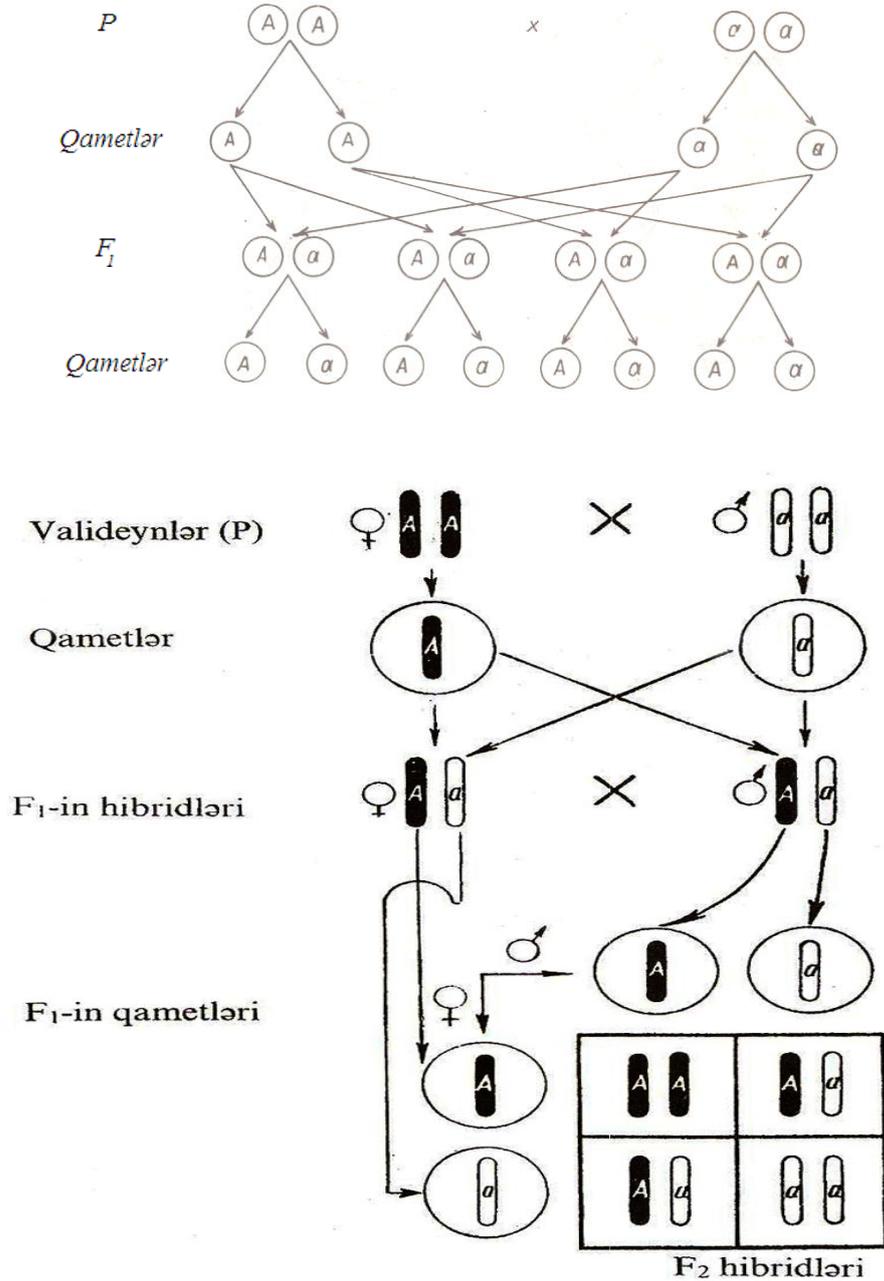


Sxemdən aydın olur ki, birinci nəsildə (F_1 -də) sarılıq geni (A) və yaşillıq geni (a) bir orqanizmdə birləşmiş və Aa hibridi meydana çıxmışdı. Bu hibridin toxumları sarı (Aa) idisə də lakin saf deyildi, yəni onun irsiyyətində həm A və həm də a allel genləri vardı. Bu cür qarışıq irsiyyətli sarı rəngli toxum verən bitkilərdən nəsil aldıqda həm sarı, həm də yaşıl noxudlar meydana çıxmışdır. Birinci nəsildə gizli qalan – resessiv əlamət, ikinci nəsildə üçün birə - (3:1) nisbət ilə meydana çıxmışdı. F_2 -də alınan noxudların çoxu, daha doğrusu, dördədə üç hissəsi sarı və dördədə bir hissəsi isə yaşıl oldu. Nə üçün 3 pay sarı və 1 pay yaşıl noxudlar alınmışdı? Faktlar bunu göstərirdi: F_2 -də alınan 8023 noxuddan 6022-si sarı, 2001-i yaşıl olmuşdu. Bu isə 3:1 nisbətini göstərir. Bu hadisəni izah etmək üçün Mendel qamətlərin saflığı hipotezini irəli sürdü.

Qamətlərin “saflığı”

Monohibrid çarpazlaşma zamanı əlamətlərin ikinci nəsildə parçalanmasının əsasını heteroziqot orqanizmlərdə allellərin qarışmaması təşkil edir. O, qamətlərin “saflığı” hipotezi adlanır. Bu hipotezə görə, hər hansı əlamətə görə heteroziqot olan fərddə bu əlaməti idarə edən allel genlər homoloji xromosomlarda identik sahələrdə yerləşir. Meyoz nəticəsində hər bir qamətə cüt xromosomlardan ancaq biri düşür. Belə ki,

birinci hibrid nəsil Aa cinsiyyət hüceyrələri hazırlayarkən, qamətlərə iki allel gəndən ancaq biri, ya A və ya a düşə bilər. Normal şəraitdə eyni qamətə hər iki allel gen düşə bilməz, yəni qamətlər həmin genlərə görə saf olur. Deməli, F_1 hibridləri iki tip cinsiyyət hüceyrələri hazırlayır: A və a . Bu qamətlərin arasında 4 kombinasiyada mayalanma gedə bilər: $1AA$, $2Aa$ və $1aa$.



Şəkil 21. Monohibrid çarpazlaşdırmanın xromosomlarla izahı

Mendelin kəşf etdiyi parçalanma qanununu xromosomlarda da izah etmək olar. Məlum olduğu kimi F_1 nəsli iki tip həm erkək, həm də dişi qamətlər hazırlayır.

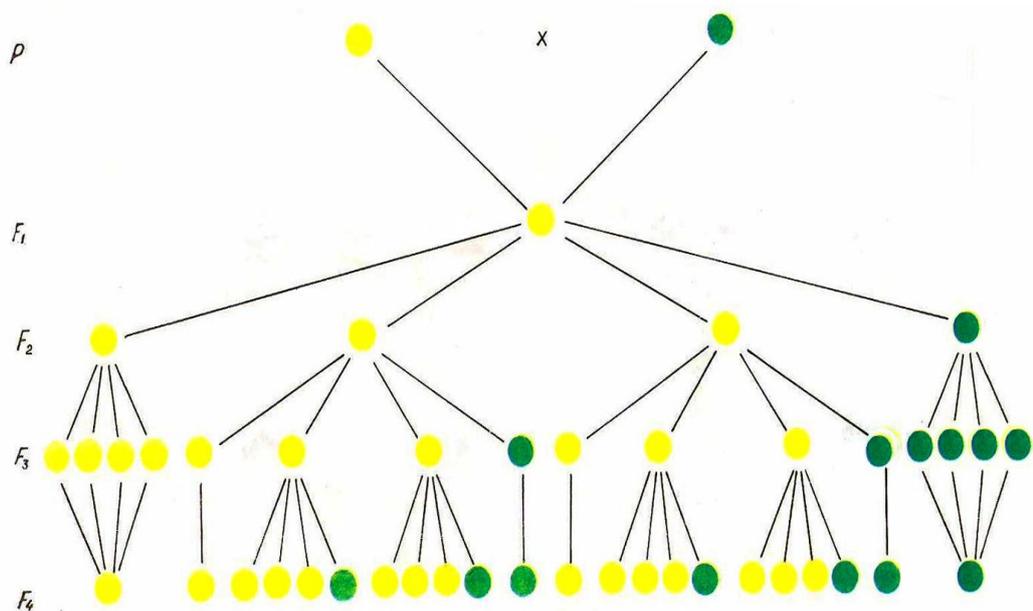
Biz bilirik ki, noxudun hüceyrələrində 7 cüt xromosom vardır. Hər bir cüt **homoloji xromosomlar** adlanır. Lakin çarpazlaşmanı xromosomlarla izah etdikdə valideynləri göstərən dairələr içərisində ancaq bir cüt homoloji xromosom göstərilir. Bunlarda da öyrənilən əlamətlərin allellərinin yerləşdiyi nəzərdə tutulur (şəkil 21). Allel genlər homoloji xromosomların eyni sahələrində (lokuslarında) yerləşir. Valideynlərdə bir cüt xromosom varsa, reduksiya prosesində (meyozda) qamətlərə homoloji xromosomlardan biri düşür. Hər bir xromosom isə allel genlərdən birini A və ya a -nı daşıyır və bu genlərə görə “safdır”lar.

Öyrənilən allellərə görə eyni qamətlərin mayalanmasından inkişaf edən nəsələ homoziqot orqanizmlər deyilir. Misalımızda A qamətilə A qaməti mayalananda **homoziqot sarı** – AA və a qaməti ilə də a qaməti mayalandıqda homoziqot **aa** – yaşıl nəsələ əmələ gəlir.

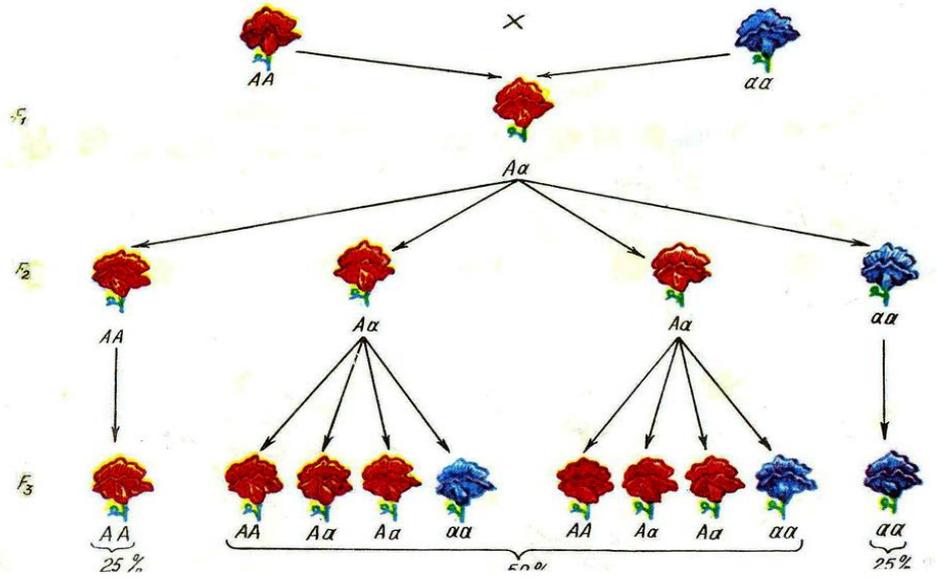
Heteroziqot – öyrənilən allellərə görə müxtəlif qamətlərin mayalanmasından orqanizm əmələ gəlir. Məs.; A qaməti ilə a qaməti mayalandıqda heteroziqot **Aa** nəsələ əmələ gəlir. Birinci nəsəl hibridlərin hamısı heteroziqot olub, ikinci nəsəl iki hissəsi homoziqot (AA və aa) və iki hissəsi heteroziqot (Aa) olur.

Deməli, F_2 -də parçalanma xarici görünüşünə görə (fenotipə) 3:1 nisbətində baş verirsə, irsi təbiətinə (genotipinə) görə 1:2:1 nisbətində baş verir. Orqanizmlərin görünən daxili və xarici əlamətlərinə birlikdə **fenotip**, irsiyyət əsaslarına – genlərinə birlikdə **genotip** deyilir.

Monohibrid çarpazlaşdırmada alınan ikinci nəsəldə fenotipcə iki tipdə 3:1 nisbətində sarı və yaşıl formalar alınır.



Şəkil 22 Monohibrid çarpazlaşmanın sxemi.



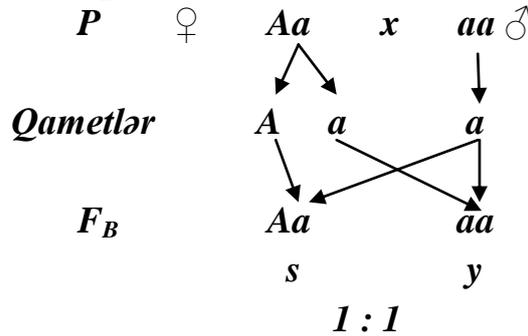
Şəkil 23. Monohibrid çarpazlaşma.

Monohibrid çarpazlaşdırmada alınan ikinci nəsildə genotipcə 3 cür orqanizmin 1:2:1 nisbətində meydana çıxdığını görə bilərik. F_2 -də dörd hissədən 1AA, 2Aa və 1aa genotipli bitkilər meydana çıxır. Bunlardan AA genotipli sarı ilə Aa genotipli sarı noxudları ayrılıqda becərdikdə nəslin bir qismi həmişə sarı noxudlar verəcək, deməli, onlar homoziqot AA genotiplidir. Lakin sarı noxudlardan bəzilərini becərdikdə həm sarı, həm də yaşıl alınarsa, onda belə sarı formaların genotipcə heteroziqot Aa olmalarını təsdiq etmək mümkündür. Yuxarıdakı sxemlərdən aydın oldu ki, bu cür heteroziqot sarı noxudlar Aa homoziqot sarı – AA noxudlara nisbətən 2 dəfə çoxdur (1AA, 2Aa, 1aa). Mendelin kəşf etdiyi dominantlıq və parçalanma qanunları universaldır, yəni istər bitkilərdə, mikroorqanizmlərdə, istərsə də heyvanlar üzərində aparılan bütün təcrübələrdə özünü doğruldur.

Deməli, monohibrid çarpazlaşmada F_2 nəsində fenotipə görə 3 pay sarı və 1 pay yaşıl rəngli, yəni 3:1 nisbətində, genotipə görə isə 1:2:1 (1AA:2Aa:1aa) nisbətində parçalanma baş verir.

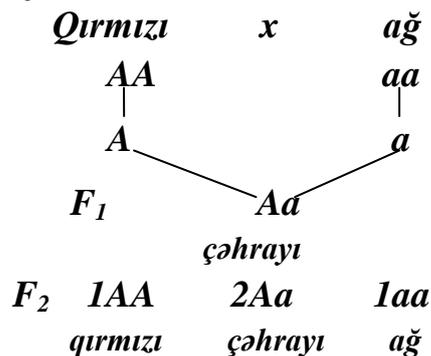
Resiprok çarpazlaşma. Dominant və resessiv əlamətlərə malik olan orqanizmlər həm ana, həm də ata bitkisi kimi istifadə olunursa, bu cür çarpazlaşma resiprok çarpazlaşma adlanır. Bəzən resiprok çarpazlaşmaları düzünə və əksinə kimi iki cür aparırlar. Məs., əgər dişi ♀ AA x ♂ aa erkək düzünə çarpazlaşmadırsa, onda ♀ aa x ♂ AA erkək əksinə çarpazlaşmadır. Müəyyən olunmuşdur ki, çox zaman hər iki halda eyni nəticə alınır, yəni valideynlərin bu və ya digər əlaməti daşmasından asılı olmayaraq F_1 -də dominantlıq və F_2 -də parçalanma eyni gedir.

Analizedici çarpazlaşma. İkinci nəsildə alınmış iki tipdə sarı noxudları AA və Aa genotipcə adi gözlə bir-birindən fərqləndirmək mümkün deyil. Odur ki, onların genotipini müəyyən etmək üçün genetikada qəbul edilmiş **analizedici çarpazlaşdırma** istifadə edilir. Bu zaman dominant əlamətə malik olan sarı noxudlar resessiv əlamətli yaşıl noxudlu valideyn forması ilə çarpazlaşdırılır. Belə çarpazlaşdırma alınan nəsil F_B ilə işarə edilir. Çarpazlaşdırma nəticəsində nəsildə əlamətlər 1:1 nisbətində parçalanarsa, yəni bir hissə sarı və bir hissə yaşıl noxudlar alınarsa, götürülmüş valideyn sarı noxudların heteroziqot genotipə (Aa), əgər nəsildə ancaq sarı noxudlar alınarsa, valideyn sarı noxudların homoziqot genotipə (AA) malik olduğunu göstərir.



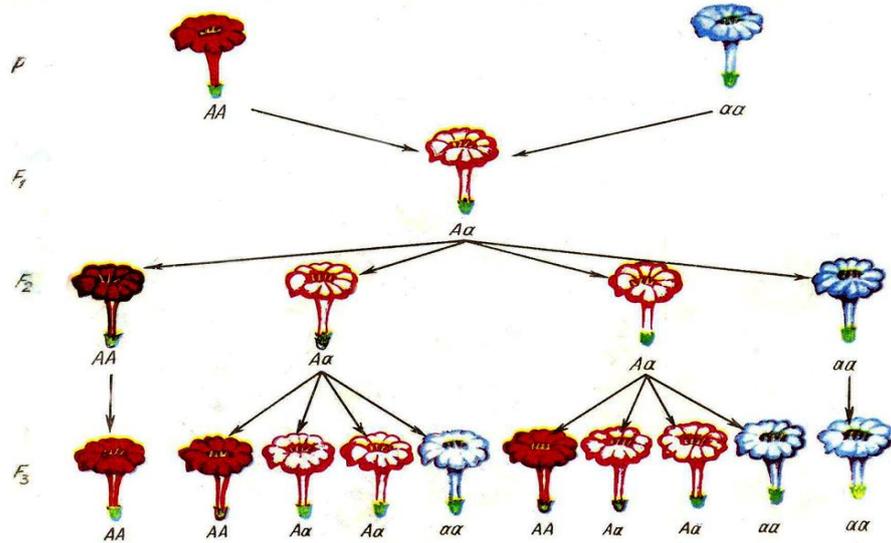
Analizedici çarpazlaşma bekkross çarpazlaşma da adlanır (F_B) ilə işarə edilir. F_B nəsində parçalanmanın xüsusiyyətlərinə əsasən hibridin genotipini, hibrid tərəfindən əmələ gələn qamətləri və onların nisbətini analiz etmək olar.

Natamam dominantlıq. Çarpazlaşdırma zamanı bəzən bir valideyn əlaməti digər valideyn əlaməti üzərində tam dominantlıq təşkil edə bilmir. Belə olduqda F_1 -də alınmış heteroziqot orqanizm valideyn əlamətlərindən heç birini özündə tam əks etdirə bilmir və aralıq forma alınır. Natamam dominantlıqda F_2 -də əlamətlərin fenotipcə parçalanması genotipik parçalanmaya uyğun gəlir. Natamam dominantlığı çiyələk bitkisinde meyvənin rənginin irsən nəsle ötürülməsinə baxaq. Meyvəsi qırmızı və ağ rəngdə olan çiyələk bitkilərini çarpazlaşdırdıqda F_1 -də alınan bitkilərin meyvəsinin rəngi çəhrayı olur. İkinci nəsildə bir hissə qırmızı iki hissə çəhrayı və bir hissə ağ meyvəsi olan bitkilər alınır.



Həmçinin gecə gözəli (*Mirabilis jalapa*) adlanan bitkinin qırmızı çiçəkli sortu ilə ağ çiçəkli sortu çarpazlaşdırıldıqda birinci nəsildə çəhrayı rəngli olan meyvələr meydana çıxır. Çəhrayı bitkiləri çarpazlaşdırıldıqda ikinci nəsildə 1 pay qırmızı - AA , 2 pay çəhrayı – Aa və 1 pay – aa çiçəkli bitkilər alınır. Deməli, A geni ilə a geninin qarşılıqlı təsiri sayəsində F_1 -də qırmızı deyil, çəhrayı – Aa rəngli çiçəkləri olan bitkilər meydana gəlir.

Genlərin kodominantlığı da müəyyən edilmişdir. Bu zaman birinci nəsil hibridlərdə valideynlərin əlamətləri biri digərindən asılı olmadan eyni dərəcədə üzə çıxır. Kodominantlıqla heyvanlarda və insanlarda qan qrupları, zülalların quruluş fərqliliyi, məs., hemeqlobin və ya transferrin, fermentlər və s. nəslə ötürülür. Başqa misal, Şorthorn cinsindən olan ağ və qırmızı heyvanları cütləşdirdikdə F_1 -də çal heyvanlar alınır (ağla qırmızı rəngin qarışığı). Heteroziqot formalar fenotipinə görə asanlıqla fərqlənir.



Şəkil 24. “Gecə gözəli” bitkisinin tac hissəsinin rəngi misalında natamam dominantlığın irsən keçməsi.

Bu misallarda Mendelin parçalanma qanunu fenotipik olaraq özünü doğrultmasa da, genotipik olaraq tam doğrudur. Deməli, Mendelin parçalanma qanunu bu qanundan kənarlanmanın da mexanizmini izah edir. Beləliklə, parçalanma zamanı fenotipik və genotipik nisbətlər statistik xarakter daşıyır. Elə ona görə də Mendel valideynlərin hər bir əlamətinin nəsildə parçalanmasını izah etməkdə kəmiyyət analizi üsulundan istifadə etmişdir.

Monohibrid çarpazlaşdırmaya aid izahlı məsələlər

1. Pomidor bitkisinin meyvəsi yumru və armudvari formada olur. Yumru formanın geni armudvari forma üzərində dominantlıq edir.

a) Əgər nəsildə yumru və armudvari meyvələrin miqdarı bərabər olmuşdursa, onda valideynlərin genotipi necə olacaqdır?

b) Tərəvəzçilik sovxozunun parniklərində hibrid toxumlardan yetişdirilmiş şitillər əkilmişdir. Bu şitillərdən inkişaf edən kollardan 31750-sindən armudvari formalı meyvələr, 95250 koldan isə yumru formalı meyvələr alınmışdır. Onlardan neçə kol heteroziqot olmuşdur?

Həlli:

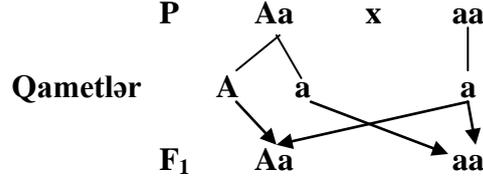
Məsələnin həlli başqa xarakter daşıyır, daha doğrusu nəsillərin fenotipini analiz etməklə valideynlərin genotipini müəyyənləşdirmək lazım gəlir. Məsələnin şərtini aydınlaşdırmaq məqsədilə cədvəl quraq:

| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen |
|------------------------------|--------------------------|
| Meyvələrin yumru forması | <i>A</i> |
| Meyvələrin armudvari forması | <i>a</i> |

Məsələnin şərtində bizə yalnız nəsillərin fenotiplərinin nisbəti verilmişdir. Bu tipli məsələlərin həlli məqsədilə genotipləri çarpazlaşdıran zaman müəyyən fenotiplərin nisbətini mümkünlüyünü yadda saxlamaq üçün monohibrid çarpazlaşmanın müxtəlif variantları zamanı nəsillərin nisbətini göstərən cədvəli əl altında saxlamaq lazımdır

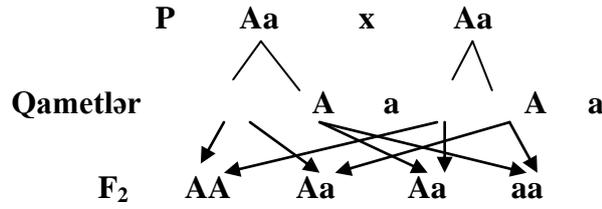
| Çarpazlaşdırılan fərdlərin genotipləri | Nəsillərin genotiplərinin mümkün olan variantları | Nəsildə fenotiplərin nisbəti |
|--|---|------------------------------|
| AA x AA | AA | |
| AA x Aa | 1AA:1Aa | |
| AA x aa | Aa | |
| aa x aa | aa | |
| Aa x Aa | 1AA:2Aa:1aa | 3:1 |
| Aa x aa | 1Aa:1aa | 1:1 |

Məsələnin şərtinin “*a*” bəndinə görə nəsildə fenotiplərin parçalanması 1:1 nisbətində baş vermişdir. Beləliklə, heteroziqot bitkilərlə (*aa*) çarpazlaşdırılmışdır: alınan nəsillərin yarısı yumru və yarısı isə armudvari formalı bitkilərdir.



Məsələnin şərtinin “b” bəndində fenotiplərin sayca nisbəti verilmişdir. Bu nisbətə görə müəyyən etmək olar ki, nəsildə armudvari meyvələri olan 1 bitkiyə qarşı yumru meyvələri olan 3 bitki düşür (31750/95250).daha doğrusu 1:3 nisbətində. Deməli, aydın olur ki, hibrid bitkilər çarpazlaşdırılmışdır. Çarpazlaşma aşağıdakı qaydada aparılmışdır.

F₂-ni analiz etdikdə məlum olur ki, genotiplər 1AA:2Aa:1aa nisbətində alınır. 95250 yumru meyvəli bitkilər 1/3 AA genotipli, 2/3 hissə isə Aa genotipli heteroziqot bitkilərə aid olmuşdur. Bu 2/3 hissə heteroziqot bitkilər 63500 təşkil etmişdir (95250-31750=63500).

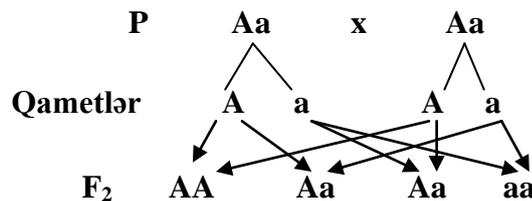


2. Buğda bitkisinde karlıklık (cırtanboyluluq) geni normal boyluluq üzərində dominantlıq edir. Əgər nəsildə alınan bitkilərin 3/4 hissəsi cırtanboylu olmuşdursa, onda valideyn formaların genotipi necə olmuşdur?

Həlli:

| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen |
|----------------------|--------------------------|
| Bitkinin cırtan boyu | A |
| Bitkinin normal boyu | a |

Məsələnin şərtindən məlumdur ki, nəsildə alınan bitkilərin 3/4 hissəsi cırtanboylu olmuşdur. Bu baxımdan valideynlərin hər ikisinin heteroziqot olduğunu müəyyən etmək olar. Onda çarpazlaşmanı aşağıdakı kimi yazmaq olar:



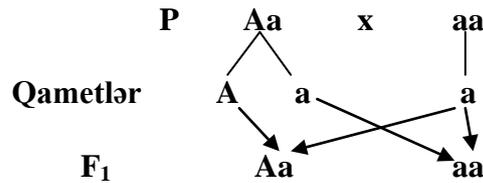
F₂ nəsində alınan $\frac{3}{4}$ hissə cırtanboylu bitkilərin $\frac{1}{4}$ hissəsi homoziqot və $\frac{2}{4}$ hissəsi isə heteroziqotdur.

3. Drosophil milçəyində bədənin boz rəngi qara rəng üzərində dominantlıq edir. a) Bir sıra təcrübələr zamanı boz rəngli milçəkləri qara rəngli milçəklərlə çarpazlaşdırdıqda 117 boz rəngli və 120 qara rəngli fərd alınmışdır. Valideyn formalarının genotipini təyin edin. b) Boz rəngli milçəkləri çarpazlaşdıran zaman nəsildə 1392 boz rəngli və 467 qara rəngli fərd alınmışdır. Valideyn formalarının genotiplərini təyin edin.

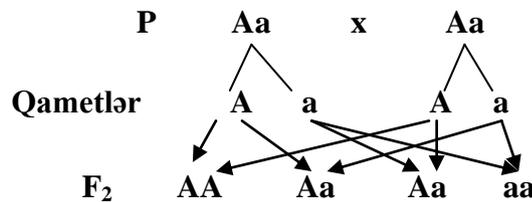
Həlli:

Boz rəngli milçəkləri qara rəngli milçəklərlə çarpazlaşdırdıqda 117 boz rəngli və 120 qara rəngli (1:1 nisbətində) fərd alınmışdır. Deməli, çarpazlaşmada heteroziqot (Aa) boz rəngli və homoziqot (aa) qara rəngli milçəklərdən istifadə edilmişdir. Analizedici çarpazlaşma aparılmışdır.

| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen |
|-----------|--------------------------|
| Boz rəng | A |
| Qara rəng | a |



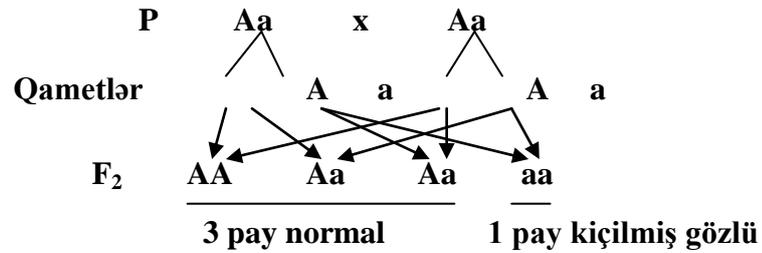
Məsələnin “b” bəndində boz rəngli milçəkləri çarpazlaşdıran zaman nəsildə 1392 ədəd boz rəngli və 467 ədəd qara rəngli fərd alındığından valideynlərin genotipini təyin etmək tələb olunur. 1392:467-yə nisbəti 3:1 nisbətini verir. Bu cür parçalanma F₁-nəslinin heteroziqot fərdlərinin çarpazlaşmasından alınır. Deməli, valideynlərin genotipi heteroziqot (Aa x Aa) olmuşdur.



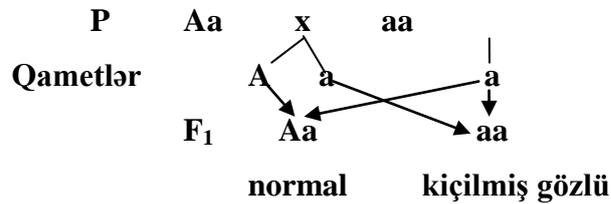
4. Normal drosophil milçəklərini öz aralarında çarpazlaşdırdıqda nəsildə fərdlərin $\frac{1}{4}$ hissəsinin gözləri kiçilmiş formada olmuşdur. Belə milçəkləri çarpazlaşdırdıqda nəsildə 37 fərd kiçilmiş gözlü və 39 fərd isə normal gözlü olmuşdur. Hər iki təcrübədə çarpazlaşdırılan milçəklərin genotipini müəyyən edin.

Həlli:

Məsələnin şərtindən məlum olur ki, normal drozofil milçəklərini öz aralarında çarpazlaşdırdıqda alınan nəsillərin $\frac{1}{4}$ hissəsinin gözləri kiçilmiş formada olmuşdur. Deməli, alınan nəsillərin $\frac{3}{4}$ hissəsi normaldır. Normal drozofil dominant A geni ilə, gözləri kiçilmiş formanı resessiv a geni ilə işarə etsək, onda valideynlərin genotipi heteroziqot olacaq və çarpazlaşma aşağıdakı kimi baş verəcəkdir:



Məsələnin ikinci şərtinə əsasən gözləri kiçilmiş formalı milçəkləri normal milçəklərlə çarpazlaşdırdıqda 37 fərd kiçilmiş gözlü və 39 fərd isə normal gözlü olmuşdur. 37:39 nisbəti 1:1 nisbətində uyğun gəlir. Bu cür nisbət isə analizedici çarpazlaşma zamanı alınır. Buradan da aydındır ki, çarpazlaşmada iştirak edən valideynlərin genotipi aşağıdakı kimi olmuşdur:



5. Heyvandarlıq fermasında su samurundan 225 bala alınmışdır. Onlardan 167-si qəhvəyi və 58-i isə mavi-boz xəzli olmuşdur. Nəzərə alınmalıdır ki, qəhvəyi rəng mavi boz rəng üzərində dominantlıq edir. Valideyn formalarının genotipini təyin edin.

Həlli:

| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen |
|--------------|--------------------------|
| Qəhvəyi xəz | A |
| Mavi-boz xəz | a |

Məsələnin şərtinə görə heyvandarlıq fermasında 225 bala alınmışdır ki, bunlardan 167-si qəhvəyi, 58-i isə mavi-boz rənglidir. Bu 3:1 nisbətində əlamətlərin parçalanmasına müvafiqdir. Deməli, 167:58-ə nisbəti kimi. Onda valideynlərin genotipi heteroziqot (Aa) olmalıdır. Çarpazlaşmanı belə göstərmək olar:

Beləliklə, sağlam uşaqların doğulma ehtimalı – 75%, xəstə uşaqların doğulma ehtimalı isə - 25%-ə bərabərdir.

9.İnsanda irsi lal-karlığın formalarından birini törədən gen normal eşitmə geninə görə resessivdir.

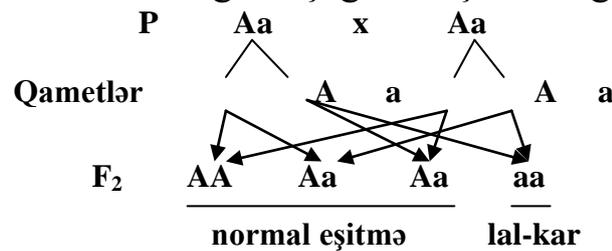
a) Heteroziqot valideynlərin nıgahından sonra doğulacaq uşaqlar necə olacaqdır?

b) Lal-kar qadın ilə normal kişinin nıgahından lal-kar uşaq dünyaya gəlmişdir. Valideynlərin genotipini təyin edin.

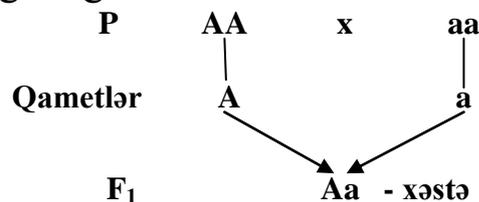
Həlli:

| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen |
|---------------|--------------------------|
| Normal eşitmə | <i>A</i> |
| Lal-karlıq | <i>a</i> |

Heteroziqot valideynlərin nıgahından sonra doğulan uşaqların necə olacağını müəyyən etmək tələb olunur. Deməli, valideynlər – *Aa* genotipinə malikdir. Onda bu nıgah aşağıdakı şəkildə göstərilməlidir:



Məsələdə həmçinin lal-kar qadın ilə normal kişinin nıgahından sonra lal-kar uşaq dünyaya gəldiyi bildirilir və valideynlərin genotipinin təyin edilməsi tələb olunur. Bu halda lal-kar qadının genotipi – *aa*, normal kişinin genotipi isə - *Aa* kimi qəbul edilməlidir. Çünki lal-kar uşağın dünyaya gəlməsi belə genotipə malik valideynlərin nıgahından gözləmək olar. Çarpazlaşma aşağıda göstərilir:



Aşağıdakı məsələləri tələbələr sərbəst həll edirlər:

1. Vələmir bitkisinde pas xəstəliyinə immunitetlik (xəstəliyə tutulmamaq qabiliyyəti) həmin xəstəliyə tutulmaq üzərində dominantdır.

a) Pas xəstəliyinə yoluxmuş vələmir bitkisini homoziqot immun vələmir bitkisi ilə çarpazlaşdırdıqda hansı bitkilər alınır?

b) Birinci nəsil hibridlərini immunitetlikdən məhrum olan bitkilərlə çarpazlaşdırdıqda hansı bitkilər alınar?

2. Boz və ağ rəngli toyuqları çarpazlaşdıran zaman nəsildə alınan bütün fərdlər boz rəngli olmuşdur. İkinci halda bu nəsillər yenidən ağ rəngli toyuqlarla çarpazlaşdırılmışdır. İkinci çarpazlaşma nəticəsində alınmış 172 fərdin 85-i ağ və 87-si boz olmuşdur. Başlanğıc valideyn formaların və hər iki çarpazlaşmadan alınan nəsillərin genotiplərini təyin edin.

3. İnsanda polidaktiliya (altıbarmaqlılıq) geni əlin normal quruluşu üzərində dominantlıq edir. a) Əgər valideynlər heteroziqot olarsa, onda ailədə altıbarmaqlı uşaqların doğulma ehtimalını təyin edin. b) Ailədə valideynlərdən birinin əllərinin normal, digərini isə altıbarmaqlı olduğu halda əlləri normal olan uşaq dünyaya gəlmişdir. Sonra doğulacaq uşağın da əllərinin normal olacağı ehtimalını söyləmək olarmı?

4. Ailəvikəmağillığın (Tey-saks) amovratik uşaq forması autosom resessiv əlamət kimi nəsle ötürülür və 4-5 yaşa çatdıqda ölümə nəticələnir. Ailədə ikinci uşaq doğulanadək birinci uşaq göstərilən xəstəlikdən ölməlidir.

İkinci uşağın da bu xəstəlikdən əziyyət çəkəcəyi ehtimalı nə dərəcədə doğrudur?

5. Əzələlərin atrofiyaya uğraması xəstəliyi autosom dominant əlamət kimi nəsle ötürülür. Əgər ailədə hər iki valideyn bu xəstəlikdən əziyyət çəkirsə və onlardan biri homoziqot, digəri heteroziqot olarsa, onda doğulan uşaqların xəstə olacağı ehtimalı nə dərəcədə doğrudur?

6. Albinosluq (dəridə, gözün torlu qişasında və tüklərdə pigmentlərsizlik) insanlarda autosom resessiv əlamət kimi nəsle ötürülür. Ailədə valideynlərdən biri albinosdur, amma ikincisi normaldır. Belə valideynlərin nəhəngindən sonra müxtəlif yumurta əkiləri doğulmuşdur ki, bunlardan biri normal, digəri isə albinos olmuşdur. Növbəti uşağın da albinos doğulacağı ehtimalı nə dərəcədə doğrudur?

7. Sindaktiliya (barmaqların bitişkənliyi) autosom dominant əlaməti kimi nəsle ötürülür. Ailədə valideynlərdən biri bu xəstəliyə görə heteroziqotdur, digərində isə barmaqlar normal quruluşa malikdir. Barmaqları bitişkən uşaqların doğulması ehtimalını təyin edin.

Natamam dominantlığa aid izahlı məsələlər.

1. Qurdağzı bitkisinin enliyarpaqlı formalarını öz aralarında çarpazlaşdırdıqda nəsildə həmişə enliyarpaqlı, ensiz yarpaqlı formaları çarpazlaşdırdıqda isə nəsildə ensiz yarpaqlı bitkilər əmələ

gəlir. Ensizyarpaqlı bitkiləri enliyarpaqlı bitkilərlə çarpazlaşdırdıqda F₁-də yarpaqları aralıq formalı bitkilər meydana gəlir.

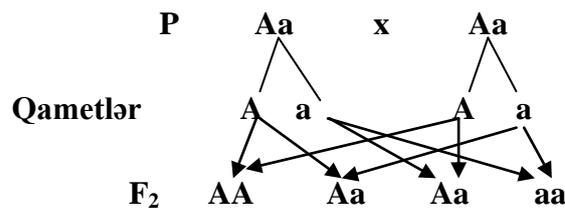
a) Aralıq formalı yarpaqları olan iki bitkini çarpazlaşdırdıqda alınan nəsillər necə olacaqdır?

b) Ensiz yarpaqlı bitkiləri yarpaqları aralıq formada olan bitkilərlə çarpazlaşdırdıqda alınan bitkilərin yarpaqları necə olacaqdır?

Həlli:

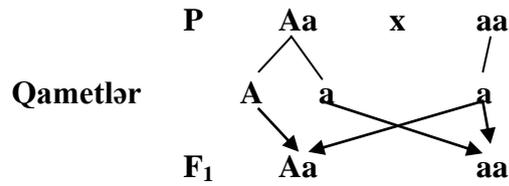
| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen | Genotip |
|-------------------------|--------------------------|-----------|
| Enliyarpaq forma | <i>A</i> | <i>AA</i> |
| Ensizyarpaq forma | <i>a</i> | <i>aa</i> |
| Yarpağın aralıq forması | - | <i>Aa</i> |

Məsələlərin şərtindən aydın olur ki, bizim bir cüt allel genlə işimiz olacaqdır. Bu genlərdən heş biri digəri üzərində tam dominantlıq etmir, buna görə məsələni həll edənin istənilən geni böyük hərflə işarə etməyə ixtiyarı vardır. Genin tam dominant olmadığını qeyd etmək məqsədilə, həmin genin işarə edildiyi hərfin üzərində xətt (\bar{A}) çəkilir. Məsələnin şərtini göstərən cədvəldə daha bir “*a*” bəndinə görə yarpaqları aralıq formalı iki bitkinin çarpazlaşmasından alınan nəsillərin necə olacağını təyin etmək tələb eiddir. Deməli, bu bitkilər heteroziqotdur: $\bar{A}a$ və $\bar{A}a$. Çarpazlaşmanın sxemi aşağıda verilir:



Sxemdən məlum olur ki, alınan nəsillərin 1/4-i enliyarpaqlı (*AA*), 1/4-i ensizyarpaqlı (*aa*) və 2/4-i isə aralıq formadır.

Məsələnin “b” bəndində ensizyarpaqlı bitkiləri (*aa*) yarpaqları aralıq formalı ($\bar{A}a$) bitkilərlə çarpazlaşdırdıqda alınacaq bitkilərin yarpaqlarının necə olacağını müəyyən etmək tələb olunur. Çarpazlaşma zamanı analizədiyi çarpazlaşma üçün xarakter olan nəsillər alınacaqdır. Çarpazlaşmanın sxemi aşağıda verilir:



Sxemdən göründüyü kimi alınan nəsillərin 50%-i aralıq formalı (Aa), 50%-i isə ensizyarpaqlı (aa) olacaqdır.

2. Meyvələri qırmızı rəngdə olan çiyələk bitkilərini öz aralarında çarpazlaşdırdıqda nəsildə həmişə qırmızı rəngli, ağ rəngli meyvələri olan bitkiləri çarpazlaşdırdıqda isə ağ meyvəli bitkilər alınır. Hər iki sortdan olan bitkiləri çarpazlaşdırdıqda nəsildə çəhrayı meyvəli bitkilər alınır.

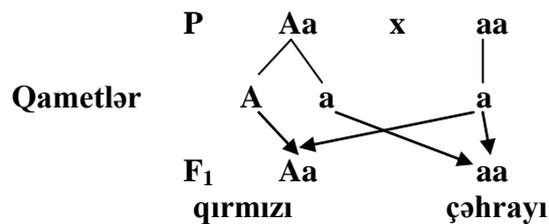
a) Qırmızı meyvəli çiyələk bitkisinin çəhrayı meyvələri olan bitkinin tozcuqları ilə tozlandırıdığında nəsildə alınan bitkilər necə olacaqdır?

b) Çəhrayı meyvələri olan çiyələk bitkilərini öz aralarında çarpazlaşdırdıqda 15745 kol (təxminən 25%) qırmızı meyvəli olmuşdur. Kolların nə qədəri valideyn formalara oxşar olacaqdır?

Həlli:

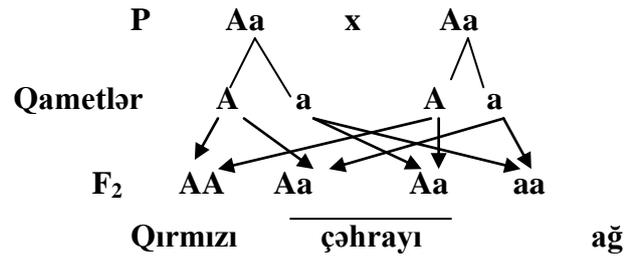
| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen | Genotip |
|---------------------------------|--------------------------|---------|
| Qırmızı rəngli | A | AA |
| Ağ rəngli meyvənin aralıq rəngi | a | aa |
| Çəhrayı rəng | - | Aa |

Məsələnin şərti: qırmızı meyvəli çiyələk bitkisini meyvələri çəhrayı olan bitkinin tozcuqları ilə tozlandırıdığında nəsildə alınan bitkilərin necə olacağı soruşulur. Qırmızı rəngli meyvələri olan çiyələk bitkisinin genotipi - AA , çəhrayı rəngli meyvələri olan aralıq formanın genotipi isə Aa olduğunu nəzərə alsaq, çarpazlaşma aşağıdakı kimi göstərilməlidir:



Çarpazlaşma nəticəsində nəsildə alınan bitkilərin 50%-i qırmızı meyvəli, 50%-i isə aralıq formada çəhrayı rəngli meyvələrdir. Məsələnin “b” bəndində göstərilir ki, çəhrayı meyvəli çiyələk bitkilərini öz aralarında çarpazlaşdırdıqda 15745 kol (təxminən 25%) qırmızı meyvəli olmuşdur. Kolların nə qədərini valideyn formalara oxşar olduğunu müəyyənləş-

dirmək tələb edilir. Çəhrayı meyvəli bitkilərin genotipinin - $\bar{A}a$ olduğunu bilərək çarpazlaşmanı aşağıdakı kimi aparmaq mümkündür:



Alınan nəsillərə əsasən belə bir nəticəyə gəlmək olar ki, kolların 50%-i çəhrayı meyvəli, 25%-i isə ağ meyvəlidir.

3. Çiyələk bitkisinin meyvələrin qırmızı rəngi natamam dominant genlə, ağ rəng – onun resessiv alleli ilə müəyyən edilir, çəhrayı meyvələr heteroziqotdur. Çiyələkdə natamam dominant genlə müəyyən olunan kasaçıq normal ola bilər və yarpaqvari (kasaçıq yarpaq formasını xatırladır) forma onun resessiv allelləri ilə müəyyən olunur. Heteroziqot formalarda kasaçıq normal və yarpaqvari formalar arasında aralıq formaya malikdir. Hər iki cüt əlamət bir-birindən asılı olmadan nəslə ötürülür.

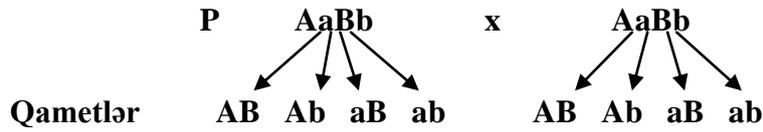
a) Meyvələri çəhrayı və kasaçıq aralıq formada olan bitkilərin çarpazlaşmasından əmələ gələn nəsillərin genotip və fenotiplərini təyin edin.

b) Çəhrayı meyvəli və normal kasaçıqlı bitkilərin, çəhrayı meyvəli yarpaqvari kasaçıq olan bitkilərlə çarpazlaşmasından alınan bitkilərin fenotip və genotiplərini təyin edin.

Həlli:

| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen | Genotip |
|--------------------|--------------------------|-----------|
| Qırmızı rəng | <i>A</i> | <i>AA</i> |
| Ağ rəng | <i>a</i> | <i>aa</i> |
| Normal kasaçıq | <i>B</i> | <i>BB</i> |
| Yarpaqvari kasaçıq | <i>b</i> | <i>bb</i> |
| Aralıq kasaçıq | - | <i>Bb</i> |
| Çəhrayı meyvələr | - | <i>Aa</i> |

Məsələnin şərt: Meyvələri çəhrayı, kasaçıq aralıq formada olan bitkilərin genotipi – *AaBb* və *AaBb* kimi götürülməlidir. Bu cür genotipə malik bitkiləri çarpazlaşdırdıqda aşağıdakı nəsillər alınır:

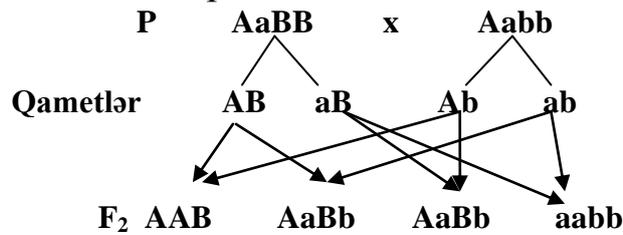


Pennet cədvəlini təyin edək:

| ♀ \ ♂ | <i>AB</i> | <i>Ab</i> | <i>aB</i> | <i>ab</i> |
|-----------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| <i>AB</i> | <i>AABB</i> | <i>AABb</i> | <i>AaBB</i> | <i>AaBb</i> |
| <i>Ab</i> | <i>AABb</i> | <i>Aabb</i> | <i>AaBb</i> | <i>Aabb</i> |
| <i>aB</i> | <i>AaBB</i> | <i>AaBb</i> | <i>aaBB</i> | <i>aaBb</i> |
| <i>ab</i> | <i>AaBb</i> | <i>Aabb</i> | <i>aaBb</i> | <i>aabb</i> |

1. *AABB* – qırmızı meyvələr – normal kasacıq – 1 pay
2. *AABb* – qırmızı meyvələr – aralıq kasacıq – 2 pay
3. *AaBB* – çəhrayı meyvələr – normal kasacıq – 2 pay
4. *AaBb* – çəhrayı meyvələr – aralıq kasacıq – 4 pay
5. *Aabb* – qırmızı meyvələr – yarpaqvari kasacıq – 1 pay
6. *Aabb* – çəhrayı meyvələr – yarpaqvari kasacıq – 2 pay
7. *aaBB* – ağ meyvələr – normal kasacıq – 1 pay
8. *aaBb* – ağ meyvələr – aralıq kasacıq – 2 pay
9. *aabb* – ağ meyvələr – yarpaqvari kasacıq – 1 pay

Məsələnin “b” bəndində göstərilən çəhrayı meyvəli və normal kasacıqlı (*AaBB*) bitkilərin, çəhrayı meyvəli və yarpaqvari kasacıqlı (*Aabb*) bitkilərlə çarpazlaşmasından alınan nəsilin genotipləri və fenotipləri aşağıdakı kimi olacaqdır:



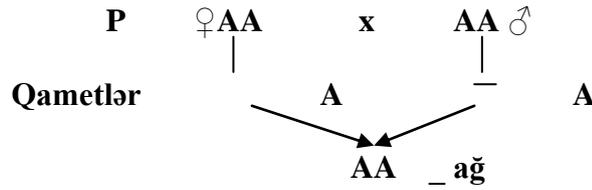
1. *AABb* – qırmızı meyvəli – aralıq kasacıqlı – 1 pay
2. *AaBb* – çəhrayı meyvəli – aralıq kasacıqlı – 2 pay
3. *Aabb* – ağ rəngli – yarpaqvari kasacıqlı – 1 pay

4. Ağ lələkləri olan toyuqları bir-biri ilə çarpazlaşdırdıqda həmişə ağ lələkləri olan nəsilər alınır, eyni zamanda qara toyuqlardan da qara nəsilər alınır. Ağ toyuqlarla qara toyuqların nəsiləri mavi rəngdə alınır. Ağ xoruzla mavi toyuqdan hansı rəngdə lələkləri olan nəsilər alınır? Həmçinin mavi rəngli toyuqlardan nə rəngdə nəsilər alınır?

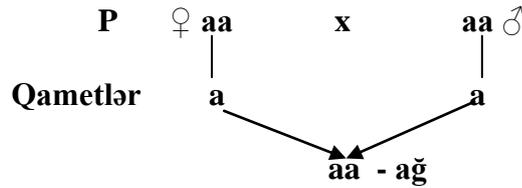
Həlli:

| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen | Genotip |
|-----------|--------------------------|-----------------|
| Ağ | <i>A</i> | <i>AA</i> |
| Qara | <i>a</i> | <i>aa</i> |
| Mavi rəng | - | \overline{Aa} |

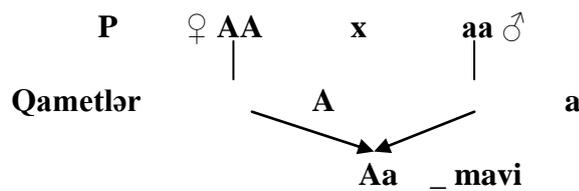
Məsələnin şərtindən aydın olur ki, ağ lələkləri olan toyuqları çarpazlaşdırdıqda həmişə ağ lələkləri olan toyuqlar alınır. Deməli çarpazlaşma aşağıdakı kimi aparılmalıdır:



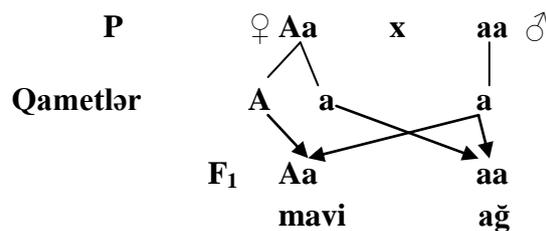
Eyni zamanda qara toyuqları da bir-birilə çarpazlaşdırdıqda qara lələkləri olan toyuqlar alınır.



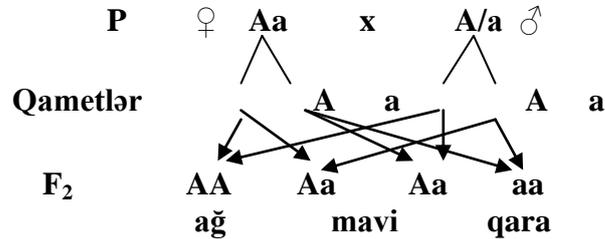
Lakin ağ toyuqlarla qara toyuqları çarpazlaşdırdıqda alınan nəsillər mavi rəngli olur. Çarpazlaşmanı aşağıdakı kimi aparmaq olar:



Məsələdə ağ xoruzlarla mavi toyuqların çarpazlaşmasından hansı rəngdə lələkləri olan nəsillərin alındığı soruşulur. Bu suala cavab vermək üçün çarpazlaşmanı aşağıdakı kimi aparmaq olar:



Çarpazlaşma nəticəsində alınan nəsilin 50%-i mavi və 50%-i ağ lələkli olur. Mavi rəngli toyuqların çarpazlaşmasından hansı rəngli toyuqların alındığını müəyyən etmək üçün çarpazlaşma aşağıdakı kimi aparılmalıdır:



Aşağıdakı məsələləri tələbələr sərbəst həll edirlər:

1. Dəniz donuzlarında tük örtüyünün rəngi tutqun melanın pigmentinin miqdarından asılıdır. Ağ donuzları (albinoslar) bir-birilə çarpazlaşdırdıqda ağ nəsil alınır. Həmçinin tutqun rəngli (şinişla rəngli) donuzların çarpazlaşmasından tutqun rəngli nəsil alınır. Albinosla şinişla rəngli hibridlər aralıq rəngdə rəngləri (yarım tutqun) olan nəsilə malik olur. a) Yarım tutqun rəngli donuzların ağ donuzlarla çarpazlaşmasından hansı nəsil alınır. b) Yarım tutqun rəngli donuzları öz aralarında çarpazlaşdırdıqda alınan nəsilərdən 23-ü ağ və 20-si tutqun olmuşdur. Qalan nəsil içərisində neçəsi valideynlərinə oxşar olacaqdır?

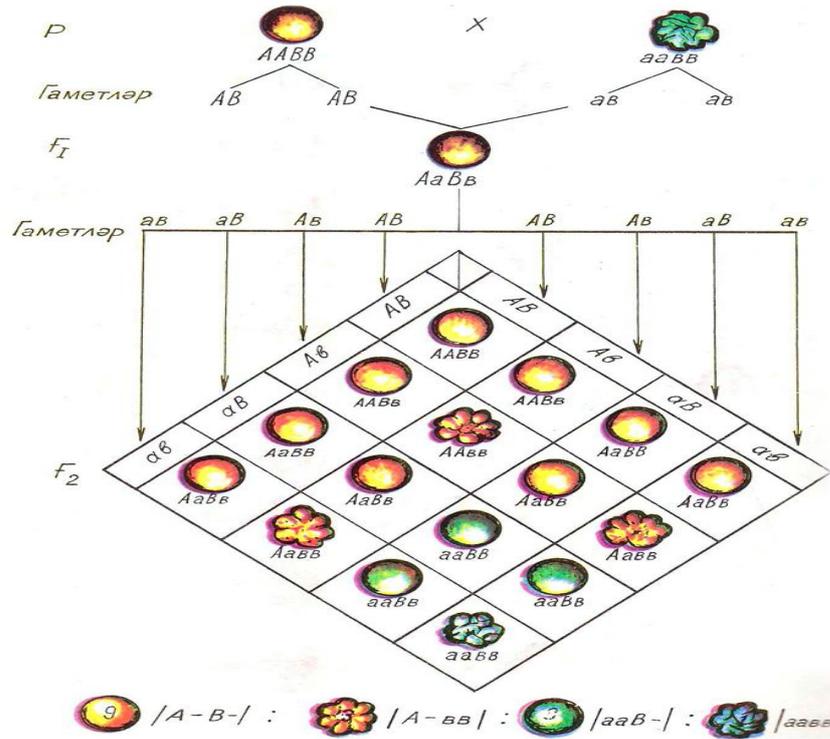
2. Heyvandarlıq fermasının sürüsündə mavi-boz şothorn buğa və inəklərin cütləşdirilməsindən 270 buzov alınmışdır. Onlardan 136 baş buzovun rəngi valideynlərinin kimi olmuşdur.

Mavi-boz şothornların ağ və qara rəngli heyvanların çarpazlaşmasından alındığı məlumdursa, onda nəsilin yerdə qalan hissəsinin genotip və fenotipini təyin edin.

Dihibrid və polihibrid çarpazlaşdırma Əlamətlərin sərbəst paylanması qanunu

Mendel əvvəllər yalnız bir cüt alternativ əlamət – bir cüt allel ilə (sarı yaxud yaşıl noxud) bir-birindən fərqlənən valideynləri çarpazlaşdırırdısa, sonralar iki cüt alternativ əlamətlə, yəni iki cüt allel ilə fərqlənən valideynləri çarpazlaşdırdı. Bu cür çarpazlaşdırma dihibrid çarpazlaşdırma adlanır.

Mendel toxumların rəngi sarı və forması hamar (yumru) olan noxud sortu ilə toxumlarının rəngi yaşıl, forması qırıxıq olan noxud sortunu



Şəkil 25. Dihibrid çarpazlaşma.

Cədvəldə göstərilən 16 kombinasiyanı xarici görünüşlərinə görə təhlil etdikdə 9:3:3:1 – nisbətlərdə, 4 cür fenotipə rast gəlirik:

1. Sarı-hamar – 9
2. Sarı-qırışiq – 3
3. Yaşıl-hamar – 3
4. Yaşıl-qırışiq – 1

Asan olsun deyə cədvəli iki hərfə (fenotipik radikalla analiz edirlər).

1. AB – sarı-hamar – 9
2. Ab – sarı-qırışiq – 3
3. aB – yaşıl-hamar – 3
4. ab – yaşıl-qırışiq – 1

16 kombinasiyada hər cüt allelin miqdarı ayrı-ayrı hesablandıqda Mendelin üçüncü qanunu aşkara çıxır. Əvvəlcə ikinci cüt alleli nəzərə almadan ancaq birinci cüt alleli götürək:

$$\text{Sarı} - 12; \text{yaşıl} - 4 = 3:1$$

İndi ikinci cüt alleli gözdən keçirək:

$$\text{Hamar} - 12; \text{qırışiq} - 4 = 3:1.$$

Deməli, dihibrid çarpazlaşmada ayrı-ayrı cüt əlamətlərin irsiliyi sərbəst gedərək, bir-biri ilə mümkün olan kombinasiyaları yaradır. Əgər valideynlərdə hamar forma ilə sarı rəng, qırışiq forma ilə yaşıl rəng

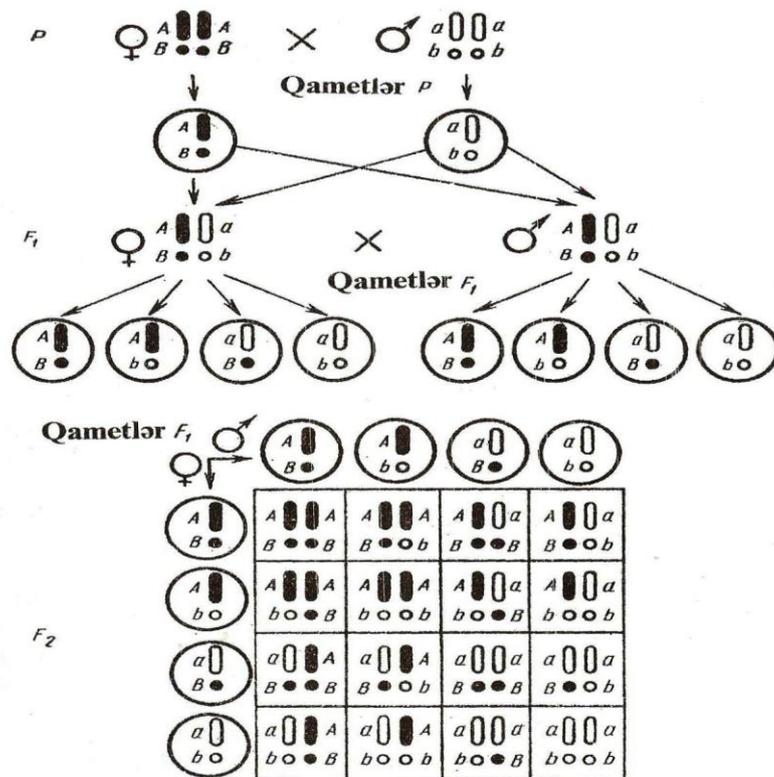
birdlşirsə, ikinci nəsildə iki yeni kombinasiyalı qeyri-allel əlamətlər: hamar-yaşıl, qırışiq-sarı meydana çıxır. Beləliklə F_2 -də analizedici çarpazlaşmada olduğu kimi **kombinasiya** dəyişkənliyi müşahidə edilir.

Dihibrid çarpazlaşdırmanın ikinci nəslin genotipinə analiz etdikdə aşağıdakı nisbətlərdə 9 genotipə rast gəlik:

| | | | | | |
|----|------------|--------------|----|------------|----------------|
| 1. | $AABB - 1$ | } sarı-hamar | 5. | $Aabb - 1$ | } sarı-qırışiq |
| 2. | $AABb - 2$ | | 6. | $Aabb - 2$ | |
| 3. | $AaBB - 2$ | | 7. | $aaBB - 1$ | } yaşıl-hamar |
| 9. | $aabb - 1$ | | 8. | $aaBb - 2$ | |

Nə üçün iki qeyri-allel genlər sərbəst parçalanır? Buna səbəb hər cüt allelin müxtəlif homoloji xromosomlarda yerləşmələridir. Məlum olduğu üzrə hər cüt homoloji xromosomlar meyoza prosesində bir-birindən ayrılır, əmələ gələn cinsiyyət hüceyrələrinə bunlardan ancaq biri düşür. Bunu yaxşı başa düşmək üçün aşağıdakı şəkildə dihibrid çarpazlaşmanı xromosomlarla izah edək (şəkil 26).

Şəkildə görüldüyü kimi A və a allelləri uzun xromosomlarda yerləşmişsə, Bb allelləri ona homoloji olmayan başqa qısa xromosomlarda yerləşmişlər. Dominant allellər tünd rənglə, resessiv allellər isə açıq rənglə göstərilmişdir.



Şəkil 26. Dihibrid çarpazlaşmada əlamətlərin sərbəst paylanması qanununun xromosomlarla izahı

Deməli, fenotipik siniflərin sayını 2^n , kombinasiyaların sayını 4^n , genotiplərin sayını 3^n ilə göstərməklə, onların miqdarını hər hibridləşmədə əvvəlcədən müəyyən etmək mümkündür. Bu hesablamalar seleksionerlər üçün də əhəmiyyətlidir. Yuxarıdakılardan məlum oldu ki, dihibrid çarpazlaşdırmada F_2 -də 4 fenotipdən ikisi tamamilə yeni kombinasiyalardır. Məs., (sarı-qırışq və yaşıl hamar) trihibriddə, tetrahibriddə və i.a. bu yeni formaların sayı artır.

Qamətlərin sayı – 2^n

Fenotiplərin sayı – 2^n

Genotiplərin sayı – 3^n

Kombinasiyaların sayı – 4^n

Yuxarıda qeyd olunan qanunauyğunluqlar ancaq aşağıdakı şəraitdə özünü doğrulda bilir: 1. Nəzərə alınmış qeyri-allel genlər qeyrihomoloji xromosomlarda yerləşmiş olsun. 2. Allel genlər biri digəri üzərində tam dominant olsun. 3. Meyoz prosesində gözlənilən bütün tipdən olan qamətlər eyni ehtimalda yaransın. 4. Yaranmış ziqotların və yaşlı orqanizmlərin yaşama qabiliyyəti eyni ehtimalda olsun. 5. Əlamətlər xarici mühit faktorlarından asılı olmadan tam üzə çıxsın və s.

Dihibrid çarpazlaşmaya aid izahlı məsələlər.

1. Aşağıda göstərilmiş genotiplərə malik bitkilər hansı tipdə qamətlər hazırlayır: a) $AABB$; b) $AaBB$; v) $aaBB$; q) $AABb$; d) $AAbb$; e) $AaBb$; j) $Aabb$; z) $aabb$.

Qeyd etmək lazımdır ki, noxud bitkisinə toxumun sarı rəngi- A yaşıl rəng üzərində $-a$, həmçinin toxumun hamar forması $-B$ qırışq $-b$ üzərində dominantlıq edir.

Həlli:

Aşağıda göstərilən genotiplərə malik bitkilərin hazıladığı qamətlər:

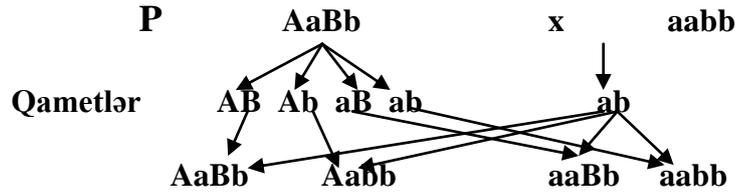
a) $AABB-AB$; b) $AaBB-AB, aB$; v) $aaBB-aB$; q) $AABb-AB, Ab$; d) $AAbb-ab$; e) $AaBb-AB, Ab, aB, ab$; j) $Aabb-Ab, ab$; z) $aabb-ab$.

2) Toxumların rənginə və formasına görə heteroziqot noxud bitkisi hər iki əlamətə görə resessiv olan noxud bitkisi ilə çarpazlaşdırılmışdır. Alınan nəsillərin genotip və fenotiplərini müəyyən edin.

Həlli:

Məsələnin şərtində toxumların rənginə və formasına görə heteroziqot noxud bitkisinin hər iki əlamətə görə resessiv olan noxud bitkisi ilə çarpazlaşmasından alınan nəsillərin genotip və fenotiplərini aşkarlanması

tələb olunur. Bunu aşağıda göstərilən çarpazlaşmanın sxeminə əsasən aşkar etmək olar:

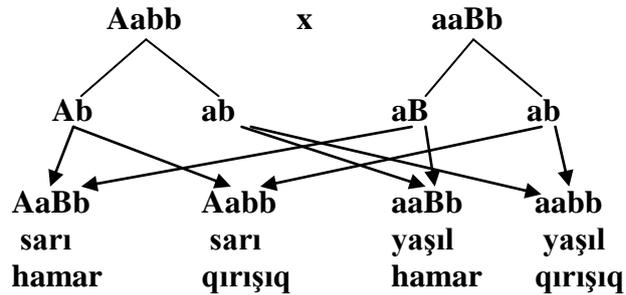


Analizedici çarpazlaşmada olduğu kimi nəsilələr 1:1:1:1 nisbətində, yəni 1 pay sarı-hamar, 1 pay sarı-qarıışıq, 1 pay yaşıl-hamar və 1 pay yaşıl-qırıışıq fərdlər alınır.

3. *Aabb* (sarı-qarıışıq) və *aaBb* (yaşıl-hamar) genotipinə malik iki noxud bitkisini çarpazlaşdırmışlar. Alınan nəsilərin fenotipini və genotipini aşkarlayın.

Həlli:

Sarı-qarıışıq (*Aabb*) və yaşıl-hamar (*aaBb*) genotipinə malik iki noxud bitkisini çarpazlaşdırdıqda alınan nəsilərin fenotipini və genotipini aşağıdakı sxemin köməyi ilə aşkar etmək olar:

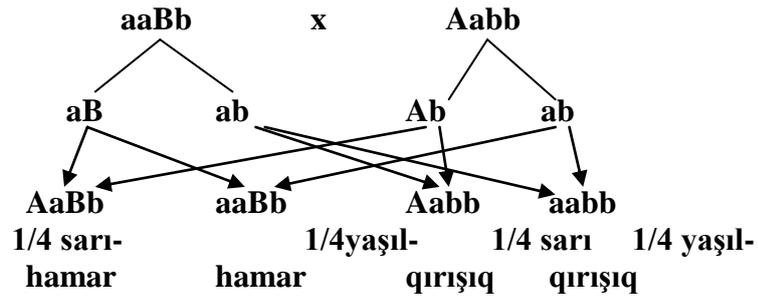


Sxemdən aydın olur ki, alınmış nəsilərdən 1 pay sarı-hamar (*AaBb*), 1 pay sarı qırıışıq (*Aabb*), 1 pay yaşıl-hamar (*aaBb*) və 1 pay yaşıl qırıışıq (*aabb*) olmuşdur. Genotipcə 3 pay heterozioqot (*AaBb*, *Aabb*, *aaBb*) və 1 pay homozioqot (*aabb*) nəsilələr alınmışdır.

4. Yaşıl-hamar toxumdan alınmış noxud bitkisi, sarı-qırıışıq toxumdan alınmış bitkinin tozcuğu ilə tozlandırılmışdır. Hibrid nəsilərin ¼ hissəsi sarı-hamar toxumlardan, ¼ hissəsi sarı-qırıışıq toxumlardan, ¼ hissəsi yaşıl-hamar və ¼ hissəsi yaşıl-qırıışıq toxumlardan ibarət olmuşdur. Valideynlərin genotipini təyin edin.

Həlli:

Məsələnin şərtində hibrid nəsilərin ¼ hissəsi sarı-hamar, ¼ hissəsi sarı-qırıışıq, ¼ hissəsi yaşıl-hamar və ¼ hissəsi isə yaşıl-qırıışıq toxumlardan ibarət olduğu verilmişdir. Valideynlərin genotipini təyin etmək üçün aşağıdakı çarpazlaşmanı aparmaq lazımdır:



Beləliklə, valideynlər – aaBb və Aabb genotipinə malik olmuşdur.

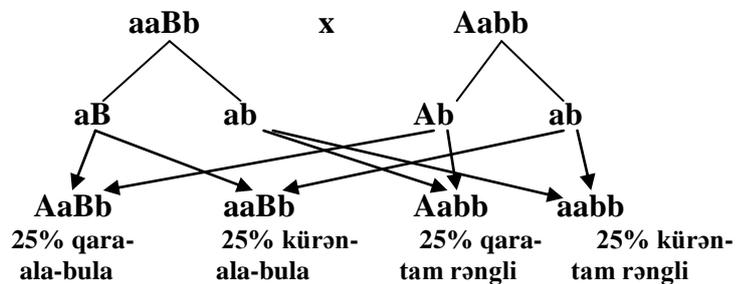
5.Qaramalda qara rəng kürən rəng üzərində, başın ala-bula rəngi tam rənglilik üzərində dominantlıq edir.

Başı tam rəngli olan heteroziqot qara rəngli buğanın kürən rəngli, ala-bula başlı inəklə çarpazlaşmasından hansı nəsillər alınar? Nəzərə almaq lazımdır ki, inək başının ala-bulalığına görə heteroziqot olmuşdur. Hər iki əlamətin geni müxtəlif xromosomlarda yerləşir.

Həlli:

Məsələnin şərti: Məsələnin şərtinə görə başı tam rəngli olan heteroziqot qara rəngli buğanın kürən rəngli, ala-bula başlı inəklə çarpazlaşmasından hansı nəsillərin alındığını müəyyən etmək tələb olunur. Deməli, buğanın genotipi – Aabb, inəyin genotipi isə - aaBb kimi olmuşdur. Alınacaq nəsilləri aşağıda verilən çarpazlaşmanın sxeminə əsasən müəyyən etmək olar:

| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen |
|------------------------|--------------------------|
| Qara rəng | A |
| Kürən rəng | a |
| Ala-bula başlı | B |
| Başın tam rəngi | b |



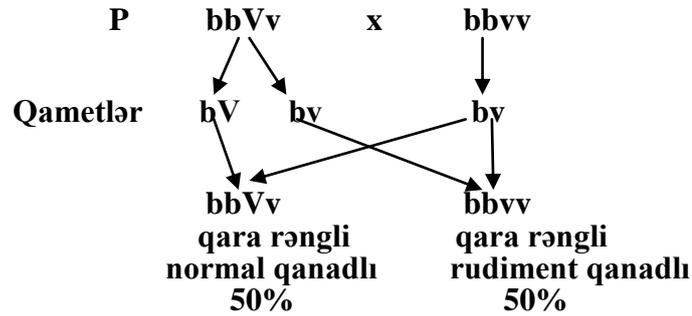
Çarpazlaşmadan aydın olur ki, 25%-i qara rəngli- ala-bula başlı, 25% qara rəngli- başı tam rəngli, 25% kürən rəngli- ala-bula başlı və 25% kürən rəngli- başı tam rəngli olan nəsillər alınmışdır.

6.Birinin qanadları normal, digərinki rudiment olan iki qara bədənli milçəyin çarpazlaşmasından alınmış nəsillərin hamısının

bədəni qara olmuşdur, amma onların yarısının qanadları normal, yarısı isə rudiment formalıdır. Valideynlərin genotipini təyin edin.

Həlli:

Məsələnin şərtindən aydın olur ki, birinin qanadları normal, digərinki rudiment olan iki qara bədənli milçəyin çarpazlaşmasından alınan milçəklərin hamısının bədəni qara olmuşdur, lakin bu nəsillərin yarısının qanadları normal, yarısının isə rudimentlidir. Bu halda valideynlərin genotipini təyin etmək lazımdır. Alınan nəsillərə əsasən valideynlərin genotipi $bbVv$ və $bbvv$ kimi götürülməlidir. Çarpazlaşmanı aşağıdakı sxem üzrə izah etmək olar:



Aşağıdakı məsələləri tələbələr sərbəst həll edirlər:

1. Vələmir bitkisinde normal boy- nəhəng boyluq, tezyetişkənlik – gecyetişkənlik üzərində dominantlıq edir. Hər iki əlamətin genləri müxtəlif xromosom cütlərində yerləşir.

a) Normal boy-gecyetişən vələmir bitkisi ilə nəhəng boy-tezyetişən bitkilərin çarpazlaşmasından alınan hibrid bitkilər hansı əlamətə malik olacaqdır? Çarpazlaşmada iştirak edən bitkilər homoziqot olmuşdur.

b) Hər iki əlamətə görə heteroziqot olan vələmir bitkisinin çarpazlaşmasından alınan bitkilərin neçə faizi nəhəng boy-tezyetişən olacaqdır?

c) Normal boy-tezyetişən vələmir bitkilərini öz aralarında çarpazlaşdırdıqda 22372 bitki alınmışdır. Nəhəng boy-gecyetişən bitkilərin miqdarını təyin edin.

2. Sarı-qırıx toxumdan alınmış noxud bitkisi, yaşıl-hamar toxumdan alınmış bitkinin tozcuğu ilə tozlandırılmışdır. Hibrid toxumların yarısı sarı-hamar, yarısı isə yaşıl-hamar olmuşdur. Valideyn bitkiləri genotipini təyin edin.

3. Toxumların formasına və rənginə görə heteroziqot noxud bitkilərinin nəsində fenotipə və genotipə görə hansı nisbətdə parçalanma gözlənilir?

4. Qaramalda buynuzsuzluq geni buynuzluluq üzərində, qara rəng geni isə qırmızı rəng geni üzərində dominantlıq edir. Hər iki cüt gen nəsə sərbəst ötürülür.

a) Hər iki əlamətə görə heteroziqot qara-buynuzsuz buğa eynilə bu əlamətlərə malik inək ilə çarpazlaşdırılmışdır. Buzovlar necə olacaqdır?

b) Cins yetişdirmə sovxozunda da bir neçə il müddətində qara-buynuzsuz inəklər qara buynuzsuz buğalarla çarpazlaşdırılmışdır. 896 baş buzov alınmışdır ki, bunlardan 535 buzov qara buynuzsuz və 161 baş isə qırmızı-buynuzsuz olmuşdur. Buynuzlu buzovların sayı nə qədərdir və onların hansı hissəsi qırmızı rəngdə olmuşdur?

c) Təsərrüfatda 1000 baş buynuzlu- qırmızı rəngli inəkdən 984 baş buzov alınmışdır. Onlardan 472-si qırmızı, 483-ü buynuzsuz, 501-i isə buynuzlu olmuşdur.

Valideynlərin genotipinin və qara rəngli buzovların faizini təyin edin.

5. İnsanda gözün qonur rəngini idarə edən gen – K, mavi rəngi idarə edən gen – k üzərində, sağaxaylıq geni – N isə solaxaylıq geni – n üzərində dominantlıq edir. hər iki cüt gen müxtəlif xromosomlarda yerləşir.

a) Əgər valideynlər heteroziqotdursa, onda onların uşaqları necə olacaqdır?

b) Ata solaxaydır, amma gözünün rənginə görə heteroziqotdur, amma mavi gözlüdür, lakin əllərindən istifadə etmək bacarığına görə heteroziqotdur, onda onların uşaqları necə olacaqdır?

c) Mavi gözlü sağaxay kişi qonur gözlü sağaxay qadınla evlənmişdir. Onların iki uşağı olmuşdur: qonur gözlü solaxay və mavi gözlü sağaxay. Ailədə mavi gözlü solaxay uşaqların doğulması ehtimallığını təyin edin.

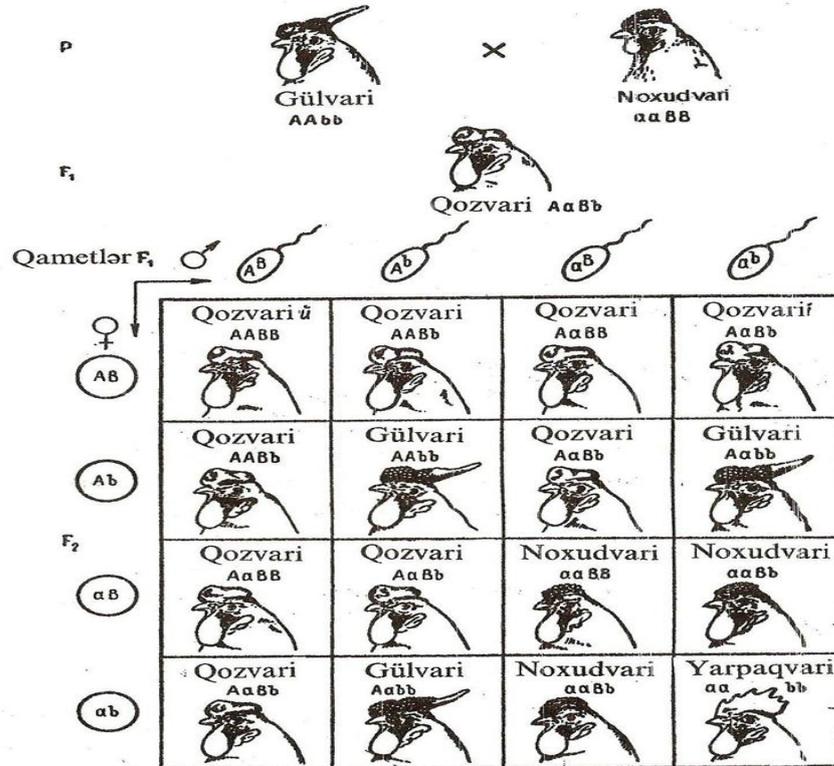
6. Aşağıda verilən çarpazlaşmalarda hibrid sünbüllərin xarici görünüşünü təyin edin. Nəzərə almaq lazımdır ki, buğda bitkisinde qılıcsızlıq geni – A qılıqlılıq geni – a üzərində, sünbülün qırmızı rəngi – B onun ağ rəngi – b üzərində dominantlıq edir. a) $AAbb \times aaBB$; b) $AaBb \times Aabb$; v) $AaBB \times aabb$; q) $AaBb$; d) $AaBb \times AaBB$.

7. İki normal qanadlı-boz milçəyin çarpazlaşması zamanı alınmış nəsillərin hamısının bədəni boz, qanadı normal olmuşdur. Valideynlərin genotipini təyin etmək mümkündürmü?

Qeyri-allel genlərin qarşılıqlı təsiri

İndiyə qədər biz hər bir əlamətin müəyyən bir genin təsiri ilə inkişaf etdiyini öyrəndik. Noxudda toxumun sarı rəngi **A** allel geni ilə yaşıllıq **a** allel geni ilə idarə edilir və i.a. Məlum oldu ki, bəzən bir əlamətin özünəməxsus müəyyən bir geni olmur. Bu əlamət iki genin qarşılıqlı təsiri sayəsində əmələ gəlir. Məs., toyuqlarda pipiklərin qozvarlığı əlaməti iki-müxtəlif qeyri-allel dominant genin qarşılıqlı təsiri sayəsində əmələ gəlir. Leqqorn cinsindən olan ağ toyuqların pipikləri yarpaqvari (sadə) olur. Ağ viandot cinsinin pipiyi gülvari və bəzi cinslərin pipikləri isə noxudvari olur. Pipiklərin gülvarlılığı **A** geni ilə, noxudvarlılıq əlaməti **B** geni ilə idarə edilir. Lakin çarpazlaşdırma sayəsində bu iki gen bir orqanizmə düşdükdə onların qarşılıqlı təsirindən yeni əlamət-qozvari pipik meydana gəlir

Eyni genotipdə iki və daha çox qeyri-allel genlərin birgə təsirindən yeni bir əlamət və ya xüsusiyyət meydana çıxırsa, bu hadisə genlərin qarşılıqlı təsiri adlanır. Beləliklə də iki cüt qeyri-allel resessiv genin **aabb** qarşılıqlı təsiri sayəsində yeni əlamət – yarpaqvari (sadə) pipik əmələ gəlir.



Şəkil 27. İki qeyri-allel genlərin qarşılıqlı təsiri zamanı toyuqlarda pipiyin formasının irsiliyi.

Genlərin qarşılıqlı təsirinin aşağıdakı tipləri ilə tanış olaq:
1. Genlərin komplementar təsiri. 2. Genlərin epistatik təsiri. 3. Genlərin polimer təsiri. 4. Genlərin modifikasiyalaşdırıcı təsiri. 5. Genlərin pleyotrop təsiri.

Genlərin komplementar təsiri

Komplementar genlər hər biri ayrılıqda müəyyən bir əlaməti inkişaf etdirdiyi halda, birlikdə müəyyən bir orqanizmə düşdükdə homo və heteroziqot halda (A-B) bir-birinə qarşılıqlı təsir göstərməklə müəyyən bir yeni əlaməti meydana gətirir. Buna bir misal göstərək. Ağ çiçəkləri olan ətirli noxud *Lathyrus odoratus* bitkisini çarpazlaşdırdıqda birinci nəsildə (F_1) ağ çiçəkli bitkilər deyil, purpur rəngli çiçəkləri olan bitkilər alınmışdır. Lakin ikinci nəsildə (F_2) meydana çıxan parçalanma 9 hissə purpur, 7 hissə ağ nisbətində alınır.

Deməli çarpazlaşdırılan iki ağ rəngli çiçəkli bitkilərin genotipləri müxtəlif imiş. Bu baxımdan çarpazlaşdırılan bitkilərin genotiplərini belə yazmaq olar: $Aabb \times aaBB$. Valideynlərin dominant genlərinin A–B qarşılıqlı təsirləri sayəsində çiçəkləri purpur rəngli diheteroziqot birinci nəsil alınır: $AaBb$.

Əgər purpur çiçəkli birinci nəslə bir-biri ilə çarpazlaşdırıb, alınan ikinci nəsil kombinasiyalarını Pənnet cədvəli üzrə yerləşdirib və fenotipik cəhətdən analiz etsək 9:7 nisbəti alınır

A və B genləri olan çiçəkli bitkilər A–B–($AABB$, $AaBB$, $AABb$, $AaBb$), yəni onlar istər homo, istərsə də heteroziqot halında olsun, purpur rəngin alınmasını təmin edir. Lakin dominant genlərdən birinin (A və ya B) iştirak etmədiyi kombinasiyaların hamısının $aaB-Abb$ çiçəkləri ağ olacaqdır. Belə anlaşılır ki, aaB – kombinasiyalarında dominant A geni, $A-bb$ kombinasiyasında isə dominant B geni iştirak etmədiyi şəraitdə çiçəklərin rəngi ağ olur. Buna görə də fenotipik 9 hissə A-B purpur və 7 hissə ağ çiçəkli ($3Ab+3aB+1ab$) bitkilər əldə edilir.

Göstərilən təcrübənin zahiri izahını verdik. İndi bunun biokimyəvi izahına keçək.

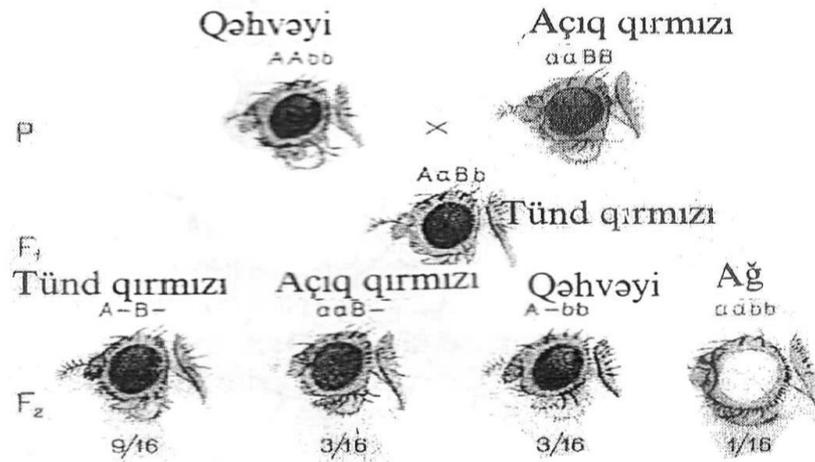
Məlum olmuşdur ki, çiçəkləri rəngli (purpur) bitkilərdə antosian pigmentlərin inkişafı üçün iki dominant genin iştirakı və qarşılıqlı təsiri vacibdir. Deməli, bu iki dominant gen ayrılıqda həmin pigmentlərin əmələ gəlməsinə təsir göstərə bilmir.

Belə hadisəni biz qarğıdalı bitkisi dənəsinin rənginin irsiliyində də görə bilərik. Bəzi ağ dənli qarğıdalı bitkilərini çarpazlaşdırdıqda F_1 -də qışalarda dənələr purpur rəngdə olur. F_2 -də parçalanma baş verir və $9/16$

hissə purpur ($A-B-$) və $7/16$ hissə ağ ($aaB-$, $A-bb$ və $aabb$) olur.

Bu misallarda biz dominant genlərin komplementar təsirinin şahidi olduq. Burada dominant genlər sərbəst olaraq əlaməti inkişaf etdirə bilmir. Lakin dominant komplementar gəndən biri və ya hər ikisi sərbəst olaraq əlaməti inkişaf etdirmək xüsusiyyətinə malik olur. Buna misal drozofil milçəyində gözün rənginin irsiliyini göstərmək olar. Drozofil milçəyində resessiv gen – scarlet homoziqot vəziyyətdə gözün açıq-qırmızı rəngini, digər resessiv allel gen brown gözün qonur rəngini müəyyən edir. Belə milçəkləri çarpazlaşdırdıqda F_2 -də tünd-qırmızı gözlü (vəhşi forma) milçəklər alınır. Əgər hər iki resessiv gen orqanizmdə homoziqot vəziyyətdə olarsa, ($aabb$) ağ göz milçəklər alınır. Birinci nəsilədən olan qırmızı göz milçəkləri çarpazlaşdırsaq, F_2 -də parçalanma baş verib fenotipik olaraq 4 tipdə milçək alınacaqdır: $9/16$ hissə qırmızı göz, $3/16$ hissə qonur göz, $3/16$ hissə açıq-qırmızı, $1/16$ hissə ağ gözlü olacaq.

Gözün rənginin irsiliyində əlamətlərin belə parçalanması iki komplementar genin sərbəst təsirini göstərir.



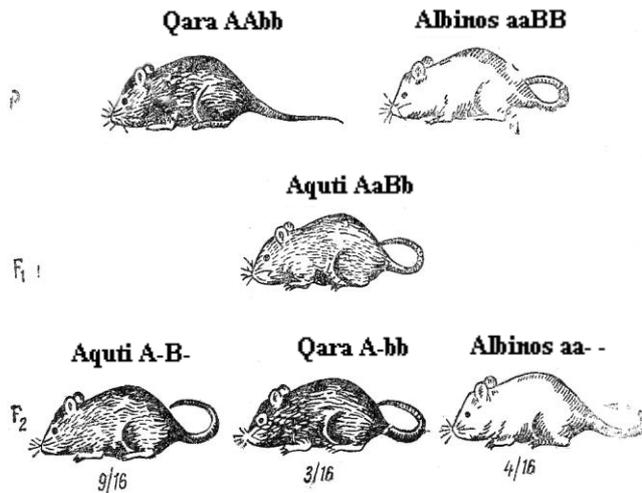
Şəkil 28. Drozofildə gözün rənginin irsiliyi.

Əgər qonur gözlü milçəklərin genotipini şərti olaraq $Aabb$, açıq-qırmızı gözlülüyü – $aaBB$, qırmızı gözlülüyü – $AaBb$ və ağ gözlülüyü – $aabb$ işarə etsək, F_2 -də fenotipik radikalları belə göstərmək olar: $A-B-$ ($9/16$), $A-bb$ ($3/16$), $aaB-$ ($3/16$) və $aabb$ ($1/16$). Drozofildə gözün rəngi bir əlamət kimi götürülməsinə baxmayaraq, F_2 -də parçalanma dihibrid çarpazlaşmada əlamətlərin sərbəst parçalanması qanununa tam uyğun gəlir.

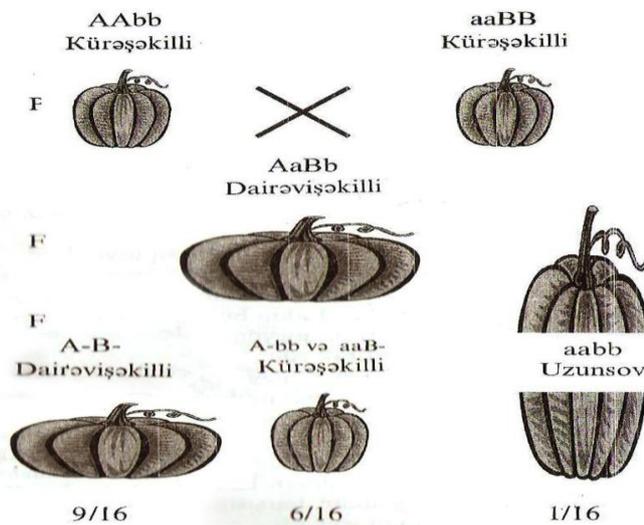
Bu parçalanmanın təbiətini belə izah edə bilərik. Drozofil milçəklərində gözün normal rəngi əsasən 3 pigmentlə müəyyən edilir (qırmızı, qonur və sarı). Resessiv a geni homoziqot vəziyyətdə qonur pigmentin əmələ gəlməsinin qarşısını alır və nəticədə açıq-qırmızı göz alınır. Digər resessiv b geni homoziqot vəziyyətdə eyni zamanda qırmızı

və sarı rənglərin əmələ gəlməsinin qarşısını alır və ona görə də qonur rəngli göz inkişaf edir. F_1 -də bu genlərin dominant allelləri birləşir və bütün pigmentlər əmələ gəlir. Bu pigmentlərin birgə təsirində qırmızı göz inkişaf edir. Yeni əlamət $1/16$ ağ gözlülük hər üç pigmentin eyni zamanda əmələ gəlməsinin qarşısının alınması nəticəsində meydana çıxır.

Həmçinin siçanlar üzərində aparılan təcrübələrdə aydın görünür ki, iki komplementar gen ayrılıqda müstəqil əlaməti inkişaf etdirdiyi halda, ikisi eyni orqanizmə düşdükdə yeni bir əlamətin meydana çıxmasına səbəb olur. Siçanlarda üç tipdən olan tük rənginin irsiliyinə baxaq: vəhşi – qonur – boz (aquti), qara və ağ. Qara siçanı ağ siçanla çarpazlaşdırdıqda F_1 -də aquti siçanlar əmələ gəlir., lakin F_2 -də $9/16$ aquti, $3/16$ qara, $4/16$ ağ siçanlar meydana gəlir (şəkil 29).



Şəkil 29. Siçanlarda rəngin iki cüt genin qarşılıqlı təsiri nəticəsində əmələ gəlməsi (komplementarlıq)
A – qara rəng; a – albinizm; B – rəngin aquti tipində paylanması;
b – rəngin başdan-başa yayılması



Şəkil 30. Boranı bitkisinde meyvənin formasının irsiliyi (komplementarlıq).

Çarpazlaşma üçün götürülən albinos siçanda albinosluq ($aaBB$) yəqin ki, resessiv a geninin homoziqot (aa) və tüklərdə piqmentin zolaqla paylanmasını təmin edən dominant B geninin homoziqot halda BB təsiri sayəsində meydana gəlmişdir. Qara siçan isə dominant rəng geninin homoziqot halda (AA) və resessiv genin homoziqot halda (bb) təsiri sayəsində əmələ gəlir ($AAbb$). F_1 hibridində ($AaBb$) hər iki dominant genin (A və B) qarşılıqlı təsiri ilə aquti (vəhşi) rəng alınmışdır. F_2 -də A və B geni iştirak edən ($A - B$) bütün fərdlərin $9/16$ hissəsinin rəngi aquti, qara rəng $A - bb$ genotipinə və ağ rəng isə $aaB -$ və $aabb$ genotipinə malik siçanlar olacaq. B geni genotipdə A geni olmadıqda təsir göstərə bilmir.

Genlərin komplementar təsirində 9:6:1 nisbətində fenotipik parçalanmanın balqabaq bitkisi meyvəsinin formasının irsiliyində də görmək olar. Genlərin komplementar təsiri başqa bitki və heyvanlarda da baş verir və müxtəlif kombinasiya dəyişkənliklərinə səbəb olur.

Genlərin epistatik təsiri

Qeyri-allel genlərin qarşılıqlı təsirinin maraqlı formalarından biri də epistatik təsir adlanır. Epistatik təsirdə qeyri-allel dominant genlərin biri, digər qeyri-allel dominant genin fəaliyyətinin qarşısını alır, üzərini örtür (epistaz). Bu cür genlərə *supressor* və ya *ingibitor* genlər deyilir.

Adi hallarda allel genlərdən birinin digəri üzərində dominantlığı bizə yuxarıdakı fəsillərdən məlumdur və bunu ümumi şəkildə belə ifadə etmək olar:

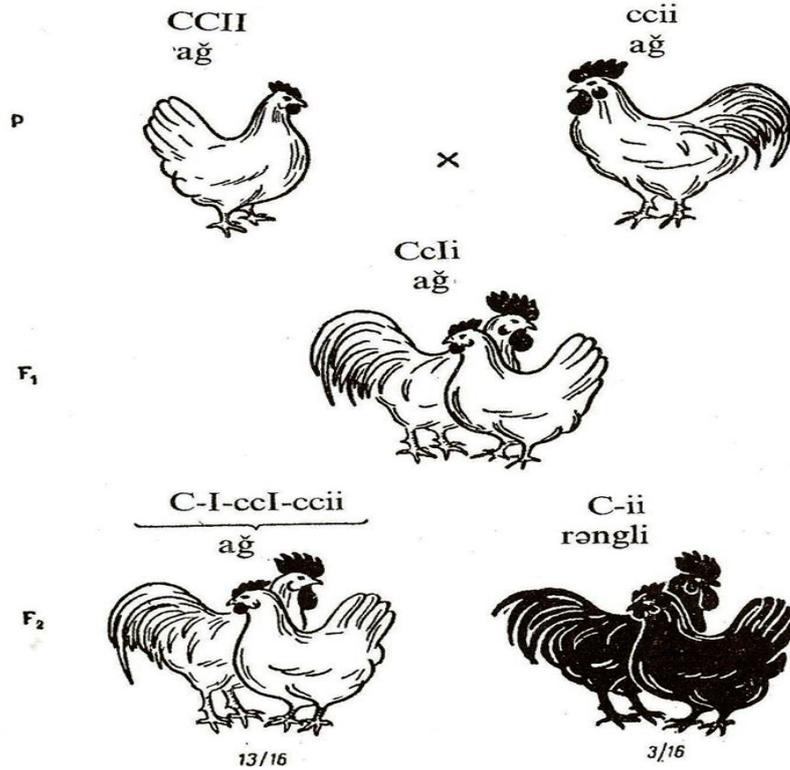
$$A > a; B > b; C > c.$$

Lakin genlərin epistatik təsirində bir-birindən asılı olmayan bir gen o biri gen üzərində təsir göstərir: $A > B$ və ya $B > A$ və i. a. Misal olaraq toyuqlarda lələklərin rənginin irsiliyini göstərmək olar. Ağ leqqorn cinsindən olan toyuqların lələkləri ağ olur. Lakin bu ağlıq ayrı-ayrı cinslərdə müxtəlif genlərin təsiri ilə meydana gəlmişdir. Burada müxtəlif qeyri-allel genlər iştirak edir.

Piqment (rəng) verən geni C ilə işarə etsək, piqmentsizliyi isə c ilə işarə etməliyik. Lakin genotipdə C geni (rəng verən) həmin genotipdə J geni olduqda o, fəaliyyət göstərə bilmir. Belə hallarda lələk piqmentsiz, yəni ağ görünür. Dediymiz iki ağ lələkli toyuq cinsini çarpazlaşdırsaq (ağ leqqorn $CCJJ \times ccjj$ ağ viandot), bunlardan alınan F_1 -də $CcJj$ -də piqment verən C geni olduğu halda qeyri-allel J geni (supressor, ingibitor) onun qarşısını alır və toyuqların rəngi ağ olur. F_2 alındıqda $13/16$ hissə ağ və $3/16$ hissə isə rəngli toyuqlar əmələ gəlir. Pənnət cədvəlini fenotipik cəhətdən

analiz etdikdə aşağıdakı nəticələr alınır. $9C-J-$, $3 ccJi$ və $1 ccii$ kombinasiyalarının hamısı ağ olmalıdır. Bu cür kombinasiyalar isə $13/16$ hissə təşkil edir. Lakin supressor geni J iştirak etməyən kombinasiyalarda toyuqların lələkləri rəngli olacaqdır. Bu isə $C-ii$ genotipində yazıla bilər və belə fərdlər $3/16$ hissəni təşkil etməlidir.

Epistaz və supressor genlər dominant və resessiv xarakter daşıyıb xromosomların müxtəlif lokuslarında yerləşir. Dominant tipli epistazlıq atların, itlərin rəngində və balqabaq bitkisinin meyvəsinin rənginin irsiliyində də müəyyən edilmişdir.



Şəkil 31. İki cür genin qarşılıqlı təsiri nəticəsində toyuqlarda rəngin irsiliyi (epistaz).

I – rəngi yatırır; i – rəngi yatırmır;
C – piqmentin olması; c – piqmentin olmaması.

Resessiv tipli epistazlıqda genotipdə resessiv genlərdən biri homoziqot vəziyyətdə olduqda digər qeyri-allel dominant və ya resessiv genin meydana çıxmasına imkan vermir: $aa > B$ və ya $aa > bb$.

Buna misal, siçanlarda qara və ağ rəngin irsiliyini göstərmək olar. Yuxarıda gördük ki, qara və ağ siçanları çarpazlaşdırdıqda F_1 -də bütün siçanlar aquti rəngli olur. F_2 -də $9/16$ aquti ($A-B-$), $3/16$ qara ($A-bb$) və $4/16$ ağ ($aaB-$ və $aabb$) olur. Bu hadisəni $aa > B-$ və $aa > bb$ resessiv epistazlıq hesab etməklə də izah etmək olar. Bu zaman aaB və $aabb$ genotiplərin ağ rəngli olması a geninin homoziqot vəziyyətdə piqment paylayan B genin

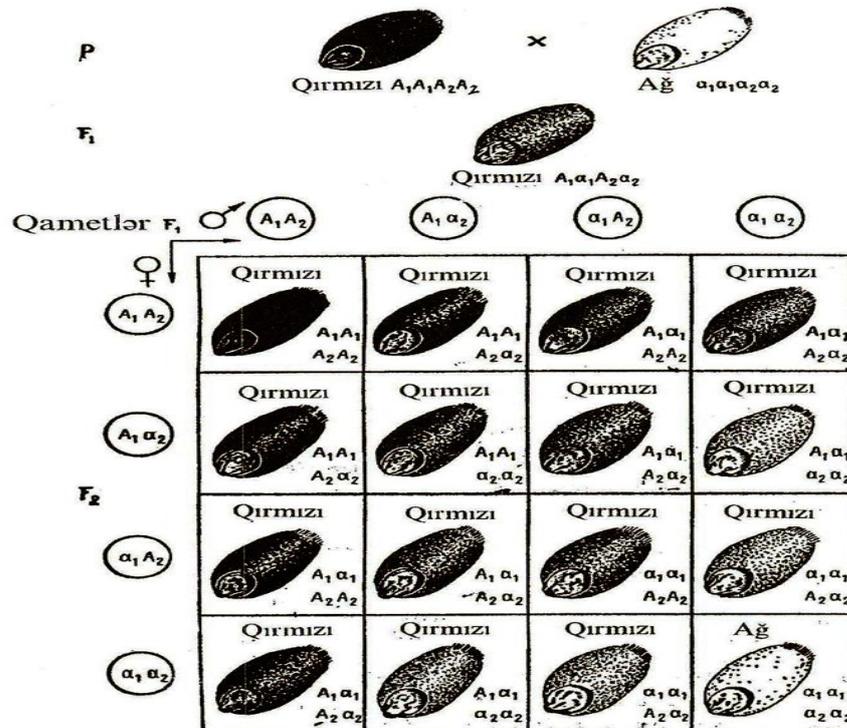
və qara rəng yaradan *b* geninin fəaliyyətinin qarşısının alınmasına səbəb olur.

Genlərin polimer təsiri

Genlərin qarşılıqlı təsiri formalarından biri də polimeriyadır. Polimeriya (yunanca polymeria – çox ölçülük deməkdir) eyni əlamətin inkişafını təmin edən müxtəlif qeyri-allel genlərin qarşılıqlı təsirinə deyirlər.

Bu hadisə kəmiyyət əlamətlərinin – heyvanlarda böyümə sürəti (tempo), diri çəki, toyuqlarda yumurta məhsulu, qaramalda südün və s. kimi çəkilən, ölçülən əlamətlərin irsiliyində özünü göstərir. Burada rəng, forma və s. kimi keyfiyyət əlamətlərinin irsiliyində olduğu kimi alınan nəticələri fenotipik siniflər üzrə ayırmaq çətindir. Polimeriyada eyni kəmiyyət əlamətlərini qeyri-allel genlər idarə edir. Lakin əlamətin fenotipik üzə çıxma dərəcəsi həmin genlərin orqanizmin genotipində miqdarından asılıdır. Məs., qarğıdalının endospermində A vitamininin miqdarını öyrəndikdə məlum olmuşdur ki, bu dominant genlərin dozaları (*UUU*) artdıqca endosperm vitamin tutumu da artır və əksinə, dominant genlərin dozası genotipdə azaldıqca (*Uuu, Uuu*) vitamin miqdarı da azalır.

İlk dəfə genlərin polimeriyası Nilsol Ele tərəfindən (1908) təcrübə ilə öyrənilmişdir.



Şəkil 32. Buğda toxumunun rənginin irsiliyi (polimeriya)

O, toxumunun qılaflı qırmızı rəngli (piqmentli) buğda ilə toxumun qılaflı ağ (piqmentsiz) buğdanı çarpazlaşdırdıqda F_2 -də 3:1 nisbətində parçalanma müşahidə etmişdir. Bu monohibrid çarpazlaşmada alınan parçalanmaya bənzəyir. Lakin başqa bir çarpazlaşdırmada 15:1 nisbətində parçalanma alınmışdır. Bu nisbət isə dihibrid çarpazlaşdırmanı xatırladır. Lakin 16-dan 15 hissə rəngli toxumun hamısı eyni rəngdə olmamışdır. Tünd qırmızıda tam açıq qırmızı formalar alınmışdır. Deməli, toxum qılaflında piqmentin çoxluğu və ya azlığı allel olmayan eyni təsirli genlərin çox və ya az miqdarda iştirakından asılıdır. Bu təcrübəni belə yazmaq olar:

$$A_1 A_1 A_2 A_2 \times a_1 a_1 a_2 a_2$$

Bu çarpazlaşmada F_1 -də ($A_1 a_1 A_2 a_2$) dominant genlərdən ancaq ikisi iştirak etdiyindən toxumların rəngi valideynlərdə olduğundan açıq olur. İkinci nəsildə çoxlu siniflər alınır və bunlar bir-birindən rənglərin tündlük dərəcəsinə görə fərqlənir. Ümumiyyətlə götürdükdə 16 kombinasiyadan 15-i rəngli, 1-i isə ağ (rəngsiz) alınır.

Rəngləri gözdən keçirdikdə bütün 4 dominant allel iştirak edən $1/16$ hissə ($A_1 A_1 A_2 A_2$) tünd rəngli, $4/16$ hissə üç dominant gen ($A_1 A_1 A_2 a_2$ tipli), $6/16$ hissə bir dominant gen ($A_1 a_1 a_2 a_2$ tipli) daşıdıqlarından müxtəlif rənglərdə tünd rəngli və rəngsiz forma ($a_1 a_1 a_2 a_2$) arasında keçid formaları əmələ gətirirlər, hər iki resessiv allelə görə homoziqot formalar $1/16$ hissəni ($a_1 a_1 a_2 a_2$) təşkil edir ki, bu toxumlar da rəngsiz olur.

Göstərilən 5 formada genotiplər belə bir sıra əmələ gətirir: $1+4+6+4+1=16$.

Polimer dominant genlər genotipdə toplandıqda onların təsiri qüvvətlənir, yəni onlar kumulyativ təsir göstərir və genlərin belə qarşılıqlı təsiri kumulyativ polimeriya adlanır.

Əgər F_1 hibridlərində belə genlərin miqdarı iki, üç – $A_1 a_1 A_2 a_2 A_3 a_3$ və çox olarsa, onda F_2 -də genotipik kombinasiyaların miqdarı müvafiq olaraq artacaqdır. Yəni əlamətlərin dəyişkənlik variasiyaları çoxalacaqdır. Üç polimer gen F_2 -də $4^3 = 64$, dörd polimer gen $4^4 = 256$ və s. kombinasiyalar adlanır.

Kəmiyyət əlamətlərinin irsiliyini öyrənməyin praktikada, xüsusən, bitki seleksiyası və heyvanlar üzərində aparılan seleksiya işlərində çox böyük əhəmiyyəti vardır.

Genlərin pleyotrop təsiri

Genlərin qarşılıqlı təsiri formalarından biri də pleyotropiyadır (yunanca pleystos daha artıq deməkdir). Bir çox genlərin təsiri

öyrənildikdə belə müəyyən edilmişdir ki, eyni gen bir əlamətin deyil, bir çox əlamətin inkişafını idarə edir. Buna genlərin pleyotropiyası (əlavə təsir) deyilir. İlk dəfə Mendel öz təcrübələrində purpur rəngli çiçəkləri olan noxud bitkisinde bu halı görmüşdür. Belə bitkilərin yarpaqlarının qoltuğunda qırmızı ləkələr və toxumlarının qabığı isə rəngli olur. Mendel göstərmişdi ki, həmin əlavə əlamətlər purpur rəngin inkişafını təmin edən eyni faktorun təsiri sayəsində əmələ gəlir. N. İ. Vavilov və O. V. Yakuşkin iran buğdasına qara rəng verən dominant bir genin, eyni zamanda dənələrində pulcuqların olmasına təsir göstərdiyini müşahidə etmişlər.

Pleyotrop genlərin təsirini iki yerə ayırırlar: birinci dərəcəli təsir və ikinci dərəcəli təsir. Məlum olmuşdur ki, genlərin pleyotrop təsiri zülal – fermentlərin biosintez reaksiyasına, ikinci təsiri ilə o da öz növbəsində orqanizmin başqa əlamətlərinə təsir göstərir. Başqa sözlə desək, genlərin pleyotrop təsiri biokimyəvi reaksiyaların qarşılıqlı təsiri ilə izah edilir.

İnsanlarda da mutasiya yolu ilə meydana gələn dominant genin pleyotrop təsiri öyrənilmişdir. Marfa sindromunda bir dominant gen əsasən ayaqların, xüsusən, barmaqların anormal dərəcədə uzanmasına təsir göstərir. Bu cür barmaqlara hörümçək barmaqlılıq da deyilir. Bu dominant gen hörümçək barmaqlılıqdan əlavə həm də gözlərin büllur cisminə də deffektivlik verir.

Genlərin pleyotropiyasında əlamətlərin tam korrelyasiyası müşahidə olunur. Bir gen eyni zamanda həm müsbət, həm də mənfi bir əlamətin yaranmasına səbəb ola bilər. Bu hal seleksiyaçıları üçün çətinlik törədir. Seleksiyaçı faydalı əlamətə malik fərdləri seçdikdə eyni zamanda ona korelyativ olan zərərli əlaməti də seçmiş olur.

Drozofil milçəyində ağ gözlülük geni *W* eyni zamanda da bədənin rənginə, daxili orqanların bəzilərinə, dövlülyə, yaşama qabiliyyətinə təsir göstərir.

Bir sözlə, eyni genin çoxlu təsirinə pleyotropik təsir deyilir.

Genlərin modifikasiyaedici təsiri

Bu və ya başqa genlərin təsirini gücləndirən və ya zəiflədən genlərə modifikator genlər deyilir. Biz yuxarıda allel genlərdən birinin dominant, digərinin resessiv təsiri ilə tanış olduq. Qırmızı çiçəkli noxud ilə ağ çiçəkli noxudu çarpazlaşdırdıqda F_1 -də qırmızı çiçəkli noxud əmələ gəlir. Buynuzsuz qaramal ilə buynuzlu qaramalı çarpazlaşdırdıqda F_1 -də buynuzsuz nəsil alınır. Qara siçanlarla ağ siçanları çarpazlaşdırdıqda F_1 -də qara siçan əmələ gəlir.

Lakin çox hallarda heyvanlarda tam dominantlıqdan əlavə aralıq formalar da məs., bozuntul, boz, sarı və i. a. rənglər müşahidə olunur. Modifikator genlər özü təzahür etmir, onlar başqa allel genlərin effektini dəyişdirir. Kəmiyyət əlamətlərinin irsən keçməsində modifikator genlərinin öyrənilməsinin böyük əhəmiyyəti vardır. Modifikator genlər arzu olunan əlamətin güclənməsinə və ya zəifləməsinə səbəb ola bilər. Hətta dominantlıq dərəcəsinə təsir göstərir. Məs., qara-alabəzək inəklərin başında, bədəninin müxtəlif sahələrində ağ ləkələrin əmələ gəlməsi ən azı iki cüt modifikator genin təsiri ilə əmələ gəlir. Lakin bu ağ ləkələr bəzi heyvanların belində, bəzilərinin qarnının altında, bəzilərində isə bəldə ağ kəmərlər kimi görünür. Bəzilərində bütün bədən ağ rəngdə olur. Cüt allellərdən biri dominant geni tük örtüyünün rəngli sahəsinin ölçüsünü azaldır, o biri cüt allelin resessiv geni əksinə rəngli sahənin yayılmasını artırır.

Kəmiyyət əlamətlərinin (məs., südlülük, çəki, yumurtalama qabiliyyəti və s.) irsən keçməsində xarici mühit şəraitinin (yemləmə, bəslənilmə və s.) müəyyən rolu varsa da, lakin bu əlamətlər modifikator genlərin paylanılmasından da xeyli asılıdır. Seleksiya işlərində hibridləşdirmə üsulu ilə orqanizmlərdə modifikator genlərin toplanması və zənginləşməsinə çalışırlar. Bu qayda üzrə dəyişkənliyin miqdarı artır və seçmə yüksək effekt verir.

Gen balansı

Genlərin qarşılıqlı təsiri bəhsindən aydın oldu ki, hər bir fərdin bu və ya digər əlamət və xassələrinin, ümumiyyətlə bütün orqanizmin normal inkişafı bir çox genlərin – bütün genotipin ahəngdar fəaliyyətindən asılıdır. Bu baxımdan genlərin hamısı modifikator funksiyasını daşımış olur. Orqanizmin tam normal inkişafı üçün bütün genlərin balanslı müvazinətdə olması lazım gəlir. Bu genlər müəyyən nisbətdə və ahəngdar sistemdə orqanizmlərin inkişafını proqramlaşdırır. Bu sistemdə kəmiyyət və keyfiyyətə bir dəyişiklik baş verdikdə orqanizmin inkişafı normal getmir. Xromosomların sayı dəyişdikdə genlərin müvazinətli balanslı fəaliyyəti də pozulmuş olur.

Məlum olduğu kimi, növlərarası hibridləşmədə baş verən dölsüzlüyə səbəb də onlarda gen balansının dəyişməsidir.

IV. CINSIYYƏTİN GENETİKASI

İnsanları çox qədim zamanlardan belə bir sual maraqlandırmışdır: necə olur ki oğlan və ya qız övladı dünyaya gəlir? Bu suala tarix boyu, əvvəllər əqli mühakimə yolu ilə, get-gedə müxtəlif bioloji elmlərin köməyi ilə cavab verməyə çalışmışlar. Bu sahədə müxtəlif mühakimələr yüyürdülmüş, müxtəlif fərziyyələr və nəzəriyyələr irəli sürülmüşdür. Biz bunların üzərində dayanmadan qeyd etməliyik ki, biologiyada cinsiyyət problemi genetik elminin inkişafı sayəsində öz həllini tapa bilmişdir. Yuxarıdakı suala da ancaq genetik baxımdan düzgün cavab vermək mümkün olmuşdur.

Ümumiyyətlə, canlılar aləminin təkamülündə cinsiyyətin meydana çıxması probleminin də həllində genetik biliklərin çox böyük rolu olmuşdur.

Cinsiyyətli çoxalan eyni növün, eyni populyasiyanın içərisində bir-birindən bir sıra morfoloji və fizioloji xüsusiyyətlə fərqlənən iki cinsiyyətə - erkək və dişilərə rast gəlirik. Maraqlıdır ki, erkək və dişilə fərdlər demək olar ki, bərabər nisbətdə dünyaya gəlir. Ümumi şəkildə götürsək, erkək və dişilər 100:100 nisbətində doğulur ki, bu da genetikada analizedici çarpazlaşdırmada ($Aa \times aa$) meydana gələn 1:1 nisbətində oxşayır. Buradan belə bir məntiqi nəticəyə gəlmək olar ki, cinsiyyətli çoxalan canlılarda cinsiyyətlərdən biri cinsiyyət amilləri etibarilə heteroziqot (Aa), digəri isə homoziqot (aa) olmalıdır. Sitoloji tədqiqat da bu mülahizəni təsdiq etmişdir. Orqanizmlərin diploid xromosom sayına malik hüceyrələrində, cinsiyyət formalaşmasında mühüm rol oynayan xüsusi xromosomlar aşkar edilmişdir. Məs., drozofil milçəyinin 4 cüt xromosomundan 3 cütü istər erkəklərdə və istərsə də dişilərdə bir-birinə oxşayır. Bu cür oxşar xromosomlara autosom xromosomları deyilir və genetikada bunları A hərfi ilə işarə edirlər. Lakin erkək və dişilər bir cüt xromosomla bir-birindən fərqlənir. Belə xromosomlara cinsiyyət xromosomları deyilir və X , Y ilə işarə edilir. Dişil milçəklərin hüceyrələrində autosom xromosomlarından başqa iki X xromosomu (XX) olur. Lakin erkək milçəklərin hüceyrələrində isə autosom xromosomlarından başqa bir X və bir də Y xromosom olur. Əgər autosom xromosomlarının bərabər sayda və oxşar olduqlarını nəzərə alsaq, dişil fərdləri XX , erkək fərdləri isə XY göstərə bilərik.

Dişil fərdlər ovogenez prosesində cinsiyyət hüceyrələri hazırladıqda xromosomlarda baş verən reduksiya sayəsində hər bir qamet iki XX xromosomundan ancaq birini daşıyır. Ona görə də dişiləri homoqamet adlandırmaq bilərik. Erkək fərdlər (XY) spermatogenez prosesində iki tip spermatozoid hazırlayır; X və Y . Buna görə də fərdlər heteroqamet

adlandırıla bilər. Dişi fərdlərin bir tipdə hazırladığı yumurta hüceyrələri, erkək fərdlərin hazırladığı X daşıyan spermatozoidləri ilə mayalandıqda $X+X=XX$ genotipində dişi fərdlər, lakin Y daşıyan spermatozoidlə mayalandıqda $X+Y=XY$ tipli erkək fərdlər meydana gəlir. Buradan aydın olur ki, sayca dişi və erkək fərdlərin əmələ gəlməsi ehtimalı eyni nisbətdədir: 1:1.

Cinsiyyətin biologiyası

Nəslin törəməsini təmin edən və orqanizmdə cinsiyyət hüceyrələrin əmələ gəlməsi əsasında irsi informasiyanın ötürülməsində iştirak edən bir qrup əlamət və xüsusiyyətlər cəminə **cinsiyyət** deyilir.

Cinsiyyətin genetik əsaslarını təyin etməzdən əvvəl cinsiyyətin biologiyası ilə tanış olaq. Adətən müxtəlif cinsləri bir-birindən fərqləndirən əlamətləri **birinci və ikinci dərəcəli** əlamətlərə bölürlər.

Birinci dərəcəli əlamətlərə cinsiyyət hüceyrələrin əmələ gəlməsini və onların mayalanma prosesində birləşməsini təmin edən bəzi morfoloji və fizioloji əlamət və xüsusiyyətlər aiddir. Bunlara ali heyvanlarda qonadaları, cinsiyyət yollarını, xarici genitaliləri, ali bitkilərdə isə androsey və geniseyi göstərmək olar.

İkinci dərəcəli əlamətlər bilavasitə qametogenez prosesini, cinsi hüceyrələrin birləşməsini və mayalanmasını təmin etmir, lakin cinsi çoxalmada köməkçi rol oynayırlar. Məsələn, balıqlarda üzgəclərin xüsusi quruluşu, quşlarda erkək və dişilərin rənginə görə fərqlənməsi, məməlilərdə süd vəzilərinin olması, ali bitkilərdə buğumarası məsafələr, çiçəklənmə vaxtı və s.

İkinci dərəcəli əlamətlərdən bəzən **cinsiyyətlə məhdudlaşmış əlamətləri** də göstərmək olar. Belə əlamətlər haqqında irsi informasiyanı bütün fərdlər daşıyır, lakin onların təzahürü yalnız bir cinsdə öz əksini tapır. Məsələn, iri buynuzlu heyvanlarda südlülük xüsusiyyətni müəyyən edən genləri həm dişi, həm də erkək fərdlər daşıyır, lakin onlar yalnız dişi fərdlərdə özünü biruzə verir və yaxud yumurta vermək genlərini xoruzlar da daşıyır, lakin bu xüsusiyyət yalnız toyuqlarda özünü biruzə verir.

Bəzi hallarda əlamətlər **cinsiyyətdən asılı** olur. Məsələn, buynuzluluq əlaməti dominant homoziqot (HH) fərdlərdə buynuzlu, resessiv homoziqot (hh) fərdlərdə isə buynuzsuz olurlar.

Lakin heteroziqot qoçlar (Hh) buynuzlu, heteroziqot dişilər – qoyunlar isə (Hh) buynuzsuz olurlar. Cinsiyyətlə bağlı olan əlamətlərin irsiliyinin qanunauyğunluğunu öyrənmək dominantlıq hadisəsinin mahiyyətini daha da dərinlən bilməyə və dominantlığı praktiki nöqtəyi

nəzərdən idarə etməyə imkan verir.

Erkək və dişi fərdlərin fərqlənməsinə **cinsi dimorfizm** deyilir. Bu hadisə bəzi ibtidai və bir çox ali bitki və heyvanlarda müşahidə olunur. Ali bitkilərin 5 minə yaxın növləri iki evlidir. Ali heyvanlarda hermofrodit fərdlərə normal halda rast gəlinmir, əksər hallarda dişi və erkək fərdlər bir-birindən morfoloji, fizioloji, biokimyəvi, etoloji və digər xüsusiyyətlərinə görə fərqlənirlər. Lakin təkamülün aşağı pillələrində birhüceyrəli orqanizmlərdə cinsi əlaqədə olan fərdlər biri digərlərindən yalnız fizioloji xüsusiyyətlərinə görə fərqlənirlər, buna görə onları şərti olaraq “+cins” və yaxud “-cins” adlandırırlar.

Ümumiyyətlə demək olar ki, cinsi dimorfizm təbiətdə geniş yayılıb və təkamülün bütün pillələrində rast gəlinir.

Sual olunur ki, cinsi dimorfiz nə üçün əmələ gəlib? Bu suala cavab vermək üçün yada salmaq lazımdır ki, cinsiyyət prosesinin bioloji mahiyyəti irsi informasiyanın rekombinasiyası ilə bağlıdır, bu da öz tərəfindən genetik fondun irsi dəyişkənliyini zənginləşdirir. İlk dəfə bu hadisəyə Ç. Darvin nəzər yetirmiş, çarpazlaşmanın bioloji faydalılığını göstərmiş və müxtəlif cinsliliyin əmələ gəlməsini izah etmişdir.

Qeyd etdiyimiz kimi cinsiyyət problemi uzun tarixi problemdir. Bu məsələnin həllində ilk addımları hələ Aristotel atmışdır. Yüzlərlə hipotezlər irəli sürülmüş, lakin onlar nəinki bu məsələni həll etməmiş, əksinə daha da çətinləşdirmişdir. Məsələnin elmi həlli genetikə və sitologiyaya elmlərinin meydana gəlib inkişafından sonra mümkün olmuşdur.

Cinsiyyətin təyində xromosom nəzəriyyəsi

Cinsiyyətin təyini çoxalma tsiklinin müxtəlif mərhələlərində gedə bilər. Cinsiyyəti yumurta hüceyrəsinin yetişmə prosesində təyin etmək olar. Belə hal rotorilərdə, bitki biti – mənənə, ilkin həlqəlilərdə müşahidə olunur. Bu orqanizmlərdə oogeneza zamanı sitoplazma qeyri-bərabər şəkildə yumurta hüceyrələrin arasında bölünür. Buna görə yumurtahüceyrələrin bəziləri iri, bəziləri isə xırda olurlar. Mayalandıqdan sonra iri yumurta hüceyrələrindən dişi, xırda yumurtahüceyrələrindən isə erkək fərdlər əmələ gəlir. Cinsiyyətin təyin olunmasının bu tipi – **proqam** adlanır.

Bir çox orqanizmlərdə, məsələn, məməlilərdə. Quşlarda, balıqlarda, ikiqanadlı həşəratlarda, ikievli bitkilərdə cinsiyyətin təyini mayalanma zamanı müəyyən olunur. Belə tip cinsiyyətin təyini – **sinqam** adlanır. Bəzi hallarda cinsiyyəti mayalanmış yumurta hüceyrəsinə xarici mühitin təsirindən sonra təyin etmək mümkün olur. Məsələn, *Bonellia veridis*

adlanan dəniz qurdunda dişi fərdlər gavalı böyüklüyündə olur və bədənindən xromosoma bənzər uzun bir üz ayrılır. Erkək fərdlər isə reduksiyaya uğrayıb bir neçə mm uzunluğunda olurlar.

Erkəklər dişi fərdin uşaqlığında yaşayır və yalnız bir funksiyanı – mayalanmanı yerinə yetirir. Mayalanmış yumurtalardan suda sərbəst üzən sürfələr əmələ gəlir. Bir müddət sərbəst həyat təzi sürən sürfə ya dənizin dibinə və yaxud cinsi yetişkənliyə çatmış dişi fərdin xromosomuna ilişib qalır. Dənizin dibinə ilişmiş sürfələr dişi, dişi fərdin xromosomuna ilişib qalanlar isə erkək fərdlərə çevrilirlər və tədricən dişi fərdin cinsiyyət orqanlarına keçərək orada parazitlik edirlər. Vaxt gələndə dişi fərdi mayalayırırlar. Cinsiyyətin təyininin belə forması **epiqam** adlanır. Məlumdur ki, heyvanlarda cinsiyyət 1:1 nisbətində meydana gəlir, yəni erkək və dişi fərdlərin tezliyi eyni olur. Bu da genetikada analizedici carpaşlaşmada (Aaxaa) meydana gələn 1:1 nisbətinə oxşayır.

Buradan belə bir məntiqi nəticəyə gəlmək olur ki, cinsiyyətdə çoxalan canlılarda cinsiyyətlərdən biri heteroziqot (*Aa*), digəri isə homoziqot (*aa*) olmalıdır. Belə bir fərziyyə hələ Q. Mendel tərəfindən irəli sürülmüşdür. Sonralar sitoloji tədqiqat əsasında bu mülahizə təsdiq edilmişdir. Orqanizmlərin diploid xromosom sayına malik hüceyrələrində, cinsiyyətin formalaşmasında mühüm rol oynayan xüsusi xromosomlar aşkar edilmişdir.

Məsələn. Drosofil milçəyinin 4 cüt xromosomundan 3 cüt istər erkəklərdə və istərsə də dişilərdə bir-birinə oxşayır. Bu cür oxşar xromosomlar autosom xromosomlar adlandırılmışdır və genetikada bunları (*A*) işarə edirlər. Lakin bir cüt xromosomlar isə erkək və dişi fərdlərdə bir-birindən fərqlənirlər. Belə xromosomlar cinsiyyət xromosomları adlandırılaraq X və Y ilə işarə edilmişdir. Dişi milçəklərin hüceyrələrində autosom xromosomlardan başqa X xromosomu (XX), erkək milçəklərin hüceyrələrində isə autosom xromosomlarından başqa bir X və bir də Y xromosomu olur. Əgər autosom xromosomların bərabər sayda və oxşar olduqlarını nəzərə alsaq, dişi fərdləri XX, erkək fərdləri isə XY-lə göstərə bilərik.

Dişi fərdlər oogenezi prosesində cinsiyyət hüceyrələri hazırladıqda xromosomlarda baş verən reduksiya sayəsində hər bir qamet iki XX xromosomundan ancaq birini daşıyır. Ona görə də dişiləri **homoqamet** adlandırmışlar. Erkək fərdlər isə spermatogenezi prosesində X və Y tip cinsiyyət hüceyrələri hazırladıqları üçün onları **heteroqamet** adlandırmışlar (XY).

Dişi fərdlərin eyni tipdə hazırladığı yumurta hüceyrələri, erkək

fərdlərin hazırladığı X daşıyan spermatozoidləri ilə mayalandıqda $X+X=XX$ tipli dişi fərdlər, lakin Y daşıyan spermatozoidlə mayalandıqda $X+Y=XY$ tipli erkək fərdlər meydana gələcək. Buradan aydın olur ki, sayca dişi və erkək fərdlərin meydana gəlməsi ehtimalı eyni nisbətdədir 1:1. İnsanlarda və bütün məməli heyvanlarda da dişi və erkək fərdlərin əmələ gəlməsi mexanizmi və nisbəti drozofildə olduğu kimidir.

Elə canlılar da vardır ki, onlarda dişi və erkəklərin cinsiyyət xromosomları drozofilin cinsiyyət xromosom tipinin əksinədir. Məsələn, quşlarda, amfibilərdə, kəpənəklərdə, bəzi balıqlarda və s. heyvanlarda dişilər heteroqamet (XY), erkəklər isə homoqamet (XX) olurlar. Bəzən cinsiyyəti bu tipdə olan orqanizmlərin cinsiyyət xromosomlarını başqa hərflərlə də işarə edirlər. Məsələn, erkəkləri XX əvəzinə ZZ, dişiləri XY əvəzinə ZW kimi yazırlar.

Bəzən elə orqanizmlərə də rast gəlmək olur ki, onlarda dişilər iki X xromosomuna (XX) malik olduqları halda erkəklər ancaq bir X xromosomu daşıyır (XO). Başqa sözlə desək, onlarda Y xromosomu olmur.

Beləliklə, cinsiyyət xromosomları ilə cinsiyyətin tənzim olunmasının dörd əsas tipi mövcuddur:

1) XY tipli. Bu halda dişi fərdlər iki XX xromosomlara malik olurlar, yəni homoqamettirlər və eyni tipli qametlər əmələ gətirir – X, lakin erkək fərdlər isə heteroqamettirlər və iki tip qamet əmələ gətirir – X və Y.

2) XO – tipli – dişi fərdlər iki XX xromosomuna, erkək fərdlər isə yalnız bir X – xromosomuna malik olurlar.

3) ZW – tipli – dişi fərdlər heteroqamet – bir cinsi xromosoma W malik olur, lakin erkək fərd isə homoqamet və iki ZZ xromosoma malik olur.

4) ZO – tipli dişi fərdlər – heteroqamet və bir Z - xromosomuna malik, erkək fərdlər isə homoqamet və iki ZZ – xromosomuna malik olur.

Birinci tip - XY bir çox həşəratlarda, məməlilərdə və ikievlilərdə örtülütöxumlu bitkilərin əksəriyyətində təsadüf olunur.

İkinci tip - XO – bəzi həşəratlara – taxtabitiyə (Protenor), bitkilərdən isə *Dioscorea sinnuata* növünə xasdır.

Üçüncü tip – ZW bəzi balıqlarda, məlum olan kəpənək və quşlarda, bitkilərdən isə yalnız *Fragaria elatior* çiyələk növünə xasdır.

Dördüncü tip – ZO isə Saxalin adalarında yaşayan diri bala doğan *Lacetra virpara* kərtənkələsində məlumdur.

XY və XO tiplər sinqam tipli cinsiyyətin təyininə aiddir və sperminin genotipindən asılıdır, lakin ZW və ZO tiplərdə isə cinsiyyətin təyini

proqram tipinə aid olur və yumurta hüceyrəsinin genotipindən asılıdır.

Cədvəl 5

Cinsiyyətin təyin olunma tipləri

| Tip | Heteroqamet cinsiyyət | Qametlər | | Ziqot | | Orqanizmlər |
|-----|-----------------------|------------|-----------|------------|-----------|---|
| | | Erkəklərin | Dişilərin | Erkəklərin | Dişilərin | |
| Y | Erkək cinsi | X və Y | X | XY | XX | İnsan, məməlilər, drozofil, melandrium, quruotu və başq. |
| O | Erkək cinsi | X və O | X | XO | XX | Taxtabiti (Prote-nor), çayırtkələr, Diozcorea və b. |
| W | Dişi cinsi | Z | Z və W | ZZ | ZW | Quşlar, amfibilər, reptililər, kəpənək-lər, çiyələk və b. |
| O | Dişi cinsi | Z | Z və O | ZZ | ZO | Güvə və başq. |

Cinsiyyət xromosomları ilə ilişikli genlərin irsiliyi

Mendelin qanunları bütün canlılara aiddir. Biz yuxarıdakı bəhslərdə bir sıra əlamətlərin nəslə keçməsinə öyrənərkən alınan nəsilərdə cinsiyyətə fərqlər olmadığını, parçalanma qanununda öyrəndiyimiz əlamətlər həm erkək, həm də dişilərdə eyni dərəcədə paylandığını görmüşdük. Çünki öyrəndiyimiz əlamətlərin genlərinin hamısı autosom xromosomlarla ilişikli idi. Bu cəhətdən erkək və dişilər xromosom tərkiblərinə görə fərqlənir.

İlk dəfə Morqan drozofil milçəyində meydana gələn ağgözlülük əlamətinin nəslə keçməsinə öyrəndikdə onun **X** xromosomla ilişikli nəslə keçməsinə göstərmiş və bununla da irsiyyətin **xromosom nəzəriyyəsinə** əsaslandırmışdır.

T.Q.Morqan və onun xromosom nəzəriyyəsi. Tomas Qent Morqan 1866-cı ildə Kentukki (ABŞ) ştatında anadan olub. 1920-ci ildə universiteti bitirib, 1924-cü ildə elmlər doktoru elmi dərəcəsinə alıb, 1925-ci ildə professor olub.

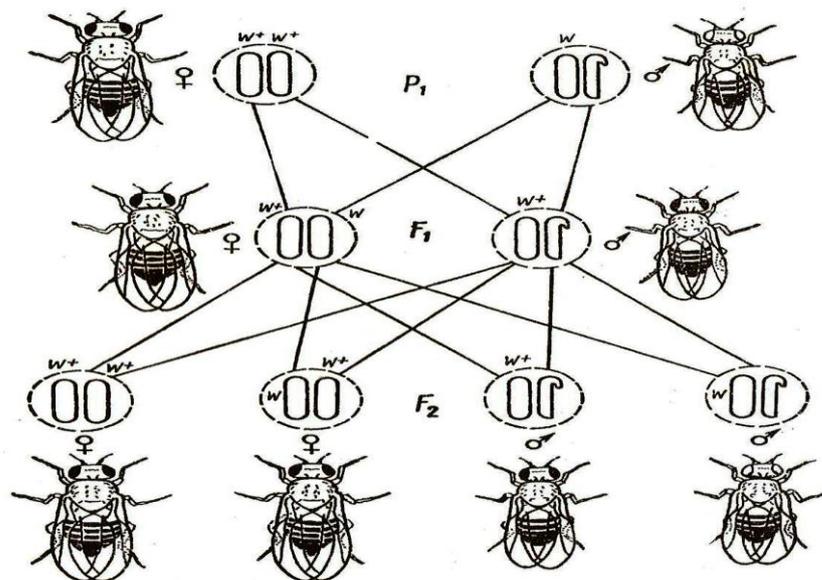
1890-cı ildən Morqan eksperimental embriologiya ilə məşğul olub. 1910-cu ildən irsiyyət məsələsi ilə məşğul olub. Drozofil milçəyi ilə apardığı təcrübələrində irsiyyətin xromosom nəzəriyyəsinə yaratmışdır. Bu nəzəriyyə elmdə çox böyük kəşf idi. H.K.Kolçov bu nəzəriyyənin əhəmiyyətini belə ifadə etmişdir: Molekulyar nəzəriyyə kimyada, atom nəzəriyyəsi fizikada hansı yeri tutursa, xromosom nəzəriyyəsi də biologiyada həmin yeri tutur.

1909-1901-ci illərdə Morqan və onun tələbələri A.Stertevant, Q.Müller, K.Bridces göstərmişdir ki, Mendelin üçüncü qanununa əlavə

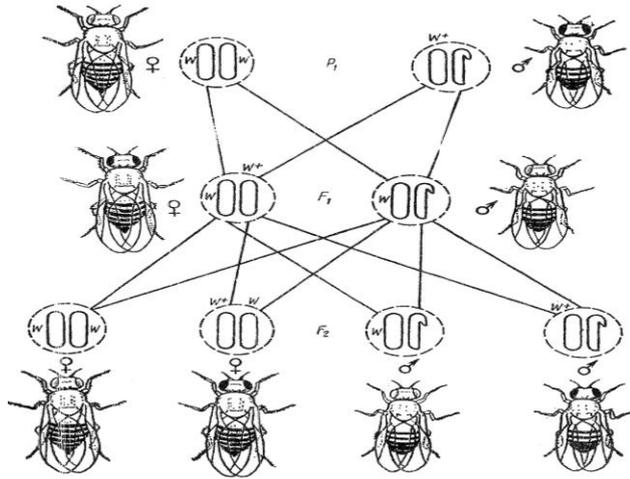
olunmalıdır: irsi əlamətlər həmişə asıllıqsız (sərbəst) paylanmır, onlar qrupla bir-biri ilə ilişikli surətdə nəslə verilir. T.Q.Morqan tərəfindən xromosom nəzəriyyəsi 1911-1926-cı illər ərzində tam hazırlanmışdır. Bu nəzəriyyənin sonrakı inkişafında yalnız Morqan və onun məktəbinin yox, həmçinin bir sıra digər alimlərin də xidmətləri olmuşdur ki, bunlardan ilk növbədə H.K.Kolçov və A.S.Serebroviskini göstərmək olar.

Xromosom nəzəriyyəsinə görə irsi informasiyalar xromosomların üzərində xətti olaraq müəyyən lokusda (latınca locus – yer) yerləşən genlərlə nəslə verilir. Xromosomlar cüt olduğu üçün homoloji xromosomun bir tayında müəyyən əlamətin geni hansı lokusda yerləşirsə digər gen ona uyğun lokusda yerləşir. Bu genlər homoloji xromosomlarda eyni, heteroziqotlarda isə müxtəlif olur. Bir əlamətin müxtəlif genləri allel gen və ya allomorf (yunanca allo – müxtəlif, morfa – forma) adlanır.

T.Q.Morqan öz təcrübələrini əsasən drozofil milçəkləri üzərində aparmışdır. Cinsiyyət xromosomları ilə ilişikli genlərin irsiliyini öyrənmək üçün drozofildə gözlərin rənginin irsən keçməsinə müşahidə etmişdir. Drozofildə gözlərin normal rəngi qırmızıdır. Mutasiya sayəsində ağgöz milçəklər də meydana gəlmişdir. Təbii ki, normal rəng, ağ rəngin üzərində dominant olacaqdır. Morqan görmüşdür ki, ağgöz dişilərlə qırmızıgöz erkəkləri çarpazlaşdırdıqda alınan birinci nəslin bütün fərdləri qırmızı gözlü olmur, bu əlamət ancaq diş fərdlərdə meydana gəlir. Dominant qırmızıgözlülük əlamətinin genini W , resessiv ağgözlülüüyü isə w hərfi ilə işarə edək. Genetikada X xromosomlar düz xətlə (—), Y xromosomlar çiyinli xətlə (→) işarə edilir. Ağgöz dişilərlə qırmızıgöz erkək milçəyi çarpazlaşdıraraq.



Şəkil 33. Qırmızıgöz dişilərlə ağgöz erkək drozofil milçəklərinin çarpazlaşdırılması. Solda – dişilərlə, sağda – erkəklərlə.



Şəkil 34. Ağgöz dişi və qırmızıgöz erkək drozofil milçəklərinin çarpazlaşdırılması.
Solda – dişi, sağda – erkək.

Valideynlərdən erkək ağgöz milçəklərlə normal qırmızıgöz dişi milçəkləri çarpazlaşdırdıqda, F_1 -də milçəklərin hamısı qırmızıgöz olur. F_2 -də alınan nəslin 25% erkəkləri ağgöz olur.

Erkək milçəyin Y xromosomunda həmin allel yoxdur.

Qametogenez prosesində dişi milçək cinsiyyət xromosomlarına görə reduksiya yolu ilə ancaq bir tip yumurta verəcək. Bu yumurtada isə ağgözlülük geni yerləşmişdir. Erkək milçək heteroqamet olduğundan meyoza iki tip spermatozoid hazırlayacaqdır. Bunlardan birinə dominant qırmızıgözlülük geni W düşəcək, o biri tipinə isə həmin gencə boş Y xromosomu düşmüş olacaqdır. Dişinin bir tip qameti ilə erkəyin bir tip qameti mayalandıqda bərabər nisbətdə dişi və erkək milçəklər əmələ gələcəkdir. Şəkildə görüldüyü kimi F_1 -də alınan dişilərin hamısının gözləri qırmızıdır. Çünki dişi nəslin iki X xromosomu olur: birini anadan, o birisini isə atadan alır. Anadan aldığı X xromosomunda ağgözlülük geni olmasına baxmayaraq bu əlamət meydana çıxma bilmir, çünki atadan gələn X xromosomunda həmin genin dominant alleli W yerləşmişdir. Deməli F_1 -in dişiləri heteroziqot $\frac{W}{w}$ və qırmızıgözlüdür. Erkəkləri anadan bir X xromosom (w) aldığından ağgöz olurlar.

P ♀ qırmızı göz x ağgöz

F_1 50% ♀ qırmızı gözlü, 50% qırmızı gözlü ♂

F_2 50% ♀ qırmızı gözlü, 25% ♂ erkək qırmızı gözlü, 25% ♂ ağgözlü.

Resiprok çarpazlaşmada daha da kəskin dərəcədə fərqlənən nəticələr alınır. Əgər ağgöz dişilərlə qırmızıgöz erkəkləri çarpazlaşdırsaq, alınan F_1

nəslin bütün fərdləri qırmızı gözlü olmur, bu əlamət ancaq dişi fərdlərdə meydana gəlir, yəni parçalanma ilə birinci – F_1 nəslində başlanır. Erkəklər ağgözlü, dişilər isə qırmızı gözlü olurlar; F_2 nəslində isə həm erkək, həm də dişi fərdlərin yarısı qırmızı gözlü, yarısı ağgözlü olacaqdır.

P ♀ ağgöz x qırmızı göz

F_1 50% ♀ qırmızı gözlü, 50% ağgözlü ♂

F_2 25% ♀ qırmızı gözlü, 25% ♀ ağ gözlü, 25% ♂ qırmızı gözlü, 25% ağgözlü ♂.

Drozofil milçəyinin qırmızı və ağgözlülük əlamətinin bu cür irsən keçməsi o zaman mümkün olur ki, ağgözlülük əlamətini daşıyan resessiv w geni və qırmızı gözlülük əlamətini daşıyan dominant W^+ X – xromosomunda yerləşir, Y xromosomu isə bu genləri daşmadığı üçün gözün rənginə təsir etmir.

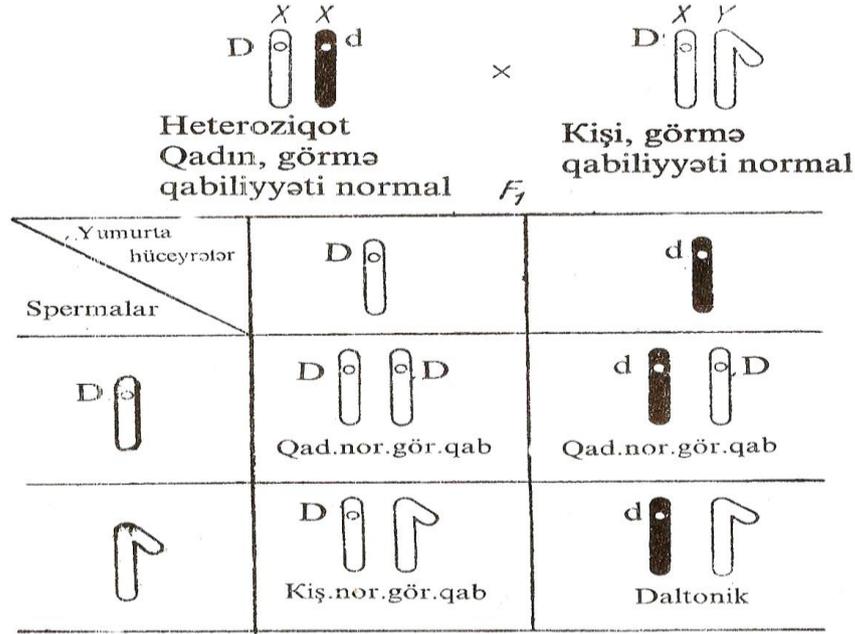
Ağgözlülük ingilis sözündən (white-ağ) götürülmüşdür buna görə bu əlamət sözün baş hərfi ilə işarə edilir (şəkil 28).

Sitogenetikada X xromosomlar düz xətlə (-), Y – xromosomlar çiyinli xətlə (-) işarə edilir. 29-cu şəkildən görüldüyü kimi çarpazlaşma üçün götürülən dişinin iki X – xromosomu vardır və hər birində ağgözlülük geni – W yerləşmişdir. Erkək milçəyin isə bir X – xromosomu olur və onda dominant W^+ geni yerləşmişdir. Qametogenez prosesində dişi milçək cinsiyyət xromosomlarına görə reduksiya yolu ilə ancaq bir tip yumurta hazırlayacaq. Bu yumurtada ancaq ağgözlülük geni yerləşmişdir. Erkək milçək heteroqamet olduğu üçün meyoza iki tip spermatozoid hazırlayacaqdır. Bunlardan yarısına dominant qırmızıgözlülük geni W^+ düşəcək, digər hissəsinə isə həmin genin allelini daşımayan Y – xromosomu düşmüş olacaqdır. Dişinin bir tip qameti ilə erkəyin iki tip qameti mayalandıqda bərabər nisbətdə dişi və erkək milçəklər əmələ gələcəkdir. Şəkil 29-dan görüldüyü kimi F_1 -də alınan dişilərin hamısının gözləri qırmızıdır. Çünki dişi nəslin iki X – xromosomu olur; onun birini anadan, digərini isə atadan alır. Anadan aldığı X – xromosomuna ağgözlülük geni olmasına baxmayaraq bu əlamət meydana çıxma bilmir, çünki atadan gələn X – xromosomunda həmin genin dominant alleli W^+ yerləşmişdir. Deməli, F_1 -in dişiləri heteroziqot W^+W qırmızıgözlüdür. Erkəklər anadan resessiv w geni daşıyan bir X – xromosomu aldığı üçün ağgöz olurlar. Drozofil milçəyinin cinsiyyətlə bağlı bir çox digər əlamətləri də eyni şəkildə irsən keçir. Bundan əlavə, erkək cinsləri heteroqamet olan bir çox orqanizmlərdə də

cinsiyyətlə ilişikli genlərin irsən keçməsi qanunauyğunluğu eynidir.

İnsanlarda da bir sıra belə genlər məlumdur. Məsələn, daltonizm

(qırmızı və yaşıl rəngi seçməmək) xüsusiyyəti X – xromosomunda yerləşən resessiv gen tərəfindən idarə olunur (şəkil 35). Şəkildə həmin genin irsiliyi göstərilir, bu gen kiçik d, lakin onun normal alleli böyük D hərfi ilə işarə olunmuşdur.



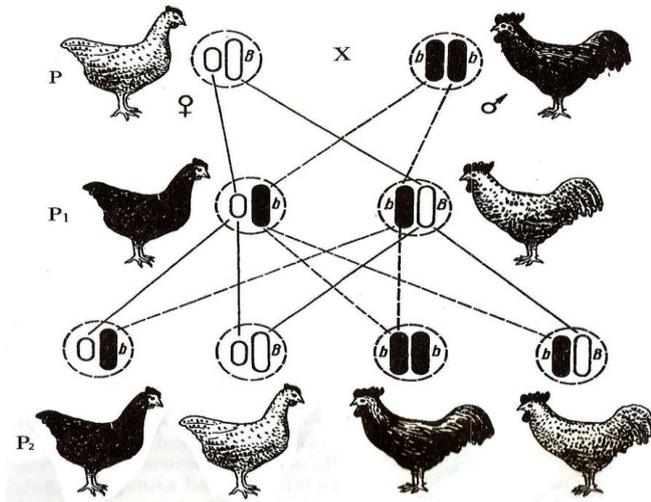
Şəkil 35. Daltonizmin irsən keçməsi.

Şəkil 30-da bir daltonikdən əmələ gəlmiş ailənin nəsəl şəcərəsi göstərilir. Bu sxemdən aydın olur ki, nə səbəbdən daltonik kişilərə, daltonik qadınlara nisbətən daha tez-tez təsadüf edilir, çünki daltonik qadın, yalnız daltonik kişi ilə daltonik qadıncından və yaxud daltonizmə görə homoziqot qadıncından əmələ gələ bilər, lakin belə hallar çox nadir olur. Qeyd etmək lazımdır ki, daltonik kişilərin əmələ gəlməsi üçün heç də hər iki valideynin daltonizm geninin daşıyıcısı olması lazım gəlmir, bunun üçün tək qadının heteroziqot halında daltonizmin daşıyıcısı olması kifayətdir. Belə qadıncından doğulan oğlanların yarısı daltonik olacaqdır. Əgər ana daltonizmə görə homoziqotdursa, onda oğlanların hamısı daltonik olacaqdır.

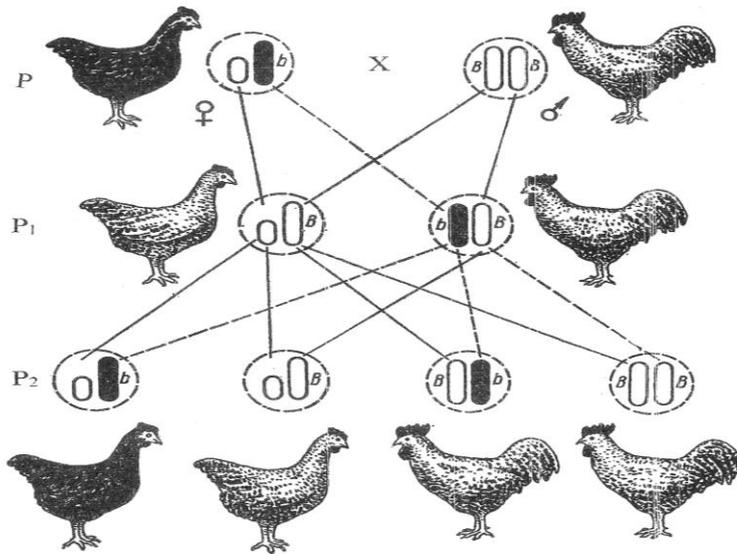
Dişiləri heteroqamet olan canlılarda cinsiyyətlə ilişikli genlərin irsiliyi

Məlum olduğu kimi quşlarda, kəpənəklərdə və bəzi heyvanlarda diş cinsiyyətlər heteroqamet (XY), erkəkləri isə homoqamet (XX) olur. Buna görə də belə orqanizmlərdə cinsiyyət xromosomları ilə ilişikli genlərin irsiliyi erkəkləri heteroqamet olanlardan fərqlənir.

Plimutrok cinsindən olan zolaqlələkli toyuqlarla Avstralorp cinsindən olan qaralələkli xoruzların çarpazlaşdırılmasında ilişikli əlamətlərin irsiliyi öyrənilmişdir (şəkil 28).



Şəkil 36. Zolaqsəkilli toyuq ilə qara xoruzun çarpazlaşması.



Şəkil 37. Qara toyuq ilə zolaqlələkli xoruzun çarpazlaşması.

Qeyd etməliyik ki, lələklərin zolaqlılığı, rəng verən piqmentin lələkdə aralıq yayılması nəticəsində baş verir və bu əlaməti təmin edən gen (**B**) dominantdır.

Şəkil 36-da zolaqlələkli xoruz, qaralələkli toyuqla çarpazlaşdırılmışdır. F_1 nəslinin xoruzları atadan dominant **B** genli bir **X** xromosomu və anadan resessiv **b** genli **X** xromosomu alır. Buna görə də zolaqlələkli olur $\frac{B}{b}$. Toyuqlar da ona görə zolaqlələkli olur ki, **B** onların ancaq **X** xromosomunda olur və onu da atadan (dominant **B** geni olan) alır.

F_1 -də alınan xoruz və toyuqları çarpazlaşdırdıqda xoruzlar **B** və **b**

genli iki cür spermatozoid, toyuqlar da B və \rightarrow olan iki tip qamet hazırlayır. Bu 4 cür qametlər arasında 4 ehtimal kombinasiyadan 3 pay zolaqlı və bir pay qara fərdlər meydana gəlir: xoruzların hamısı zolaqlı, toyuqların isə bir payı zolaqlələkli və bir payı qara əmələ gəlir. Şəklin sol tərəfindəki çarpazlaşdırmada rəngə görə xoruz və fərələri ancaq F_2 -də ayırmaq olar.

Qara xoruzla zolaqlələkli toyuq çarpazlaşdırılıqda F_1 -də əmələ gələn nəslin xoruzları zolaqlələkli və toyuqları isə qara olacaqdır. Bu cür çarpazlaşdırmada birinci nəsildə cüclərin xoruz və fərələrini ayırmaq olur. F_2 -də isə nəslin yarısından zolaqşəkilli xoruz və toyuq, yarısı qara xoruz və toyuq əmələ gələcəkdir.

F_2 -də aydın olur ki, resessiv qara (b) əlamət anadan – toyuqdan oğul (*xoruz*) vasitəsilə qız toyuq nəvəsinə keçir. Deməli, erkəkləri heteroqamet olan orqanizmlərdə əlamətin daşıyıcı qız nəslə olduğu halda, dişiləri heteroqamet olan orqanizmlərdə əlamətin daşıyıcısı oğlan nəslə olur.

Ev heyvanlarında da məs., pişik, it və dəniz qurdlarında cinsiyyətlə ilişikli surətdə irsən keçən əlamətlər öyrənilmişdir.

Cinsiyyətlə ilişikli əlamətlərin genləri letal xarakter daşdıqda alınan nəsilərdə erkək və ya dişilərin heteroqametliyindən asılı olaraq nəslin müəyyən hissəsi tələf olur. Erkəkləri heteroqamet olan orqanizmlərin analizədi çarpazlaşmada F_b parçalanma nəticəsində alınacaq erkək və dişilər $2♀:1♂$ nisbətində olacaqdır, çünki X - xromosomunda resessiv letal gen (l) daşıyan erkəklər məhv olacaqdır.

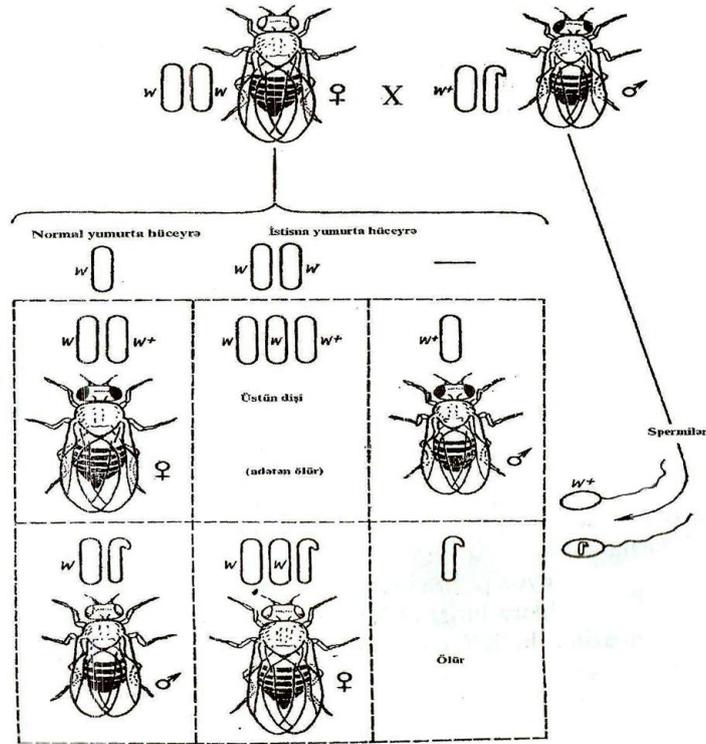
İpək qurdlarında və kəpənəklərdə, yəni dişiləri heteroqamet olan orqanizmlərdə cinsiyyətin nisbətləri letal genlərin təsiri altında $2♀:1♂$ nisbətində olacaqdır.

İnsanlarda da cinsiyyət xromosomları ilə ilişikli nəsllə keçən letal genlər vardır. Bunlara misal olaraq, hemofiliya xəstəliyini göstərə bilərik. Biz bu haqda insanın genetikası fəslində ətraflı məlumat verəcəyik.

Xromosomların aralanmaması ilə əlaqədar genlərin cinsiyyətlə ilişikli irsiliyi

Morqanın əməkdaşı Bridges ağgöz drozofil xətti üzərində apardığı resiprok çarpazlaşdırmanın birində ağgözlülük əlamətini yuxarıda öyrəndiyimiz kimi yalnız erkəklərdə deyil, həm də çox az miqdarda (0,1 – 0,001%) dişilərdə də görüldüyünü müşahidə etmişdir. Bu müstəsna hal ilk baxışda öyrənilən genlərin cinsiyyət xromosomları ilə nəsllə keçməsi nəzəriyyəsini inkar edir. Lakin təcrübəni diqqətlə izlədikdə bu fakt həmin

nəzəriyyəni inkar deyil, əksinə, bir daha təsdiq etmiş olur. Bu müstəsna hal necə ola bilər? Bəzən meyoz prosesində iki X xromosomu öz ucları ilə birləşərək qütblərə birgə XX keçir. Nəticədə bu cür qamet bir X əvəzinə XX daşımali olur. Hadisəni əyani olaraq təsəvvürə gətirmək üçün aşağıdakı şəkillər diqqətlə gözdən keçirilməlidir (şəkil 38).



Şəkil 38. Qırmızıgöz erkək drozofil miçəyi ilə çarpazlaşmış ağ gözlülük geninə görə homoziqot dişi drozofil miçəyində X-xromosomunun ilkin ayrılmaması

Təcrübə üçün dişi ağgöz miçəkləri normal qırmızıgöz W erkəklə çarpazlaşdırmışlar. Ağgöz dişi miçək normal halda ancaq üzərində ağgözlülük geni daşıyan W bir tip qamet hazırlamalıdır. Lakin bu dəfə meyoz prosesində X xromosomlarının bəzən ayrılmaması nəticəsində qeyd etdiyimiz dişi eyni zamanda üç tip qamet hazırlanmışdır: 1 – normal X-xromosomu daşıyan, 2 – iki bitişik X-xromosomu (XX) daşıyan, 3 – X xromosomu olmayan qametlər. Bu üç tip yumurta hüceyrəsi qırmızıgöz erkək miçəklərin əmələ gətirdiyi iki tip spermatozoidlərlə (birinin X-xromosomunda normal allel – W digərində isə allel olmayan Y-xromosom) mayalandıqda 6 kombinasiya əmələ gəlir.

Şəkildə həmin kombinasiyaları gözdən keçirək. Birinci xanada w alleli daşıyan yumurta hüceyrəsi ilə dominant W alleli daşıyan spermatozoidlə mayalanmasından alınan heteroziqot normal qırmızıgöz – Ww dişi: ikinci xanada w alleli daşıyan yumurta hüceyrəsi ilə Y-

xromosomu olan spermatozoidin mayalanmasından alınan hemiziqot normal ağgöz erkək – XY; üçüncü xanada w alleli iki X- xromosomu olan yumurta hüceyrəsi ilə W alleli olan X xromosomlu spermatozoidin mayalanmasından alınan 3 X – xromosomuna malik ziqot – XXX əmələ gəlir. Dördüncü xanada w-alleli olan 2X – xromosoma malik yumurta hüceyrəsi Y-xromosomu daşıyan spermatozoidin mayalanmasından alınan ağgöz dişi – XXY; beşinci xanada X-xromosomu düşməmiş yumurta hüceyrəsi ilə W alleli X xromosom daşıyan spermatozoidin mayalanmasından alınan qırmızıgöz erkək XO; nəhayət altıncı xanada həmin X-xromosomundan məhrum yumurta hüceyrəsi ilə Y-xromosomu olan spermatozoidin mayalanmasından alınan kombinasiya meydana gəlir. Yumurta hüceyrələrindən birində hər iki X xromosom saxlanıldıqda onun xromosom yığımı w+w olduğu halda, digər yumurta hüceyrəsi cinsiyyət xromosomundan məhrum olur. Cinsiyyət xromosomu olmayan yumurta hüceyrəsi ilə spermatozoidin (X və ya Y xromosomu) mayalanması baş verdikdə ağgöz dişilər və qırmızıgöz erkəklər meydana çıxa bilər.

Bu kombinasiyalar içərisində üç X-xromosomu (XXX) daşıyan dişi fərdlərin, bir Y-xromosomu daşıyan fərdlərin yaşama qabiliyyəti aşağı enir, məhv olur. Yalnız bir X xromosomu daşıyan və Y-xromosomundan məhrum olan kombinasiya (XO) erkək orqanizm kimi formalaşsın da, lakin dölsüz olur. Yuxarıdakı təcrübənin nəticəsinə görə xromosomların aralanmaması şəraitində ağgözlülük və qırmızıgözlülük allellərinin həqiqətən də X-xromosomu ilə ilişikli irsiliyi bir daha təsdiq olunur. Xromosomların aralanmaması hadisəsi yalnız ovogenez prosesində deyil, həm də spermatogenez də baş verə bilər.

Cinsiyyətin formalaşmasında X və Y xromosomlarının rolu. Bu mövzuda indiyə qədər şərh etdiyimiz materiallarda X xromosomunun cinsiyyətin təyinində müəyyən rol oynadığını gördük. Müəyyən edildi ki, dişi cinsiyyətin ($\text{♀ } A+XX$) təşəkkülündə iki X-xromosomunun mövcud olması şərtidir. Erkək cinsiyyətdə ($\text{♂ } A+XY$) isə yalnız bir X – xromosomu iştirak edir. Hətta xromosomların aralanmaması hadisəsinin nəticəsi olaraq Y-xromosomu iştirak etməyib, yalnız bir X-xromosoma malik kombinasiyalar (XO) erkək fərd kimi təşəkkül edir. Hətta drozofildə iki X-xromosomuna malik ziqota əlavə olaraq bir və ya bir neçə Y-xromosomu düşsə belə yenə də o, dişi cinsiyyət kimi formalaşmış olur. Cinsiyyətin formalaşmasına görə drozofil tipinə ($\text{♀ } A+XX$; $\text{♂ } A+XY$) mənsub olan insanlarda xromosomların aralanmaması nəticəsində cinsiyyət xromosomlarına görə müxtəlif tərkibdə qametlər əmələ gəlir. Belə qametlərin mayalanması sayəsində XX, XXX kombinasiyalı qadın

cinsiyyəti təşəkkül edir, lakin X -xromosomu normadan (XX) nə qədər artıq olsa da, ziqotaya bir və ya bir neçə Y -xromosomu düşdükdə, XXY , $XXXY$, $XXXXY$ o kişi fərdi kimi formalaşır.

Buradan belə anlaşılır ki, bəzi hallarda cinsiyyətin təşəkkülündə Y -xromosomu da müəyyən rol oynayır.

Bitkilər aləmində də cinsiyyətin formalaşmasında Y -xromosomunun əhəmiyyətini göstərən misallar vardır. Quzuotu (mürgotu) *Melandrium album* bitkisinde diploid xromosom sayı $2n=24$ -dür. Bunlardan ikisi XY cinsiyyət xromosomlarıdır. Maraqlıdır ki, bu bitkidə Y -xromosomu X -xromosomundan iridir.

Cinsiyyətin əmələ gəlməsində xromosomların rolunu kinandromorfizm bir daha sübut edir

Kinandromorfizm

Drozofil milçəyində və başqa həşəratlarda bədəninin bir tərəfi dişi, digər tərəfi erkəklik əlaməti olan fərdlər müşahidə edilmişdir. Bu cür mozaikliyin – kinandromorfizmin meydana çıxmasının mexanizmini izah etmək çətin deyildir. X -xromosomundan birində iki resessiv gen – ağgözlülük (ω) və rudiment qanadlılıq (m), o birində bunların dominant allelləri yerləşən dişi ziqota $\frac{Wm}{++}$ ilk bölünərək iki blastomer əmələ

gətirdikdə normal hallarda cüt xromosomlar özlərini hasil edərək 4 xromosom meydana gəlir. Bunlardan ikisi bir blastomerə, ikisi də o biri blastomerə keçir. Lakin bəzən əmələ gələn 4 xromosomdan biri (dominant genlər daşıyan) itir və blastomerdən birinə iki X -xromosomu, o birinə isə bir X xromosomu keçir. İki X xromosomu olan blastomer normal bölünmə yolu ilə inkişaf edib orqanizmin dişi hissəsini, bir X -xromosom düşən blastomerdən isə erkək hissəni əmələ gətirmiş olur. Bir X -xromosomu ilə hər iki resessiv gen keçmiş bədən hissəsində ağgöz və xırda qanad erkək cinsiyyət əlamətləri meydana çıxır. Lakin heteroziqot halında iki X -xromosomu keçmiş hissədə isə qırmızıgözlü və normal qanadlı dişi əlamətləri inkişaf edir.

Bir xromosomda yerləşmiş resessiv genin o biri xromosomda onun qarşısındakı gen dominant olduqda onu böyük hərflə də yazmaq olar və ya bunun əvəzinə + işarəsi qoymaq kifayətdir.

Kinandromorfizmin əmələ gəlməsi mexanizmini başqa mülahizə ilə də izah edirlər. Belə mülahizə edirlər ki, bəzən yumurta hüceyrəsi iki nüvəli olur. Bu nüvələrdən biri X -xromosomu daşıyan spermatozoidlə, o

biri isə *Y*-xromosomu daşıyan nüvə ilə mayalanır. Nəticədə iki nüvəli yumurtadan əmələ gəlmiş ziqota iki blastomerə bölünəndə onlardan birinə *XX* xromosomları, o birinə isə *XY*-xromosomları düşür. *XX* xromosomları düşən blastomerdən orqanizmin dişi tərəfi, *XY* xromosomu düşən blastomerdən isə erkək tərəfi inkişaf edir. Beləliklə, kinandromorf orqanizm meydana gəlir. İstər intersekslərin və istərsə də kinandromorfların öyrənilməsinin cinsiyyətin genetik cəhətdən izahı üçün müəyyən əhəmiyyəti vardır.

Nəticədə belə deyə bilərik ki, cinsiyyətin təşəkkülündə, formalaşmasında cinsiyyət xromosomlarının çox hallarda *X* və bəzən hallarda isə *Y*-xromosomlarının böyük rolu vardır. Buradan məntiqi yol ilə belə bir sual meydana çıxır: cinsiyyətin formalaşmasında, meydana çıxmasında autosom xromosomlarının heç bir rolu yoxdurmu?

Cinsiyyəti izah edən balans nəzəriyyəsi

Yuxarıdakı bəhslərdən bizə məlum oldu ki, cinsiyyət də orqanizmin başqa əlamət və xassələri kimi müəyyən faktorlarla – genlərlə meydana gəlir. Deməli, genlər orqanizmin ikinci dərəcəli əlamətlərinin də, inkişafında böyük rol oynayır. Genetikada belə bir mülahizə yaranmışdır ki, dişi cinsiyyəti idarə edən genlər *X* xromosomunda. Erkəyinki isə *Y*-xromosomunda yerləşmişdir.

Lakin bununla belə autosom xromosomlarının da cinsiyyətdə rolunu müəyyən etmək üçün cinsiyyət xromosomları ilə autosom xromosomları arasındakı nisbətlər öyrənilmişdir. Bu baxımdan dişilərdə $2 X$ -xromosomuna qarşı $2 A$ (autosom) xromosomları olur, dişi cinsiyyətin formalaşmasında $2X:2A=1$ olur. Deməli, bu nisbət bərabər olanda dişi cinsiyyət formalaşır. Lakin erkəklərdə $1 X$ -xromosomu olduğundan burada *X*-in *A*-ya nisbəti $1:2$ nisbəti kimi olur. Deməli, $X:2A=0,5$ olanda erkək cinsiyyət formalaşır. Lakin Bridgesin təcrübələrində olduğu kimi meyoza xromosomların düzgün aralanmaması nəticəsində cinsiyyət xromosomları ilə autosom xromosomları arasındakı nisbətlər ($X:A$) pozulur. Xromosomların aralanmaması halları həm cinsiyyət və həm də autosom xromosomlarında baş verə bilər. Bəzən elə dişilər meydana çıxır ki, onlarda 2 deyil 3 *X*-xromosomu olur və *X*-in *A*-ya nisbəti dəyişir: $3X:2A=1,5$ olur. Bu cür dişilər *üstün dişi* adlandırılır. Meyoza xromosomların aralanmaması hallarında cinsiyyət xromosomları ilə autosom xromosomları arasındakı nisbət müxtəlif dərəcədə dəyişilə bilər.

Bridges 1919-cü ildə drozofil milçəkləri arasında triploid dişilər, yəni

hər tip xromosomu ($3 X, 3 A$) olan dişi milçəklər tapmışdı. Bridges bu triploid milçəkləri normal erkəklərlə çarpazlaşdırdıqda cinsiyyətə bir sıra müxtəlif formalar meydana çıxmışdır.

Qeyd edilən çarpazlaşmada aşağıdakı nəşillər əmələ gəlmişdi: 1. Normal diploid dişilər; 2. Autosom xromosomları diploid olan yalnız bir X -xromosomu artmış olan üstün dişi; 3. Həm autosom xromosomları, həm də cinsiyyət xromosomları üç kompleksdən ibarət olan triploid dişilər; 4. İki X -xromosomu, üç kompleks autosom xromosomu olan və əlavə Y -xromosomu daşıyan interseks milçəklər; 5. Bir X -xromosomu və bir Y -xromosomu və 3 kompleks autosomu olan üstün erkək milçəklər; 6. Normal diploid erkəklər.

Cədvəl 6

Balans nəzəriyyəsinə görə drozofil milçəyində cinsiyyətin təyini

| Cinsiyyət tipləri | | X-xromo- somların sayı | Autosom yığıcı sayı (A) | X:A cinsiyyət indeksi |
|-------------------|---------------|---------------------------|----------------------------|--------------------------|
| Üstün dişilər | | 3 | 2 | 1,5 |
| Normal dişilər | 4n tetraploid | 4 | 4 | 1,0 |
| | 3n triploid | 3 | 3 | 1,0 |
| | 2n diploid | 2 | 2 | 1,0 |
| | n haploid | 1 | 1 | 1,0 |
| İntersekslər | | 2 | 3 | 0,67 |
| Normal erkəklər | | 1 | 2 | 0,5 |
| Üstün erkəklər | | 1 | 3 | 0,33 |

Bridgesin balans hipotezinə görə orqanizm cinsiyyətə biopoten-
sialdır, yəni o, özündə həm dişi, həm də erkək cinsiyyətin imkanlarını
daşıyır. Cinsiyyət, fərdin inkişaf prosesində erkək və dişiliyi təmin edən
genlərin – cinsiyyətin determinantlarının balansından asılıdır. Əslində
cinsiyyətin formalaşması həm cinsiyyət xromosomundan, həm də autosom
xromosomlarından asılı olur. X -xromosomu dişi cinsiyyətin və autosom
xromosomları isə erkək cinsiyyətin inkişafını təmin edən genlər daşıyır.
Ziqotdan hansı cinsiyyətin inkişaf edəcəyi X və autosom xromosomların
balansından asılıdır.

Bridgesə görə interseksuallığın dərəcələri şəraitdən də asılıdır.
Yüksək temperaturda interseks ziqota dişiliyə doğru, aşağı temperaturda
isə erkəkliyə doğru meyl göstərir. Deməli, bir-birinə əks olan cinsiyyət
genlərinin qarşılıqlı təsiri xatıcı amillərdən də asılıdır. Bu nəticəyə görə
seçmə vasitəsilə intersekslərdə cinsiyyətə doğru meyli gücləndirmək, daha
doğrusu; dişi və ya erkək cinsiyyətə doğru tənzim etmək.

Drozofil milçəyində elə genlər aşkar edilmişdir ki, onlar homoziqot
vəziyyətə cinsiyyət nisbətinin kəskin sürətdə dəyişməsinə səbəb olur.

Məs., III xromosomda yerləşən və *transformer* adlanan gen (*tr*) homoziqot halında-*trtr* dişi verəcək ziqotu, yəni iki **X**-xromosomu olan rüşeym erkəkliyə doğru dəyişdirə bilər. Lakin bu erkəklər dölsüz olur. Deməli, cinsiyyəti idarə edən xüsusi genlər də mövcuddur.

Cinsiyyətin formalaşmasını izah edən fizioloji nəzəriyyə

Holdşmidt cinsiyyətin meydana çıxmasını fizioloji baxımdan izah edir. Onun fikrincə cinsiyyət biseksualdır, yəni onda həm dişi, həm də erkəkliyin inkişafını təmin edən irsi imkanlar – genlər vardır. Erkək və dişiliyin meydana çıxması bu genlərin nisbəti və təsir xarakterindən asılıdır.

Holdşmidtin bu nəticəyə gəlməsinə səbəb bəzi həşaratlarda erkək və dişilər arasında bir sıra intersekslərin müşahidə edilməsidir. Limantria dispar adlanan palıd ipək kəpənəyinin müxtəlif coğrafi irqləri vardır. Bunları resiprok çarpazlaşdırdıqda müxtəlif dərəcədə dişilərlə erkəklər arasında aralıq formalar – intersekslər müşahidə edilmişdir.

Bu çarpazlaşdırmada cinsiyyət və autosom xromosomları nisbətində dəyişikliklər baş vermədən – intersekslər bütün xromosomlara görə diploid olur.

Holdşmidt çarpazlaşma üçün palıd ipək qurdunun iki coğrafi irqini – müxtəlif cinsiyyət imkanına malik olan avropa və yapon irqini götürmüşdür. Avropa irqi “zəif”, yapon isə “qüvvəli” irqə daxil edilmişdir. Avropa irqinin dişi fərdləri yapon irqinin erkəkləri ilə çarpazlaşdırıldıqda, birinci nəsildə (F_1) alınmış dişi fərdlər interseks inkişaf edir, erkəklər isə normal olur.

Çarpazlaşdırılan ipək qurdlarının dişiləri heteroqamet (**XY**), erkəklər isə homoqamet (**XX**) olur. Bu çarpazlaşdırmada dişi və ya erkəkliyin üstünlüyü müxtəlif irqlərdə cinsiyyət faktorunun “qüvvəli” və ya “zəifliyi” rol oynayır. Palıd ipək qurdunda **X**-xromosomda, drozofildən fərqli olaraq, erkək cinsiyyəti müəyyən edən genlər, dişi cinsiyyəti müəyyən edən genlər isə əsasən **Y**-xromosomda yerləşir. Avropa irqində “dişiliyə” meylik **Y**-xromosomu, erkəkliyə meylik **X**-xromosomundan “qüvvəli” olduğundan, irq daxilində çoxalma zamanı həmişə **XY** fərdlərdən dişilər, **XX**-dən isə erkəklər inkişaf edir. Həmçinin yapon irqi özlüyündə çoxaldıqda intersekssiz normal cinsiyyət nisbəti əmələ gəlir.

Lakin ayrı-ayrı irqlərin **X** və **Y** xromosomları cinsiyyəti müəyyən etməkdə müxtəlif qüvvəyə malikdir. Göstərilən misalda yapon irqi X^a daha qüvvəli erkəklik faktoruna malikdir, həmçinin yapon irqini Y^i xromosomu

dişilik faktoru avropa irqinin X^a və Y^a xromosomlarından qüvvəlidir. Odur ki, X^a ; Y^a dişilərdə yapon irqinin X -xromosomunun erkəklik faktoru müəyyən qədər avropa irqinin Y -xromosomunun dişilik faktorunu (Y^a) zəiflədərək interseksuallığın yaranmasına səbəb olur.

İkinci nəsildə dişilərin yarısı intersekslər, yarısı isə normal olur.

Tədqiqatlar bir daha sübut edir ki, orqanizmlər cinsiyyətə görə həqiqətən biseksualdır, yəni cinsiyyətin inkişafına görə hər iki genetik imkana malikdir. İrsi müəyyənleşən biseksuallıq digər heyvan və bitkilərdə də üzə çıxarılmışdır.

| | | |
|--------------------------|-----|-------------------------------|
| Avropa irqi (ana) | x | Yapon irqi (ata) |
| $x^a y^a$ | | $x^j y^j$ |
| F_1 $x^a y^j$ | x | $x^j y^a$ |
| erkəklər, normal | | dişilər, intersekslər |
| F_2 $x^j x^j, x^a x^j$ | | $\frac{1}{2} x^a y^a$ |
| erkəklər, normal | | dişilər, intersekslər normal. |
| | | $\frac{1}{2} x^j y^a$ |

Cinsiyyətin differensiasiyası

Orqanizmin digər əlamətləri kimi, cinsiyyət əlamətləri də xarici mühitin və genotipin faktorları ilə müəyyənleşir. Məlumdur ki, orqanizmlərin cinsiyyətə görə genotipik olaraq biseksual olması cinsiyyətin differensiasiyası prosesini olduqca mürəkkəbləşdirir.

Orqanizmin biseksual olması, prinsip etibarı ilə onun inkişafının lazımı istiqamətdə, yəni cinsiyyətin ontogenezdə dəyişilməsinə imkan verir.

Heyvanların rüşeyminin başlanğıc qonadaları cinsiyyətə indifferant və təbiətə cinsiyyətinə görə ikitərəfli olurlar. Bu qonadalar xaricdən korteks (cortex) adlanan toxuma ilə örtülmüşdür. Korteksin inkişafı, daha doğrusu differensiasiyası nəticəsində diş cinsi hüceyrələr əmələ gəlir. Qonadanın (medulla) medulla adlanan daxili qatından isə differensiasiyanın nəticəsində erkək cinsi hüceyrələr əmələ gəlir. cinsiyyətin differensiasiyası nəticəsində bu qatlardan biri inkişaf edərək digərinin fəaliyyətini dayandırır. Bu qayda üzrə korteks üstün gəldikdə qonada diş cinsiyyət üzvü olan yumurtalıq, medulla inkişaf etdikdə isə toxumluq əmələ gəlir.

Cinsiyyətin differensiasiyası nəticəsində bu qatlardan biri inkişaf edərək digərinin fəaliyyətini dayandırır. Bu qayda üzrə korteks üstün

şəkildə qonada dişi cinsiyyət üzvü olan yumurtalıq, medula inkişaf etdikdə isə toxumluq əmələ gəlir. Bu dəyişmələrə müvafiq olaraq cinsiyyət yollarının differensiasiyası da gedir.

Bir çox heyvanlarda cinsiyyətin differensiasiyası prosesi hormonlardan asılıdır, bu hormonları nəinki endokrin vəzilər, hətta korteks və medulla qatları tərəfindən, sonralar isə cinsiyyət vəziləri tərəfindən ifraz olunur. Erkək fərdlərdə *medulların*, dişi fərdlərdə isə korteks hormonu *estron* üstünlük təşkil edir.

Cinsiyyətin gələcək differensiasiyası, xüsusilə ikinci cinsiyyət əlamətlərin inkişafı cinsiyyət hormonlarının təsiri altında gedir. Lakin qeyd etmək lazımdır ki, qonadada korteks və ya medulla qatlarının inkişafında olduğu kimi hormonların ifrazı genlərlə, dəqiq desək genlərin balansı ilə idarə olunur. Ümumi gen balansında erkək cinsi müəyyən edən genlər üstünlük təşkil edəndə erkək, dişi cinsini müəyyən edən gen üstünlük təşkil etdikdə dişi fərdlər meydana çıxacaq.

Ontogenezdə, hormonların ifraz aktivliyinin dəyişdirilməsi interseksual fərdlərin əmələ gəlməsinə səbəb olur.

Ali bitkilərdə cinsiyyətin differensiasiyasına bitki hormonları – auksinlər əsaslı təsir göstərirlər.

Ontogenezdə cinsiyyətin dəyişilməsi

Orqanizmlərin biseksual olmasının ən yaxşı sübutu ontogenezdə təbii və süni şəraitdə cinsiyyətin dəyişilməsi hadisəsidir, bu da cinsiyyətin əvvəlcədən təyini adlanır.

Məməlilərdə müxtəlif cinsiyyətli əkiz embrionların inkişafında cinsiyyətlərdən birində dəyişkənlik baş verir. Məsələn, iribuynuzlu qaramalda müxtəlif cinsiyyətli əkizlikdə erkəklər normal inkişaf edir. Lakin dişilər əksərən (90%) interseks olur. Onlar *frimartin* adlanır və əsasən dölsüz olurlar. Belə əkizlərdən erkək rüşeymin toxumluğu yumurtalığa nisbətən, qana daha tez hormon, xüsusən medullarını ifraz edir. Əkizlərin qan-damar sistemi anastomoz vəziyyətində olduğundan dişilərin qanına toxumluq hormonu daxil olaraq dişi cinsiyyətin normal formalaşmasına əks təsir göstərir.

Lakin çox bala verən heyvanlarda, donuzlarda, keçilərdə, it, pişik və digərlərində qan-damar sistemi ayrı olduğundan onlarda ferimartin fərqlərə rast gəlinir.

Son zamanlar eksperimental yolla cinsiyyətin dəyişilməsi tədqiqatçıların diqqətini daha çox cəlb edir.

Cinsiyyətin ontogenezdə tam şəkildə əvvəlcədən dəyişilməsi istiqamətində, son dərəcədə gözəl misallardan biri T. Yamamoto (1953) tərəfindən Medaki (*Oryzias latipes*) balıqları üzərində apardığı tədqiqat işləridir. Bu balıqlarda qırmızı rəngli dominant genin alleli (R) xromosomunda, resessiv alleli isə (r) X xromosomunda yerləşir və ağ rəngi inkişaf etdirir. Odur ki, erkəklər X^rY^R həmişə qırmızı, dişilər isə X^rX^r ağ olur. Dişi X^rX^r və erkəklərin X^rY^R normal şəraitdə çarpazlaşmasından daimi ağ dişilər və qırmızı erkəklər alınır. Təcrübə şəraitində yeni kürüdə çıxan körpələrə qida ilə, 8 ay ərzində, dişi cinsiyyət hormonu (estron və ya stilbestrol) əlavə edilmişdir. Nəticədə fenotipinə görə normal yumurtalığı və ikinci cinsiyyət əlamətləri olan dişi fərdlər inkişaf etmişdir. Bunlar hamısı normal qırmızı erkəklərdə çarpazlaşmağa qadir olmuşlar. Lakin təcrübə göstərir ki, qırmızı dişilər genotipcə erkəkdir. Belə dişiləri X^rY^R normal erkəklərlə X^rY^R çarpazlaşdırdıqda cinsiyyətə görə 1:1 nisbətində yox, 1 hissə dişi (X^rX^r):3 hissə erkək ($2X^rY^R$ və $Y^R Y^R$) fərdlər alınmışdır. Erkəklərin mövcud olması növbəti çarpazlaşma ilə sübut olunmuşdur. Erkəklik hormonu ilə metiltestoran X^rX^r genotipli ağ rəngli dişi balıqların sürfələrinə təsir etdikdə onların hamısı erkəyə çevrilirlər. Əgər onları normal dişilərlə çarpazlaşdırsaq, nəsildə ancaq dişilər alınacaq.

Cinsiyyətin əvvəlcədən təyininə aid belə misallar çoxdur. Analoji təcrübələr tritonlarda (*Pleurodeles waltlii*), bəzi qurbağalarda (*Xenopus laevis*), bir çox balıqlarda və bir sıra digər heyvanlarda aparılmışdır. Qeyd etməliyik ki, hormonlar və digər faktorların təsiri ilə ontogenezdə cinsiyyətin fenotipcə dəyişilməsi, lakin genotipcə sabit saxlanması qazanılmış əlverişli əlamətlərin irsən nəsələ ötürülməsi fikrinin düzgün olmadığını bir daha sübut edir.

Beləliklə, orqanizmlərin biseksuallığı ontogenezdə cinsiyyətin diferensiasiyasını dəyişdirməyə imkan verir.

V. GENLƏRİN İLİŞİKLİLİYİ VƏ KROSSINQOVER

Mendelin “Genlərin asılı olmadan paylanması” qanunundan göründü ki, iki cüt qeyri-allel genlər eyni homoloji xromosomlarda yerləşmiş olsaydılar, onda hər cüt allel (sarı-yaşıl, hamar-qırışlıq) F_2 -də müstəqil olaraq 3:1 nisbətə paylanmazdı.

Sonralar bəzi allellər üzrə aparılan dihibrid çarpazlaşmalarda müəyyən edildi ki, F_2 -də Mendelin üçüncü qanununa uyğun nəticə alınmır. Morqanın dihibrid çarpazlaşma üzrə drozofil milçəyi üzərində apardığı təcrübələrdə F_2 -də qeyri-allel əlamətlər sərbəst deyil, ilişikli surətdə paylandı. Gözlənilən 9:3:3:1 nisbətlərdə 4 fenotip alınmır və ayrı-ayrı allellərin paylanması 3:1 nisbətini vermir. Morqan və onun əməkdaşlarının aldıkları bu nəticələrə əsasən genlərin ilişikliyi qanunu irəli sürüldü.

Monohibrid çarpazlaşmada heteroziqot orqanizm (Aa) reduksion bölünmə zamanı homoloji xromosomlar bir-birindən ayrılır və bərabər ehtimalda iki tip qamet (A və a) hazırlayır; diheteroziqot ($AaBb$) reduksion bölünmə zamanı 4 tip (AB , Ab , aB , ab), triheteroziqot ($AaBbCc$) isə 8 tip qamet (ABC , abc , aBC , AbC , Abc , ABC , AbC , aBc , abC) hazırlayır. Mayalanma prosesində bu qametlərin sərbəst kombinasiyaları nəticəsində monohibriddə fenotipə 3:1; dihibriddə dörd – 9:3:3:1, trihibriddə səkkiz – 27:9:9:9:3:3:3:1 nisbətində kombinasiyalar əldə edilir.

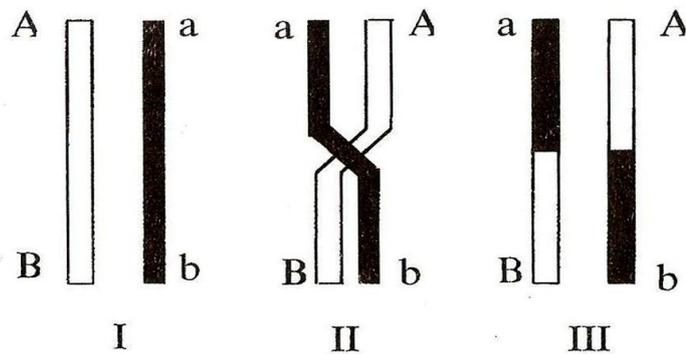
Hələ 1906-cı ildə Betson və Pennet ətirli noxud bitkisinin müxtəlif sortlarını çarpazlaşdırdıqda müəyyən edirlər ki, F_2 -də öyrənilən qeyri-allel əlamətlər sərbəst paylanmayıb, ilişikli nəslə keçir.

Genlərin ilişikliyi qanunu Morqanın və onun əməkdaşları Stertevant və Bridgesin drozofil milçəyi üzərində apardığı təcrübələrdə formalaşdı. Drozofil milçəyi bir obyekt – model kimi genetikanın inkişafında böyük rol oynamışdır. Pomidor, üzüm və s. meyvələrin üzərinə yığılan bu xırda milçəklərin çox əlverişli biologiyası vardır: bir dişi milçək 200-ə qədər yumurta qoyur, mayalanmış yumurtadan 10-12 gündən sonra yetkin milçəklər (imaqo) çıxır. Onlar da az müddətdən sonra nəsil vermə qabiliyyətinə malik olur. Onlar üçün hazırlanan süni yem çox az material tələb edir və sınaq şüşələrində çoxalır. Digər tərəfdən də drozofil milçəkləri arasında çoxlu miqdarda müxtəlif əlamətlərə malik formalar – mutantlar əmələ gəlmişdir. Bu milçəklərin xromosom cəmi 4 cütdür və onlar bir-birindən yaxşı fərqlənir. Bu bioloji xassələrinə görə onların üzərində dəqiq surətdə və asanlıqla irsiyyət qanunlarını öyrənmək olar.

prosesdə reduksiya zamanı bir-birindən ayrılmadan nəsilərə ötürülür. Başqa sözlə desək, bədənin normal rəngini verən $b+$ geni hansı genotipə düşsə onla bərabər həmin genotipə qanadın rudimentliyini təmin edən gen də düşür. Bəs bu əlamətlər bir-birindən ayrılıb başqa-başqa milçəklərə düşə bilərmə? Yəni tam ilişkililik pozulub qismən başqa fenotiplərdə alına bilərmə? Bu hal ancaq aşağıdakı çarpazlaşmada mümkündür. Yuxarıdakı çarpazlaşmada alınan birinci nəslin dişilərinin resessiv əlamətli erkəklər ilə çarpazlaşdırdıqda 4 fenotiptən olan milçəklər meydana çıxa bilər (şəkil 39). Şəkildə valideynlərin hərəsində bir xromosom qeyd olunmuşdur. Erkəkdə $b+vg$, dişidə $bvg+$; F_1 -in dişilərinin milçəkləri $\frac{b+vg}{bvg+}$ indi 4 cür qamet hazırlayır; $b+vg$, $bvg+$, $b+vg+$ $bvg+$.

Bunlardan birinci iki qametlər ilişikli genləri daşıyır. İki axırıncılar isə genlərin rekombinasiyası nəticəsində əmələ gəlmiş qametlərdir. Belə qametlərə krossinqoverli qametlər deyilir. Lakin F_2 analizədiçi çarpazlaşdırmadan alınan milçəklər bərabər nisbətdə 1:1 olmamışdır.

Krossinqover qametlərdən alınmış nəsil $8,5\% + 8,5\% = 17\%$, ilişikli qametlərdən alınmış nəsil isə $41,5\% + 41,5\% = 83\%$ olmuşdur. Yəni bədəni qara, qanadı normal milçəklər $41,5\%$, bədəni normal, qanadı rudiment milçəklər də $41,5\%$ olmuşdur. Deməli, F_1 dişiləri qamet hazırlayarkən homoloji xromosomlar arasında müəyyən hissələr ilə krossinqover – mübadilə getmiş və nəticədə krossinqover qametlər meydana gəlmişdir. Lakin belə krossinqover qametlər ilişikli qametlərə nisbətən az əmələ gəlmişdir. Krossinqover hadisəsini, yəni homoloji xromosomlar arasında müəyyən sahələr ilə mübadilə etmələrini sxemdə daha yaxşı başa düşmək olar. Bu dəfə genləri $A-a$ $B-b$ işarə edəcəyik.



Şəkil 40. İki homoloji xromosomun sahələri ilə mübadiləsi.

I – başlanğıc xromosomlar AB və ab. II – təmas yerində xromosomların qırılması. III – qırılan sahələrin birləşməsi ilə başlanğıc xromosomların sahələrini daşıyan xromosomlar.

Morqan göstərmişdir ki, bir-birinə yaxın yerləşən genlər arasında ilişiklilik qüvvəli olur və əksinə genlər xromosomda bir-birindən nə qədər aralı yerləşmiş olsalar, ilişiklilik də bir o qədər zəif olur, yəni krossinqover ehtimalı daha da çox olur. Drozofil milçəyində göstərdiyimiz təcrübədə bədəninin qara rənginin geni –*b* ilə, qanadının rudiment geni – *vg* arasında 17% krossinqover alındı. Bu məsafə 17 vahidə, başqa sözlə, morqaidə bərabərdir. Öyrəndiyimiz genlər drozofilin II cüt xromosomunda yerləşmişdir.

Sitoloji tədqiqatlar göstərmişdir ki, krossinqover homoloji xromosomların xaromatidləri arasında baş verir. Hər homoloji xromosom iki xromatiddən ibarətdir. Mübadilə meyozun profaza mərhələsində homoloji xromosomlar konyuqasiya edərək, tetrada dövründə xiazin əmələ gələrək baş verir.

İlişikliyin pozulması səbəbi **krossinqover** hadisəsidir. 1909-cu ildə Yansens suda-quruda yaçayanlarda spermatogenezi öyrənərkən homoloji xromosomların müəyyən lokuslarında yunan hərfi (*X*)-yə oxşar fiqurlar alındığını görmüşdür. Burada xiazim termini meydana çıxmışdır.

Drozofil milçəyinin II autosom xromosomunda 3 genin *b* (black-qarabədən), *cn* (cinnabar – açıq-qırmızı göz) və *vg* (vestigial – qanadları rudiment) yerləşmiş sahələr arasında analizedici çarpazlaşmada krossinqoverin getdiyini aşağıdakı rəqəmlərlə veririk.

Qametogenez prosesdə dişi F_1 -in hazırladığı ilişiklilik (krossinqoversiz) qamətlərin mayalanmasından alınan milçəklərin və krossinqover (1 və 2 qat) qamətlərin mayalanmasından alınan fərdlərin sayı hesablanmış və həmin genlərin lokusları müəyyən edilmişdir.

Ümumiyyətlə, təcrübədən alınan milçəklərin sayı 3223 ədəd idi, bunlardan krossinqoversiz, yəni ilişikli genləri olan qamətlərin mayalanmasından 2680 milçək (83,15%) alındığı halda, birinci sahədə (*b-cn*) gedən krossinqoverdən əmələ gələn fərdlər 246 (7,64%), ikinci sahədə (*cn-vg*) 272 (8,44%) və hər iki sahədə eyni zamanda baş verən ikiqat krossinqoverin sayı 25 (1,77%) olmuşdur. Faktiki olaraq ***b-cn*** arasında krossinqover 7,64% deyil, bir qədər çox olmalıdır, çünki ikiqat krossinqoverdə də bunların arasında 0,77% krossinqover fərdlər alınmışdır. Bu rəqəmləri topladıqda bunların arasında krossinqover $7,64+0,77=8,41\%$ təşkil edir, ***cn-vg*** genləri arasında krossinqoverin son nəticəsi $8,44+0,77=9,21\%$ olmalıdır.

İlişkili genlərlə trihibridlikdə analizedici çarpazlaşma zamanı əlamətlərin nəsildə parçalanması

| Krossinqover formaları | Qametlər | Ziqotların genotipi | Fərdlərin sayı | Fərdlərin miqdarı %-lə |
|---------------------------------------|-------------------------------|---------------------------------|---------------------|------------------------|
| Krossinqoversiz | $\underline{b^+ cn^+ vg^+}$ | $\frac{b^+ cn^+ vg^+}{b cn vg}$ | 1311 | 82,84 |
| | $\underline{b cn vg}$ | $\frac{b cn vg}{b cn vg}$ | $\frac{1359}{2670}$ | |
| 1-ci sahədə birqat krossinqoverdən | $\underline{b^+/cn vg}$ | $\frac{b^+ cn vg}{b cn vg}$ | 113 | 7,64 |
| | $\underline{b/cn^+ vg^+}$ | $\frac{b cn^+ vg^+}{b cn vg}$ | $\frac{133}{246}$ | |
| 2-ci sahədə birqat krossinqoverdən | $\underline{b^+ gl^+/vg}$ | $\frac{b^+ cn^+ vg}{b cn vg}$ | 144 | 8,44 |
| | $\underline{b cn vg^+}$ | $\frac{b cn vg^+}{b cn vg}$ | $\frac{128}{272}$ | |
| Hər iki sahədə ikiqat krossinqoverdən | $\underline{b^+ / cn / vg^+}$ | $\frac{b^+ cn vg^+}{b cn vg}$ | 19 | 1,08 |
| | $\underline{b / cn^+ / vg}$ | $\frac{b cn^+ vg^+}{b cn vg}$ | $\frac{16}{35}$ | |

Müəyyən edilmişdir ki, eyni xromosomun bir sahəsində baş verən krossinqover digər yaxın sahədə baş verəcək krossinqoveri ləngidir. Bu hadisə interferensiya adlanır. Xromosomların ikiqat çarpazlaşmasında genlər arasında məsafə nə qədər az olarsa, interferensiya bir o qədər güclü olur. Xromosom qırılmaları bir-birindən asılı olur. Bu asılılığın dərəcəsi qırılmalar arasındakı məsafə ilə müəyyən edilir. Qırılma sahələri arasında məsafə artdıqca qırılmaların tezlik ehtimalı çoxalır. İnterferensiyanın miqdarını ölçmək mümkündür. Bunu aşağıdakı misala görə hesablayaq.

Əgər $b-cn$ və $cn-vg$ bir-birindən asılı olmadan baş verən krossinqover təsadüfi hadisələdirsə, onda b və vg genləri arasında ikiqat krossinqoverin baş vermə ehtimalı $b-cn$ 8,41% və $cn-vg$ (9,21%) sahələrində baş verən krossinqoverlərin vurma hasilinə bərabər olmalıdır, yəni

$$\frac{8,41}{100} \times \frac{9,21}{100} \cdot 100 = 0,77$$

Təcrübədə aldığımız ikiqat krossinqover 0,77% olduğu halda, əslində

bu faiz bir qədər az gözlənilir. Bu hadisə interferensiya ilə izah edilir.

Beləliklə, interferensiya təcrübədən alınan və nəzəri gözlənilən krossinqoverlərin faizlərinin nisbəti ilə ölçülür. Bu nisbət *genetikada uyğunluq ölçüsü və ya koinsidensiya* adlanır və vahidin hissələri ilə və ya faizlə ifadə olunur. Bizim misalımızda koinsidensiya, $0,77:0,77=2$ və ya 100%.

Koinsidensiya göstəricisi birə yaxınlaşdıqca interferensiyanın zəifləməsi məlum olur. Koinsidensiya müxtəlif xromosomlarda və xromosomların ayrı-ayrı sahələrində eyni olmur.

Morqan krossinqover üzrə apardığı təcrübələrdə aşağıdakı qanunauyğunluqları aşkara çıxararaq irsiyyətin xromosom nəzəriyyəsini yaratdı: 1. Orqanizmlərin genləri onların xromosomlarında bir xətt üzrə ardıcıl yerləşir və müəyyən qrup təşkil edir; 2. Orqanizmin hüceyrələrində neçə cüt homoloji xromosom varsa, onun genləri də bir o qədər ilişikli qrup təşkil edir. Məs., drozofilin hüceyrələrində 4 cüt xromosom olduğundan onun bütün genləri 4 ilişikli qrup təşkil edir. Qarğıdalının hüceyrələrində homoloji xromosomlar 10 cüt olduğundan onun da genləri 10 ilişikli qrup əmələ gətirir; 3. Heteroziqot valideynlərin nəsilərində homoloji xromosomlarda yeni gen kombinasiyaları krossinqover nəticəsində baş verir. Krossinqoverin tezlik faizi genlər arasındakı məsafədən asılıdır; 4. Xromosomlarda genlərin həndəsi qanuna uyğun olaraq xətt üzrə yerləşməsini və krossinqover faizini nəzərə alaraq genləri xromosomlarda yerləşmə xəritəsi tərtib olunur.

İlişikli qrupların təyini

Əgər genlər xromosomlarda xətt üzrə düzülmüşlərsə və krossinqover tezliyi onlar arasındakı məsafəni ifadə edərsə, onda genlərin xromosomlarda yerləşdiyi yeri təyin etmək olar.

Genlərin yerini xromosomlarda təyin etməzdən əvvəl, mövcud genin hansı xromosomda yerləşdiyini müəyyənləşdirmək lazımdır. Eyni xromosomlarda yerləşən və birgə nəslə ötürülən genlər ***ilişikli qrup*** təşkil edir.

Hər bir növdə ilişikli qrupların miqdarı həmin növün xromosomlarının haploid sayına uyğun gəlir.

Müasir dövrdə, genetik nöqtəyi-nəzərdən dəqiq öyrənilmiş növlərdə, ilişikli qruplar müəyyən edilib, bununla belə bütün hallarda ilişikli qrupların sayı, həmin növün xromosomlarının haploid sayına tam uyğun gəlir.

İlişikli qrupların miqdarının xromosomların haploid sayı ilə bir-birinə uyğun gəlməsi, bir daha sübut edir ki, irsi informasiyanın maddi daşıyıcısı xromosomlardır. Genin bu və ya digər ilişikli qrupa mənsub olma prinsipi, həmin genin məlum ilişikli qrupda yerləşən digər genin irsilik xarakterinin müəyyənləşdirilməsinə gətirib çıxarır.

Belə təsəvvür edək ki, noxud bitkisinde 7 ilişikli qrupun hər birində bir resessiv gen (*b*, *c*, *d* və s.) məlumdur və resessiv *a* genin hansı qrupa aid olduğunu müəyyən etmək lazım gəlir. Belə ki, *a* geni ilişikli qruplardan yalnız birinə aid olduğu halda qalan *b* qrupdan olan genlərdən asılı olmayaraq nəslə ötürülməlidir. İki genotipə malik fərdlərin çarpazlaşması nəticəsində $\frac{A d}{A d} \times \frac{a D}{a D}$ ikinci nəsildə (F_2) aşağıdakı parçalanma alınacaqdır: $9AADD: 3Aadd: 3aaDD: 1aadd$. Lakin bir qayda olaraq 7 ilişikli qrupun bir geni, məsələn, *c* geni, *a* geni ilə natamam ilişiklik müşahidə olunacaqdır. Belə halda $\frac{Ac}{Ac} \times \frac{aC}{aC}$ arasında çarpazlaşma F_2 -də gözlənilən dörd siniflərin hamısını – $AACC$, $Aacc$, $aaCC$ və $aacc$ verəcəkdir, lakin parçalanmanın nisbəti $9:3:3:1$ olmayacaqdır. Burada valideyn formaları üstünlük təşkil edəcək: $Aacc$ və $aaCC$. Deməli, eyni xromosomda yerləşən genlər ilişikli qruplar təşkil etməsinə baxmayaraq, daima baş verən krossinqover hadisəsi ilişikliyin tamlığını pozur və yeni kombinasiya dəyişikliklərinin əmələ gəlməsinə səbəb olur.

Cədvəl 8

Bəzi bitki və heyvanlarda xromosomların haploid
və ilişikli qruplarının sayı

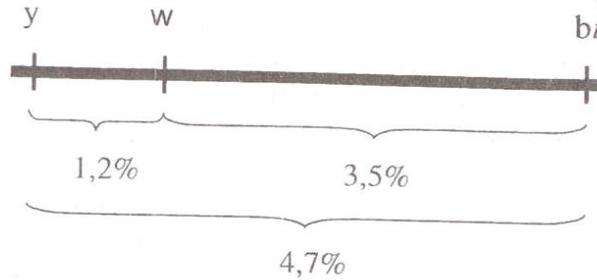
| Növlər | Xromosomların haploid sayı | Müəyyən edilmiş ilişikli qrupların sayı |
|--|----------------------------|---|
| İnsan (<i>Homo sapiens</i>) | 23 | 23 |
| Siçan (<i>Mus musculus</i>) | 20 | 20 |
| Barama qurdu (<i>Bombyx mori</i>) | 28 | 28 |
| Drozofil (<i>D.melanogaster</i>) | 4 | 4 |
| ----- (<i>D.virilis</i>) | 6 | 6 |
| ----- (<i>D.pseudoobscura</i>) | 5 | 5 |
| ----- (<i>D.willistoni</i>) | 3 | 3 |
| Pomidor (<i>Lucopersicon esculenium</i>) | 12 | 12 |
| Qarğıdalı (<i>Zea mays</i>) | 10 | 10 |
| Noxud (<i>Pisum sativum</i>) | 7 | 7 |
| Neyrospor (<i>Neurospora crassa</i>) | 7 | 7 |

Genlərin xromosomlarda yerləşməsi

Genlərin xromosomda yeri əsasən iki prinsip ilə: birincisi, genlər xromosomda bir-birindən nə qədər uzaqda yerləşirsə, onların arasında

krossinqover ehtimalı bir o qədər də çox olur, ikincisi, interferensiyanın nisbəti ilə və yaxud koinsidensiyanın miqdarı ilə müəyyən edilir.

Genin hansı ilişikli qrupda yerləşdiyini müəyyən edəndən sonra, analizin növbəti mərhələsinə, yəni genin ilişikli qrupda yerinin təyininə keçilir. Genin xromosomda yerini, krossinqoverin nəticələrinin hesablanması ilə həyata keçirirlər. Xromosomda genin yerləşdiyi lokusu müəyyən etmək üçün, çarpazlaşmanı elə aparmaq lazımdır ki, ikiqat krossinqoverdə olduğu kimi krossinqover zamanı təyin olunan genin lokusu üçüncü nöqtədə olsun. Xromosomda üç lokusun markerləşməsi, genlərin sıra ilə yerləşməsini və onların arasında məsafəni müəyyən etmək üçün zəruridir. Drozofil milçəyi üzərində əvvəllər təhlil etdiyimiz misalda, krossinqoverin faizi y və w 1,2% w və bi genləri arasında isə -3,5% olmuşdur. Bu göstəricilərlə y genin yerini w geninin sağında və ya solunda yerləşdiyini mübahisə etmək olmaz; bundan əlavə w genin bi geninə görə yeri də sual altındadır. Yalnız üçüncü cüt genlər arasında y və bi krossinqoverin faizini müəyyən edəndən sonra (bizim misalda 4,7%) belə bir nəticəyə gəlmək olar ki, w geni mütləq y və bi genləri arasında yerləşməlidir (şəkil 41).



Şəkil 41. Xromosomda genlərin lokallaşma sxemi. Rəqəmlər genlər arasında krossinqover faizini göstərir

Bir halda ki, bu və digər gen ilişikli qrupda müəyyən lokusda yerləşir, bu hal genlərin hər bir xromosomda yerləşmə ardıcılığına və xromosom xəritələrinin qurulmasına imkan verir.

Genetik xəritə.

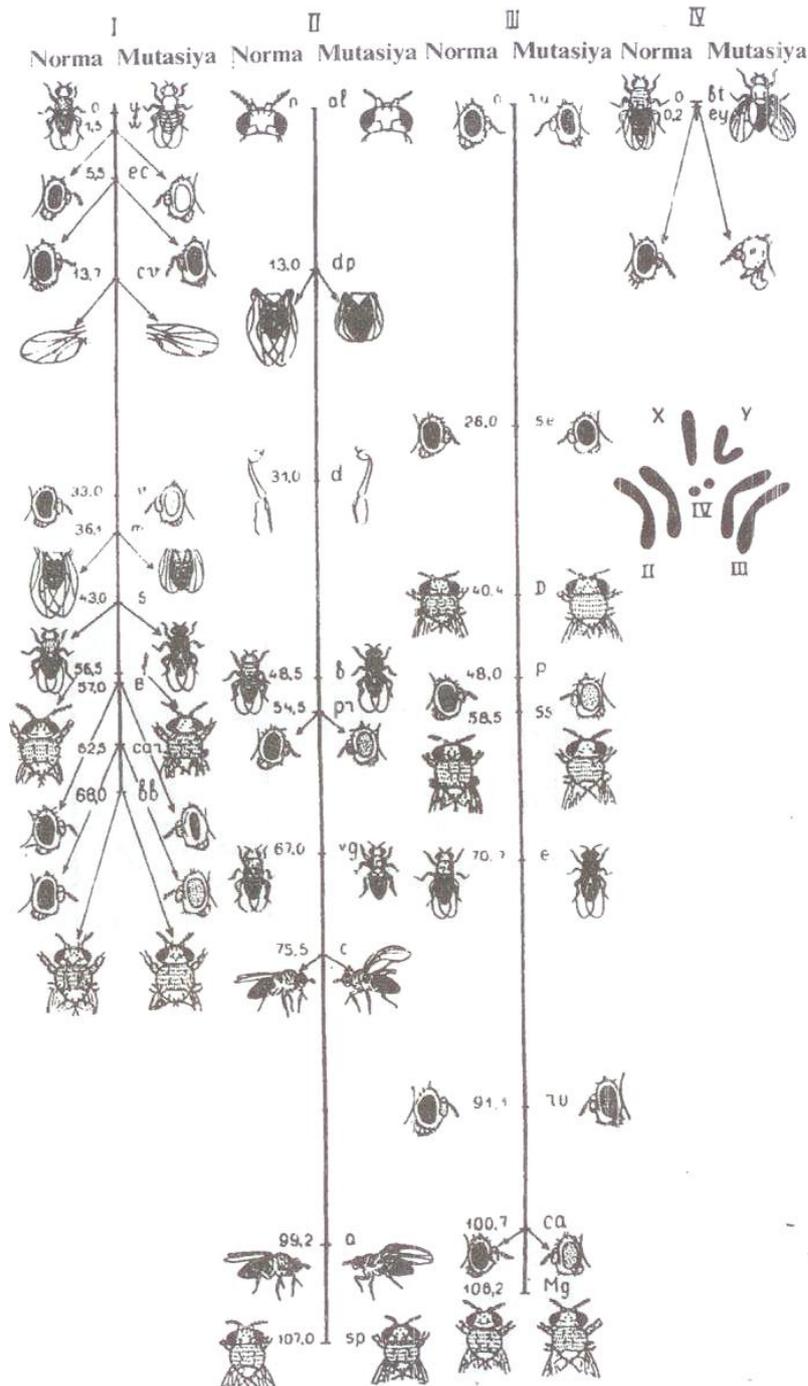
Genetik xəritə haqqında anlayış

Məlum ilişikli qrupda olan genlərin nisbi yerləşmə sxemi xromosomun genetik xəritəsi adlanır. Bu xəritələr, genetik nöqtəyi nəzərdən hələlik yaxşı öyrənilmiş obyektlərdə: drozofil, qarğıdalı, pomidor, siçan, neyropsor, bağırsağ çöpü və s. tərtib edilmişdir. Son illərdə insanın da genetik xəritəsi müəyyən olunub.

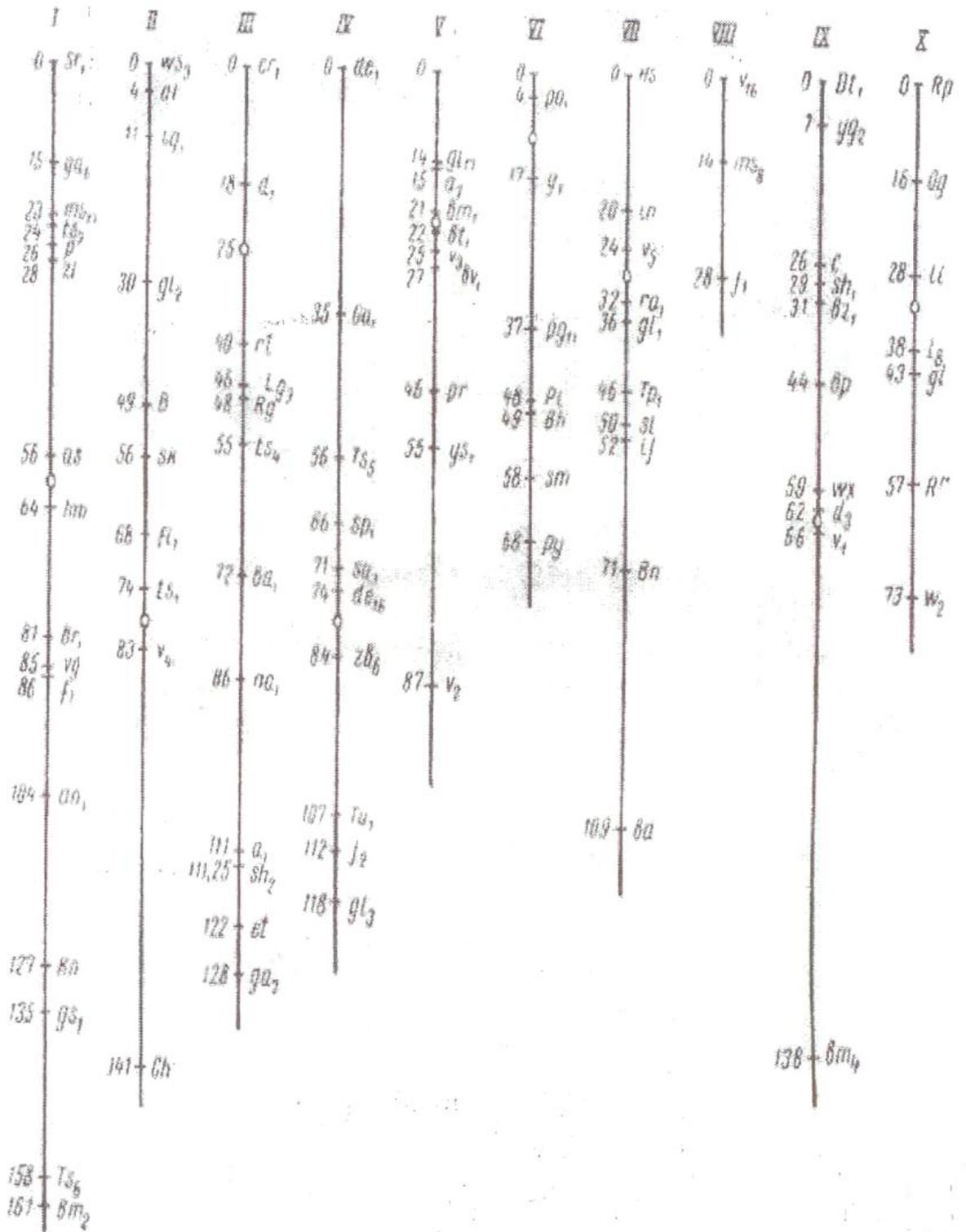
Genetik xəritələr hər bir cüt homoloji xromosomlar üçün tərtib

edilir. İlişikli qruplar hər biri ayrılıqda nömrələnir. Məsələn, drozofildə X-xromosomunda genlərin ilişikli qrupu I rəqəmi ilə işarə olunub, iki uzun metasentrik (ikiçiynli) xromosomlar müvafiq olaraq II və III və nəhayət ən kiçik xromosom IV ilişikli qrupa daxil edilir.

Genetik xəritələri tərtib etməkdən ötrü, çoxlu sayda genlərin irsiliyinin qanunauyğunluğunu öyrənmək lazım gəlir. Məsələn, drozofil milçəyində 4 ilişikli qrupda lokalizə olunmuş 500-ə yaxın genlər öyrənilib, qarğıdalıda -10 qrupda 400-ə yaxın gen və s. Şəkil 42 və 43-də drozofil və qarğıdalının genetik xəritələri öz əksini tapıb.



Şəkil 42. Drozofilin genetik xromosom xəritəsi



Şəkil 43. Qarğıdalının genetik xromosom xəritəsi

Genetik xəritəni tərtib etdikdə ilişkili qrupları, genlərin tam və yaxud qısaldılmış adları, faiz ilə genlərarası məsafə, bəzi vaxt isə sentromerin yeri də göstərilir. 42-cü və 43-cü şəkillərdə apardıqları drozofilin və qarğıdalının xromosom xəritələrinin tərtibi bir çox tədqiqatçıların böyük və ardıcılıqla apardıqları əməyin bəhrəsidir.

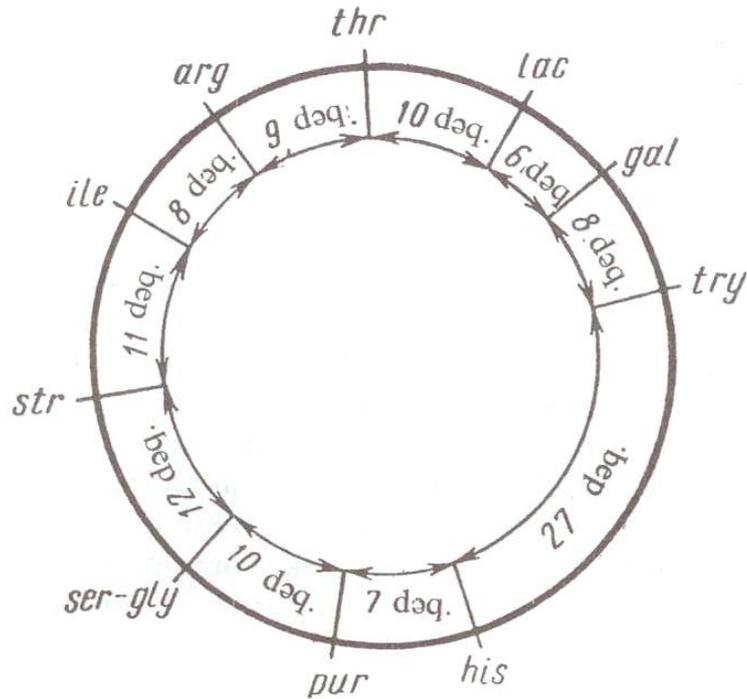
Genetik xəritələrin tətbiq olunması tədqiqatçılara əlamətlərin irsən

necə ötürülməsini qabaqcadan müəyyən etməyə imkan verir, seleksiya işində isə valideynlərin düzgün seçilməsini və çarpazlaşmanın aparılmasını asanlaşdırır.

Mikroorqanizmlərin genetik xəritəsi

Çoxhüceyrəli orqanizmlərdə genlərin rekombinasiyası resiprok şəkildə gedə bilər. Mikroorqanizmlərdə isə bu proses bir tərəfli olur. Belə ki, bir sıra bakteriyalarda, məsələn, bağırsaq çöpündə (*Escherichia coli*) genetik informasiyanın ötürülməsi, hüceyrələrin konyuqasiyası zamanı baş verir. Bakteriyanın halqa şəklində olan qapalı yeganə xromosomu, konyuqasiya zamanı həmişə müəyyən nöqtədən qırılır və bir hüceyrədən digərinə keçir.

Bir hüceyrədən digərinə ötürülən xromosom sahəsinin uzunluğu, konyuqasiyanın davam etmə müddətindən asılıdır. Genlərin xromosomda ardıcılığı daimidir. Bununla əlaqədar olaraq belə həlqəvi xəritədə genlərarası məsafə, krossinqover faizi ilə yox, dəqiqələrlə ölçülür. Bu da konyuqasiyanın müddətini əks etdirir (şəkil 44).



Şəkil 44. *E.coli*nin genetik xəritəsi

Krossinqoverin sitoloji sübutu

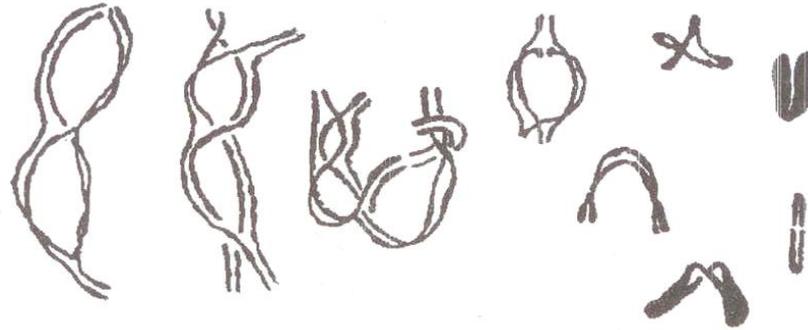
Genetik üsulla krossinqover hadisəsini sübut edəndən sonra homoloji xromosomların sahələri arasında mübadilə nəticəsində genlərin rekombinasiyasını bilavasitə göstərən dəlillərin əldə olunması tələb olunurdu.

Krossinqoverin dörd xromatid mərhələsində baş verməsini sübut edən genetik nəticələr, sitoloji müşahidələrlə tam üst-üstə düşür. Müxtəlif bitki və heyvanların xromosomları üzərində meyoza zamanı aparılan mikroskopik tədqiqatlar göstərmişdir ki, konyuqasiyada olan hər bir cüt xromosom müxtəlif nöqtələrdə xromosom boyu bir-birilə xromatidlərlə çarpazlaşır. Bu çarpazlaşma nəticəsində X-ə bənzər fiqur alınır və alimlər bunu xiazm adlandırmışlar. Xiazmlar, əsasən meyoza diplotena mərhələsində homoloji xromosomlar bir-biri ilə ayrılmağa başlayanda aydın görünürlər (şəkil 49). İlk dəfə 1909-cu ildə xiazmları dəqiq öyrənən belçikalı alim F.Yansen belə bir fikir irəli sürmüşdür ki, xiazm sahələrində homoloji xromosomlar öz sahələri ilə mübadilə edirlər. Sonralar T.Morqan xiazmları krossinqoverin mümkün ola bilən sitoloji mexanizmi kimi qiymətləndirirdi. Lakin uzun müddət aydın deyildi ki, xiazm ilə krossinqover necə bir-biri ilə bağlıdır. Belə bir fikir geniş yayılmışdır ki, xiazmlar krossinqoverin zəminidir, yəni krossinqover üçün zəmin yaradır. “Klassik” xiazm nəzəriyyəsinin xeyrinə meyoza başlanğıc mərhələlərində, sonuna nisbətən, xiazmların çox olması deyilirdi. Lakin sonralar müəyyən olmuşdur ki, xiazmın təbiətini belə fərqləndirmək səhvdir. Belə ki, xiazmlar əslində zəmin yox, krossinqoverin nəticəsidir. Sitoloji tədqiqatlarla sübut olmuşdur ki, krossinqover hadisəsi xiazmlardan əvvəl baş verir, belə ki, iki homoloji xromosomlar bölünüb dörd xromatidlər əmələ gətirən zaman bir-birinə o qədər yaxın olurlar ki, xiazmları hələ görmək mümkün olmur. Xiazmların düzgün şərh olunması 1920-1930-cu illərdə ingilis sitogenetiki S.Darlingtonun işləri ilə əsaslandırılmış və sonralar bir çox tədqiqatlarla təsdiq edilmişdir. Xiazmların belə şərhini *xiazmotipiya nəzəriyyəsi* adlandırılmışdır.

Əvvəlcə müəyyən olunmuşdur ki, meyoza gedişində xiazmların sayının azalması krossinqoverin baş verməsi ilə yox, sadəcə olaraq xiazmların tədricən sentromerlərdən xromosomların uclarına doğru hərəkəti nəticəsində baş verir. 1-ci meyotik bölünmənin anafazasında, xromosomlar tədricən bir-birindən ayrılaraq, xiazmlar xromosomların uc tərəfinə doğru hərəkət edərək sanki ucdan sürüşüb düşür. Şəkil 46-dan görüldüyü kimi bu prosesi xiazmların *terminalizasiyası* adlandırmışlar.

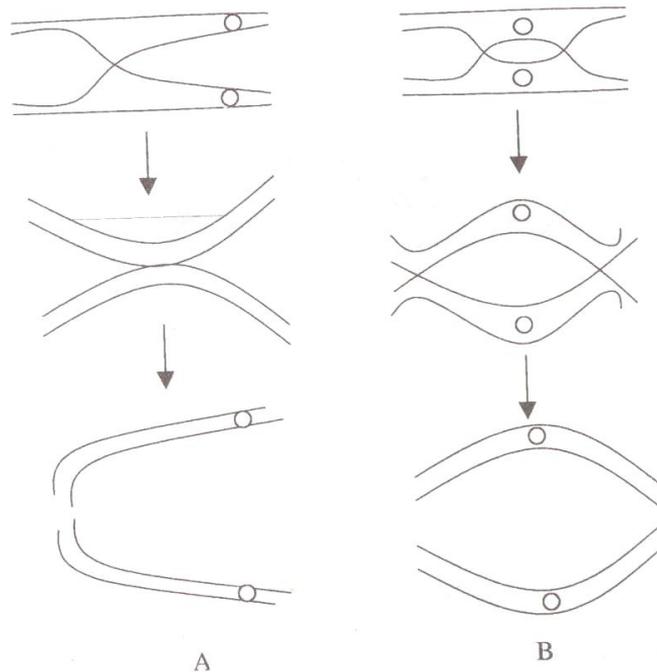
Xiazmların terminalizasiyasının kəşfi ilə əlaqədar olaraq “klassik” nəzəriyyənin əsas arqumenti, yəni xiazmların əmələ gəlməsinin guya krossinqoverin zəmini olması fikri təkzib edilmişdir.

Sonralar müəyyən olunmuşdur ki, xiazmların orta sayı, heç bir vaxt homoloji xromosomlarda, krossinqoverin orta sayından çox olmur, halbuki “klassik” nəzəriyyəyə görə çox olmalıdır. Nəhayət, xiazmotipiya nəzəriyyəsinə birbaşa sübut edən sitoloji dəlillər alınmışdır. Bu dəlillər onu göstərirdi ki, xiazmlar əvvəlki baş vermiş krossinqoverin nəticəsidir.



Şəkil 45. Çəyirtkədə meyozun diplotena mərhələsinin xiazmları (Darlingtona görə).
Səkkiz bivalentdə birdən üçə qədər xiazm görsənir.
X-xromosom (sağ tərəfdə yuxarıdan sonuncu) univalentdir.

Əgər bu belədirsə, onda cütləşmiş xromatidlərdə, xiazmların hər iki tərəfində bacı xromatidlər olmalıdır, halbuki, “klassik” nəzəriyyə isbat edir ki, xiazmın bir tərəfi mütləq qeyri-bacı xromatiddən ibarət olmalıdır, çünki onlar müxtəlif xromosomlardan əmələ gəlir.



Şəkil 46. Xiazmların terminalizasiyası: A – akrosentrik xromosom cütlərində;
B – metasentrik xromosom cütlərində. Sentromerlər dairə ilə göstərilir

Krossinqoverin mexanizmi

Meyotik krossinqover. Yuxarıda qeyd olunmuşdur ki, meyozun profaza mərhələsində xromosomlarda, krossinqoverin mexanizmi homoloji xromosomların hərəkət tərzindən asılıdır. Krossinqover hadisəsi dörd xromatid mərhələsində baş verir və xiazmların əmələ gəlməsinə səbəb olur.

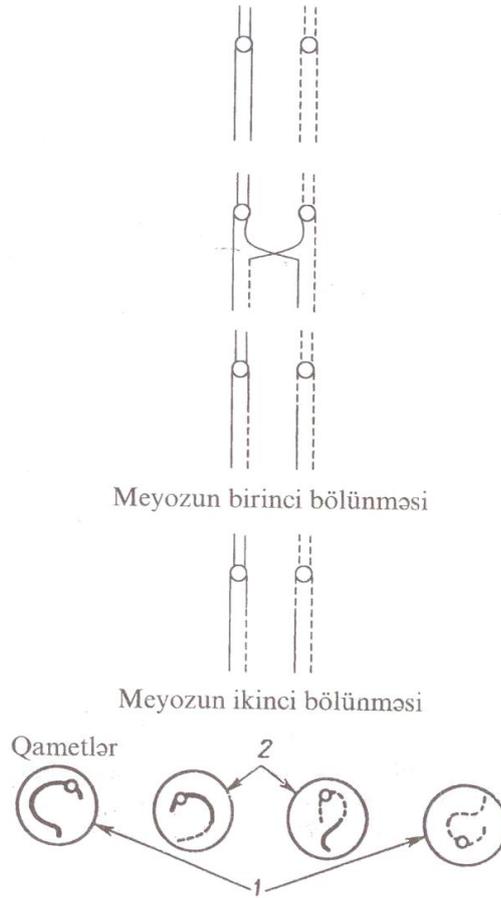
Məlumdur ki, rekombinasiyanın faizini meyozların sayının çox olmasının əsasında təyin edirlər. Homoloji xromosomların eyni sahələri arasında mübadilə getməsi tədqiq olunan genlərin arasındakı məsafədən asılıdır. Genlər bir-birindən nə qədər uzaq yerləşirsə, bir o qədər də mübadilə üçün imkan artır. Lakin krossinqoverin faizi 50-dən artıq olmur. Fərz edək ki, birqat krossinqover baş verib, yeni bivalentdə cəmi 4 xiazm əmələ gəlib və dörd xromatidlərdən yalnız iki qeyri-bacı xromatidlər arasında mübadilə gedib. Deməli, hər bir bivalentdə 50% xromatid, yəni gələcək xromosomlar, rekombinant 50% isə qeyri-rekombinant olacaqlar.

İki meyotik bölünmənin nəticəsində, iki qamet valideyn tipinə malik, ikisi isə rekombinant olacaqlar (şəkil 44). Buna görə də, meyoza məruz qalmış bütün hüceyrələrdə (yəni 100%) xromosomların hansısa bir sahəsində birqat krossinqover baş verərsə, belə halda da yalnız qametlərin 50%-i krossinqoverli xromosomlar daşıyacaq. Ancaq krossinqover hesabda olan hər bir cüt xromosomun eyni sahəsində bütün hüceyrələrdə baş vermir və belə hüceyrələrin sayı, genlərarası məsafə nə qədər az olarsa, bir o qədər azalır. Buna görə tədqiqat edilən genlərə görə krossinqoverli xromosomların sayı həmişə az olur.

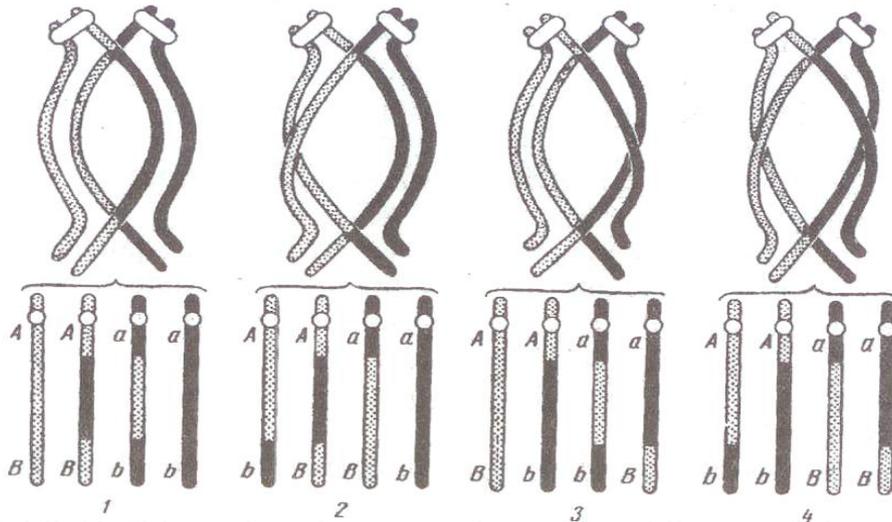
Əgər bir bivalentdə, bir yox iki və artıq mübadilələr baş verirsə, onda xiazmların sayı bir neçə olacaq. Bir halda ki, bivalentlərdə dörd xromatid olur, şübhəsiz ki, sahələrarası mübadilələrin ehtimallığı artır və mübadilədə iki, üç və yaxud dörd xromatid iştirak edə bilər.

48-ci şəkildə belə mübadilələrin sxemi öz əksini tapmışdır. Şəklin birinci hissəsində yalnız iki xromatid arasında rekombinasiya baş verir, qalan ikisində isə heç bir mübadilə getmir, ikinci və üçüncü hissələrdə üç xromatidlər rekombinasiyaya uğrayır, hərəsində bir xromatid mübadilədə iştirak etmir, şəklin dördüncü hissəsində bütün dörd xromatidlər arasında rekombinasiya baş vermiş olur.

Xromosomların uzunluğu və xiazmlar arasında müəyyən asılılıq var. Çox qısa xromosomların bivalentlərində cəmi bir xiazm olur, xromosomlar uzandıqca xiazmların sayı 10-a qədər artır.



Şəkil 47. Birqat krossinqoverdən sonra qamətlərin əmələ gəlməsi sxemi:
 1 – valideyn qamətlərdə yerləşməsi;
 2 – rekombinant qamətlər.



Şəkil 48. İkiqat xiazmların sxemi və xromatidlərarası ikiqat mübadilə:
 1 – qeyri-bacı xromatidlərarası resiprok ikiqat mübadilə (iki tel mübadilə olunub);
 2, 3 – üç xromatidlərarası diaqonal mübadilə (üç tel mübadilə olunub);
 4 – bütün xromatidlərarası komplementar mübadilə (dövr tel mübadilə olunub).

Krossinqover hadisəsini izah etdikdə, biz bir qayda olaraq, yalnız

qeyri-bacı xromatidlər arasında gedən krossinqoverdən söhbət etmişdik, bacı xromatidlərarası gedən mübadilələr rekombinasiyaya gətirib çıxarmır, çünki onlar genetik nöqtəyi-nəzərdən eyni olurlar. Buna görə, belə mübadilənin kombinativ dəyişkənlikdə bioloji mexanizm kimi heç bir əhəmiyyəti olmur.

Somatik krossinqover. Qeyd etdiyimiz kimi, qamətlərin əmələ gəlməsində I meyozun profaza mərhələsində krossinqover hadisəsi baş verir. Lakin bununla yanaşı, canlı orqanizmlər somatik hüceyrələrdə də mitoz zamanı krossinqover hadisəsi baş verə bilər. Bunu *mitotik krossinqover* adlandırmışlar.

Məlumdur ki, mitozun profaza mərhələsində homoloji xromosomlar arasında konyuqasiya getmir və onlar bir-birindən asılı olmayaraq qütblərə çəkilirlər. Lakin bəzi hallarda homoloji xromosomlar arasında sinapsis hadisəsi müşahidə olunur və xiazmalara bənzər fiqurlar əmələ gəlir, amma bununla yanaşı xromosomların sayının reduksiyası müşahidə olunmur.

Somatik krossinqover əlamətlərin əmələ gəlməsində mozaikliyə gətirib çıxara bilər. Bu hadisənin mexanizmini aşağıdakı misalla izah etmək olar. İlişikli resessiv *y* (bədənin rəngi sarı) və *sn* (ütülmüş tükcüklər) genlərinə malik olan dişi drozofil fərdlərinin bədəni boz və normal tükcüklərə malikdir. Əgər somatik hüceyrələrdə resessiv *y* və *sn* genləri daşıyan xromosomda krossinqover baş verirsə, fərdlərin bədənində resessiv əlamətlərə malik olan xallar əmələ gələcək (şəkil 53).

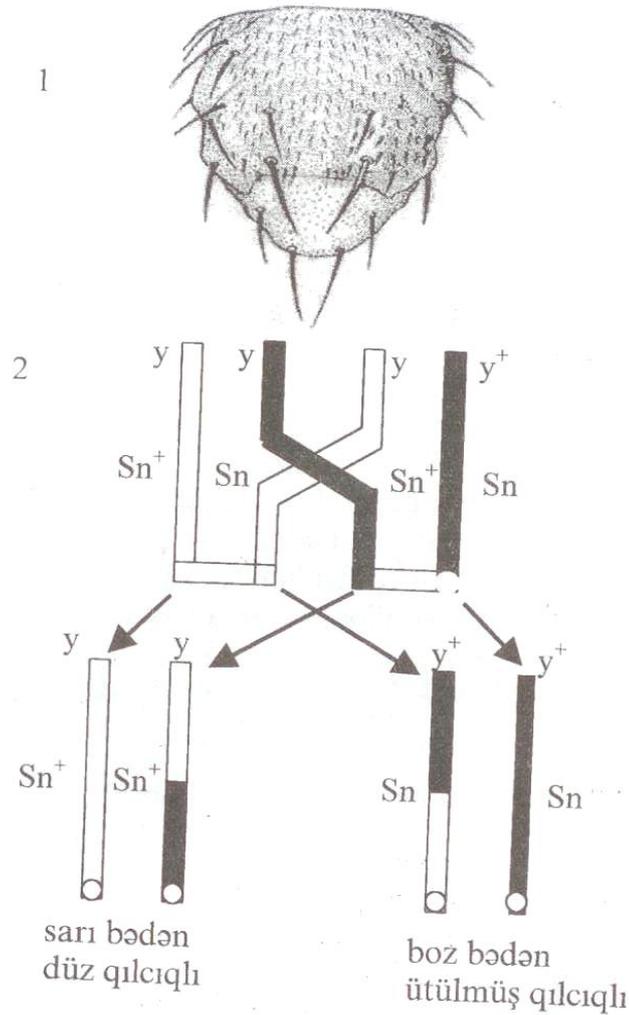
Şəkildən görünür ki, əgər qeyri-bacı xromatidlər arasında mübadilə baş verirsə, mitotik krossinqoveri müəyyən etmək olar. Bir mitozun nəticəsi kimi əmələ gələn iki hüceyrə çoxalma nəticəsində iki növ təxminən bərabər ölçüdə ləkə şəklində toxuma verəcək və bu toxumaların hüceyrələrində resessiv əlamətlərə malik olan əlamət meydana gələcək, çünki *y* və *sn* genləri krossinqoverin nəticəsində homoziqot vəziyyətinə düşmüş olurlar:

$$\frac{ysn^+}{ysn^+} \frac{y^+sn}{y^+sn}$$

Boz bədəni və normal tükcükləri olan drozofil milçəyinin bədənində sarı rəngli və normal tükcükləri olan bir ləkə, digər ləkənin isə boz rəngi və ütülmüş tükcükləri olacaq.

Bir halda ki, ləkələrin əmələ gəlməsi dörd xromatid mərhələsində baş verən mübadilənin nəticəsidir, bu bir daha artıq onu sübut edir ki, krossinqover xromosomların yox, xromatidlərin arasında gedir. Buna görə krossinqoverin mexanizmi və genetik təsirləri haqda danışdıqda asan olmaq üçün xromosomlararası mübadilədən söhbət gedir, əslində isə

mübadilə bacı xromatidlər arasında baş verir.



Şəkil 49. Somatik krossinqoverin nəticəsi kimi drozofildə bədənə mozaik sahələri:
 1 – milçəyin qarıncıq hissəsində sarı ləkə və normal qılçıqlar və boz ləkə olmayan tüklənmiş qılçıqlar;
 2 – somatik krossinqoverin sxemi: əmələ gəlmiş hüceyrələrin genotipləri öz aralarında və başlanğıc formadan fərqlənir.

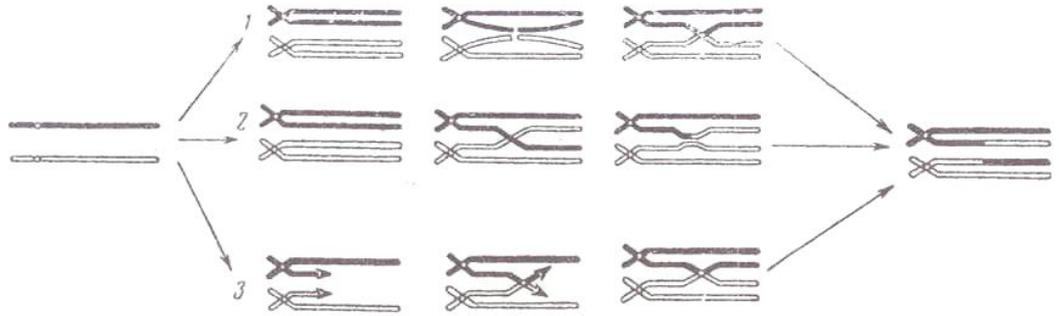
Krossinqoverə təsir edən faktorlar

Xromosomlar hüceyrənin bütün sistemlərinin ayrılmaz hissəsidir. Xromosomların reduplikasiyası və bölünmənin tsikli bütün hüceyrənin fəaliyyətinin nəticəsidir. Xromosomların çarpazlaşması, onların daxili struktur və gen tərkibi ilə, yeni genotipi ilə bağlıdır. Hər hansı iki bir-biri ilə ilişikli genlərin arasında krossinqoverin tezliyi, məhz eyni şəraitdə, daimi səviyyədə qala bilər.

Nəzərə almaq lazımdır ki, krossinqoverin tezliyinə bir sıra daxili və xarici faktorların təsiri də mövcuddur, buna görə krossinqover xəritələrini

qurmaq üçün mütləq nəzərə almaq lazım gəlir.

Öyrənilmiş əksər orqanizmlərdə krossinqoverin tezliyi hər iki cinsdə eyni olur, lakin heteroqamet cinsiyyətə malik olan bəzi heyvanlarda az olur, məsələn, erkək cinsə malik olan siçanlarda krossinqoverin tezliyi dişilərə nisbətən az, xoruzlarda çoxdur. Drozofildə və barama qurdunda krossinqover yalnız homoqamet cinsiyyətə malik olan fərdlərdə müşahidə olunur, heteroqamet cinslərdə, yəni erkək drozofildə və dişi barama qurdunda meiotik krossinqover həm cinsi xromosomlarda, həm də autosomlarda olmur, başqa sözlə desək, hər bir xromosomda lokalizə olunan genlərin tam ilişikliyi müşahidə olunur. Yuxarıda qeyd olunduğu kimi, erkək drozofillərdə meyoza zamanı xiazmlar meydana gəlmir. Lakin mitotik krossinqover drozofil milçəyinin hər iki cinsində müşahidə olunur.



Şəkil 50. Xromosom çarpazlaşmasının mexanizminin müxtəlif hipotezlərini nümayiş etdirən sxemlər:

- 1 – növbəti kombinasiya ilə əlaqədar qırılmaların əmələ gəlməsi;
- 2 – növbəti qırılma və mübadilə ilə əlaqədar xiazmların əmələ gəlməsi; 3 – nüsxələrin seçilməsində səhv.

Bir sıra orqanizmlərdə, bəzi genlərin iştirakı nəticəsində, xromosomlarda krossinqoverin tezliyi azalır və hətta tamamilə dəf edilir, bununla yanaşı bəzi genlərin olması əksinə, krossinqoverin tezliyini artırır.

Drozofil milçəyinin dişlərində yaşdan asılı olaraq krossinqoverin tezliyi dəyişilir – cavan fərdlərdə yüksək, sonra az, daha sonra bir qədər artma müşahidə edilir.

Krossinqoverin tezliyinin kəskin sürətdə azalmasına müxtəlif xromosom dəyişmələri təsir edir, çünki onlar sinapsisin normal getməsini ziqonema mərhələsində pozur.

Drozofil milçəyinin inkişafı üçün optimal olan temperaturda (25°C) krossinqoverin minimal tezliyi olur, lakin həm yüksək ($30-32^{\circ}\text{C}$), həm də aşağı ($9-12^{\circ}\text{C}$) temperatur krossinqoverin tezliyini artırır.

Drozofildə temperatur eyni dərəcədə mitotik krossinqoverə də təsir göstərir. Aclıq drozofil milçəyinin süfrələrində krossinqoverin tezliyini

artırır, suyun çatışmaması isə əksinə azaldır. Meyoz zamanı rentgen şüaları ilə təsir etdikdə drozofildə krossinqoverin tezliyi artır, hətta erkək fərdlərdə də az da olsa krossinqover qeyd olunur, halbuki normada erkəklərdə meiotik krossinqover olmamalıdır.

Kimyəvi maddələrin təsirinin öyrənilməsi göstərmişdir ki, onların bir çoxu krossinqoverin tezliyini artırır. Məsələn, etilendiamintetrasirkə turşusu (EDTA) xromosomların kalsium və maqneziumun ionlarını çıxararaq xromosomların strukturunun bütövlüyünü pozur və xromatid qırılmalarının tezliyini artıraraq genlərin rekombinasiyasına gətirib çıxarır.

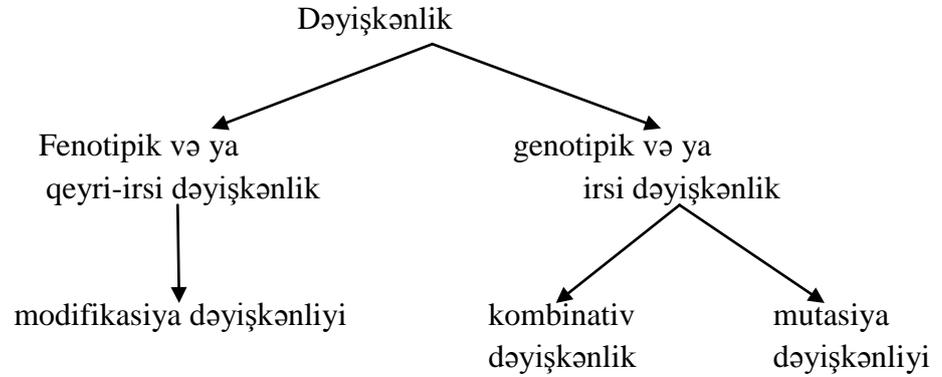
Tədqiqatlar nəticəsində müəyyən olunmuşdur ki, xromosomda sentromerə yaxın olan sahələr, sentromerdən uzaq olan sahələrə nisbətən xarici təsirlərə daha həssasdır. Bu hadisəni sentromerə yaxın olan heteroxromatin sahələrinin daha yüksək reaktivliyi ilə bağlayırlar.

Krossinqover hadisəsinə xarici faktorların təsirinin konkret mexanizmi hələ müəyyən olunmayıb.

VI. DƏYİŞKƏNLİK, ONUN ƏHƏMİYYƏTİ VƏ FORMALARI

Canlılar aləmi xarici və daxili mühitin müxtəlif amillərinin təsiri altında daima dəyişkənliyə uğrayır. Dəyişkənliklərdən bir qismi nəslə keçir, bir qismi isə nəslə keçmir. Nəslə keçməyən dəyişkənlik modifikasiya, nəslə keçən dəyişkənlik isə mutasiya adlanır.

Müxtəlif genotipli orqanizmləri çarpazlaşması və hibridləşməsi sayəsində də dəyişkənlik baş verir. Bu yuxarıdakı monohibrid, dihibrid və s. kimi bəhslərdə bu cür kombinasiya dəyişkənlikləri ilə tanış olduq. Bu cür dəyişkənlik kombinativ dəyişkənlik adlanır. Dəyişkənlik təkamüldə canlı həyatın müxtəlifliyini təmin edən faktordur. Dəyişkənliyi ümumi şəkildə aşağıdakı kimi təsnif etmək olar:



Modifikasiya

Canlı orqanizmlərin inkişafı müəyyən şəraitdə gedir. Hər bir orqanizm xarici mühit amillərinin təsirinə cavab vermək xassəsinə malikdir. Orqanizmlərin xarici mühitin təsirlərindən müəyyən norma daxilində dəyişilməsi onların genotipləri ilə əlaqədardır. Daha doğrusu, biz modifikasiyanı orqanizmlərin genotipindən asılı olmayan dəyişkənlik kimi təsəvvür etməməliyik. Modifikasiya tipli dəyişilmələr irsən keçmirsə də, lakin modifikasiyalaşma qabiliyyəti irsi xarakter daşıyır. Modifikasiyalaşma qabiliyyəti növün təkamül prosesində qazanılmış bir uyğunlaşmadır. Hər bir canlı xarici mühit amillərinə müəyyən amplituda daxilində reaksiya göstərir. Modifikasiya tipli dəyişkənliyi genetik baxımdan düzgün başa düşmək üçün reaksiya norması anlayışı ilə tanış olmaq lazımdır.

Reaksiya norması. Yuxarıda qeyd etdik ki, orqanizmlərin fərdi inkişafının hər bir mərhələsi genotiplə idarə edilir. Genlərin fəaliyyəti isə

xarici və daxili amillərin təsiri şəraitində baş verir. Belə məlum olmuşdur ki, hər bir orqanizmin müxtəlif əlamət və xassələrinin özünəməxsus reaksiya normaları vardır. Lakin onları tam ağ dovşanlardan – albinoslardan fərqləndirən bəzi əlamətləri vardır. Himalay dovşanlarında irsi xassə olaraq quyruq, ayaqlar, burun qara tüklə örtülür. Himalay adadovşanını albinos (yəni pigmentlərdən məhrum olan) tam ağ dovşanlarla çarpazlaşdırdıqda birinci nəsildə Himalay dovşanının əlamətləri dominant olur. Himalay adadovşanının belindən bir sahənin tüklərini çəkib, temperaturu aşağı olan bir mühitdə saxlasaq və ya o yerə buz bağlasaq bir müddətdən sonra həmin yerdən qara tüklər çıxacaqdır. Deməli, aşağı temperaturun təsirinə bu cür reaksiya göstərmiş olur. Belə təcrübə yolu ilə qara tük əmələ gəlmiş himalay dovşanından bala aldıqda həmin əlamətin irsən keçmədiyini görə bilərik. Deməli, himalay dovşanının tük örtüyü ancaq genotip daxilində dəyişkənliyə uğrayır, ondan kənara çıxmır. Bu cür reaksiya norması daxilində baş verən dəyişkənliklər orqanizmin təkamül prosesində qazandığı bir xassədir.

İnsanların qanında eritrositlərin miqdarı yaşadıkları yerin dəniz səthindən hündürüyü ilə əlaqədar olaraq artır. Məlum olduğu üzrə eritrositlər bədənə oksigen daşıyır. Dəniz səviyyəsindən yuxarı qaldıqca havada oksigen seyrəlidir. Orqanizm bu dəyişilməyə eritrositlərini artırmaqla müəyyən norma daxilində reaksiya göstərir. İnsan dağlıq şəraitdən aşağıda yerləşən rayonlara köçdükdə proses əksinə gedir. Deməli, orqanizmlərin reaksiya normaları daxilində xarici mühit amillərinin dəyişkənliklərinə qarşı reaksiya göstərmələri təkamül prosesində qazandıqları uyğunlaşmadır.

Modifikasiya orqanizmlərin genotipi dairəsində baş verən fenotipik dəyişkənlikdir. Bu dəyişkənliklər genotipə toxunmur, buna görə də irsən nəsə keçmir. Lakin xarici mühitin amillərinə qarşı bu cür dəyişilmələr genotiplə idarə olunur.

İlk dəfə İohansen 1911-ci ildə genetikaya fenotip və genotip anlayışını daxil etmişdir. Fenotipik və genotipik dəyişkənliyi başa düşmək üçün İohansenin “təmiz xətlər” nəzəriyyəsi ilə tanış olaq.

Təmiz xətlər nəzəriyyəsi. Orqanizm və mühit problemi İohansenə qədər dəqiqləşdirilməmişdir. İohansenin paxla bitkisi populyasiyası üzərində apardığı tədqiqatı genotiplə fenotipin qarşılıqlı əlaqə və münasibətlərini aydınlaşdırmağa imkan verdi. Onun öz tədqiqatından çıxardığı nəticələr digər tərəfdən də praktika və seleksiya işlərində böyük əhəmiyyət kəsb etdi.

Paxla bitkisi populyasiyasından 6 il ərzində yaradılan iki xətt üzrə

aparılmış təcrübələrin nəticələri aşağıdakı cədvəldə göstərilir.

Cədvəl 9

Təmiz xətlə üzrə aparılan seçmənin nəticələri toxumların çəkisi qramın yüzədə biri-sq ilə göstərilir.

| Seçmə aparılan illər | Toxumları iri olan xətt | | | | Toxumları xırda olan xətt | | | |
|----------------------|-------------------------|------|--------------|----------------------|---------------------------|-------|--------------|----------------------|
| | Xırda toxumlar | | İri toxumlar | | Xırda toxumlar | | İri toxumlar | |
| | Ana xəttin toxumları | əsil | əsil | Ana xəttin toxumları | Ana xəttin toxumları | nəsil | nəsil | Ana xəttin toxumları |
| 1902 | 60 | 3,2 | 4,9 | 70 | 30 | 5,8 | 4,8 | 40 |
| 1905 | 55 | 75,2 | 70,9 | 80 | 25 | 40,2 | 41,0 | 42 |
| 1904 | 50 | 54,6 | 55,9 | 87 | 31 | 31,4 | 32,6 | 43 |
| 1905 | 43 | 63,6 | 63,6 | 73 | 27 | 38,3 | 39,2 | 39 |
| 1906 | 46 | 4,4 | 3,0 | 84 | 30 | 7,9 | 9,9 | 46 |
| 1907 | 45 | 9,1 | 7,7 | 81 | 24 | 7,4 | 7,0 | 47 |
| 1902-1907 | 51,7 | 6,7 | 6,2 | 79,2 | 27,8 | 6,8 | 7,4 | 42,8 |

Cədvəldə iki müxtəlif xətt üzrə aparılan seçmənin nəticələri göstərilir. Bunlardan orta çəkisi 0,66 qr olan iri toxumlu xətt, o biri isə orta çəkisi 0,37 qr olan xırda toxumlu xətdir. İohansen 6 il ərzində hər iki xətdən həm iri həm də xırda toxumları götürüb ayrılıqda əkməmişdir. Hər iki xətdən alınan nəsilərin orta çəkileri dəyişilməmişdir. 6 il aparılan seçmə nəticəsində iri toxumlu xəttin iri toxumlarının orta çəkisi 66,7 sq, xırda toxumların isə 66,2 sq olmuşdur. Xırda toxumlu xəttin də iri və xırda xətlərində beşillik seçmə eyni effekt vermişdir, yəni ardıcılıqla 36,8 və 37,4 sq olmuşdur. Lakin populyasiyada seçmə nəticə verir, çünki ona daxil olan fərdlər genetik cəhətdən eyni olmur. Buna görə də populyasiyada baş verən homoziqot biotiplər üzrə seçmə apardıqda müəyyən vaxtdan sonra saf xətlər alınır, yəni seçmə öz həddinə çatmış olur.

Kəmiyyət əlamətlərinin dəyişməsinin qanunauyğunluqları

Fenotip dəyişkənliyinin hər hansı bir forması irsən keçməyə də, orqanizmin əlamətləri və xüsusiyyətlərinin müəyyən mühüt şəraitində formalaşması genlərin ciddi nəzarətində olur. Belə dəyişkənliklər əlamətin reaksiya norması həddlərindən kənara çıxmır. Hər hansı bir növ üçün əlamətin reaksiya norması filogenezdə, yəni növün əmələ gəlməsi prosesində formalaşmışdır və yaşayış şəraitinə tam uyğun gəldiyi üçün uyğunlaşdırıcı xassələrə malikdir. Orqanizm özünün ontogenezdə ətraf mühüt amillərinin kompleks təsirinə məruz qalır və bu, onun dəyişilməsində öz əksini tapır. Modifikasiya dəyişkənliyi təbiətdə çox

geniş yayılmışdır. Qidalanma şəraitindən asılı olaraq heyvanların südündə yağın miqdarının və onların çəkisinin dəyişilməsi, havada oksigenin parsial təzyiqindən asılı olaraq qanda eritrositlərin miqdarının dəyişilməsi modifikasiyadır. Genetik eyni olan bir yumurta (monoziqot) əkiləri və vegetativ üsulla çoxaldılan eyni bir bitkinin nəsilləri müxtəlif mühüt şəraitinə düşdükdə fərqli fenotiplər verir.

Genotipin tam nəzarətində olan hər hansı bir əlamətin mühüt şəraitinə uyğun fasiləsiz modifikasiya əmələ gətirmə xüsusiyyəti vardır. Nəticədə belə modifikasiyaların hər biri ayrıca variant olmaqla variasiya sırasını əmələ gətirir. Hər bir variantın variasiya sırasında rastgəlmə tezliyi müxtəlifdir. Eyni genotipə malik orqanizmlərə həyatın ilk anından ömrünün sonuna qədər mühütün müxtəlif amilləri eyni dərəcədə təsir etmir. Bir ağacdən götürülmüş yarpaqların ölçüləri çox geniş miqyasda dəyişir. Yarpaqların genotipinin eyni olmasına baxmayaraq onlar müxtəlif inkişaf şəraitində fərqli fenotiplər əmələ gətirir. Əgər bu yarpaqları əlamətin artma və ya azalma ardıcılığına uyğun düzsək, alınan variasiya üzrə əlamətin dəyişməsi reaksiya normasından kənara çıxmır. Variasiya sırasını əmələ gətirən variant əlamətin tək ifadəsidersə, variantlar çoxluğu hesabına formalaşan variasiya sırası reaksiya norması daxilində əlamətin dəyişmə dərəcəsini göstərir.

Variasiya sırasını yalnız kəmiyyət əlamətlərinə görə qurmaq olar. Variasiya sırasına daxil olan hər bir variantın rastgəlmə tezliyi mühüt amillərinin kompleks təsirinin intensivliyindən asılıdır. Variasiya sırasında variantların yerləşmə ardıcılığının təhlili göstərir ki, bu sırada kəmiyyət əlamətinin ən çox orta variantlarına rast gəlinir. Variasiya sırasının başlanğıcında və sonunda və ya kəmiyyət əlamətlərinin reaksiya norması həddlərində yerləşən variantların rastgəlmə tezliyi (minimum və maksimum) çox aşağı olur. Çox geniş spektrdə dəyişilən əlamətlər, bir qayda olaraq, poligen irsiyyətlə idarə olunan kəmiyyət əlamətləridir (boyun uzunluğu, dərinin pigmentləşmə dərəcəsi, bədən kütləsi). Orqanizmlərin digər əlamətləri, məsələn, gözün rəngi, qan qrupu kimi əlamətlər olduqca dar reaksiya normasına malikdir. Beləliklə, əlamət reaksiya norması həddlərində onun orta göstəricisindən nə qədər çox uzaqlaşarsa, bu variantların rastgəlmə tezliyi bir o qədər azdır.

Çoxsınıflı variasiya sırası qurmaq daha vacibdir. Bunu üçün bütün sıra sərbəst olaraq siniflərə bölünür. Bizim misalda variasiya sırasının (71 .. 97 mm) 27 variantı vardır. Həmin variantları 9 sinfə bölmək olar. Sınıfın qiyməti aşağıdakı kimi tapılır: son (kənar) variantların fərqi siniflərin sayına bölülər, alınan qiymət siniflər arasındakı fərq göstəricisi olur.

Beləliklə, $97-71/9=29$ yəni, sinfin qiyməti 3-ə bərabərdir. Buna görə də çoxsınıflı variasiya sırasının aşağıdakı həddləri olacaqdır:

| Siniflər | | | | | | | | |
|----------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|
| I | II | III | IV | V | VI | VII | VIII | IX |
| 71-73 | 74-76 | 77-79 | 80-82 | 83-85 | 85-88 | 89-91 | 92-94 | 95-97 |

Bundan sonra siniflərin orta qiyməti tapılır: birinci sinif üçün $71+73/2=72$; ikinci sinif üçün $74+76/2=75$ və s.

Siniflərin orta qiymətini onların artım qaydasında yazaraq çoxsınıflı variasiya sırası alırıq: 72, 75, 78, 81, 84, 87, 90, 93 və 96 mm. Burada siniflərin orta qiymətləri ayrı-ayrı variantların rolunu oynayır.

| Siniflərin orta qiyməti (X) | mm | | | | | | | | |
|----------------------------------|----|----|----|----|----|----|----|----|----|
| | 72 | 75 | 78 | 81 | 84 | 87 | 90 | 93 | 96 |
| Siniflərin rastgəlmə tezliyi (f) | 2 | 4 | 6 | 8 | 11 | 9 | 6 | 3 | 1 |

Bundan sonra hər bir sinfin rastgəlmə tezliyi təyin edilir, yəni həmin sinifdə fərdlərin sayı hesablanır. Həmin məqsədlə yuxarıdakı cədvəl tərtib edilir:

Cədvəldən görüldüyü kimi, daha tez-tez təsadüf edilən kəmiyyət beşinci sinfin orta qiymətidir (84). O, modal sinif yaxud moda adlanır. Variasiya sırası tədqiq olunarkən hələ keçən əsrin əvvəllərində Qallton tərəfindən qoyulmuş biometriya metodlarından istifadə olunur. Bu zaman variantlar qruplaşdırılaraq ayrı-ayrı siniflərə ayrılır, hər bir sinfin orta qiyməti və variantların qruplaşdırıldığı siniflərin rastgəlmə tezliyi müəyyən edilir. Çoxsınıflı variasiya sırası qurmaq daha əlverişlidir. Bunun hesabına ayrı-ayrı variantların və onların siniflərinin rastgəlmə tezliyini daha dəqiq müəyyən etmək olur. Variasiya sırasında variantların ən çox toplandığı sinif tədqiq olunan kəmiyyət əlamətinin daha tez-tez təsadüf edildiyi qrupdur. Bu, variasiya sırasının modal sinfi və ya kəmiyyət əlaməti üçün moda adlanır (MO). Biz yuxarıda bu barədə məlumat verdik. Hər bir sinif üzrə əlamətin orta qiyməti belə hesablanır:

$$x = \frac{\sum x_i}{2}$$

Burada x - əlamətin hər bir sinif üzrə orta qiyməti; $\sum x_i$ – hər bir sinifə daxil olan variantların göstəricilərin minimum və maksimum

qiymətlərin cəmidir. Variasiya sırasının əsas göstəricilərinə orta ədədi kəmiyyət, orta kvadratik meyl və orta ədədi kəmiyyətin xətası və ya ondan kənar çıxma aid dir.

Orta ədədi kəmiyyət öyrənilən bütün fərdlərdə əlamətin modifikasiya dəyişkənliyinin əsas göstəricisi olub M və ya X ilə işarə edilir. Orta ədədi kəmiyyət (M) aşağıdakı düsturla hesablanır:

$$M = \frac{\sum (x \cdot f)}{N}$$

burada, $\sum (x \cdot f)$ – hər bir sinfin orta qiymətinin onun variantlarının rastgəlmə tezliyinə hasilinin cəbri cəmi, n – variasiya sırasına daxil olan variantların ümumi sayıdır.

Orta ədədi kəmiyyətin qiyməti bir qayda olaraq variasiya sırasındakı modal sinfin qiymətinə çox yaxın olur. Orta kvadratik meyl əlamətin dəyişilmə dərəcəsini müəyyənləşdirmək üçün istifadə olunur. Orta kvadratik meylin hesablanması üçün hər bir sinif üzrə orta ədədi kəmiyyətdən (M) kənar çıxma ayrıca hesablanır:

$$a = x - M$$

burada a – M -dən hər sinif üzrə kənar çıxma, x - əlamətin hər bir sinif üzrə orta qiyməti, M – orta ədədi kəmiyyətdir. Orta kvadratik meyl (G) aşağıdakı düsturla hesablanır:

$$G = \sum \frac{(x - M)^2}{n - 1}$$

burada $\sum (x - M)$ – hər bir sinfin əlamətin orta qiymətinin orta ədədi kəmiyyətdən meylinin cəbri cəmi, n – variantların ümumi sayıdır.

Variasiya sırasının qrafiki ifadəsi variasiya əyrisi adlanır. Variasiya sırasını, eləcə də əyrisini təhlil edərkən əlamətlərin dəyişkənliyinin müqayisəsi üçün variasiya əmsalından (V) istifadə olunur. Variasiya və ya dəyişkənlik əmsalı orta kvadratik meylin (G) orta ədədi kəmiyyətə (M) faizlə nisbətini ifadə edir:

$$V = \frac{G}{M} \cdot 100\%$$

Variasiya sırasında öz əksini tapmış hər hansı bir əlamətin dəyişkənlik əmsalının üç variasiya hədudu ayırd edilir. Birinci, aşağı hədd 0-10 %, ikinci orta hədd 11-20 % qiymətə malikdir. Variasiya əmsalının üçüncü, yüksək həddi əlamətin dəyişilmə dərəcəsi 20 %-dən çox hallar üçün qeyd edilir.

Variasiya sırası qrafiki qayda da təsvir edilə bilər. Bunu üçün yuxarıdakı cədvəldə verilmiş rəqəmlərdən istifadə edərək absis oxu (a), üzərində siniflərin orta qiymətlərini (X), ordinat oxu (o) üzərində isə onların

rastgəlmə tezliklərini (f) yazırlar. Sonra bütün nöqtələri xətlərlə birləşdirib variasiya əyrisini, yəni variasiya sırasının qrafiki təsvirini alırlar.

Qrafikin tağvari olması göstərir ki, variantların rastgəlmə tezliyi variasiya sırasında müxtəlifdir, sıranın ortasındakı variasiyalara çox kənardakı variasiyalara isə az təsadüf edilir.

Mutasiya

Mutasiya qəflətən və sıçrayışla baş verən, irsən keçən dəyişkənliyə deyilir. Bu cür dəyişkənlik orqanizmin fərdi həyatının bütün mərhələlərində: qametlərdə, ziqotda, yetkinlik və qocalıq dövrlərində də baş verə bilər. Mutasiya orqanizmin istər somatik, istərsə də cinsiyyət hüceyrələrində əmələ gəlir. Mutasiya terminini ilk dəfə biologiyaya daxil edən Quqo-de Friz olmuşdursa, lakin bu haqda olan anlayışa ondan da əvvəlki alimlərin əsərlərində rast gəlirik. Hələ Ç. Darvin “Heyvanların və bitkilərin əhlilləşdirilməsində dəyişilməsi” adlı əsərində bu cür gözlənilmədən, qəflətən baş verən irsi və xırda dəyişilmələr haqqında yazırdı. Darvin bədəni uzun, ayaqları qısa “ankon” qoyunları, tükləri incə və uzun “moşan” qoyunları haqqında məlumat verir və bu cür dəyişilmələri “sport” və ya tək-tək baş verən dəyişkənlik adlandırır.

Quqo-de Friz 1880-ci ildən başlayaraq təcrübə apardığı *Enothera Lamarkiana* (*Oenothera Lamarckiana*) adlanan bitkilərin içərisində mutasiya baş vermiş formalar müşahidə etdi. Bəzi bitkilər öz əlamətləri ilə enotera növündən elə kəskin fərqlənmişdilər ki, hətta de-Friz onları yeni növ də adlandırmışdı.

Quqo-de Friz mutasiya nəzəriyyəsini aşağıdakı qaydada vermişdir:

1. Mutasiya qəflətən baş verir.
2. Təzə formalar sabit olur.
3. Mutasiya keyfiyyət dəyişkənliyidir.
4. Mutasiya xeyirli və zərərli ola bilər.
5. Mutasiyanın üzə çıxması öyrənilən orqanizmlərin seçilən fərdlərinin sayından asılıdır.
6. Bu və ya digər mutasiya təkrar üzi çıxa bilər.

Mutasiyanın təsnifatı. Mutasiyalar mikroorqanizmlərdən başlayaraq insanlara qədər bütün canlılarda baş verən hadisədir. Mutasiyalar orqanizmlərin bütün daxili və xarici orqanlarında, morfoloji əlamətlərində, fizioloji funksiyalarında baş verir. Mutasiyalar bir sıra xüsusiyyətlərə görə təsnif olunur:

I. Genotipin dəyişilmə xüsusiyyətinə görə mutasiyaların təsnifatı

Xromosomların sayı və strukturunda və ya bir sıra əsas hüceyrə orqanoidlərində baş verən dəyişikliklər mutasiyalara səbəb olur. Genotipə görə mutasiyaların təsnifatı:

Gen və ya nöqtəvi mutasiyalar: xromosomlarda sitoloji görünməyən dəyişikliklərdir.

Xromosom mutasiyaları: xromosom daxili və xromosomlararası dəyişilmələr.

Genom mutasiyaları: xromosom sayının dəyişilməsi.

Sitoplazmatik mutasiyalar: plazmogenlərin dəyişilməsi.

II. Fenotipin dəyişilməsinin xarakterinə görə:

1. Letal;
2. Morfoloji;
3. Biokimyəvi;
4. Fizioloji;
5. Davranış;
6. Yalnız elektroforezdə üzə çıxan mutasiyalar.

III. Heteroziqotta üzə çıxmasına görə:

1. Dominant;
2. Resessiv.

IV. İnduksiya üsuluna görə:

1. Spontan;
2. İnduksion;

V. Mutasiyalar həmçinin düzünə və əksinə olur.

VI. İrsi imkanlara görə:

1. Generativ (cinsi hüceyrələrin inkişafının istənilən mərhələsində üzə çıxma bilər)
2. Somatik (somatik hüceyrələrdə üzə çıxır).

Bizim üçün daha əhəmiyyətli genotipə təsir edən mutasiyalardır. Onları daha geniş nəzərdən keçirək.

Nöqtəvi (gen) mutasiyaları

Validənlərdən nəsillərə irsi informasiyalar genlər vasitəsilə ötürülür. Orqanizmlərin bütün morfoloji əlamətləri fizioloji xassələri, maddələr mübadiləsi tipi genlər vasitəsilə nəsle keçir. Genlərin quruluşunda bir mutasiya baş verdikdə onların idarə etdikləri əlamət və xassələr də dəyişilir.

Genə ümumi şəkildə baxılsa, irsiyyətin vahidi yəni ən kiçik irsiyyət maddəsi hesab olunduğundan onların ayrı-ayrı sahələrində baş verən mutasiyalar nöqtəvi mutasiya adlanır.

Nöqtəvi mutasiyalar - əsasən resessiv istiqamətdə gedir, yəni dominant genlər mutasiyaya uğrayaraq resessiv hala keçir. Bəzi hallarda dominant mutasiyalar da meydana çıxır. Ümumiyyətlə mutasiyaya uğramazdan əvvəl genlərin vəziyyətini, başlanğıc vəziyyətini “vəhşi tip” termini ilə ifadə edirlər. “Vəhşi tip” adlanan başlanğıc geni genetik ədəbiyyatda müsbət (+) ilə, həmin genin mutasiya vəziyyətini isə qəbul olunmuş hərfin kiçiyi ilə işarə edirlər. Başlanğıc genlə onun mutasiyaya uğramış halı allellik təşkil edir və homoloji xromosomların uyğun sahələrində - lokuslarında yerləşmiş olur. Məs., *Drosophila melanogaster* milçəyinin təbiətdə yaşayan fərdlərinin gözləri qırmızıdır. Gözün bu rəngi vəhşi tip (və ya normal) hesab olunur. Bu genin mutasiyaya uğraması nəticəsində ağgözlülük meydana gəlmişdir. Bu gen latın əlifbası əsasında *w* ilə işarə olunur. Bu hərifi də ingiliscə *white* ağ sözündən götürmüşlər. Ağgözlülük geni *w* ilə işarə edildikdə qırmızıgözlülük də (normal) *w*⁺ işarəsi ilə qeyd olunur.

Nöqtəvi və ya gen mutasiyası DNT molekulu quruluşunun müəyyən genə uyğun gələn hissəsində nukleotid səviyyəsində baş verən dəyişkənlikdir.

Nöqtəvi mutasiyada DNT molekulunun müəyyən sahələrində ayrı-ayrı nukleotidlərin düşməsi, əlavə olunması və ya əvəz olunması ilə baş verir. Bu zaman m-RNT-si sintez olunarkən irsi informasiyaların kod tərkibi dəyişilir. Bu da öz növbəsində hüceyrədə sintez olunan zülalın quruluşundan, amin turşularının tərkibinin və ya ardıcılılığının dəyişilməsinə səbəb olur.

Mutasiya nəticəsində zülal molekulunun tərkibinin dəyişməsi neytral xarakterli zülalların əmələ gəlməsinə (məs., müxtəlif növ heyvanlarda insulin), zülal molekulunun funksiyasının zəif dəyişilməsinə (insanda müxtəlif tipli hemoqlobin molekulunda olduğu kimi) və zülalın funksiyasının itməsinə səbəb olur. Əgər zülal ferment funksiyasını yerinə yetirirsə, onun dəyişilməsi orqanizmin bütün funksiyasını pozur, həmin orqanizm ya məhv olur və ya həyatilik qabiliyyəti çox aşağı düşür.

Mutasiya nəticəsində DNT-də baş verən dəyişkənlik zülalın neytral hissəsinə təsir edirsə, o gözlə görünmür. Mutasiya zülalın funksiyasında zəif dəyişkənliyə səbəb olursa, o, orqanizmin morfoloji əlamətlərində və fizioloji xüsusiyyətlərində çox da böyük olmayan dəyişkənliklər əmələ gətirir.

Axırıncı letal mutasiyalar zamanı canlı ya məhv olur və ya böyük nöqsanlarla dünyaya gəlir. Belə mutasiyalar heteroziqot halda yaşayırlarsa da homoziqot halda tam letal olur.

Nöqtəvi mutasiyalar dominant qeyri-tam dominant və resessiv ola bilər. Ən çox resessiv mutasiyalara rast gəlinir. Neytral mutasiyal şəraitdən asılı olaraq xeyirli və ziyanlı ola bilər. Bəzən təbii şəraitdə ziyanlı hesab olunan mutasiyalar ev şəraitində saxlanılan heyvanlar üçün təsərrüfatca xeyirli ola bilər. Belə mutasiyalara malik heyvanlar üçün müvafiq şərait yaratmaqla həmin mutasiyaların orqanizm üçün zərərli təsirini aradan çıxarırlar.

Letal mutasiyalara bütün bitki və heyvanlarda rast gəlinir.

Bəzən bir gendə baş verən mutasiya orqanizmin yalnız bir əlamətinə deyil, başqa əlamətlərinə də toxunur. Yuxarıdakı fəsillərdə genlərin pleyotrop təsirindən danışarkən bu haqda qeyd etmişdik. Məs., drozofildə mutasiya nəticəsində rudiment qanadların meydana çıxmasına səbəb olan *vg* (*vestigial*) gen eyni zamanda milçəyin həyatiliyinə, döllüyünə və qılçıqların inkişafına da təsir göstərir.

Düzünə və geri dönən mutasiyalar. Genlərin mutasiyasında əsasən iki istiqamət müşahidə olunur. Təbii normal halda olan gen (vəhşi tip) mutasiyaya uğrayaraq resessiv hala keçərsə, buna *düzünə mutasiya* deyilir. Əksinə, resessiv gen yenidən dominant halına qayıdarsa, buna *geri dönən mutasiya* deyilir. Bunları belə ifadə etmək olar, düzünə mutasiya: $A \rightarrow a$; geri dönən mutasiya: $a \rightarrow A$.

Vəhşi tipdən yeni vəziyyətə keçən gen mutasiyaları düzünə mutant vəziyyətdən – vəhşi tipə isə - *əksinə* mutasiyalar adlandırırlar. Əksinə mutantlanmış proses isə - gen reversiyası adlanır. Düzünə mutasiyalar çox vaxt *resessiv*, əksinə mutasiyalar – *dominant* xarakter daşıyır. Başlanğıc gen yeni vəziyyətdə və ya əksinə aralıq pillələrinin iştirakı olmadan mutantlaşır. Müxtəlif genlər üçün düzünə mutasiyaların yaranma tezliyi müxtəlif olur. Orta hesabla 1000000 və ya 1 mln. gəndən 1-5-ə qədər mutasiyaya uğrayır, yəni mutasiya – çox təsadüfi hadisədir. Lakin bitki, heyvan və insan populyasiyasında müxtəlif mutant genlərinə rast gəlmə tezliyinin cəmlənmiş qeydiyyatı zamanı bu rəqəm kəskin artmışdır. Belə ki, xüsusi hesablamalar göstərir ki, insanın hər bir qameti həyat fəaliyyətini aşağı salan 5-6 resessiv mutant gen daşıyır. Eyni mutasiyalar müxtəlif vaxtlarda üzə çıxıb bilər. Bu da onu sübut edir ki, genlər eyni bir istiqamətdə dəfələrlə mutasiyaya uğraya bilər.

Bəzi hallarda vəhşi tipə qayıdış geni əksinə mutasiyası kimi yox, digər genin mutasiyasına oxşayır. Digər resessiv genlərin qarşılıqlı təsiri nəticəsində vəhşi fenotipə səbəb olan genlər, *supressor*, belə tip qarşılıqlı təsiri isə - supressiya adlanır.

Allellər çoxluğu. Biz yuxarıdakı mövzularda allel çoxluğu ilə tanış

olmuşduq. Allel dedikdə homoloji xromosomların uyğun lokuslarında qarşı-qarşıya yerləşmiş dominant və resessiv genlər başa düşülür. Məs., $A-a$; $B-b$; $C-c$ və s. və i. a. Burada hər genin bir alleli olduğu göstərilir. Allellərin genetikası öyrənildikdə məlum olmuşdur ki, bəzən bir dominant və ya resessiv allel müxtəlif dərəcədə mutasiyaya tutula bilər. A, A_1, A_2, A_3, A_4 və i. a. Həmçinin a alleli də bir neçə dərəcədə dəyişilərək; $a, a_1, a_2, a_3, a_4, a_5$ və i. a. kimi hallara düşə bilər. Bu qayda üzrə hər genin bir deyil, bir neçə, hətta daha çox alleli ola bilər. Buna allellər çoxluğu deyilir. Bu allelləri sıra ilə yazdıqda allellər seriyası alınır. Bu seriyalara görə genotipcə müxtəlif orqanizmlər meydana çıxmağa bilər. aa_1, a_2a_3, a_4a_5 və i. a.

Allellər seriyasının üzvləri bir-birinin üzərində dominant olur. $a > a_1 > a_2 > a_3$ və s. Allellər çoxluğu drozofil milçəyində çox yaxşı öyrənilmişdir. Drozofilin X -xromosomunun sol ucunda gözlərinin vəhşi rəngini – qırmızılığı təmin edən dominant gen w^+ düzünə mutasiya nəticəsində resessiv genə çevrilir və bunun təsirindən gözlərin rəngi ağ olur. Qırmızıgöz alleli w^+ ilə ağ göz alleli w arasında ($w^+ \rightarrow w$) 11-ə qədər müxtəlif allellər seriyası meydana gəlmişdir.

Drozofilin gözlərinin rəngi qırmızı, fil sümüyü, ərik, eozin, qan və i. a. rənglərdə olan allelləri öyrənilmişdir. Dominant gen resessivə doğru gedən və allellər seriyasının bütün seriyaları üzrə dominant olur: Ww, Ww^a, Ww^{ch} və i. a.

Maraqlıdır ki, drozofildə W geninin allellərinin hamısı eyni orqanın genotipik əlamətində, yəni gözün rəngində müşahidə olunur. Eyni gen müxtəlif səviyyədə mutasiyaya tutulması sayəsində allellər çoxluğu meydana çıxır. Lakin bir əlamətin müxtəlif səviyyədə təzahür etməsi hələ allellər seriyasından olub-olmaması üçün bir göstərici hesab edilə bilməz. Bu hallarda yaxşı kriteriya allellər seriyasının üzvləri arasında heteroziqotların çarpazlaşmasından alınan F_2 -də parçalanma qanunu əsasında fenotipin müəyyən olunmuş nisbətlərdə (3:1) meydana çıxması ola bilər.

Allellər çoxluğuna həmçinin adadovşanlarının tük örtüyünün müxtəlif rəngdə olmalarını göstərmək olar. Bu dovşanlar arasında tamamilə rəngsiz – ağ-albinos formalar meydana çıxmışdır. Bundan başqa qulaqları, quyruğu, ayaqları və burnu qara bədənin başqa hissələri ağ olan himalay dovşanı da məlumdur. Bədənini örtən tüklərin hamısı bütövlükdə bir rəngdə olan adadovşanı da vardır.

Əgər bədəni eyni rəngdə olan adadovşanını CC genləri ilə işarə etsək, albinosu (C^aC^a) və himalay dovşanlarını (C^hC^h) həmin genlərin allelləri kimi işarə etməliyik. Lakin bunların allellər seriyası üzvlərindən

olmalarını sübut etmək üçün bir-birini çarpazlaşdırma aparmaq lazım gəlir.

Bədəni eyni rəngdə olan CC himalay ad dovşanı $2C^hC^h$ ilə çarpazlaşdırdıqda ikinci nəsilə üç pay bədəni eyni rəngdə CC ; $2CC^h$ və bir pay da himalay ad dovşanı C^hC^h alırıq. Eyniliklə himalay ad dovşanını albinos dovşanla çarpazlaşdırdıqda ikinci nəsilə üç pay himalay və bir pay da albinos fenotipli ad dovşanları alınacaqdır. Deməli, bütövlükdə eyni rəngdə ad dovşanı himalay rənglilik və albinosluq üzərində dominant olur. Bu seriyada öyrənilən üç əlamətin allellər seriyasından olmaları aydın göründü. Bunları allellər seriyası halında yazsaq belə bir şəkil alınır: $CC > C^hC^a > C^aC^a$.

Allellər çoxluğuna aid misallar az deyildir. İnsanın qan qruplarında allellər çoxluğu haidəsə müşahidə edilmişdir. Bu haqda insanın genetikası fəslində ayrıca izahat veriləcək.

Spontan mutasiyaların tezliyi. Təbiətdə və ya kənd təsərrüfatında istər heyvanların və istərsə də bitkilərin arasında təbii olaraq mutasiyalar baş verir. Lakin ilk baxışda bizə elə gəlir ki, bu mutasiyalar çox seyrək və müxtəlif istiqamətlərdə meydana gəlir.

Ümumi halda desək, mutasiyalar seyrək və istiqamətsiz baş verən irsi dəyişilmədir. Lakin konkret olaraq ayrı-ayrı genləri götürsək, görəcəyik bütün günlər eyni tezlikdə mutasiyaya uğramır. Mutasiyalar müxtəlif istiqamətdə baş verir. Lakin akademik N. İ. Vavilov göstərmişdir ki, eyni fəsilələrə eyni cinsə mənsub növlərdə mutasiyalar bir-birinə oxşayır. Eyni cinsə mənsub növlərin birində bir mutasiya baş vermişsə, bu cür mutasiyanı həmin cinsin başqa növlərində də gözləmək olar. Akademik N. İ. Vavilov bu məsələni özünün *homoloji sıralar qanununda* şərh etmişdir.

Genlərin hamısında mutabillik qabiliyyəti eyni olmur. Drozofil milçəyinin X-xromosomunda yerləşən genlərin mutabillilik tezliyi hər nəsilə 0,15% ikinci xromosomdakı genlər 0,5%, ümumiyyətlə genomda 1,2% qamətdə letal mutasiya baş verir.

Mutasiyaların sıxlığını öyrənməyin həm nəzəri, həm də seleksiya işlərində çox böyük praktiki əhəmiyyəti vardır.

Genlər nə qədər davamlı olsalar da, yenə müxtəlif daxili və xarici amillərin təsiri altında mutasiyaya uğrayır. Mutasiya təsəvvür ediləcək dərəcədə də seyrək baş verən hadisə deyildir. Ali bitkilərin, heyvanların və insanın genomunda yüz minlərlə və daha artıq gen olur. Onların əmələ gətirdikləri milyonlarla qamət içərisində müxtəlif mutasiyalı genlər az olmur. Lakin təbii şəraitdə bu mutasiyalar təbii seçmə tərəfindən ya tutulub saxlanılır, ya da çıxış edilir. Bir sözlə, mutasiyaların növ üçün faydalı və zərərli olmasını təbii seçmə müəyyən edir. Hətta təbii seçmə

bəzən letal xarakterli mutasiyaların da heteroziqot halında saxlanılmasına yol verir.

Ayrı-ayrı spontan mutasiyaların tezliyi bir nəsildə müəyyən mutasiyalar daşıyan qametlərin ümumi qametlərə nisbəti ilə müəyyənləşir. Bir sıra bitkilərdə, heyvanlarda və mikroorqanizmlərdə mutasiyaların tezliyi çox yaxın olub, orta hesabla 10^{-5} - 10^{-7} -r, yəni hər 100 000 və 10 000 000 gəndən biri yeni baş vermiş mutasiya daşıyır. Müxtəlif genlərin mutasiya tezliyi eyni olmur. Bəzi bitkilərin labil genlərdə mutasiya tezliyi 10^{-2} -yə çatır.

Ali orqanizmlərin genotipində genlərin miqdarı on minlərlə olduğunu nəzərə alsaq, onda bir nəsildə mutasiyanın baş vermə sıxlığı xeyli arta bilər. Baş vermiş mutasiyaların çox cüzi bir hissəsi faydalı ola bilər. Belə təsəvvür edək ki, baş verən mutasiyalardan milyarddan biri faydalıdır. Əgər lokusların miqdarını 10 000 (ali orqanizmlərdə bu daha çoxdur) qəbul etsək, və bir nəsildə növün fərdlərinin miqdarı 100 mln. olarsa (may böcəyində 1 km² sahədə fərdlərin sayı 1 mln.-a çatır) və hər fərd ömrü boyu 1000 qamet hazırlayırsa, (insan tərəfindən hazırlanan spermatozoidlərin miqdarı 10^8 , yumurtahüceyrələri 400-ə çatır). Belə populyasiyada hər nəsildə bütün lokuslar üzrə 10 mlrd. mutasiya gözlənilir ki, bu da 10 000 faydalı ola bilər. Əgər növün mövcud olduğu müddətdə on minlərlə nəsil verdiyini nəzərə alsaq, onda növün bütün ömrü boyu onun fərdlərində on milyona qədər faydalı mutasiyalar baş verə bilər ki, onlar da təbii seçmə tərəfindən saxlanılır. Belə faydalı mutasiyalar növün yaşadığı mühitə daha yaxşı uyğunlaşmasına və ya mütəşəkkillik səviyyəsinin yüksəlməsinə səbəb ola bilər.

Xromosom mutasiyaları

Məlum olduğu kimi xromosomlarda öz sabitliyini və möhkəmliyini saxlamaq qabiliyyəti vardır. Lakin buna baxmayaraq onlarda da bir sıra dəyişkənliklər baş verə bilər. Xromosomlar ya təbii olaraq (spontan) və ya süni yolla bir sıra amillərin (rentgen şüaları, kimyəvi maddələr) təsiri altında bir və ya bir neçə yerindən qırılır. Başqa sözlə desək, xromosomlarda *fragmentasiya* baş verir. Xromosom qırılaraq iki fragmentə ayrıldıqda (əgər qırılma düz sentromerin üstündən keçmirsə) fragmentlərdən birinə sentromer düşür, o biri isə sentromersiz qalır. Sentromeri olan fragmentə *sentrik fragment*, sentromeri olmayan fragmentə isə *asentrik fragment* deyilir. Hüceyrələr mitoz yolu ilə bölünəndə asentrik fragment sentromeri olmadığından normal xromosomlar kimi qütblərə

çəkilmir, həmin hüceyrədə qalır və get-gedə əriyir. Lakin sentromeri olan fraqment adi xromosomlar kimi hüceyrənin bölünməsində iştirak edib qız hüceyrələrə keçir. Aberrasiya baş verən xromosomlarla normal xromosomlar arasında meyoza prosesində konyuqasiya gedərkən müxtəlif strukturlu xromosomlara malik qametlər meydana gəlir.

Xromosom mutasiyaları xromosom daxili və xromosomarası mutasiyalara bölünür.

Xromosom daxili mutasiyalara: xromosom çatışmazlığı (delisiya, defişsens), xromosom sahələrinin ikiləşməsi (duplikasiya), xromosomların ayrı-ayrı sahələrinin 180° çevrilməsi nəticəsində genlərin bir xətt boyunca düzülməsi (inversiya) aiddir.

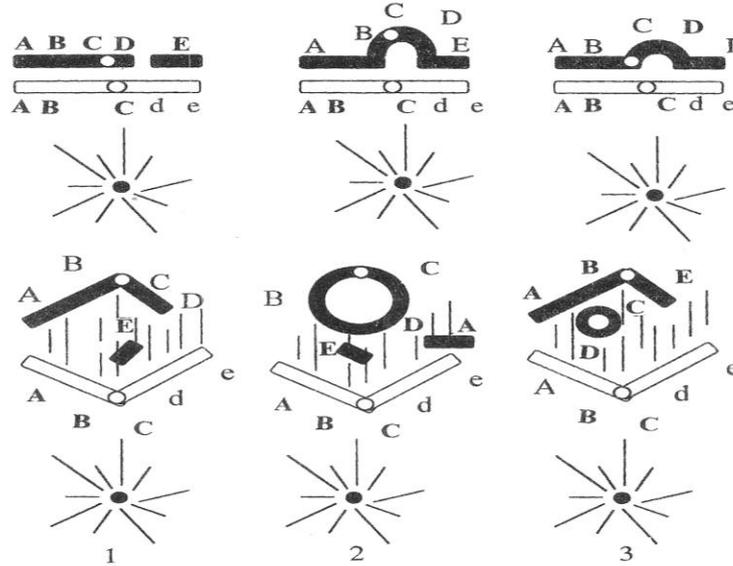
Xromosomlararası dəyişilmələrə isə translokasiyalar aiddir.

Çatışmazlıq. Xromosomun üç hissəsinin qırılıb itməsinə defişsens deyilir. Məs., xromosomun üzərində genləri tutulduqları mövqelərinə görə ardıcıl olaraq ya hərflə (*A B C D E ...*), yaxud da daha əyani olmaq üçün rəqəmlərlə yerləşdirək: 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10. Əgər xromosomun uclarında bu və ya başqa bir gen, yaxud bir neçə gen bir yerdən qırılma nəticəsində (10-cu gen) düşsə, onda xromosom belə şəkil alar: 1 2 3 4 5 6 7 8 9; Əgər 3 gen 8 9 10 düşsə, xromosom belə şəkil alar: 1 2 3 4 5 6 7. Bu cür çatışmazlıq defişsens adlanır. Belə hadisə drozofilin *X*-xromosomunda baş vermiş və normal qanad əvəzində kənarı kəsik qanadlar əmələ gəlmişdir. Bu mutasiya *Notch* adlanır. Bu gen psevdodominant effekti göstərir. Homoziqot halında drozofilə öldürücü (letal) təsir göstərir. *Notch* mutasiyası olan milçəklər ancaq heteroziqot halında yaşaya bilir.

Lakin kiçik çatışmazlıqda çatışmazlıq resessiv xarakter daşıyır və homoziqot halında milçəklər salamat qalır. Məs., drozofildə ağgözlülük (*w*), sarı bədənlik (*y*) əlamətlərinin *Y*-xromosomda allelləri olmur. Çatışmazlığın ölçüsünü, yəni nə uzunluqda olmasını bilmək üçün xromosomunda çatışmazlıq baş verən qarğıdalını normal qarğıdalı ilə çarpazlaşdırırlar. Birinci nəsildə həmin çatışmazlığın təsiri altında resessiv əlamətə malik fərdlər meydana gəlir. Bu hal dəyişilmiş xromosomda normal allelin itdiyini göstərir.

Delesiya. Delesiya da çatışmazlıqdır. Lakin delesiyada xromosomlar uclarından deyil, ortadan qırılıb düşür. Bu zaman xromosom bir yerdən deyil iki yerdən qırılmış olur. Məs., başlanğıc xromosomu 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 genli (lokusu) hesab etsək və 4-cü lokusun düşməsinə nəzərə alsaq, xromosom belə şəkil alar: 1 2 3 5 6 7 8 9 10. Əgər üç lokusun 4 5 8 düşdüyünü nəzərə alsaq, xromosomun quruluşu belə olar: 1 2 3 6 7 9 10. Delesiya da böyük və kiçik ölçülərdə baş verə bilər.

Duplikasiya. Duplikasiya çatışmazlıq və delesiyanın əksinə bir prosesdir. Duplikasiyada xromosomda müəyyəm lokus və ya bir neçə lokus artmış olur, başqa sözlə, təkrarlanır. *Drozofila* *X*-xromosomunda *Bar* adlanan mutasiya məlumdur. Bu geni daşıyan milçəklərin gözləri uzunsov və zolaqlı olur. Nəhəng xromosomlar üzərində aparılan sitoloji tədqiqat göstərmişdir ki, *Bar* geni olan xromosom sahəsi iki dəfə artmış olur. Hətta bəzən bu sahənin üç dəfə təkrar olunması müşahidə edilir. Bununla əlaqədar olaraq gözləri *Bar* əlaməti də müxtəlif dərəcədə təzahür edir.



Şəkil 51. Xromosom çatışmazlığı tipləri: 1 – bir ucun çatışmamazlığı – defisens;
2 – hər iki ucun çatışmamazlığı – defisens;
3 – xromosom daxili çatışmamazlıq – delesiya.

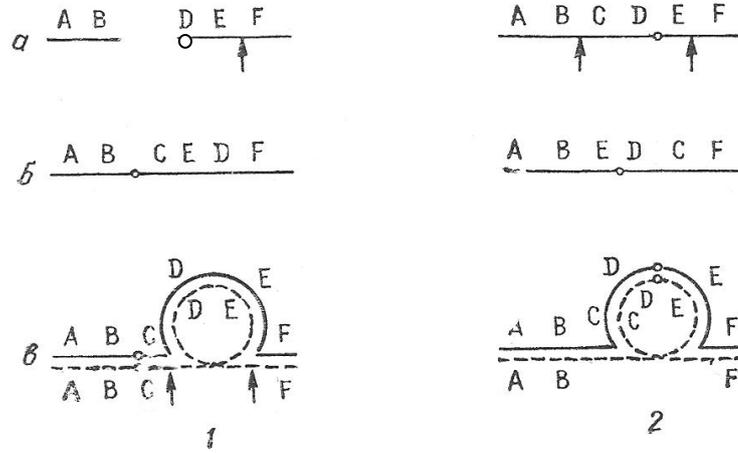
İnversiya. İnversiya zamanı xromosom daxilində kiçik və ya böyük sahələrin 180° çevrilməsi nəticəsində genlərin düzülmüş ardıcılığı dəyişilir. Əgər xromosomda normal qaydada müəyyən sahədə genlərin düzülüşünü *ABCDEF* ilə göstərsək, inversiya zamanı ardıcılıq dəyişilərək *ACBDEF* ola bilər. İnversiyanın baş verməsi üçün xromosomda qırılma iki nöqtədə getməlidir.

Xromosomda üç hissənin qırılmasından çevrilmə gedib, birləşmə baş verə bilmir. Çünki xromosomun uc hissələri – telomer, qırılan hissə ilə birləşmək qabiliyyətinə malik deyil. Əksinə qırılan hissələr yüksək birləşmək xüsusiyyətinə malik olurlar. İnversiyalar əksərən resessiv letal effektiv olur. Ona görə də onlar homoziqot halda saxlanılmır və adətən heteroziqot vəziyyətdə müşahidə olunur. Lakin letal effektiv olmayan inversiyalara da rast gəlinir.

İki tipdə inversiyalar mövcuddur – parasentrik və perisentrik inversiyalar. Parasentrik inversiya zamanı xromosomda *AB o CDEF* (*o* –

sentrometri göstərir) genlərin yeri bir çiyin daxilində dəyişilməsi ($AB \circ CEDF$) baş verir.

Perisentrik inversiyada genlər yerini xromosomun bir çiyindən – $ABCD \circ EF$ digər çiyinə – $ABE \circ DCF$ dəyişmiş olur.



Şəkil 52. İnversiya tipləri.

Homoziqot inversiyada krossinqover normal gedir, lakin heteroziqot inversiyada krossinqoverin tam və ya müəyyən qədər qarşısını alır. Heteroziqot inversiya iki çiyinli xromosomda baş verərsə, bu zaman xromosomun inversiya baş vermiş çiyində krossinqoverin qarşısı alınır.

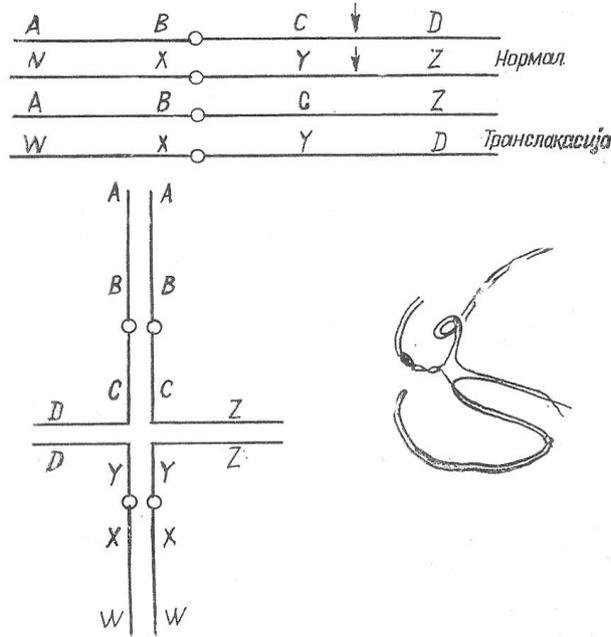
İnversiya təbii populyasiyalarda – heyvanlarda və bitkilərdə rast gəlinir. Həmçinin ionlaşdırıcı şüaların və bir sıra müəyyən maddələrin təsirindən eksperiment yolla da inversiya alınır.

Genetiklər belə hesab edirlər ki, növlərin divergensiyasında inversiyanın böyük əhəmiyyəti vardır.

Növlərin təkamülündə inversiyanın müəyyən əhəmiyyəti vardır. Eyni drozofil növünə mənsub olan iki irq arasında çarpazlaşmanın getməsinə inversiyanı bir səbəb kimi göstəririlər. Belə nəticəyə gəlmək olar ki, elə buradan divergensiya başlaya bilər.

Translokasiya. Homoloji olmayan xromosomların müəyyən hissələri ilə mübadilə etməsinə (yerdəyişmələrinə) translokasiya deyirlər. Başlanğıc (homoloji olmayan) xromosomlarda genlərin yerləşməsinə belə təsəvvür etmək 1 2 3 4 5 6 və 7 8 9 10 11 12 translokasiyadan sonra belə xromosomlar meydana gələ bilər: 1 2 3 10 11 12 və 7 8 9 4 5 6. Qeyri-homoloji xromosomların hissələri ilə mübadilə etməsi sayəsində əmələ gələn xromosomlardan genlərin əvvəlki yerləri dəyişmiş olur. Translokasiya olunmuş xromosomlarda genlər ilişikli nəslə keçir. Translokasiyadan sonra cüt heteroziqot xromosomlar arasında meyoza zamanı konyuqasiya getdikdə xaçvari şəkil alır. Translokasiyada xüsusən mübadilə sahəsi

böyük olduqda bir cüt deyil, iki cüt xromosom arasında mübadilə gedir. Translokasiyanın təkamüldə müəyyən əhəmiyyəti vardır. Bəzən növlər arasındakı hibridlərdə xromosomlar arasında tam konyuqasiya getmir, bu da həmin sahələrin qohum olmadıqlarını və nə vaxtsa baş vermiş olan translokasiya ilə izah edilə bilər. Müxtəlif növlərin *X* və *Y* xromosomları öyrənildikdə, *X* –romosomun bəzi aktiv sahəsinin *X*-xromosomun homoloji sahəsinə uyğunluğunu da translokasiya hadisəsi ilə bağlayırlar.



Şəkil 53. Translokasiya heteroziqotda cüt xromosomların konyuqasiyası: yuxarıda – heteroziqot konyuqasiya; aşağıda soldan translokasiyaca heteroziqotluqda konyuqasiyanın sxemi, sağda qarğıdalıda meyozun paxinemasında belə xromosomların konyuqasiyası.

Fraqmentasiya. Xromosomların hissələrə parçalanması *fracmentasiya* adlanır. Biz yuxarıda qeyd etmişdik ki, xromosomlarda qırılma baş verdikdə alınan hissələrin bəzilərinə sentromer düşür, bəziləri isə sentromersiz qalır. Əlbəttə sentromersiz xromosom hissələri hüceyrənin bölünməsində qütblərə çəkilə bilmir, ana hüceyrədə qalır, bu hadisələrə fraqment deyilir. Xromosom aberrasiyalarında bəzən ana fazada xromatid körpülər də müşahidə olunur.

Ümumiyyətlə, çatışmazlıq, delesiya, duplikasiya, inversiya, translokasiya kimi xromosom aberrasiyaları orqanizmlərin genotipində müxtəlif dərəcədə dəyişilmələrə səbəb olur. Bunlar hamısı da mutasiyadır. Təbii seçmə və seleksiya üçün bir material olur və təkamül prosesində müəyyən əhəmiyyət kəsb edirlər.

Xromosom dəyişilmələrinin mexanizmi

Xromosom dəyişilmələrinin mexanizmi hələ tam aydın deyil. Xromosom dəyişilmələrinin tezliyi xarici amillərdən (ionlaşdırıcı şüalardan, kimyəvi maddələrdən) və orqanizmin fizioloji vəziyyətindən asılıdır.

Hər hansı xromosom dəyişilmələri onların qırılması və fraqmentlərin birləşməsi sayəsində baş verir. Bir çiyinli xromosomda (akrosentrikdə) delesiya və inversiyanın baş verməsinə nəzər yetirək.

Əgər akrosentrik xromosomda genlər təsadüfən ilmək əmələ gətirirlərsə və təmas olunan yerdən qırılma gedərsə, onda birləşmə üç yolla gedə bilər: xromosomun normal qurluşunu saxlaya bilər; delesiyalı xromosom yaranar və akrosentrik əmələ gəlir. Nəhayət, inversiyalı xromosom yaranar.

Həmin yolla metasentrik xromosomda qırılma və birləşmə nəticəsində normal xromosom bərpa oluna bilər və ya xromosom aberrasiyaları meydana çıxır.

Qırılma və mübadilə xromosom – funksional vahid tellər (erkən interfazada) və ya iki xromatid (interfazanın sonu I profazada) vəziyyətində olan zaman baş verə bilər. Vahid tel mərhələsində gedən dəyişilmə bəzən xromosom dəyişilmələri, iki xromatid mərhələsində gedən isə xromatid dəyişilmələri adlanır.

Xromosom dəyişilmələrinin üzə çıxarılması genetiklərə genotipi bir sistem kimi öyrənməyə imkan verdi. Xromosom irsən diskret olmasına, yəni onun müxtəlif lokusları orqanizmin ayrı-ayrı əlamət və xüsusiyyətlərini müəyyən etməsinə baxmayaraq, hər bir xromosom təkamül prosesində formalaşması genlərin qarşılıqlı təsir göstərən tam sistemi kimi özünü aparır. Bu onunla izah edilir ki, inversiya və translokasiya nəticəsində genlərin ardıcılığının dəyişilməsi əksərən yeni əlamətlərin meydana çıxmasına səbəb olur. Bu hadisə bəzən duplikasiya və defisens zamanı da müşahidə olunur.

Xromosom dəyişilmələri vasitəsilə yeni genotip sistemi yaratmaq olar. Məsələn, translokasiya, inversiya və ya duplikasiya sayəsində homoziqot yaşama qabiliyyətinə malik olan formalar meydana çıxarsa, onlar müəyyən həyat şəraitinə uyğunlaşdırılıbsa, tədricən yeni növə başlanğıc verə bilər, həmin yeni növdə əvvəlki genlər saxlanılır, lakin ya onlar yeni ilişikli qruplarda olur, ya da xromosomda onların düzülüş ardıcılığı dəyişir. Deməli, xromosom dəyişilmələrinin təkamüldə böyük əhəmiyyəti vardır.

Genom mutasiyaları

Orqanizmlərin hər bir növünə məxsus hüceyrənin haploid xromosom dəstində toplanmış irsi materialın cəmi genom adlanır.

Genom termini ilk dəfə 1920-ci ildə Homs Vinkler tərəfindən təklif olunub, eyni bioloji növün haploid xromosom dəstində olan genlərin cəmi nəzərdə tutulur. Genom növün ümumi xarakteristikasıdır. Beləliklə, haploid xromosom sayı – əsas say adlanır və n hərfi ilə işarə edilir, haploid xromosom dəstində yerləşən genlərin cəmi – genom adlanır.

Bəzi hallarda hüceyrənin normal bölünməsi pozulur bu da xromosomların qütblər arasında qeyri-bərabər paylanması nəticəsində dəyişilmiş xromosom sayına malik hüceyrələr əmələ gəlir.

Xromosom sayının dəyişilməsi ya ayrı-ayrı xromosomların, ya da bütöv haploid dəstin artması və ya azalması nəticəsində baş verə bilər. Haploid xromosom dəstinin qat-qat artması ilə müşahidə edilən orqanizmlər – poliploid, hüceyrə və orqanizmlərdə xromosom sayının bir, iki və yaxud bir neçə ədəd azalıb artması ilə müşahidə edilən orqanizmlər isə aneuploid və ya heteroploid adlanır.

Poliploidiya

İrsi əlamət və xassələrin xromosomlarda yerləşən genlər vasitəsilə nəsillərdən-nəsillərə ötürülməsi isbat edildikdən sonra hüceyrələrin nüvələrində xromosom sayının daha dərinə öyrənilməsinə başlandı. Xromosomlar genetiklərin diqqət mərkəzində oldu. Orqanizmlərin somatik hüceyrələrində xromosom sayı diploid ($2n$), cinsiyyət hüceyrələrində isə haploid say (n) adlandırıldı. Lakin sonralardan məlum oldu ki, hüceyrələrin nüvələrində bu adi xromosom saylarından başqa triplod ($3n$), tetraploid ($4n$), pentaploid ($5n$) və i. a. sayda xromosoma malik orqanizmlər də vardır. Aparılan sitoloji tədqiqatlar göstərmişdir ki, istifadə edilən bitkilərin 50%-dən çoxu poliploiddir. Ən çox təsərrüfat əhəmiyyəti olan buğda, pambıq, şəkər çuğunduru, tut və subtropik bitkilərin əsas sortları poliploiddir. Müxtəlif bitki və heyvan cinslərinə daxil olan növlər xromosom saylarına görə fərqlənir.

Lakin onların hər birinə xas olan haploid saylı xromosom kompleksi olur ki, buna **əsas xromosom sayı** deyilir. Əsas xromosom sayı n ilə işarə edilir. Poliploidiya əsas xromosom sayının dəfələrlə artması sayəsində baş verir. Əsas xromosom kompleksində hər homoloji xromosomdan biri olur. Məs., bir orqanizmin somatik hüceyrələrində 1, 1; 11, 11; 111, 111, yəni 3

cüt (6) xromosom varsa, əsas kompleksdə hər cütdən biri olur: 1, 11, 111 yəni cəmi 3 xromosom olur. Triploiddə ($3n$) xromosom sayı belə şəkil alır: 1, 1, 1; 11, 11, 11; 111, 111, 111. Əsas xromosom kompleksini (genom) hərflərlə ifadə etsək, *ABC* kimi yazıla bilər. O halda diploid – *AABBCC*; triploid *AAA, BBB, CCC* və i. a. kimi şəkil almış olur.

Poliploidiya 3 yol ilə baş verə bilər: 1. Mitoz prosesində, yəni mitotik yol ilə; 2. Meyoz prosesində, yəni meiotik yol ilə; 3. Ziqotun ilk bölünərək inkişaf etməsi prosesində, yəni ziqotik yol ilə.

1. Əgər ana hüceyrədə diploid kompleksi $2n=6$ isə, xromosomların ikiləşməsi sayəsində ana hüceyrənin nüvəsində 12 xromosom meydana gəlir. Ana hüceyrə bölünüb, iki qız hüceyrə əmələ gətirdikdə, hər qız hüceyrəyə 6 xromosom düşür, yəni ikiləşmiş xromosomun hərəsindən biri qız hüceyrəsinə keçmiş olur. Bəzən ana hüceyrədə 12 xromosom olduğu zaman hər hansı bir səbəbdən iki qız hüceyrə arasında arakəsmə əmələ gəlməyə 12 xromosom iki hissəyə ayrılma bilməyərək bir qız hüceyrədə qalmış olur. Nəticədə, alınmış qız hüceyrədən birində 6 əvəzinə 12 xromosom düşür, digər qız hüceyrə xromosomsuz olur. Sonra mitoz normal getdikdə artan hər hüceyrədə 6 deyil 12 xromosom olur. Bu qayda üzrə $4p, 3 \times 4 = 12$ xromosomlu tetraploid orqanizm meydana gəlmiş olur.

2. Meyoz prosesində normal halda birinci dərəcəli spermatit və ya ovositdən ikinci dərəcəliyə əmələ gələndə xromosom sayı reduksiyaya uğrayır, yəni iki dəfə azalır. Qamətlərə haploid sayılı xromosom düşür. Əgər reduksiyadan əvvəl hüceyrədə 6 xromosom varsa, qamətdə 3 xromosom olmalıdır. Bəzən hüceyrədə xromosomların reduksiyası getmir və diploid sayılı xromosoma malik qamətlər əmələ gəlir. Bu hadisə həm spermatogenezdə, həm də ovogenezdə baş verərsə, onda normal hallarda olduğu kimi mayalanmadan sonra $3+3=6$ deyil, $6+6=12$ xromosomlu, yəni tetraploid orqanizmlər alınmış olur.

3. Normal mayalanma ($3+3=6$) sayəsində diploid xromosomlu ziqot əmələ gəlir. Bu 6 xromosoma malik ziqot əvvəlcə blastomerə (hüceyrəyə) sonra 4, 8 və i. a. hüceyrə bölünür. Bu qayda üzrə inkişaf prosesində orqanizmin bütün hüceyrələri diploid sayda – 3 cüt xromosoma malik olur. Lakin bəzən ilk ziqot mitoz yolu ilə iki blastomerə bölünərək hüceyrələrdən birində 12 xromosomun hamısı qalır, o biri hüceyrə isə xromosomsuz olur. Bu qayda ilə 12 xromosoma malik hüceyrə normal hallarda olduğu kimi 6 xromosomlu deyil, 12 ($4p$) xromosoma malik tetraploid orqanizmlər meydana gəlmiş olur.

Poliploid sıralar. Poliploidlik müşahidə olunan cinslərdə xromosom

kompleksinin dəfələrlə artması nəticəsində poliploid sıralar meydana gəlmişdir. Məs., buğda (*Triticum*) cinsində əsas xromosom kompleksi 7-dir. Bu cinsin poliploid sırasını nəzərdən keçirək. Cinsin növlərini üç qrupa ayırırlar. Birinci qrupa təkdənli buğda (*T. Monococcum*) 14 xromosoma; ikinci qrupda – bərk buğda (*T. Durum*), şaxəli buğda (*T. turgidum*), polşa buğdası (*T. polonicum*) və sair 28 xromosoma, üçüncü qrupda – kompakt buğda (*T. kompactum*), yumşaq buğda (*T. aistivum*), spelta (*T. spelta*) və başqaları – 42 xromosoma malik olur. Deməli, buğda cinsində 14, 28, 42 poliploid sıra əmələ gəlmişdir.

Gülçiçəklilər (*Rosa*). Cinsində poliploid sıra 14, 21, 28, 42, 56, badımcan (*solanium*) cinsində 12, 24, 36, 48, 60, 72, 96, 108, 144 kimi poliploid sıralar müşahidə olunmuşdur. Daha bir misal: çiyələk (*fragaria*) cinsində əsas xromosom sayı $-x=7$ -dir. Meşə çiyələyinin (*F.vesca*) hüceyrələrinin nüvəsində 14 xromosom, şərq çiyələyində (*F.olientalis*) - 28, adi çiyələkdə (*F.elatior*) – 42, iri meyvəli çiyələkdə (*F.girandiflora*) – 56 xromosom olur.

Poliploidiya aşağıdakı qruplara bölünür. Avtopoliploidiya, allopoliploidiya və heteropoliploidiya (aneuploidiya).

Avtopoliploidiya. Eyni növə mənsub orqanizmlərin çoxalması prosesində xromosom kompleksinin dəfələrlə artmasına *Avtopoliploidiya* deyilir. Əgər növün əsas xromosom kompleksini *X* hesab etsək, somatik hüceyrələrdə *XX*, yəni diploid, *XXX* olsa triploid, *XXXX* olsa tetraploid və i. a. alınmış olar. Xromosom kompleksinin bu cür artması nəticəsində orqanizmin morfoloji əlamətləri və fizioloji xüsusiyyətləri də dəyişilir. Təbii şəraitdə də bitkilərdə və heyvanlarda avtopoliploidlər meydana gələ bilər. Bu qayda üzrə avtopoliploid növlər meydana gəlir.

Avtopoliploidlərin nüvələri xromosomların artması sayəsində böyüyür və buna görə hüceyrələr də böyümüş olur. Poliploidlərin orqanlarında hüceyrələrin miqdarı azalması da onların çiçəkləri, meyvələri, yarpaqlarının ölçüləri, hətta bitkinin boyu da artır. Lakin bitkinin boyu xromosomların miqdarı müəyyən dərəcəyə çatdıqdan sonra əksinə kiçilməyə başlayır.

Tut ipəkqurdunu bəsləməkdə triploid və tetraploid bitkilərin yarpaqları praktiki əhəmiyyət kəsb edir.

Avtopoliploidlərdə qametogenez prosesi diploid orqanizmlərdə olduğu kimi normal getmir. Çünki poliploidlərdə hər genomun homoloji xromosomları bir cüt deyil, iki cüt, üç cüt və s.-ə qədər artmış olur. poliploidlərin meyoza prosesində homoloji xromosomların konyuqasiyaları müxtəlif ehtimalda baş verir. Diploid orqanizmlərdə homoloji

xromosomlar normal qayda üzrə konyuqasiya edərək bivalentlər əmələ gətirir. Poliplodlarda isə homoloji xromosomlar arasında çox müxtəlif kombinasiyalarda konyuqasiya gedir.

Poliplodlarda çox zaman bivalentlər əvəzinə polivalentlər müşahidə olunur. Bunun üçün xromosomda ən azı iki xiazm getməlidir. Bu isə uzun xromosomlarda baş verir. Poliplodlarda qametogenezi misallarla izah edək. Adətən bir cüt homoloji xromosoma görə heteroziqot orqanizm – Aa , qametogenezdə bərabər miqdarda qamet hazırlayır $AA:aa$. Avtoytetraploiddə bu genlərə görə heteroziqot $AAaa$ orqanizm normal şəraitdə $2Aa:2Aa$ tipində qamet hazırlayır. Lakin reduksiya prosesində bu xromosomların qütblərə çəkilmələri aşağıdakı qaydada baş verir: ya hər qütbə bərabər sayda hər homoloji xromosomdan biri çəkilir və ya bir qütbə üç xromosom, o birinə bir xromosom çəkilir. Yaxud da bir qütbə dörd, o birinə heç xromosom düşmür. Ümumiyyətlə həmin allellərə (A və a) görə qametlərə aşağıdakı qaydada xromosomlar düşür: $2:2$, $3:1$, $1:3$, $4:0$, $0:4$. Dəlibəng bitkisinin tikanlı (A) və tikansız (a) qozaları olan tetraploidlərini ($AAaa$) çarpazlaşdırmışlar. Belə tetraploidlər üç tip qamet hazırlayır: $1. AA : 4 Aa : 1 aa$. İkinci nəsildə monohibrid çarpazlaşmada olduğu kimi $3:1$ deyil, $35:1$ nisbətində tikanlı (35) və tikansız (1) qozaları olan bitkilər meydana gəlmişdir. Bu nəticələri tərtib olunmuş aşağıdakı cədvəldə aydın görmək olar

Cədvəl 10

Avtotetraploidlərdə F_2 -də əlamətlərin parçalanması

| ♀ | ♂ | 1 AA | 4 Aa | 1 aa |
|------|---|--------|---------|--------|
| 1 AA | | 1 AAAA | 4 AAAa | 4 AAaa |
| 4 Aa | | 4 AAAa | 16 AAaa | 4 Aaaa |
| 1 aa | | 1 AAaa | 4 Aaaa | 1 aaaa |

Cədvəldə göstərilən kombinasiyalarda A alleli olan orqanizmlərin qozaları (35) tikanlı, yalnız bir kombinasiya ($aaaa$) tikansız olmuşdur. Başqa sözlə desək A alleli olan kombinasiyalar ($1 AAAA+8 AAAa+18 AAaa+8 Aaaa$) və bir hissə $aaaa$, yəni A alleli olmayan kombinasiya alınmışdır ki, bu da $35A:1a$ nisbətini vermişdir. Bu nəzəri hesablamaları alan faktiki rəqəmlərdə təsdiq edir. $AAaaxAAaa$ çarpazlaşmasından alınmış 3501 bitkidən 3383-ü tikanlı və 118-i tikansız qozalara malikdir. Deməli tetraploidlərin çarpazlaşmasında fenotipcə 2, genotipcə 5 tip bitki əldə edilmişdir.

Yuxarıdakı izahatlardan məlum oldu ki tetraploidlərin birinci və ikinci nəsillərində parçalanma Mendelin təcrübələrinə uyğun gəlmir.

Başqa sözlə desək, Mendelin qamətlərin saflığı hipotezi tetraplodlərə tətbiq edilə bilmir. Homoziqotlarda qamətlərə homoloji xromosomlar bir-bir deyil iki-iki (AA və ya aa) və heteroziqotlarda isə Aa düşə bilər.

Ümumiyyətlə, poliploidiyada dölsüz kombinasiyaların meydana gəlməsi də meyoza baş verən dəyişilmələrlə izah edilə bilər. 14 xromosomlu diploid AA meyoza 7 cüt (bivalent) əmələ gətirir. Bu xromosomları $a_1—a_1$, $a_2—a_2$, $a_3—a_3$... $a_7—a_7$ kimi göstərmək olar. Tetraploid $AAAA$ meyoza prosesində 4 xromosomdan ibarət 7 qrup kvadrivalent əmələ gətirir. Bu kvadrivalentlərin hər biri müxtəlif şəkildə xromosomun konyuqasiyası ilə meydana gəlir.

28 xromosomlu tetraploid normal halda 14 xromosomlu qamətlər hazırlamalıdır. Lakin bəzən 13, 15 xromosomlu qamətlər meydana gəlir. Bu cür əsas normadan kənarlanan qamətlər ya məhv olur, və ya funksiyaca zəif olur. Avtotetraploidlərin dölsüzlüyünün əsas səbəbi də bundan ibarətdir. Qeyd etməliyik ki, erkək qamətlərdə dişilərə nisbətən daha artıq sterillik müşahidə olunur. 27 və ya 29 xromosomlu bitkilər 28 xromosomlu bitkilərə nisbətən daha zəif inkişaf edir və az döllü olur. Bu onu göstərir xromosomlar balanslaşmayanda meyoza normal getmir. Elə ona görə də 14 xromosomlu çovdar bitkisi ilə 28 xromosomlu tetraploid çovdarı yaxın əkdikdə məhsul azalır. Çünki 14 xromosomlu çovdarın 7 xromosomlu qamətləri ilə 28 xromosomlu çovdarın 14 xromosomlu qamətləri mayalandıqda əmələ gələn 21 xromosomlu (balanslaşmamış) fərdlər inkişafın müəyyən mərhələsində məhv olur.

Avtotriploidlər. Avtotriploidlər də avtotetraploidlər kimi diploidlərə nisbətən güclü inkişaf edir. Məs., triploid ağcaqovaq bitkisi ($19x3=57$) adi diploid qovağa nisbətən güclü inkişaf edir. Lakin süni surətdə alınan tetraploidlər öz güclü inkişafı ilə triploidlərdən fərqlənirlər. Alma bitkisində ($17x3=51$) meyvələr adi diploid xromosomlu almaya ($17x2=34$) nisbətən yaxşı saxlanılır və meyvələrində C vitamini çox olur. Diploid meyvə tuta ($14x2=28$) görə triploid ($14x3=42$) tut sortlarının çoxu daha məhsuldar və meyvələrində saxaroza, fruktoza, vitamin C daha çox olur.

Lakin avtotriploidlərdə meyozun pozulması ilə əlaqədar dölsüzlük meydana gəldiyindən praktikada dənli bitkilərdə geniş istifadə edilə bilmir. Onların vegetativ yolla artılan bitkilərdə böyük əhəmiyyəti vardır.

Allopoliploidiya. Müxtəlif dəstələrin, cinslərin və ya növlərin fərdlərinin çarpazlaşması sayəsində alınmış hibriddə xromosom dəstəsinin dəfələrlə artmasına allopoliploidiya və ya sadəcə olaraq alloplond deyilir. M.S.Navaşin çarpazlaşdırılan növlərin hər ikisinin xromosom kompleksinə - genomuna malik hibridləri *amfidiploid* adlandırmışdır. Məs., növlərdən

birinin genomu A , digəri B ilə işarə edilsə, alınan hibrid AB hər iki növün genomuna malik olur. Bu cür kombinasiya *amfihaploid* və *allodiploid* adlandırıla bilər. AB amfihaploidlərində xromosom kompleksləri iki dəfə artdıqda $AABB$ amfidiploid və ya allotetradiploid meydana gəlir. Bu dediklərimizi çovdarla buğda arasında gedən hibridləşmədə izah edək. Çovdarla (14 xromosom) buğdanın (14 xromosom) çarpazlaşdırılmasından alınan çovdar-buğda hibridində hər iki növün genomu iştirak edir. Qeyd etməliyik ki, hər iki növün genomunda xromosomların sayı eyni isə də lakin onlar bir-birindən fərqlənirlər, yeni xromosomlar homolojiya təşkil edə bilmirlər. Əgər ikinci nəsil hibridinin ($AABB$) somatik hüceyrələrində 28 xromosom (14-ü çovdardan, 14-ü isə buğdadan) olarsa, belə hibrid meyoza prosesində hər növün, məs., çovdarın AA özünəməxsus bivalentləri ($7+$), buğdanın özünəməxsus bivalentləri ($7+7$) meydana gəlir. Bu diploid kompleksli qamətlər arasında mayalanma getsə, 28 xromosoma malik yeni bir növün $AABB$ əmələ gəlməsinin başlanğıcı qoyulur.

Əgər gələcəkdə $AABB$ hibrid 14 xromosoma malik başqa bir növlə də (CC) çarpazlaşarsa, onda $AABBCC$ genotipli bir yeni forma da meydana gələ bilər və onun genotipində biz 42 xromosom müşahidə edərək. Təbiətdə bu qayda üzrə də yeni növlər meydana gəlmiş olur. Qeyd etməliyik ki, hibridlərdə xromosom dəstəsinin artması yeni növə başlanğıc versə də, lakin o, təbii növ olmaq üçün təbii seçmənin sınaqlarından keçməlidir. Buğda-çovdar hibridləri həm buğdanın, həm də çovdarın tam xromosom kompleksinə malik olur və hər iki valideynin xassələrini daşıyır.

Deməli, allopoliploidiya yolu ilə yeni bitki növü əldə etmək mümkündür.

Q.D.Karpeçenkovun turp ilə kələm arasında apardığı hibridləşdirmədən aldığı poliploidlər də çox maraqlıdır. Karpeçenko iki müxtəlif cinsə mənsub olan turp (*Raphanus*) ilə kələmi (*Brassica*) çarpazlaşdırmışdır. Hər iki növün somatik hüceyrələrində diploid xromosom sayı ($2n$) 18-dir. Lakin bu xromosomlar morfoloji cəhətdən bir-birindən fərqlənir. Buna görə də turpun genomunu R , kələminkini B ilə göstərdikdə, onlarda əmələ fəlan birinci nəsil hibrid xromosom kompleksini RB kimi yazıla bilər. Amfidiploidi isə $RRBB$ şəklində yazıla bilər. Uzaq növlərin xromosomları bir-birilə konyuqasiya etmədiyindən birinci nəsil ($9R+9B$) bivalentlər yarada bilmədiyindən normal qamətlər yaranmır və dölsüzlük meydana çıxır. Lakin meyoza 18 xromosomu olan qamətlərin yaranma ehtimalı olduğundan həmin qamətlərin mayalanmasından 36 xromosomu olan bitkilər əmələ gələ bilər.

Artıq 36 xromosomu olan *RRBB* hibriddə turpun xromosomları öz aralarında 9 bivalent *RR* kələmin də xromosomları 9 bivalent *BB* əmələ gətirə bilər. Bu cür bivalentlərdən əmələ gələn qametlər mayalandıqda tetraploid orqanizmlər *RRBB* meydana gəlir.

Rafano-brassica hibridinin qınları valideyn formalarına görə aralıq xarakter daşıyır. İlk hibridin qınları kiçik olur. təbiətdə bu qayda üzrə allopoliploidlər meydana gəlir. Əsasən bütün hibridlər diploid vəziyyətdə dölsüz-steril olur. lakin bunların genomlarını iki dəfə artırıqda $A+B \times 2 = AABB$ hibrid fertil olur.

İkinci növün çarpazlaşmasından alınan amfidiploid hibridi yenidən başqa bir növ *C* ilə çarpazlaşdırdıqda mürəkkəb alloheksapoliploid ($A+B+C$) meydana gəlir. Mürəkkəb allopoliploidlərdə meyoza prosesi gedərkən avtosintez və allosintez hadisəsini nəzərə almaq lazımdır. Avtosintezdə *AABB* kariotipində *A* genomu ilə *A* genomu arasında, *B* genomu ilə *B* genomu arasında konyuqasiya gedir. Allosintezdə isə müxtəlif növlərin genomları arasında, məs., *A* genomu xromosomları ilə *B* genomun xromosomları arasında konyuqasiya baş verir. Allosintez hadisəsi göstərir ki, həmin növlər vahid başlanğıcdan əmələ gəlmişlər. Allopoliploidiyanın təbiətdə və kənd təsərrüfatında müəyyən əhəmiyyəti vardır.

Aneuploidiya və ya heteroploidiya

Yuxarıda öyrəndik ki, normal avtopoliploidiya və allopoliploidiya əsas xromosom komplekslərinin – genomlarının dəfələrlə artması sayəsində meydana gəlir. Lakin belə poliploidiya formaları da vardır ki, onlarda həmişə nüvədə xromosomlar dəfələrlə artır. Bəzən əsas genoma bir və ya bir neçə xromosom əlavə olunur, yaxud da bir və ya bir neçə xromosom azalır. Buna səbəb ayrı-ayrı xromosom cütlərinin mitoz prosesində düzgün aparılmaması və qütblərə normal çəkilməməsidir. Bu hal meyoza prosesində də baş verir. Meyozda homoloji xromosomlar bivalentlər əmələ gətirdikdə cütlərin bəziləri bir-birindən ayrılmayaraq əmələ gələn hüceyrələrdən birində qalır, o birinə isə bu qədər əskik xromosom düşmüş olur. beləliklə meydana gələn poliploidiyaya *aneuploidiya* və ya *heteroploidiya* deyilir.

Əgər əmələ gələn qametlərdən birinə bir xromosom artıq düşərsə ($n+1$) həmin qamətlə normal qamet arasında mayalanma getdikdə əmələ gələn ziqot $2n+1$ xromosom kompleksinə malik olur. belə orqanizm *trisomik* adlanır. Əksinə bir xromosomu çatımayan qamet ($n-1$) normal

qamətlə mayalandıqda əmələ gələn ziqotun xromosom dəsti $2n-1$ olur və belə orqanizm *monosomik* adlanır. Lakin $2n+2$ ($2n+1+1$) xromosom kompleksi daşıyan *tetrasomik*, $2n+3$ xromosom dəstinə malik orqanizmə *pentasomik* deyilir və s.

Xromosom kompleksi $2n-2$ olan orqanizm *nullisomik* adlanır. Drozofil milçəyində IV homoloji xromosomlardan biri çatışmadıqda monosomik ($2n-1$) orqanizm meydana çıxır. Bu xromosomun (IV) çatışmaması nəticəsində əmələ gələn monosomik milçək xırda olur, onun nəsil vermə qabiliyyəti aşağı enir, bəzi morfoloji əlamətlərində - qanadlarında, qılçıqlarında, gözlərində dəyişkənlik baş verir. IV xromosom üzrə trisomik milçəklərdə də bəzi əlamətlər dəyişkənliyə uğrayır. Drozofilin IV cüt xromosomlarından ən kiçiyi IV xromosomdur. Əgər monosomiya iri II, III homoloji xromosomlarda baş versə, letallıq meydana gəlir və milçəklər məhv olur. Deməli, homoloji xromosomların hər birinin orqanizm üçün müxtəlif dərəcədə əhəmiyyəti vardır.

A.Bleksli və D.Bellingin dəlibəng bitkisi üzərində apardıqları təcrübələrdə alınan aneuploidiyada dəyişkənliklər daha aydın nəzərə çarpır. Dəlibəng bitkisi diploid xromosom sayı $2n=24$ -dir. Bu bitkidə haploid xromosom yığımının hər birinə (12) bir xromosom əlavə olunduqda alınmış trisomik bitkinin qozalarında müxtəlif dərəcədə dəyişkənlik baş verir. Dəlibəng bitkisi normal 24 xromosomu 1-24 qədər nömrələyirlər.

Dəlibəngdə 12 tipdə ilk trisomiklər müşahidə edilmişdir. Bu trisomiklərdə bir-birindən fərqli qozalar əmələ gəlmişdir.

Bu bitkinin trisomiklərində və tetrasomiklərində dövlülük xeyli aşağı enmişdir.

Monosomiklərdə ($2n-1$) həyatilik və dövlülük trisomiklərinə nisbətən daha kəskin şəkildə özünü göstərmişdir. Aneuploidiyada xromosomların artıb azalması mexanizmi aydınlaşdırılmışdır. Biz bilirik ki, trisomik orqanizmlərdə bir xromosom artıq olur, yəni 24 xromosoma 1 xromosom əlavə olunur. Əlavə 1 xromosom 12 cütdən hər hansı biri ilə konyuqasiya etməlidir.

Aneuploidiyada misal üçün götürdüyümüz trisomiklərdə meyozun profaza mərhələsində əlavə xromosom başqa iki homoloji xromosomlarla konyuqasiya edərkən trivalent əmələ gətirir. Bir anafazada hər trivalentin xromosomlarından ikinci qütblərdən birinə, biri isə digərinə keçmiş olur. Buna görə də istər spermatogenezdə və istərsə də ovogenezdə həm 12, həm də 13 xromosomlu qamətlər meydana gəlir. Lakin əmələ gələn yumurtahüceyrələrindəki əlavə bir xromosom onun həyatiliyinə bir o qədər

də mənfi təsir göstərmir. 13 xromosumlu rüşeym kisəsi 12 xromosomunda olduğu kimi normal fəaliyyət göstərir. Mikrosporlarda isə məsələ başqa cür olur: bu cür əlavə xromosom olan tozcuqların həyatiliyi çox aşağı düşür. Aneuploid tozcuq dişiciyinin ağızcığına cücərmir, cücərsə də tozcuq borucuğu ya yavaş böyüyür və yaxud da heç böyümür. Dəlibəng bitkisinde trisomiya 12 tip olur. lakin trisomiklərin hamısı eyni effekt vermir. İri xromosomlar olan bitkilərdə məsələn 1 2 3 4 5 6 – da tozcuqlar heç cücərmir 19 20 21 22 23 24-də tozcuqlar cücərsə də bu proses yavaş gedir.

Aneuploidiyada xromosomların trisomiya ($2p+1$), monosomiya ($2p-1$) variantları və bunların müxtəlif hallarında artıb-azalması öyrəniləndə genomda olan hər bir xromosomun fərdi xüsusiyyətlərə malik olduqları daha aydın sübut edilmişdir. Ümumiyyətlə, əsas xromosom kompleksinin təkamülünü öyrənməkdə aneuploidiya hadisəsinin müəyyən əhəmiyyəti vardır.

Heyvanlarda poliploidiya

Biz poliploidiya hadisəsindən, onun formalarından, əmələ gəlməsinin mexanizmindən danışarkən ancaq bitkilər aləmindən misallar gətirmişdik, çünki doğrudanda poliploidiya ən çox bitkilər aləmində yayılmış hadisədir. Lakin poliploidiya hadisəsinə heyvanlar aləmində də rast gəlmək olar. Ümumiyyətlə cinsiyyətli çoxalan heyvanlarda poliploidiya hadisəsi çətinləşir. Cinsiyyətli çoxalan heteroqamet orqanizmlərdə xromosomların iki dəfə artması prosesi pozulur. Meyozda cinsiyyət xromosomları ayrıldıqda ancaq özləri ilə konyuqasiya olunur ki, bu da cinsiyyət xromosomlarının balansını pozur və sterillik meydana gəlir. Yalnız cinsiyyətli çoxalma paratenogenoz çoxalma ilə növbələşən heyvanlarda və hermofredit heyvanlarda poliploidiya hadisəsinə daha çox rast gələ bilərik.

İlk dəfə S.Muldal soxulcanlar ailəsində (*Lumbricidae*) müxtəlif əsas saylı 11, 16, 17, 18, 19 xromosoma malik poliploidlər müşahidə etmişdir. Bunların hamısı partenogenez yolla çoxalır. Poliploidiya həşəratlarda və amfibilərdə də məlum olmuşdur. Hazırda tut ipəkqurdunda, tritonlarda, aksolotlarda, hətta məməlilərdən siçanlarda, krolıklərdə müşahidə edilmişdir.

Məməlilərdən məs., siçanlarda və adadovşanlarında yüksək və aşağı temperaturun təsiri ilə diploid ($2n$) xromosoma malik yumurta hüceyrələri əmələ gəlir. Bu cür yumurtalar ($2n$) spermatozoid (n) ilə mayalandıqda triploid ($3n$) nəsil meydana gəlir. Lakin yalnız bu mexanizmlə triploidlər

əmələ gəlmir. Bəzən poliandriya, yəni haploid yumurtahüceyrəsi 2 spermatozoidlə mayalandıqda da, yəni poliandriya yolu ilə triploidlər meydana çıxma bilirlər. Belə də polikiniya ilə də, yəni 2 haploid xromosom kompleksi olan yumurtahüceyrəsi ilə spermatozoidin mayalanması nəticəsində də poliploidiya meydana gələ bilər.

Son vaxtlara qədər heyvanlarda allopoliploidlər alınması qeyri-mümkün hesab edilirdi. Lakin B. L. Astaurov əməkdaşları ilə birlikdə süni olaraq ipəkqurdunun *Bombyxmori* ilə *V.mandarina*-nın növarası hibridlərindən ilk dəfə allopoliploid yaratmışdır. Hər iki növdə $n=28$ xromosoma malikdir.

Allopoliploid sintez edildikdə süni partenogenezdən istifadə edilmişdir. İlk növbədə *B.mori*-nin $4n$ və $6n$ partenogenetik avtopoliploidləri alınmışdır. Bütün belə fərdlər dişi cinsiyyətli və nəsil vermək qabiliyyətinə malik olmuşlar. Sonra $4n$ xromosomlu *B.mori* dişilər digər növün *B.mandarina* –nın ($2n$) erkəkləri ilə çarpazlaşdırılmışdır. Belə çarpazlaşmadan alınan allotriploid dişilər $2n$ *B.mori*+ $1n$ *B.mandarina* xromosomlarına malik olmuşlar. Belə dişilər ali şəraitdə steril olub, partenogenetik yolla çoxalır. Bu zaman partenogenetik olaraq alloheksaploid dişilər $4n$ *B.mori*+ $2n$ *B.mandarina* meydana çıxır. Həmin dişilər *B.mandarina*-nın diploid erkəkləri ilə çarpazlaşdırıldıqda nəsildə hər iki növün ikiləşmiş xromosomuna $2n$ *B.mori*+ $2n$ *B.mandarina* malik cinsiyyətlər seçilir. Belə fərdlər allotetraploidlər adlanır.

Əgər hibrid, $1n$ *B.mori*+ $1n$ *B.mandarina* dölsüz olursa, lakin allotetraploidlər dömlü olur, öz daxilində çoxaldıqda dömlü nəsil verir. Bu formaların nəsil vermə qabiliyyəti yüksək olmasa da, lakin onlardan bir neçə nəsillər alınmışdır. Allotetraploidi ipəkqurdlarının nəsil vermə qabiliyyətinin aşağı olması meyoza polivalentlərin əmələ gəlməsi və bununla da aneuploidli həyat qabiliyyəti olmayan fərdlərin yaranması ilə izah olunur. Allotetraploidlərdə polivalentlərin əmələ gəlməsi hər iki növün xromosomlarının yüksək homoloqluğu ilə aydınlaşır.

Poliploidiya heyvanlar aləminin bəzi toxumalarının somatik hüceyrələrində geniş yayılmışdır.

Poliploidiyaya bitkilərə nisbətən heyvanlar aləmində az rast gəlinirsə də, lakin heyvanların, ayrı-ayrı toxumalarının somatik hüceyrələrində xromosom saylarının artdığı, yəni poliploidiya baş verdiyi müşahidə olunmuşdu. Hətta poliploidiya tək hüceyrələrdə də görünmüşdür. Məs., infuzorun mikronukleusu avtopoliploid olub, yüzlərcə genomdan ibarətdir.

Sitoplazmatik mutasiyalar

Sitoplazmatik mutasiya haqqında anlayış. Orqanizmlərin əlamət və xüsusiyyətlərinin dəyişkənliyinə səbəb olan plazmogenlərin dəyişilməsi sitoplazmatik mutasiyalar adlanır. Hal-hazırda plazmogenlər yalnız plastidlərdə və mitoxondrilərdə lokallaşmışdır. Başqa orqanoidlərdə isə onların olması sübut edilməyib.

Sitoplazmatik mutasiyalar gen mutasiyalarına oxşayır: onlar stabildir və nəsildən nəslə ötürülür. Resessiv mutasiyaların fenotipdə üzə çıxması üçün müvafiq sitoplazmatik strukturların hüceyrədə mutant olması vacibdir. Mitozda mutant və qeyri-mutant strukturların bölünmə sürəti hüceyrədə bu strukturların ümumi sayından asılıdır.

Sitoplazmatik mutasiyaların təbiəti. Sitoplazmatik mutasiyaların təbiəti müxtəlif ola bilər. İki tip dəyişiklik məlumdur. Nümunə kimi qaranlıqda uzun müddət saxlanıldıqda plastidin itməsi ilə müşahidə olunan evqlenanın (*Euglena mesnili*) mutant ştammlarını göstərmək olar (plastid mutasiyası). Plastidlərin itməsi geri dönməyən prosesdir və bu qamçılıqlarının bir sıra xüsusiyyətlərinin dəyişilməsinə səbəb olur.

İkinci tipə aid olan mutantlarda sitoplazmatik strukturlar funksional və morfoloji dəyişilmiş olur. Buna misal maya göbələyində və neyrosporlarda “tənəffüs” mutasiyalarını göstərmək olar. Mutant və normal hüceyrələrin elektron mikrofotosunda görünür ki, onların mitoxondriləri morfoloji cəhətdən bir-birindən fərqlənirlər.

Xüsusi tədqiqatlarla göstərilmişdir ki, mutant maya ştammlarının mitoxondriləri sitoxromoksidazadan məhrumdurlar. Yəqin ki, plazmogenlərin dəyişilməsi, mitoxondrilərin DNT-nin strukturunun dəyişilməsi ilə əlaqədardır, lakin onlar haqqında hələ ki, heç nə məlum deyil.

Mutant plazmogenlər resessiv və ya dominant ola bilər. Resessiv plazmogenlər hüceyrədə saxlanılır və əmələ gəlir, baxmayaraq ki, onların üzə çıxması dominant genlərlə yatırılır.

Plastidlərin fenotipini müəyyən edən gen sitoplazmatik mutasiyalar bütün yaşıl bitkilərdə spontan olaraq yaranır. Onların əmələ gəlmə tezliyi yüksək deyil. Məsələn, enoterada mutant sarı və ya ağ plastidi, yəni normal yaşıl rəngdən məhrum olan bitkinin $\approx 0,02\%$ təşkil edən müxtəlif hüceyrələr və ya toxuma sahələri mövcuddur. Doğrudur, elə bitkilər vardır ki, (çuğundur, kələm və s.) bu kimi mutasiyaların yüksək tezliyi, yəni 0,1-0,5% ilə müşahidə olunur. Əksinə dönmə sitoplazmatik mutasiyaların üzə çıxma tezliyi dəqiqliklə öyrənilməmişdir. Lakin əksinə olan mutasiya faktı

demək olar ki, məlumdur (məs., anormal plastidlərdən normal plastidlərin əmələ gəlməsi).

Bitkilərdə plazmogen mutasiyalarının tezliyi toxumların rentgen şüalarının və ya radioaktiv izotopların (məs., S^{35} və ya P^{32}) təsirindən kəskin artır. Plazmogen mutasiyaları ultrabənövşəyi şüalar, yüksək və aşağı temperatur və digər təsirlərlə induksiya etmək olar.

VII. POPULYASIYA GENETİKASI

Populyasiya genetikası genetikanın bir sahəsi olub populyasiyanın genetik sturukturunu, ona təsir edən faktorları, populyasiyada irsiyyət qanunauyğunluqlarını öyrənir.

Geniş mənada bioloji növün bir qrup fərdlərinin müəyyən arealda məskunlaşan yığımina *populyasiya* deyilir.

Genetik aspektdə eyni növə mənsub olan, eyni ərazidə yerləşən müəyyən ekoloji şəraitdə uyğunlaşmış və bir-biri ilə sərbəst çarpazlaşan bitki və ya heyvan qrupuna populyasiya deyilir.

Populyasiyanın genetik xüsusiyyətləri mühit faktorlarının və eyni zamanda irsiyyət, dəyişkənlik və seçmənin təsiri əsasında formalaşır.

İki cür populyasiyalar olur: biri təbii şəraitdə təbii allellərin təsiri nəticəsində formalaşan, digəri isə insan tərəfindən spesifik mühit şəraiti yaradaraq süni seçmənin nəticəsində formalaşan süni populyasiyalar.

Populyasiya genetikasının elmi əsasını Ç.Darvin və Q.Mendel qoymuşdur. Bunlardan sonra Danimarka fizioloqu V.İohansenin böyük rolu vardır. 1903-cü ildə “Populyasiyalarda və təmiz xətlərdə irsilik” adlı əsərini dərc etdirmişdir. V.İohansen lobya bitkisinin toxumların kütləsinin və ölçüsünün irsən keçməsinin nəticələrini öyrənmək üçün riyazi analiz aparmış və valideynlərlə bir neçə nəslin arasında əlamətlərin irsən keçməsinə müqayisəli şəkildə genetik üsul əsasında təhlil etmişdir.

1908-ci ildə bir-birindən asılı olmayaraq ingilis riyaziyyatçısı Q.Hardi və alman həkimi V.Vaynberq riyazi analiz əsasında insanlarda allellərin və qan qrupunun tiplərinin genotipdə tezliyi haqqında məlumatı dərc etmişlər.

Populyasiya genetikasının sonrakı inkişafında Çetverikovun (1926), Fişerin (1930), C.Xoldenin (1932), S.Raytın (1932), N.P.Dubininin (1934) və digərlərinin işləri böyük rol oynamışdır.

Populyasiyanın öyrənilmə üsulları

Populyasiyanı öyrənən əsas üsullar:

1. Genetik analiz üsulu, bu üsulla əsasən valideynlərin fenotipik keyfiyyətlərini öyrənərək nəsildə ayrı-ayrı qruplarda müəyyən əlamətlərin irsən keçmə xassələrini müəyyən etmək üçün istifadə olunur.

2. Kariotipin sitogenetik analizi, bu üsulla populyasiyanın fərdlərində tərəqqiyə təsir edən xromosom anomaliyalarını öyrənir.

3. Ekoloji – fizioloji üsul, bu üsul mühitin faktorlarının

populyasiyanın vəziyyətinə təsirini və genetik potensialın əlamətlərlə, fenotipik səviyyədə özünü büruzə verməsi dərəcəsini və fenotiplərin yaşadığı şəraitdə uyğunlaşmasını müəyyən etməyə imkan verir.

4. Riyazi üsul: populyasiyanın genetik struktur dinamikasının vəziyyətini əks etdirməyə və genetik faktorların əlamətlərinin nə dərəcədə fenotipik özünü büruzə verməsini müəyyən edir.

Populyasiyanın genetik strukturunu təyin edən metodlar

Hər bir genetik populyasiya müəyyən genetik struktura və genofonda malikdir. Populyasiyanın genlərinin cəminə **genofond** deyilir. Populyasiyada hər bir genin və yaxud onun allellərinin yığılı, yayılması və tezliyi onun genetik strukturunu müəyyən edir. Xromosomların haploid yığılı genlərin tam bir yığılını və ya bir genomunu özündə cəmləşdirir. Orqanizmlərin normada iki belə yığılı, yəni diploid yığılı olur. Əgər populyasiyada fərdlərin sayını A götürsək, onda populyasiyanın genomunda xromosomların sayı normal diploid halda $2N$ olacaqdır.

Populyasiyada genotiplərin və allellərin nisbəti hər bir konkret vaxt ərzində və orqanizmin hər bir nəsində müəyyən qanunauyğunluğa əks etdirir.

Populyasiyanın genetik strukturunu hər bir lokusun allellərini, homoziqot və heteroziqot genotiplərin tezlikləri ilə ifadə etmək olar.

Müxtəlifcinsli orqanizmlərdə sərbəst çarpazlaşmanın nəticəsində müxtəlif irsiyyətə malik olan erkək və dişi qametlərin birləşməsi kombinativ dəyişkənliyə gətirib çıxarır.

Öz-özünə tozlanan bitkilərdə (məsələn, taxıl, noxud, pomidor) belə tozlanma müntəzəm olaraq digər bitkinin tozcuğu ilə tozlanaraq növbələşir.

Populyasiyada baş verən vacib proseslərdən biri də genetik dəyişkənlikdir ki, bu prosesin də əsas mənbəyi çoxalmadır. İrsi dəyişkənliyi isə gücləndirən mənbə mutasiya prosesidir, bunun nəticəsində yeni allellər əmələ gəlir, bu da öz növbəsində əvvəllər populyasiyalarda olmayan yeni fenotiplərin və genotiplərin formalaşmasına səbəb olur.

Müxtəlif lokusların genlərinin bir-biri ilə qarşılıqlı mübadiləsi də populyasiyaların genetik dəyişkənliyinə təsir edir. Bu genlərin koadaptasiyası adlanır.

Təbii seçmənin təsiri nəticəsində populyasiyanı təşkil edən fərdlərdə ətraf mühitə uyğunlaşma kimi vacib xüsusiyyət formalaşır. Uyğunlaşmanın səviyyəsi populyasiyada fərdlərin sayının artması,

çoxalmanın intensivliyi və bir sözlə populyasiyanın tərəqqisinin ölçüsünü göstərir.

İlkin genetik sturukturun bir neçə nəsillər ərzində dəyişməmiş qalması, yəni allellərin və genotiplərin sabit qalması **genetik tarazlıq** adlanır.

Populyasiyanın genetik sturukturunun tarazlığı pozulduqda, allellərin və genotiplərin tezlik səviyyəsi dəyişir ki, bunun nəticəsində homoziqot və heteroziqot genotiplərin nisbəti yenidən qurulur.

Genetik populyasiya fasiləsiz olaraq müəyyən faktorların təsirinə məruz qalır. Məsələn, müxtəlif tip çarpazlaşma və çoxalma, təbii və süni seçmənin təsiri, mutasiya prosesi, mühitin dəyişkən faktorları, fərdlərin miqrasiyası.

Populyasiya və təmiz xətlərin genetik sturukturunda əsas qanunauyğunluqlar

XX əsrin əvvəllərində orqanizmlərdə çəki, boy və digər kəmiyyət əlamətlərinin irsi əsasının olması və onların Mendel qanunlarına tabe olması müəyyən edildi.

1903-cü ildə V.İohansen müəyyən etmişdir ki, orqanizmlərdə kəmiyyət əlamətlərinin dəyişkənliyi xarici mühitin və müxtəlif irsi faktorların təsiri nəticəsində baş verir.

İohansen öz tədqiqatlarını lobya bitkisi üzərində aparmışdır. O, əsasən iki kəmiyyət əlamətlərinin öyrənilməsinə fikir vermişdir: toxumların ölçüsünə və kütləsinə. O, bir neçə nəsil üzərində həmin toxumların qarışığından alınmış, yəni süni populyasiya yaradaraq, həm də ayrıca hər bir toxumdan alınmış nəslin hesabatını ayrılıqda hər bir bitki üzərində aparmışdır.

İohansen toxumların kütləsini ölçərək bu əlamətlərin kəskin dəyişildiyini müəyyən etmişdir: belə ki, ayrılıqda hər bir toxumda çəkisi bir bitkidə 100 mq-dan 900 mq arasında tərəddüd etmişdir.

İlkin əkin materialı və onlardan alınan bitkiləri İohansen populyasiya adlandırmışdır. Lobyə öz-özünə tozlanan bitkidir, buna görə də müxtəlif nəsillərdə hər toxumdan alınan bitkilər eyni irsiyyətə malikdirlər.

Bir toxumdan alınan nəslə İohansen təmiz xətt adlandırmışdır. Hər bir təmiz xətti çoxaldaraq, toxumların kütləsinin fərdi dəyişkənliyini, 200-dən 700 mq arasında müəyyən etmişdir. Müxtəlif xətlərin bitkilərində toxumların orta çəkisi 350-dən 642 mq arasında tərəddüd edirdi.

Alınan nəticələr belə fərz etməyə imkan vermişdir ki, müxtəlif təmiz

xətlərdən alınan bitkilərin irsiyyəti müxtəlifdir, lakin xətt daxilində toxumların çəkisinin müxtəlif olması irsən keçmir və xarici mühitin təsiri ilə müəyyən olunur. İohansen öz-özünə tozlanan bitkilərin kəmiyyət dəyişkənliyini öyrənərək ilk dəfə olaraq iki tip genetik və qeyri-irsi dəyişkənliyin mövcudluğunu göstərmişdir. O, belə nəticəyə gəlmişdir ki, iki tip – fenotipik və genotipik dəyişkənliyi bir-birindən fərqləndirmək lazımdır və bunun nəticəsində “fenotip” və “genotip” terminləri genetik elminə ilk dəfə olaraq daxil edilmişdir.

Müəyyən olunmuşdur ki, təmiz xətlərin daxilində toxumların kütləsi bir neçə nəsil ərzində eyni səviyyədə dəyişilməmiş qalır, deməli, seçmənin təmiz xətlərdə effekti olmur. Çünki bu təmiz xəttin bitkiləri irsən eynidirlər, lakin toxumların kütləsinə və ölçüsünə görə alınan fərqlər mühit faktorlarının təsiri ilə müəyyənləşir və nəsil-dən-nəsilə irsən keçir.

Populyasiyalarda seçmənin müxtəlif qanunauyğunluğunu müəyyən etmək, yəni təmiz xətlərdə seçmənin effektsiz və irsən müxtəlif olan populyasiyalarda effektiv olması seleksiya işində böyük əhəmiyyət kəsb etmişdir. Müəyyən olunmuşdur ki, öz-özünə tozlanan bitkilərin populyasiyalarından seçilmiş bir başlanğıc bitkidən təmiz xətt, ondan isə yeni sort yaratmaq olar. Bu sortun daxilində baş verən dəyişkənlik, modifikasiya dəyişkənliyi olacaq, yəni irsən keçməyən, lakin başlanğıc irsiyyət isə bir neçə nəsil ərzində qalacaqdır. İohansen tərəfindən irəli sürülən müddəa bu günədək öz əhəmiyyətini itirməmişdir.

Hardi–Vaynberq qanunu, gen tarazlığı və onu müəyyən edən üsullar

İngilis riyaziyyatçısı Q. Hardi və alman həkimi V.Vaynberq 1908-ci ildə bir-birindən asılı olmayaraq insanın qan qrupları sistemində genotiplərin və allellərin əmələ gəlmə tezliyini öyrənmişlər. Hazırda bu qanun Hardi-Vaynberq qanunu adlanır. Bu qanuna görə, əgər populyasiyada yeni mutasiyalar baş verməzsə və seçmə təsir göstərməzsə, onda populyasiyada bir neçə nəsil mövcud olan allellərin nisbəti eyni saxlanılır. A və a allellərinin ümumi sıxlığı vahidə bərabər olmalıdır. $A+a=1$. Bu qanunda dominant allel (A) p ilə, resessiv allel (a) q ilə işarə edilir. Onda düstur belə yazılır: $p+q=1$. Əgər populyasiyada A və a allellərinin sıxlığı bərabər olarsa, onda erkək və dişi orqanizmlərin hər biri bərabər miqdarda iki tip qamet hazırlamalıdır: 50% A , 50% a . Bu erkək və dişi qametlərin ehtimal kombinasiyaları:

| Dişi qamətlərində A və a allellərinin tezliyi | Erkək qamətlərində A və a allellərinin tezliyi | |
|---|--|-------------------------|
| | pA | qa |
| pA | pA·pA=p ² AA | pA·qa |
| qa | pA·qa | qa·qa=q ² aa |

Deməli iki cür erkək və dişi qamətlər arasında 4 cür kombinasiya meydana gəlir.

$$p^2AA + pqAa + pqAa + q^2aa = p^2AA + 2pqAa + q^2aa$$

Əgər qamətlərin sıxlığını $p+q=1$ götürsək, onları əmələ gətirən fərdləri belə ifadə edə bilərik:

$$p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$$

Misal üçün belə təsəvvür edək ki, müəyyən bir sahədə yaşayan 10000 kürən rəngli tülkü populyasiyası içərisində 9 albinos vardır. Başqa sözlə 10000-dən 9991-i kürən və 9-4 albinosdur.

Hardi-Vaynberq qanununa görə dominant A allelini həm homoziqot AA, həm də heteroziqot Aa formalar daşıyacaqdır. Bunlar birlikdə 99,91%, resessiv homoziqot aa fərdlər isə 0,09% təşkil edəcəkdir. Əgər populyasiyada genotiplərin cəmi vahidə bərabər olursa, onda dominant genotipləri (AA+Aa) 0,9991, resessiv genotiplər isə (aa) 0,0009 sıxlıqda olacaqdır. Burada albinos tülkələr $aa=q^2=0,0009$ olarsa, onda bir allelin sıxlığı $q=\sqrt{0,0009}=0,03$ olacaq. $p+q=1$ düsturuna görə $p=1-q=1-0,03=0,97$. p və q mülum olduqdan sonra heteroziqot fərdlərin sıxlığı $pq=0,03\cdot0,97=0,0582$, homoziqot fərdlərin sıxlığı isə $AA=p^2=0,97^2=0,9409$ olacaqdır. Alınan rəqəmləri faiz ilə ifadə etsək populyasiyanın genetik tərkibini belə təsəvvür edə bilərik.

$$AA = 94,09 \% \quad Aa = 5,82 \% \quad aa = 0,09 \%$$

Deməli populyasiyada müəyyən fenotipləri hesaba almaqla onda genotiplərin və allellərin sıxlığını hesablamaq olar.

Populyasiyanın genetik sturukturuna miqrasiyanın və təcrid faktorlarının təsiri

Təbii populyasiyalarda və həmçinin ayrılıqda ev heyvanları və mədəni bitkilərin cins və sortlarının fərdləri arasında allellərin miqrasiyası, yəni fərdlərin bir populyasiyadan digər populyasiyalara keçmələri baş verə bilər. Əgər bu proses həmişə davam edirsə, buna genlərin axını deyilir. Bir populyasiyadan başqa populyasiyaya keçən allellər onun genotipində

müəyyən dəyişkənliyə səbəb olur. Eləcə də, hər hansı səbəbdən populyasiyadan müəyyən qrup fərdlərin getməsi, müəyyən allelin sıxlığını dəyişdirərək populyasiyalarda genotiplərin nisbətində dəyişilməsinə səbəb ola bilər.

Eyni növün populyasiyaları arasında bir populyasiyanın fərdləri tamamilə və ya qismən digər populyasiyanın fərdləri ilə hibridləşmərsə, nəticədə bu populyasiya təcrid olunma prosesinə məruz qalır. Əgər təcrid prosesi bir neçə nəsillə davam edərsə və seçmə faktorları müxtəlif populyasiyalarda müxtəlif istiqamətlərdə təsir edərsə, onda populyasiyaların differensiasiyası baş verəcək. Gələcəkdə belə populyasiyalar yeni növ müxtəlifliklərin və hətta yeni növlərin başlanğıcı ola bilər. Növ daxilində populyasiyaların təcridi coğrafi, ekoloji və bioloji faktorlarla təmin olunur. Geoloji dəyişmələrlə meydana gələn təcridlər coğrafi təcridə gətirib çıxara bilər. Bunun nəticəsində təcrid olunmuş populyasiyaların fərdlərinin arasında hibridləşmə ehtimalı azalır və genlərin mübadiləsi zəifləyir. Müəyyən coğrafi ərazinin iqlimi, mikroiklimi, fəsillərdə iqlimin dəyişməsi və başqaları da bir növün daxilində olan orqanizmlərin sərbəst çarpazlaşmasına mane olur.

Populyasiya daxilində sərbəst çarpazlaşmanın qarşısını alan bioloji faktorlar, genetik və fizioloji faktorlardır.

Genetik faktorlardan dövlü nəslin alınmasının qarşısını alan meyozun normal gedişinin pozulmasını qeyd etmək olar. Bu pozulmanın səbəbləri poliploidiya, xromosomların strukturunun dəyişmələri, nüvə və sitoplazmanın uyğunsuzluğudur. Bu səbəblər hamısı sərbəst çarpazlaşmanın qarşısını alaraq dövlüzlüyə, bu da nəticə etibarilə genlərin sərbəst kombinasiyasını məhdudlaşdıraraq belə formaları genetik təcridə gətirib çıxarır.

Populyasiyaların təcridinə fizioloji faktorlar da təsir edir. Məs., çaylarda kürü tökən dəniz balıqları bir qayda olaraq gələcək nəsillə vermək üçün həyata gəlmiş çaya qayıdırlar. Balıqları doğma çaya qaytaran bu fizioloji mexanizm, həmin çaya balıq populyasiyaları üçün təcrid faktoru rolunu oynayır. Belə ayrılma, bir növə daxil olan fərdlərin sərbəst çarpazlaşmasını məhdudlaşdırır. Heyvanlarda təcrid prosesini şərti refleks, məsələn, sutka ərzində və fəsillərdə cinsi aktivliyin cütləşmədə seçmə qabiliyyəti və s. təmin edə bilər.

Çarpazlaşmanın populyasiyanın genetik strukturuna təsiri

Hər bir çarpazlaşma heteroziqot genotiplərin əmələ gəlməsinə və populyasiyaya yeni allellərin və genotiplərin daxil olmasına səbəb olur: bunun nəticəsində allellərin tezliyi genotiplərin strukturunu dəyişir, gen tarazlığını pozur. Bu hal xüsusən kəskin fərqlənən heyvan cinsləri və bitki sortları arasında aparılan çarpazlaşmada və növlərarası çarpazlaşma zamanı yüksəkdir. Çarpazlaşmalar nəticəsində yeni əlamət və xüsusiyyətlər meydana gəlir və insan seleksiya prosesində faydalıları ayırır və artırır.

Çarpazlaşma heteroziqotluğa gətirib çıxarır. Çox zaman birinci nəsilə orqanizmlərdə heterozis hadisəsi baş verir. Alınan hibridlərin genotipləri əksər lokuslarına görə heteroziqot vəziyyətdə olurlar. Birinci nəsilə hibridlərin heteroziqotluğu, xüsusən heyvanlarda həyat qabiliyyətinin və məhsuldarlığın artmasına səbəb olur. Heteroziqot orqanizmləri çoxaldanda gələcək nəsillərdə heterozis effekti zəifləyir, çünki populyasiyada və yaxud cins və sortlar arasında heteroziqot fərdlərin sayı azalır, homoziqot fərdlərin isə sayı çoxalır.

Qeyd olunan kompleks faktorlar: seçmə, mutasiya prosesi, təcrid, genlərin dreyfi, miqrasiya, çarpazlaşma, populyasiyanın strukturuna, allellərin və genotiplərin nisbətində öz təsirini göstərir. Genlərin tarazlığı pozulur, populyasiyanın fərdlərinin fenotipik xüsusiyyətləri dəyişir.

Beləliklə, populyasiyanın genetik strukturuna bir sıra faktorların təsiri nəticəsində onların formalaşması prosesi gedir. Populyasiya genetikası əsasında alınan nəticələr, elementar təkamül hadisələrini anlamaq üçün müasir təkamül təliminin ayrılmaz hissəsi olub böyük əhəmiyyət kəsb edir.

Populyasiyanın genetik strukturuna mutasiya prosesinin təsiri

Əgər genlər mutasiyaya uğramırsa, populyasiyada onların tezliyinin nisbi olaraq daimi qalması mümkündür. Lakin təkamüldə irsi dəyişkənliyin ilkin mənbəyini mutasiyalar təşkil edir. Doğrudur, gen təbiətdə nadir hallarda mutasiyaya uğrayır, lakin genofonda çoxlu miqdarda mutasiyalar baş verə bilər. Yeni mutant genin meydana gəlməsi başlanğıc genin tezliyini dəyişir. Məs., A geni mutasiyaya uğrayaraq a geninə çevrilə bilər ($A \rightarrow a$). Bu qayda üzrə baş verən hər yeni mutasiya nəticəsində populyasiya öz sabitliyini saxlaya bilmir. Mutant genlər orqanizmə müxtəlif təsir bağışlaya bilər, onlar faydalı, zərərli (letal) və

yaxud neytral ola bilər. Mutant genin populyasiyada nə dərəcədə faydalı və yaxud zərərli olmasını seçmə müəyyən edir. Bu nəticəni təbiətdə təbii seçmə, seleksiya işində süni seçmə müəyyən edir. Dəyişmiş geni daşıyan fərdlər populyasiyada həm arta, həm də azala bilər. Müxtəlif mutant genlərin kompleks halda təsiri də orqanizmlərin uyğunlaşma dərəcəsinə təsir edir.

N.P.Dubin (1934-1937) göstərmişdir ki, mutasiya prosesi və orqanizmlərin mutasiya qabiliyyəti populyasiya üçün adaptiv əhəmiyyət kəsb edir. Müxtəlif genlərin mutasiya tezliyi müxtəlifdir. Bəzi genlərin tezliyi 10^2 -yə çatır, yəni hər 100 qamətdən birində mutasiya baş verir.

Genetik təzyiq. Gizli resessiv genlərin populyasiyada yayılması genetik təzyiqə gətirir. Belə hal bir tərəfdən mühitə uyğunlaşmaq üçün genetik dəyişkənliyin gizli mənbəyi kimi istifadə olunur, digər tərəfdən mənfəi allellərin meydana gəlməsi fərdlərin həyat qabiliyyətinə və dövlülyünə təsir edərək adların mühitə uyğunlaşmasını aşağı salır və populyasiyaların sayını azaldır.

Genetik təzyiq üç cür olur: mutasion, tarazlaşdırılmış və keçid.

Mutasion təzyiq dominant allelin (A) resessiv allelə (a) dəyişməsi nəticəsində əmələ gəlir, yəni $A \rightarrow a$. Bu proses nə qədər çox baş verirsə, bir o qədər populyasiya a alleli ilə zənginləşir.

Seçmə, mühitə uyğunlaşa bilməyən homoziqot genotipləri aa çıxdaş edərək, populyasiyanın resessiv allellərlə zənginləşməsinin qarşısını alır. Ümumi genetik təzyiq ayrı-ayrı lokusların genetik təzyiqinin cəmi əsasında yaranır.

Tarazlaşdırılmış genetik təzyiq əsasən heteroziqot genotiplərin saxlanması ($AB > AA$ və BB) və bir də yüksək dominantlıqla ($Aa > AA$) şərtləşir. Beləliklə, tarazlaşdırılmış genetik təzyiq AB və Aa genotiplərində heteroziqot fərdlər mühit şəraitinə yüksək uyğunlaşma nümayiş edərək fərdlərin həyat qabiliyyətini artırır.

Keçid genetik təzyiq – müəyyən şəraitdə adaptiv allel öz uyğunlaşma xüsusiyyətlərini zəiflətməmiş olur, lakin yeni allelin uyğunlaşma xüsusiyyəti hələ adaptiv səviyyəyə çatmamış olur. Bu zaman genetik təzyiq başlanğıc allelin hesabına yaradılır.

Süni seçmədə genetik təzyiq müsbət rol oynaya bilər, çünki o, genetik dəyişkənliyin mənbəyi kimi mühitin yeni faktorlarına daha da yaxşı uyğunlaşdığına görə genotiplərin toplanmasına imkan verir.

Genlərin dreyfi. Təsadüfi faktorların təsiri nəticəsində genlərin sıxlığının dəyişməsi hadisəsi **genetik dreyf** adlanır. Bu xüsusi bir proses olaraq fərdlərin sayı məhdud olan təcrid olunmuş populyasiyada müşahidə

olunur. Populyasiyanın ölçüsü nə qədər böyük olarsa, resessiv homoziqotların üzə çıxması ehtimalı da bir o qədər az olur. Həmçinin populyasiyanın ölçüsü kiçildikcə heteroziqotların görüşmə ehtimalı və homoziqot resessiv formaların artması çoxalır. Kiçik populyasiyalarda təsadüfi olaraq seçmə ziyanlı genləri daha tez çıxdaş edərək, faydalı genləri toplayır. Həmçinin kiçik populyasiyalarda təsadüfi olaraq ayrı-ayrı genotiplərin artması ehtimalı inbridinqin nəticəsində çoxalır. Buna görə kiçik populyasiyalarda seçmə işləri apararaq genlərin dreyfi mənfi təsir göstərə bilər. Bu hadisəni seleksiya işində nəzərə almaq lazımdır.

Populyasiyanın genetik strukturuna seçmənin təsiri

Populyasiyanın genetik strukturunun dəyişilməsi, təbii və süni seçmənin təsiri nəticəsində baş verir, bu zaman allellərin və genotiplərin tezliyi dəyişilir və gen tarazlığı pozulur. Seçmənin təsiri ontogenezin müxtəlif mərhələlərində qeyd edirlər.

Təbii seçmə xarici mühitin müxtəlif faktorlarının ayrı-ayrı fərdlərə və bütövlükdə populyasiyalara əsas təsiri ondan ibarətdir ki, orqanizmlərin müxtəlif həyat şəraitinə uyğunlaşmasını təmin edir. Təbii seçmənin növlərin təkamülündə və uyğunlaşmaların formalaşmasında rolunu Ç.Darvin öz tədqiqatlarında göstərmişdir.

Populyasiyanı təşkil edən orqanizmlər bir-birindən irsi xüsusiyyətlərinə görə fərqlənirlər, buna görə də onların xarici mühitin şəraitinə reaksiyası müxtəlifdir.

Təbii seçmə bəzi genotipləri saxlayaraq və digərlərini çıxdaş edərək populyasiyada orqanizmlərin müxtəlifliyinə gətirib çıxarır. Təbii seçmənin populyasiyaya təsir intensivliyinin ölçü vahidi orqanizmlərin uyğunlaşmasıdır. Belə hal seçmənin adaptiv və selektiv təsiri adlanır. Uyğunlaşmanın göstəricisi müəyyən genotiplərin çoxalma intensivliyi və sağ qalıb yaşama qabiliyyəti ilə bağlıdır. Müəyyən genotiplərin uyğunlaşması nə qədər yüksəkdirsə, bir o qədər həmin genotipin populyasiyada yayılma tezliyi yüksək olacaq.

Uyğunlaşmanın komponentlərinə yaşamanın, dövlülüyün, inkişafın sürəti, cütləşmənin effektivliyi, dövlülük yaşının davamlılığı kimi göstəricilər aiddir.

Təbii seçmə, təbii populyasiyalarda fərdlərin həyat qabiliyyətinin ən mühüm əlamətlərinə toxunur.

Ev heyvanlarını və mədəni bitkiləri çoxaltdəqda onların populyasiyalarının strukturuna süni seçmə - xüsusən insan üçün vacib olan və təsərrüfat nöqtəyi nəzərindən böyük əhəmiyyət kəsb edən əlamətlər,

məsələn məhsuldarlıq, çoxalma qabiliyyəti, xəstəliklərə qarşı davamlılığı və s. təsir edir.

Mutasiyaların populyasiyada rolunu müəyyən etmək üçün yuxarıda qeyd etdiyimiz kimi “populyasiyada genotipin adaptiv qiymətliliyi” anlayışından istifadə edirlər. Populyasiyada bir genotipin digər genotipə nisbətən daha yüksək yaşamaq və nəsil vermək qabiliyyəti həmin genotipin adaptasiya qiymətliliyi adlanır. Bu qiymət $W=0$ olarsa, onda genetik informasiya nəslə ötürülmür. $W=1$ olduqda genetik informasiya nəslə tam ötürülür. Deməli, genotipin bütün nəslə salamat qalır. Adaptasiyanın qiymətliliyi hər bir allelin seçmədən əvvəl və sonra populyasiyada sıxlığı ilə hesablanır ki, bu da öz növbəsində seçmə əmsalından asılıdır.

Seçmə əmsalı S ilə işarə olunur. S -in qiyməti adaptasiya qiymətinin əksinə olur.

S -in qiyməti 1-ə bərabər olduqda $W=0$ olur. Əgər $S=0$ olarsa, deməli, populyasiyada seçmə təsir göstərmir, əgər $S=1$ olarsa, deməli, nəzərə alınan genotipin nəslə salamat qalmır və ya dölsüz olur. Bu halda $W=0$ olur. Seçmə əmsalının qiyməti vahidə yaxınlaşdıqca seçmənin təzyiqi artır.

Bəzən normal genlər resessiv istiqamətdə deyil, dominant istiqamətdə mutasiya edir. Belə halda baş verən mutasiya birinci nəsilə fenotipə aşkara çıxır. Əgər dominant mutant gen faydalı olarsa, yəni adaptiv qiymətə maliksə, seçmə onu daşıyan fərdlərin sayını get-gedə artırır. Dominant gen letal xarakter daşıyarsa və ya tam dölsüzlüyə səbəb olarsa, onda seçmə onu birinci nəsilə aradan götürə bilər.

Resessiv mutasiyaların populyasiyada müqəddaratı aşağıdakı kimi olur. Resessiv mutasiyanı daşıyan fərd, məsələn, aa populyasiyada get-gedə heteroziqot vəziyyətə keçir və (Aa) -nın artmasına səbəb olur. Təsəvvür edək ki, populyasiyada resessiv mutant geni daşıyan fərdlər aa tamamilə aradan çıxarılmışdır. Belə hallarda seçmə əmsalı $S=1$, yəni mutantın adaptiv qiyməti $W=0$ olur.

Populyasiya genetikasına aid izahlı məsələlər

1.Çovdar bitkisinde albinosluq autosom resessiv əlamət kimi nəslə ötürülür. Tədqiq olunan sahədə 84000 bitki içərisində 210 albinos bitki müşahidə edilmişdir. Çovdar bitkisinde albinosluq allelinin rastgəlmə tezliyini müəyyən edin.

Həlli:

Çovdar bitkisinde albinosluğun autosom resessiv əlamət kimi nəslə ötürülməsi ilə əlaqədar olaraq albinos bitkilərin hamısı aa -resessiv genə

görə homoziqot olacaqdır. Onların, yəni albinos bitkilərin populyasiyada tezliyi $q^2 = \frac{210}{8400} = \frac{1}{400} = 0,0025$ - ə bərabərdir. Onda a resessiv geninin populyasiyada tezliyi $\sqrt{q^2}$ - na bərabər olacaqdır. Beləliklə, $q = \sqrt{0,0025} = 0,05$. Məlum olur ki, populyasiyada a geninin tezliyi 0,05-ə bərabərdir.

2. Ümumi albinosluq (dərinin ağ rəngliliyi, dəridə tük soğanaqları və torlu qişanın epitelisində melanın pigmentinin olmaması) resessiv autosom əlamət kimi nəslə ötürülür. Bu xəstəliyin rastgəlmə tezliyi 1:20000 olan nisbətindədir (A. Myunsinq, 1967; K. Ştern, 1965). Populyasiyada olan heteroziqotların miqdarını hesablayın.

Həlli:

Məsələnin şərtindən aydın olur ki, albinosluq resessiv autosom əlamət kimi gələcək nəslə ötürülür. Burada 1:20000 nisbəti q^2 -dir.

Beləliklə a geninin tezliyi $q = \sqrt{\frac{1}{20000}} = \frac{1}{141}$ olacaqdır. a geninin tezliyi aşağıdakı kimi hesablanır:

$$p = 1 - q; \quad p = 1 - \frac{1}{141} = \frac{140}{141}$$

Populyasiyada heteroziqotların miqdarı $2pq$ -yə bərabər olacaqdır:

$$2pq = 2 \times \frac{140}{141} \times \frac{1}{141} = \frac{1}{70}$$

Alınmış bu rəqəmi faizlə ifadə etsək, onda 1,4% alarıq.

3. Lal-karlıq anadangəlmə karlıqla əlaqədardır ki, bu da nitqin mənimlənməsinin qarşısını alır. Bu anomaliya autosom resessiv əlamət kimi nəslə ötürülür. Xəstəliyin orta rastgəlmə tezliyi müxtəlif ölkələrdə fərqlidir. Avropa ölkələri üçün bu xəstəliyin rastgəlmə tezliyi 2:10000-ə bərabərdir (V.P.Efroimson, 1968). 8000000 əhalisi olan rayonda adamların lal-karlığa görə heteroziqotların mümkün olan sayını təyin edin.

Həlli:

Avropa ölkələrində lal-karlıq xəstəliyinin rastgəlmə tezliyi 2:10000-ə bərabər olduğu məsələnin şərtində verilir. Bunu bildikdən sonra 8000000 əhalisi olan rayonda adamların lal-karlığa görə heteroziqotların mümkün olan sayını təyin etmək tələb olunur. Bu anomaliya autosom resessiv əlamət kimi (a) nəslə ötürülür. Deməli, a geninin tezliyi $q = \sqrt{\frac{2}{10000}} = 0,014$ olacaqdır. a geninin tezliyi isə aşağıdakı kimi hesablanır: $p = 1 - q; \quad p = 1 - 0,014 = 0,986$.

Populyasiyada heteroziqotların miqdarı $2pq$ -yə bərabərdir, onda

$$2pq = 2 \times 0,986 \times 0,014 = 0,028.$$

İndi də 8000000 əhalisi olan rayonda adamların lal-karlığa görə heteroziqotların mümkün olan sayını aşağıdakı kimi hesablamaq lazımdır: $8000000:10000 \times 0,0028 = 22,4$.

4. Fruktoruziya xəstəliyi (fruktoza qəbulunun zəifləməsi və sidikdə onun miqdarının artması) subkliniki olaraq meydana çıxır. Mübadilə defekti qidadan fruktozanı xaric edən zaman azalır. Xəstəlik autosom-recessiv olaraq nəslə ötürülür və onun rastgəlmə tezliyi 7:1000000-a bərabərdir. Populyasiyada olan heteroziqotların miqdarını hesablayın.

Həlli:

Məsələnin şərtinə görə xəstəliyin rastgəlmə tezliyi 7:1000000-ə bərabərdir. Bu baxımdan populyasiyada heteroziqotların rastgəlmə tezliyini müəyyən etmək tələb olunur. Bizə məlumdur ki, bu xəstəlik autosom-recessiv əlamət kimi (a) nəslə ötürülür. Deməli, a geninin tezliyi

$$q = \sqrt{\frac{7}{1000000}} = 0,0026 \text{ olacaqdır.}$$

a geninin tezliyi isə aşağıdakı kimi hesablanır: $p=1-q$; $p=1-0,0026=0,9974$.

Populyasiyada heteroziqotların miqdarı $2pq$ -yə bərabərdir, onda $2pq = 2 \times 0,0026 \times 0,9974 = 0,0052$ olacaqdır.

5. Populyasiyanın fərdlərinin 80%-i AA genotipinə və 20%-i aa genotipinə malikdir. Populyasiyada tarazlıq yarandıqdan sonra AA, Aa və aa genotiplərin vahidə görə rastgəlmə tezliyini təyin edin.

Həlli:

Nəzərə alınmalıdır ki, A allelinin (p) $A=0,8$, lakin a allelinin tezliyi (q) $a=0,2$ -dir. Hardy-Vanberq qanununa uyğun olaraq populyasiyada genotiplərin aşağıdakı nisbəti müəyyən edilir: $p^2=0,8^2=0,644$; $2pq=2 \times 0,8 \times 0,2=0,32$; $q^2=0,2 \times 0,2=0,04$. Onda $0,64AA+0,32Aa+0,04aa$ olar.

Beləliklə, AA genotipinin tezliyi (p^2) = AA = 0,64, yaxud 64%, Aa genotipinin tezliyi ($2pq$)=Aa=0,32, yaxud 32% və aa genotipinin tezliyi (q^2)=aa=0,04, yaxud 4%-ə bərabər olacaqdır.

6. İnsan populyasiyasında 51%, yaxud 0,51 qəhvəyi gözlü, amma 49%, yaxud 0,49 göy göz adama təsadüf edilir. Qəhvəyi gözlülük geni göy gözlülük geni üzərində dominantlıq edir. Deməli, 51% qəhvəyi gözlülər içərisində həm homoziqotlar, həm heteroziqotlar ola bilər. Homoziqot və heteroziqotların rastgəlmə tezliyini təyin edin.

Həlli:

Bir halda ki, göy gözlülərin genotipinin tezliyi aa -dır, yaxud $q^2=0,49$, onda göy gözlülük geninin tezliyi $\sqrt{0,49} = 0,7$ olacaqdır. Belə ki, $p+q=1$, onda qəhvəyigözlülük geninin tezliyi $p=1-0,7=0,3$ olmalıdır. Dominant homoziqotların tezliyi isə $p^2=0,3^2=0,09$, yaxud 9% olacaqdır. Beləliklə, p -nin tezliyi və q -nün tezliyini bilərək heteroziqotların tezliyini, daha doğrusu, $2pq$ -nü müəyyən etmək olar: $2pq=2 \times 0,3 \times 0,7=0,42$, yaxud 42%.

Beləliklə, populyasiyanın tərkibi aşağıdakı kimi olacaqdır: 9% qəhvəyigözlü homoziqot, 42% qəhvəyigözlü heteroziqot və 49% göy göz homoziqot.

7. Şəhərdə doğulmuş 27312 uşaqdan 32-si aa resessiv xəstəlik forması ilə doğulmuşdur. Təzə doğulmuş uşaqlar arasında aa genotipinin tezliyini onluq kəsrlə ifadə etməklə müəyyənləşdirmək lazımdır. Təzə doğulmuş nə qədər uşağa aa genotipi ilə bir uşağın düşdüyünü təyin etmək vacibdir.

Həlli:

Məsələnin şərtindən belə bir nəticəyə gəlmək olar ki, təzə doğulmuş uşaqlar arasında aa -nın tezliyi aşağıdakı qaydada hesablanmalıdır: $32:27312=0,00117$. Onda ikinci suala cavab vermək üçün belə bir hesablama aparılmalıdır: $\frac{32}{27312} = \frac{1}{854}$, yaxud bunu yuvarlaq şəkildə göstərmək olar: $\frac{1}{850}$.

Aşağıdakı məsələləri tələbələr sərbəst həll edirlər:

1. Qaramalda şothorn cinsində qırmızı rəng ağ rəng üzərində natamam dominantlıq edir. qırmızı rəngli qaramalın ağ rənglilərlə çarpazlaşmasından alınan hibridlər çal rəngli olmuşdur. Şothorn cinsini yetişdirmək üçün ixtisaslaşdırılmış xüsusi rayonda 4169 qırmızı rəngli, 3780 çal rəngli və 756 ağ rəngli heyvan qeydə alınmışdır. Bu rayonda olan qaramalda qırmızı və ağ rəng genlərinin rastgəlmə tezliyini aşkar edin.

2. Ayrılmış 84000 çovdar bitkisindən 210-u albinos olmuşdur. Bunlarda rr resessiv gen homoziqot vəziyyətindədir. Albinosluq əlamətini daşıyan heteroziqot bitkilərin, həmçinin R və r allellərin rastgəlmə tezliyini hesablayın.

3. Populyasiyada 64% homoziqot AA , 4% homoziqot aa və 32% heteroziqot qeydə alınmışdır. Buna əsasən p -nin (A alleli) və q -nün (a alleli) tezliyini müəyyən etmək tələb olunur.

4. 26000 uşaq arasında resessiv xəstəliyə tutulmuş 11 dəstə aşkar edilmişdir. Xəstəliyin yayılmasını və populyasiyanın genetik quruluşunu

müəyyən etmək tələb olunur.

5. İnsan populyasiyasından seçilmiş adamlar arasında qaragözlülər 868 nəfər, mavigözlülər 542 nəfər təşkil etmişdir. Qaragözlülərin dominant (A), mavigözlülərin (a) resessiv əlamət olduğu məlumdur. Belə populyasiyada mavigözlü fenotiplərin sıxlığını hesablamaq tələb olunur.

VIII. İNSAN GENETİKASI

İnsan genetikasını öyrənən elm sahəsi – antropogenetika adlanır.

İnsan digər orqanizmlər kimi cinsi yolla çoxalır, dominant və resessiv əlamətlərə malikdir, irsiyyət qanunauyğunluqları insana da xasdır. Lakin insan genetikasını öyrənməyin bir sıra çətinlikləri vardır:

1. Hər şeydən əvvəl insanın genetikasını öyrənməkdə bitkilər və heyvanlar aləmində tətbiq olunan əsas hibridoloji üsuldən istifadə etmək çox çətinidir. İnsanların ailə qurması, nəsil artırması tədqiqatçının arzusu ilə deyil, bir sıra sosioloji amillərlə əlaqədardır.

2. İnsan nisbətən az nəsil verən canlıdır.

3. Xromosomların miqdarının çox olması.

4. İnsan gec yetişəndir. Bir insan ömrü ən yaxşı hallarda bir-iki nəslə öyrənməyə çata bilər.

5. Lakin bu çətinliklərə baxmayaraq alimlər insanın genetikasını öyrənməyə yollar tapmışlar. Hələ XIX əsrin axırlarında F. Qalton (Ç. Darvinin bibisi oğlu) insanın genetikasını öyrənmək üçün bir neçə üsul irəli sürmüşdü. Bunlardan genealoji, əkizlər və statistik üsulları qeyd etmək olar. Get-gedə insanın genetikasını öyrənməkdə bir neçə üsul formalaşmağa başlamışdır. Bunlardan genealoji, sitogenetik, biokimyəvi, toxuma kulturası, populyasiya üsulları və sairəni göstərmək olar.

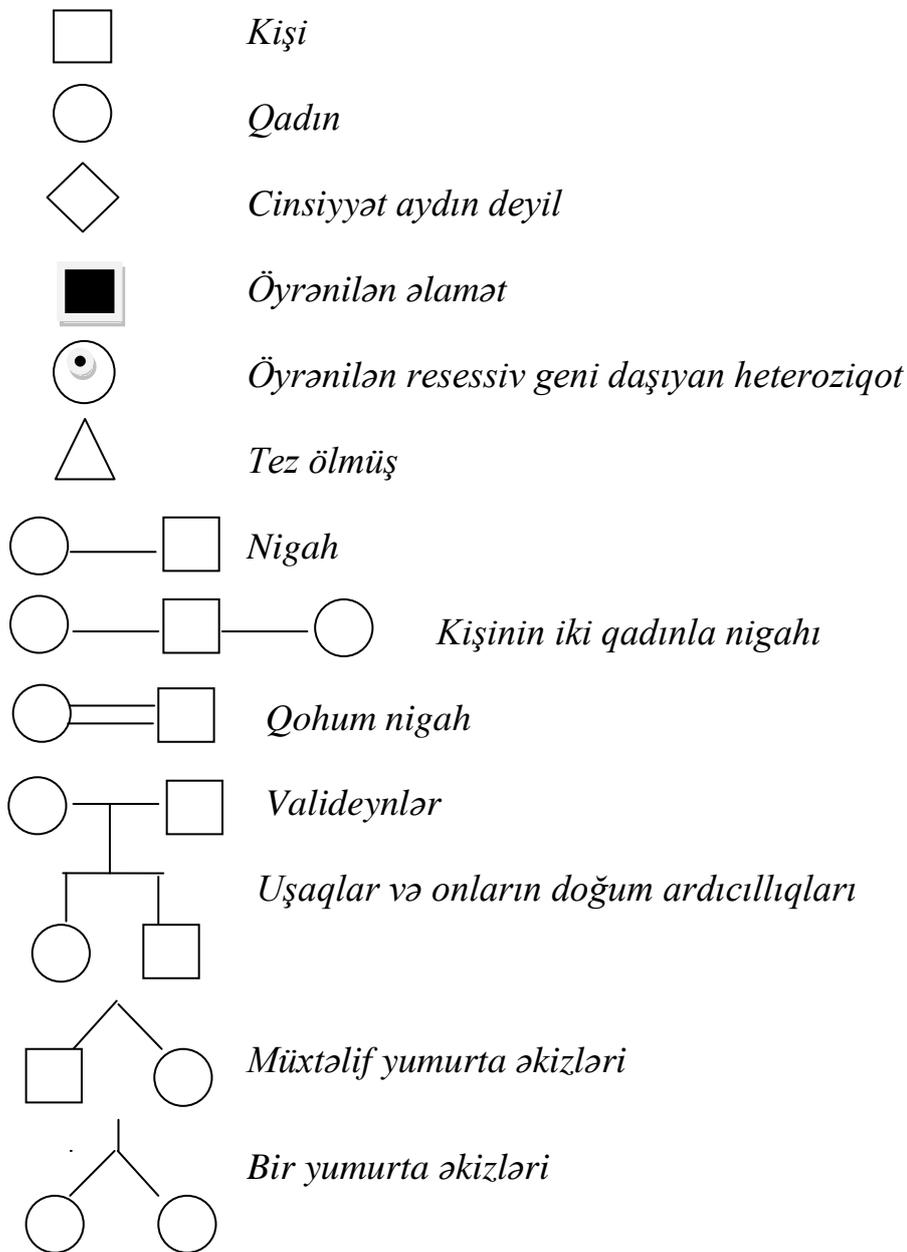
İnsan genetikasının öyrənilmə üsulları

Genealoji üsul. Ayrı-ayrı ailələrdə müşahidə olunan müəyyən əlamətin nəsil üzrə necə keçdiyini öyrənmək üçün genealoji sxem (nəsil ağacı) tərtib edilir. Genealoji (yunanca genes – mənşə deməkdir) üsulun tətbiqi zamanı genetik maraqlandığı əlamətə malik adamın, başqa sözlə, probandın, bir neçə qohumları üzrə müşahidə aparılır. Probandı ox işarəsi ilə və ya kişi və qadın göstərən işarələrin içərisində qara nöqtə qoymaqla göstərilir. Bir ailə üçün genealogiya tərtib etdikdə aşağıdakıları nəzərə alırlar. Ailəni təşkil edən kişi (kvadratla) sağda, qadın isə dairə ilə solda qeyd olunur. Yuxarıdan aşağıya doğru nəsilə roma rəqəmləri ilə, övladlar isə ərəb rəqəmləri ilə qeyd olunur. Genealogiya tərtib edərkən aşağıdakı işarələrdən istifadə edirlər:

Əkizlər üsulu. İnsanın genetikasını öyrənməkdə əkizlər üsulunu ilk dəfə F. Qalton irəli sürmüşdür. Bildiyimiz kimi, əkizlər müxtəlif olurlar. Genetik ədəbiyyatda bir yumurta əkizləri (BƏ) və müxtəlif yumurta əkizləri (MƏ) terminləri daha çox işlənir. Lakin bəzən bir yumurta əkizlərinə identik əkizlər, müxtəlif yumurta əkizlərinə iki yumurta əkizləri

də deyilir. Bəzən iki yumurta əkizləri də ayrılıqda hər cüt eyni yumurtadan da əmələ gələ bilər. Buna görə də bir yumurta əkizləri (BƏ) və müxtəlif yumurta əkizləri (MƏ) terminlərini işlətmək düzgün olar.

BƏ-i bir yumurtanın eyni spermatozoidlə mayalanması nəticəsində əmələ gəldiyi üçün eyni cinsiyyətli olub (ya hər ikisi oğlan və ya qız) və bir-birlərinə çox oxşayırlar, daha doğrusu bir-birinin güzgüdəki əksi, surəti kimi olurlar. MƏ-i ayrı-ayrı yumurtaların müxtəlif spermatozoidlə mayalandığı üçün həm müxtəlif cinsiyyətli (oğlan-qız), həm də eyni cinsiyyətli (oğlan-oğlan və ya qız-qız) ola bilərlər. MƏ-i bir-birinə, eyni valideynlərdən ayrı-ayrı vaxtlarda dünyaya gələn, övladlar dərəcəsində oxşaya bilər.



BƏ və MƏ-lərini bir-birindən aşağıdakı xüsusiyyətlərinə görə fərqləndirmək olar:

1. BƏ-lər mütləq eyni cinsiyyətli olmalıdır. MƏ-lər isə eyni cinsiyyətli, həm də müxtəlif cinsiyyətli ola bilər.

2. BƏ-lərinin bir ümumi xarionu, MƏ-lərinin müxtəlif xarionları olur.

3. BƏ-lərində resiprok transplantasiya avtotransplantasiyada olduğu kimi müvəffəqiyyətli, MƏ-lərində isə müvəffəqiyyətsiz nəticə verir.

4. BƏ-də konkordant, MƏ-də diskordant olur. Diaqnostika üçün xarici şəraitin təsiri altında ən az dəyişkənliyə uğrayan əlamətlər götürülür. Məs., qan qrupları, gözün, saçın rəngi, barmaq uclarının və əl ayasının dəri relyefi kimi əlamətlərlə BƏ və MƏ-lərini ayırd etmək mümkündür.

BƏ-də bəzən müşahidə olunan fenotipik fərqlər embrional inkişafın hələ orqanogenez baş verməmiş mərhələlərində cütlərdən birində somatik mutasiyalar nəticəsində meydana gələ bilər.

Əkizlər metodu mühit şəraiti və irsiyyət probleminin həllində çox böyük əhəmiyyət kəsb edir. BƏ-lərinin eyni və müxtəlif şəraitdə yetişdirilməsi sayəsində müxtəlif faktorların təsiri öyrənilir. Bunlardan hansı əlamətlərin daha çox, hansılarının daha az müxtəlif xarici mühit amillərinin təsirinə məruz qalmaları, hansı əlamətlərin heç bir dəyişikliyə uğramaması müəyyən edilir. Beləliklə, BƏ və MƏ üzərində aparılan təcrübələrdə irsiyyət faktorlarının insanın təşəkkülündəki əhəmiyyəti aşkara çıxarılır.

Sitoloji üsul. Bu üsulla insanların xromosom kompleksini, genomda və ya ayrı-ayrı xromosomlarda baş verən dəyişmələri öyrənirlər. Bu və ya başqa bir əlamətdə, orqanda baş verən dəyişilmələrin, anomaliyaların sitoloji quruluşda əks olunmasını və bu qayda üzrə bunların arasındakı uyğunluqları aşkara çıxarırlar.

Biokimyəvi üsul – insan orqanizmində mübadilə məhsullarının metabolik çevrilmələrinin pozulması səbəbləri öyrənilərkən tətbiq edilir.

Məlumdur ki, mübadilə məhsullarının metabolik çevrilmələri prosesində təqribən 10 minə yaxın müxtəlif ferment iştirak edir. Onlardan indiyədək irsi patologiyalar 140-150 ferment də müəyyənləşdirilmişdir. Bu, fermentlərin ümumi sayının təxminən 1-2%-ni təşkil edir.

Hazırda 300-dən artıq irsi maddələr mübadiləsi xəstəlikləri müəyyənləşdirilmişdir. Onların diaqnostikası üçün keyfiyyət və yarım-v keyfiyyət testlər sistemi tətbiq edilir. Bunun sayəsində, qanda, sidikdə, həzm şirəsində və müxtəlif hüceyrələrdə maddələr mübadiləsi məhsullarının miqdarı və keyfiyyətindəki pozuntuları aşkara çıxarmaq

mümkün olur. məsələn, fenilketonuriya xəstəliyində sidiklə birlikdə fenilpiroüzüm turşusunun, homosistinuriya zamanı homosistilinin izafi ifraz olunur, habelə alkaptonuriya xəstəliyinə tutulmuş adamların sidiyi havada qaralır ki, bu da moqogentizin turşusunun oksidləşməsi ilə əlaqədardır və s.

Toxuma kulturası üsulu. İnsanın bədənindən hüceyrələri, toxumaları götürüb, süni yaradılmış qidalı mühitdə yaşadır və onların irsiyyəti öyrənilir.

Populyasiya-statistik üsul. Bu üsul bu və ya başqa bir normal və ya anormal əlamətin müəyyən əhali arasında yayılması dərəcələrini aşkara çıxarmaqda çox böyük əhəmiyyətə malikdir.

Populyasiya üsulu. İnsanın genetikasını öyrənməkdə populyasiya üsulu müəyyən rol oynayır. Bu üsul əhali arasında bu və ya başqa gen və xromosom anomaliyalarını müəyyən etmək məqsədilə tətbiq olunur. Bu insanın irsi xəstəliklərin yayılmasının təhlili üçün, yaxud qan qohumlarının evlənməsinin verdiyi nəticələri müəyyənləşdirmək və insan populyasiyasının bütövlükdə formalaşmasının filogenetik cəhətlərini aydınlaşdırmaq üçün müəyyən əhəmiyyətə malikdir.

Müxtəlif anomaliyaların populyasiyalarda yayılma tezliyi onların müxtəlif təzahür dərəcəsi ilə müəyyən edilir. Bu zaman onlarda genotipik struktur resessiv allellərin əksəriyyətinin heteroziqot halında tapılması ilə əlaqədar olur. Məsələn, Avropa sakinlərinin təqribən hər yüz nəfərindən biri amovratik idiotluq geni üzrə heteroziqot olduğu halda, onun homoziqota, resessiv halda təzahürü 1000000:25 nisbətində müşahidə edilir. Yəni həmin xəstəliyə 1 mln-dan 25-i tutulur. Avropa ölkələrində albinizmin təsadüf edilmə tezliyi 1:20000, heteroziqot isə 1:70-dir.

Məhdud ölçülü populyasiyalarda nəinki əmioğlu və əmiqızıları əsasında, həm də 5-6-8-10-cu nəsil budağının qohumları arasında da nigahın zərərli nəticələri özünü göstərir. Hazırda izolyatların çoxunun parçalanması ilə əlaqədar olaraq resessiv genlərin homoziqot halında təzahürü kəskin surətdə azalmışdır. Lakin resessiv əlamətlər üzrə homoziqotların meydana gəlməsi çox halda müxtəlif qohumluq dərəcəli şəxslər arasındakı nigahlarla əlaqədardır.

Nilin və Şellin məlumatına görə, albinosların valideynləri arasında əmi, bibi, dayı, xala sisbləri (törəmələri) arasında nigahların tezliyi 18-24%, amovratik idiotluğa mübtəla olanların valideynləri arasında 27-53%, anadangəlmə ixtiozda 30-40%, anadangəlmə daltonizmdə - 11%, piqment kserodermada – 20-26% təşkil edir. Əhali arasında müxtəlif anomaliyaların sıxlığı müxtəlif olur. Məs., tədqiq olunan Avropa

ölkələrində resessiv anomaliyalardan albinosluq 20 000:1 olduğu halda, amovratik səfehlik (Şpilmayer-Fot xəstəliyi) gənclik dövründə 1000 000:25 olur.

Əlbəttə, resessiv anomaliyaların sıxlığı yaxın qohum evlənmələr sayəsində artır.

Təcrid olunmuş rayonlarda xəstəliklərin, anomaliyaların sıxlığı, təcrid olunmamış böyük sahələrə və yaxın qohum evlənmələri az olan ölkələrə nisbətən dəfələrlə artıq olur.

Cənubi Panamada San-Blaz rayonunda albinosların sıxlığı nəzərə çarpacaq dərəcədə çoxdur. İsveçrənin Rone kəndində 2200 əhalidən 50-si lal-kardır. Buna səbəb keçmişdən təcrid olunmuş bir rayonda əhali arasında qohum evlənmələrinin imkanlarının daha çox olması və bu rayondan başqa yerə keçənlərin az olmasıdır.

İctimai-iqtisadi formasiyalar inkişaf etdikcə insanların geniş iqtisadi əlaqələrinə təzadlar törədən təcridlər xeyli dərəcədə aradan götürülmüşdür. Lakin buna baxmayaraq hər ölkədə bu və ya başqa bir dominant və ya resessiv allellin yayılması dərəcəsi ilə populyasiya genetikası məşğul olur ki, bunun da nəzəri, xüsusilə böyük praktiki əhəmiyyəti vardır.

Biz yuxarıda qeyd etmişdik ki, insanlarda qan qrupları üç allel gen ilə (J^A, J^B, J^0) müəyyən edilir. Ayrı-ayrı ölkələrdə bu allellərin sıxlığı müxtəlifdir. Məs., Hindistanda və Çində J^0 allelinin sıxlığı çox olduğu halda, Amerika və Avstraliyanın yerli əhalisində azalır və sıfıra enir. Amerika hindularında (həmçinin Avstraliyanın yerli əhalisində və Polineziyada) ən çox J^0 alleli, Amerikanın yerli əhalisində, Hindistanda, Ərəbistanda, Tropik Afrikada, Qərbi Avropada J allelinə seyrək rast gəlirlər.

Cədvəldə homoziqotlarla heteroziqotlar arasındakı nisbət ($1AA+2Aa+1aa$) Hardi-Vaynberq qanununa ($p^2+2pq+q^2$) əsasən hesablanır. Biz populyasiya mövzusunda qeyd etmişdik ki, allellərin Hardi-Vaynberq qanununa əsasən sabit nisbətdə olmasını seçmə, miqrasiya və mutasiyalar poza bilər. Müxtəlif populyasiyalarda ayrı-ayrı ABC sistemli qan qrupları allellərin azlığı, çoxluğu və olmaması həmin ölkələrdə vəba və çiçək epidemiyasının yayılması ilə izah edilir. Vəbanı əmələ gətirən *Pasteurella pestis* O antigeni xassəsinə malikdir. Buna görə də O qan qrupundan olan adamlara bu parazit öldürücü təsir göstərir. Çünki həmin adamlar yoluxma zamanı kifayət qədər antitel hazırlaya bilmir, belə də çiçək xəstəliyi A allelini daşıyan adamlar üçün təhlükəli olmuşdur. Deməli, vəba yoluxması olan yerlərdə J^0 alleli çiçək yoluxmasında isə J^A allelləri eliminasiya olunmuşlar, yəni bu allelləri daşıyan adamlar əksərən məhv olmuşlar.

ABO sistemli qan qruplarının və allellərin müxtəlif insan
Populyasiyasında yayılması

| Populyasiyalar | Qan qruplarının sıxlığı (%-lə) | | | | Allel genlərin sıxlığı (vahidin hissəsi) | | |
|-----------------------------|-----------------------------------|------|------|------|---|----------------|----------------|
| | O | A | B | AB | J ^A | J ^B | J ⁰ |
| Amerika hinduları (Toba) | 98,5 | 1,5 | 0 | 0 | 0,007 | 0 | 0,993 |
| Avstraliya aborigenləri | 48,1 | 51,9 | 0 | 0 | 0,305 | 0 | 0,694 |
| Eskimoslar (ABŞ) | 41,1 | 53,8 | 3,5 | 1,4 | 0,333 | 0,027 | 0,642 |
| İngilislər (London) | 47,9 | 42,4 | 8,3 | 1,4 | 0,250 | 0,050 | 0,692 |
| Almanlar (Berlin) | 36,5 | 42,5 | 14,5 | 6,5 | 0,285 | 0,110 | 0,604 |
| İtaliyanlar (Siciliya) | 45,9 | 33,4 | 17,3 | 3,4 | 0,213 | 0,118 | 0,678 |
| Çinlilər (Xunya-xer-nu) | 34,2 | 30,8 | 27,7 | 7,3 | 0,220 | 0,201 | 0,587 |
| Hindlilər (Qoa) | 29,2 | 26,8 | 34,0 | 10,0 | 0,208 | 0,254 | 0,540 |

Vaxtilə Asiya ölkələrində vəba və çiçək çox yayıldığından başqa allellərə nisbətən J allelinin sıxlığı artmışdır.

Qan qrupları üzrə polimorfizmi, oraqvarı hüceyrə anemiyasının və bir sıra digər əlamətlərin nə dərəcədə yayılması populyasiya üsulu ilə öyrənilmişdir.

İnsanlarda bəzi morfoloji əlamətlərin bir yumurta və müxtəlif yumurta
əkizlərində diskordantlığın (oxşamamazlığın) müqayisəsi

| Əlamətlər | Diskordantlığın sıxlığı, %-lə | |
|-----------------|-------------------------------|-------|
| | BƏ | MƏ |
| Gözün rəngi | 0,5 | 72 |
| Saçın " " | 3,0 | 77 |
| Dərinin " " | 0,0 | 55 |
| Saçın forması | 0,0 | 21 |
| Qaşların " " | 0,0 | 49 |
| Burunun " " | 0,0 | 65-70 |
| Dodağın " " | 0,0 | 35 |
| Qulağın " " | 2,0 | 80 |
| Papilyar xətlər | 8,0 | 60 |

Cədvəldən məlum olur ki, bütün əlamətlər üzrə diskordantlıq BƏ-lərinə nisbətən MƏ-lərin cütləri arasında daha çox olur. Hətta, patoloji

əlamətlər və anomaliyalar öyrənilədikdə də BƏ-lərin cütləri ilə MƏ-lərin arasındakı oxşarlıq dərəcələrinin (konkordantlığın) müxtəlifliyi aşkara çıxarılmışdır.

Cədvəldən məlum olur ki, BƏ cütlərində öyrənilən əlamətlərə görə oxşarlıq MƏ-nə nisbətən daha çoxdur.

Bu faktlarda BƏ-nin eyni genotipdə olmaları və ümumiyyətlə, genetik faktorlarının rolu bir daha aydın göstərilir. Buradan aydın görünür ki, genotiplər eyni olduqca öyrənilən anomaliyaların sıxlığı da artır. Yaxın qohum evlənmələrində genotiplər müəyyən dərəcədə eyniləşməyə doğru getdiyindən anomaliyaların da sıxlığı arta bilər.

İnsanda qanın xassələrinin irsiyyəti

İnsanda qanın irsi xüsusiyyətləri onun tərkibində A və B antigenlərinin olub-olmamasından asılıdır. İnsanda qan dörd qrupa bölünür:

O və ya I qrup qan eritrositlərində heç bir antigen və ya aqlütinogen olmur, lakin qan plazmasında hər iki antitellər (aqlütininlər – α və β) olur.

A və ya II qrup qan eritrositlərində bir antigen (aqlütinogen) A, plazmada isə β antiteli (aqlütinini) olur.

B və ya III qrup qan eritrositlərində antigen (aqlütinogen) B, plazmada isə α antiteli (aqlütinin) olur.

AB və ya IV qrup qanın eritrositlərində hər iki antigen (aqlütinogen) A və B olur, lakin plazmada antitellər (aqlütininlər) α və β olmur.

Bu deyilənlər aşağıdakı cədvəldə verilmişdir:

Cədvəl 14

| Qan qrupları | Antigen (aqlütinogen) | Antitel (aqlütinin) |
|--------------|-----------------------|---------------------|
| O (I) | ----- | α, β |
| A (II) | A | β |
| B (III) | B | α |
| AB (IV) | A, B | ----- |

Qan köçürmədə üzə çıxan çətinlik də qanın tərkibi ilə əlaqədardır. A antigeni olan qan qrupunu α antiteli olan qan qrupuna köçürmək olmaz, B antigeni olan qan qrupunu isə β antiteli olan qan qrupuna köçürmək olmaz. Çünki A antigeni α antiteli ilə, B antigeni isə β antiteli ilə aqlütinasiya edir. I qan qrupunda heç bir antigen yoxdur, hər iki antitel var. II qrupda A antigeni, III qrupda B antigeni, IV qrupda A və B antigenləri olduğundan bunların heç birini I qrupa köçürmək olmaz. Digər qruplar üçün də bu cür

izahat aparmaq olar.

Cədvəl 15

| Qan qrupları | Qan verə bilər | Qan ala bilər |
|--------------|----------------|----------------|
| I | I, II, III, IV | I |
| II | II, IV | I, II |
| III | III, IV | I, III |
| IV | IV | I, II, III, IV |

İnsanlarda qan qrupları üç allel genlə müəyyən olunur: J^0 , J^A , J^B . J^0 resessiv, J^A və J^B isə dominantdır. Lakin bu dominantlıq kodominant tipindədir.

I qrup homoziqot J^0J^0 ;

II qrup homo və heteroziqot J^AJ^A , J^0J^A ;

III qrup homo və heteroziqot J^BJ^B , J^0J^B ;

IV qrup hər iki dominant genə görə heteroziqot J^AJ^B genotipində olur.

Valideynlərin qan qrupunu təyin etməklə uşaqların qan qrupunu müəyyən etmək olar. Bundan bəzən tibbi ekspertizada valideynliyi təsdiq etmək üçün istifadə edilir:

Cədvəl 16

| Valideynlər | | Uşaq | |
|-----------------------------|-----------------------------|----------------|-------------|
| Ata | Ana | Ola bilər | Ola bilməz |
| I (J^0J^0) | I (J^0J^0) | I | II, III, IV |
| I (J^0J^0) | II (J^AJ^A , J^AJ^0) | I, II | III, IV |
| I (J^0J^0) | III (J^BJ^B , J^BJ^0) | I, III | II, IV |
| I (J^0J^0) | IV (J^AJ^B) | II, III | I, IV |
| II (J^AJ^A , J^AJ^0) | II (J^AJ^A , J^AJ^0) | I, II | III, IV |
| II (J^AJ^A , J^AJ^0) | III (J^BJ^B , J^BJ^0) | I, II, III, IV | -- |
| II (J^AJ^A , J^AJ^0) | IV (J^AJ^B) | II, III, IV | I |
| III (J^BJ^B , J^BJ^0) | III (J^BJ^B , J^BJ^0) | I, III | II, IV |
| IV (J^AJ^B) | IV (J^AJ^B) | II, III, IV | I |

Qan qruplarının irsiyyətinə aid izahlı məsələlər.

1.II qan qrupuna malik ananın I qan qrupuna malik uşağı vardır. Atanın mümkün olan qan qrupunu təyin edin.

Həlli:

Məsələnin şərtinə görə II qan qrupuna malik ananın I qan qrupuna malik uşağı olmuşdur. Bu halda atanın mümkün olan qan qrupunu müəyyən etmək tələb olunur. Bunun üçün məsələni iki varianta həll etmək

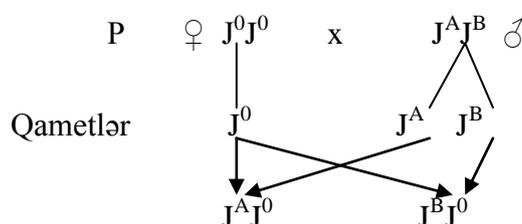
olar:

| Valideynlərin ehtimal olunan genotipləri | Uşaqların genotipləri və qan qrupları |
|--|---|
| 1. $J^AJ^0 \times J^AJ^0$ 2. $J^BJ^0 \times J^AJ^0$ | $J^AJ^A(II), J^AJ^0(II), J^0J^0(I)$ $J^AJ^B(IV), J^BJ^0(III), J^AJ^0(II), J^0J^0(I)$ |

2. Ananın qan qrupu I, atanınkı isə IV-dür. Uşaqlara valideynlərdən birinin qan qrupu keçə bilərmi?

Həlli:

Ananın qan qrupu I, yəni J^0J^0 , atanın qan qrupu isə IV, yəni J^AJ^B olduğu halda uşaqlara valideynlərdən birinin qan qrupunun keçə bilməsini müəyyən etmək tələb olunur. Bunu aşağıdakı sxemə görə müəyyən etmək olar:

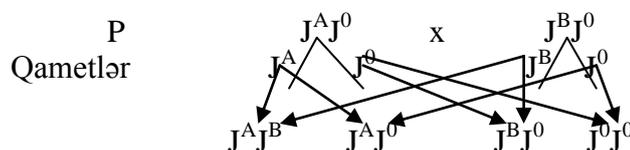


Sxemdən aydın olur ki, uşaqlara valideynlərdən heç birinin qan qrupu keçə bilmir.

3. Oğlan uşağının qan qrupu I, amma onun bacısının qan qrupu – IV olmuşdur. Onların valideynlərinin qan qrupunu təyin edin.

Həlli:

Məsələnin şərtinə görə oğlan uşağının I qan qrupuna, onun bacısının IV qan qrupuna aid olduqları halda, onların valideynlərinin qan qrupunu təyin etmək tələb olunur. Bu məqsədlə aşağıda verilmiş çarpazlaşma sxeminə müraciət etmək lazımdır:



Bu çarpazlaşma sxeminə əsasən məlum olur ki, valideynlər II (J^AJ^0) və III (J^BJ^0) qan qrupuna malik olmuşdur.

4. Doğum evində iki uşaq qarışıq düşmüşdür. Uşaqlardan birinin valideynləri I və II qan qrupuna, digər uşağın valideynləri isə II və IV qan qrupuna malikdir. Tədqiqat zamanı uşaqlardan birinin I, digərinin IV qan qrupuna malik olduğu aşkar edilmişdir. Bu uşaqlardan hansının kimə məxsus olduğunu təyin edin.

Həlli:

Məsələnin şərtində verilmiş suala cavab vermək üçün uşaqların və valideynlərin ehtimal olunan genotiplərini göstərən cədvəl tərtib etmək lazımdır:

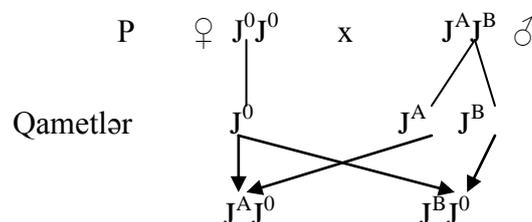
| | Valideynlər | | Uşaqların mümkün olan genotipi və qan qrupları |
|---------------|----------------------|----------------------|--|
| | 1-ci | 2-ci | |
| 1-ci ər-arvad | J^0J^0 | J^AJ^A J^AJ^0 | J^0J^0 (I), J^AJ^0 (II) |
| 2-ci ər-arvad | J^AJ^A J^AJ^0 | J^AJ^B | J^AJ^0 (II), J^AJ^0 (II), J^BJ^0 (III), J^AJ^B (IV) |

Cədvəldən görünür ki, 1-ci valideynlərin istənilən genotipi zamanı onların uşaqlarının qanı IV qrupa deyil, I qan qrupuna malik ola bilər. Eyni zamanda 2-ci valideynlərin isə I qrupa deyil, yalnız IV qan qrupuna malik uşaqları ola bilər. Beləliklə, I qan qrupuna malik uşaq birinci valideynlərin, IV qan qrupuna malik uşaq isə ikinci valideynlərin olmalıdır.

5. Arvadın qanı I qrup, kişinin qanı isə IV qrup olan ailədə doğulan oğlan – daltonik III qan qrupuna malik olmuşdur. Hər iki valideyn yaxşı görmə qabiliyyətinə malikdir. Doğulacaq oğlan uşağının sağlamlığı hansı qan qrupuna aid olacağı ehtimalını təyin edin. daltonizm (toyuq korluğu) resessiv əlamət kimi x-xromosomu ilə nəslə keçir.

Həlli:

Bu məsələdə doğulmuş oğlan uşağının sağlamlığı və hansı qan qrupuna aid olacağını təyin etmək tələb olunur. Sualın cavabı aşağıdakı çarpazlaşma sxeminə əsasən müəyyən etmək olar:



Buradan aydın olur ki, doğulan oğlan uşağının 25%-i II (J^AJ^0), yaxud III (J^BJ^0) qan qrupu ulə sağlam doğulacaqdır. Beləliklə, arvad fenotipcə yaxşı görmə qabiliyyətinə malik olsa da, genotipcə daltonizmin daşıyıcısı olmuşdur.

6.II qan qrupuna aid valideynlərin I qan qrupuna malik və hemofilik oğlu olmuşdur. Valideynlərin heç biri hemofiliyadan əziyyət çəkmir. Ailədə ikinci uşağın sağlam doğulacağını və hansı qan qrupuna malik olacağını təyin edin. hemofiliya resessiv əlamət kimi x-xromosomu ilə ilişikli nəslə keçir.

Həlli:

Məsələnin şərtində verilir ki, II qan qrupuna malik valideynlərin I qan qrupuna aid və hemofilik oğlanları olmuşdur. Belə ailədə ikinci uşağın sağlamlığının və hansı qan qrupu ilə doğulacağını müəyyən etmək tələb olunur.

Beləliklə, ailədə 75% oğlan uşağı I (J^0J^0), yaxud II (J^AJ^A və J^AJ^0) qan qrupu ilə sağlam doğulacağı gözlənilir.

Aşağıdakı məsələləri tələbələr sərbəst həll edirlər:

1. Valideynlər II və III qan qruplarına malikdir. Uşaqlarda hansı qan qruplarını gözləmək olar?

2. Ananın qanı I qrup, atanın isə III qrupdur. Onların uşaqlarına ananın qan qrupu keçə bilərmi?

3. Bir ailədə qonur gözlü valideynlərin dörd uşağı olmuşdur. İki mavi gözlü uşağın qanı I və IV qrup, iki qonur gözlü uşağın qanı isə II və III qrup olmuşdur. Ailədə növbəti doğulacaq uşağın qonur gözlü və I qan qrupuna malik olacağı ehtimalını təyin edin. qonur gözlülük gözün mavi rəngi üzərində dominantlıq edir və autosom gen ilə müəyyənləşir.

Qanın irsi xəstəlikləri

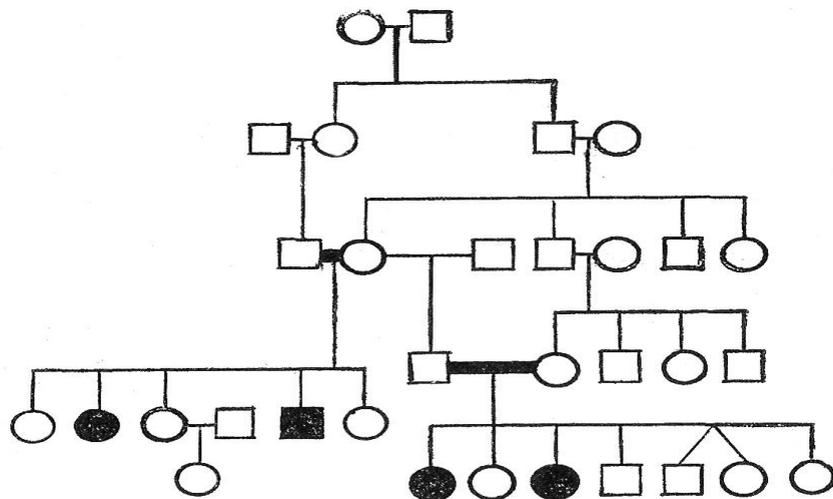
Qanın 50-yə yaxın irsi xəstəlikləri vardır. Belə xəstəliklərə misal olaraq autosom xromosomlarla ilişikli olan və natamam dominantlıq edən iki tipdə hemoqlobinopatiya və ya hemoqlobinozlar: oraqvari hüceyrə anemiyası və talassemianı göstərmək olar.

Hemoqlobinopatiya hemolizlə - anomal eritrositlərin parçalanması ilə müşahidə olunur. Bunun nəticəsində oksigen aclığı xüsusilə atmosfer təzyiqinin aşağı düşməsi zamanı (məs., təyyarədə, düzgün aparılmayan anestiziya zamanı və s.), qızdırma tutmaları, sancı tutmaları simptomları ilə üzə çıxır və ölümlə nəticələnə bilər. Bu xəstəlik xüsusilə bu əlamətə görə homoziqot halında daha ağır formada gedir.

Oraqvari hüceyrə anemiyası geni S anomal hemoqlobin HbS-in sintezinə nəzarət edir və qeyri-normal oraqvari eritrositlərin əmələ

gəlməsinə səbəb olur. Bu gen xüsusilə Yunanıstanda, Mərkəzi Afrikada, Hindistanda daha çox rast gəlinir.

Digər T geni homoziqot halda (TT) qanın xassələrinə təsir edir və **talassemiya** xəstəliyi (mikrositar formada anemiya) törədir. Talassemiyaya xüsusilə İtaliya, Yunanıstan, Kiprdə yaxın qohum evlənmələri sayəsində Azərbaycanda, Orta Asiya ölkələrində rast gəlinir. Talassemiya xəstələrinin sümükləri deformasiya edib xüsusi forma alır. Belə xəstələr (TT) homoziqot halında adətən on yaşa qədər yaşaya bilmir, heteroziqot (Tt) halında isə praktik sağlam olurlar və (TT) sağlam insanlardan çox az fərqlənirlər.



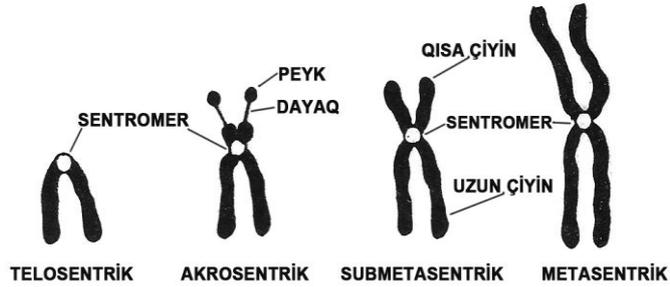
Şəkil 54. Autosom resessiv fenilketonuriya xəstəliyinin genealogiyası. Əmi, dayı, xala, bibi uşaqları arasındakı niğahda müşahidə edilmişdir. Bu niğah qalın xətlə işarə edilir.

İnsan genetikası və onun praktiki sahəsi olan tibbi genetika insan cəmiyyətinin fiziki və zehni cəhətdən sağlamlığını qorumaq, insanları irsi anomaliyalardan, letal genlərdən xilas etmək məqsədini daşıyır. Bunun üçün alimlər insanlar arasında genetik bilikləri yaymağa, onların irsi əsaslarını təhlükə altına alan amillərlə mübarizə yollarını öyrənməyə çalışırlar. Xəstəliklərin, anomaliyaların əksəriyyəti bilavasitə və dolayı yollar ilə irsi xarakter daşıyır. Bunları vaxtında müəyyən etmək, onların müalicə yollarını araşdırmaq böyük bəşəri, humanist bir fəaliyyət kimi qiymətləndirilməlidir.

İnsanın xromosom quruluşu – kariologiyası

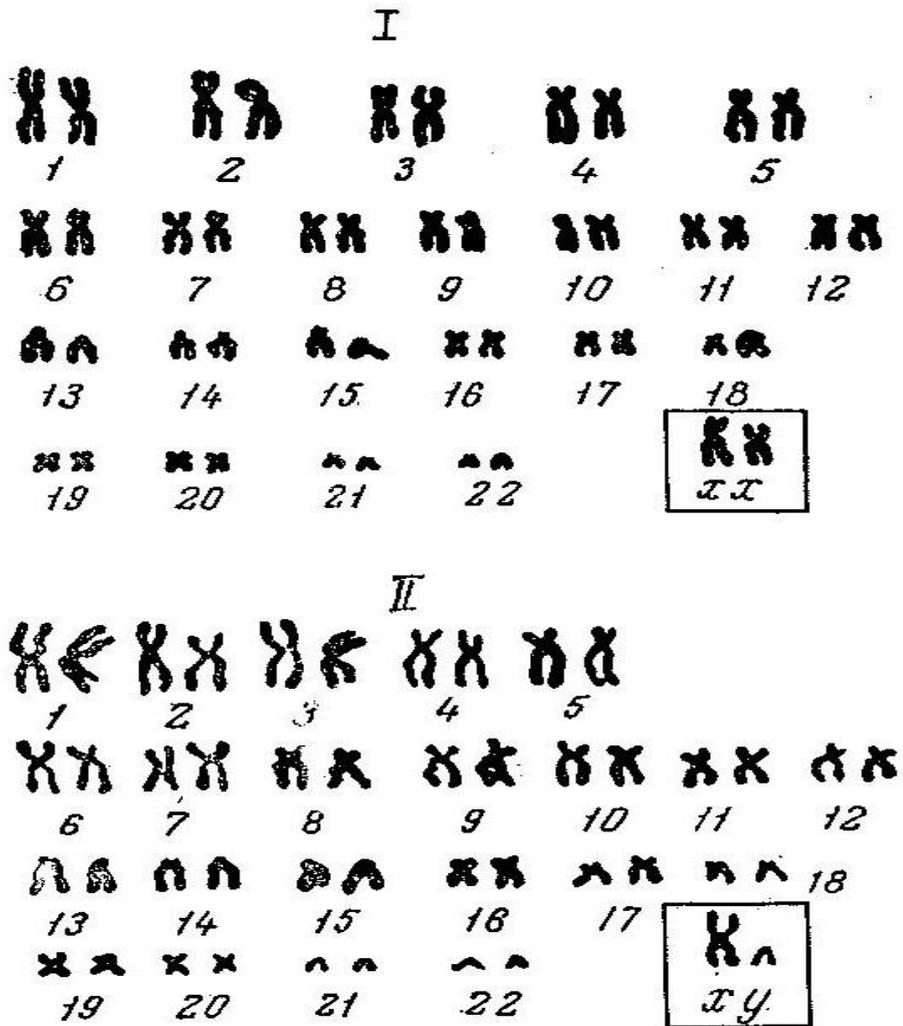
1956-cı ildə insanın somatik hüceyrələrində 23 cüt, yəni 46 xromosom olması D. Tiyo və A. Livin tərəfindən təsdiq edildi. İnsanın

xromosomlarının ölçülərinə, formalarına, sentromerlərinin yerləşməsinə görə əsasən 4 tipə bölürlər: metasentrik, submetasentrik, akrosentrik və telosentrik xromosomlar.



Şəkil 55. İnsanın əsas xromosom tipləri.

İnsanın xromosomlarını forma və ölçülərinə görə 7 qrupa ayırırlar. Bu qrupları mütəxəsislər mikroskop altında müəyyən edirlər. 23 cütü 7 qrup üzrə roma rəqəmləri ilə göstəriirlər.



Şəkil 56. Qadın (I) və kişi (II) normal karioqramması.

İnsan xomosomalının qruplara ayrılması

| Qruplar | Ölçü və tiplər | Kariotip büzrə nömrələr | Diploid hüceyrədə sayı |
|---------|---|-------------------------|------------------------|
| I | İri, metasentriklər (submetasentrik- lər) | 1 – 3 | 6 |
| II | İri, submetasentriklər | 4 – 5 | 4 |
| III | Orta submetasentriklər | 6 – 12 və X | 15 (kişidə) |
| IV | Orta, akrosentriklər | 13 – 15 | 16 (qadında) |
| V | Xırda metasentriklər (submetasentriklər) | 16 – 18 | 6 |
| VI | Ən xırda, metasentriklər | 19 – 20 | 5 (kişidə və ya |
| VII | Xırda, akrosentriklər | 21, 22 və Y | 4 (qadında) |

Kişilərlə qadınların kariotiplərini ancaq *X* və *Y* xromosomları ilə ayırırlar.

İnsanda 200 mindən artıq gen 46 xromosomda yerləşir. İnsanda 22 cüt autosom və bir cüt cinsiyyət xromosomu olduğundan genləri autosomla ilişikli və cinsiyyətlə ilişikli genlər deyə iki yerə ayırırlar. İnsanın bütün normal və anormal əlamətləri dominant və ya resessiv olaraq nəslə keçir.

İnsanda autosom xromosomları ilə ilişikli dominant əlamətlərin irsiyyəti

İnsanda bəzi əlamətlərin irsiyyəti hələ XVIII əsrin ortalarında təsvir olunmuşdur. Belə ki, fransız təbiətşünası P. Mopertyu (1689-1759) ilk dəfə autosom – dominant əlamət olan polidaktiliyanın (yunanca poli – çox, daktilos – barmaq) elmi təsvirini vermişdir.

İnsanda üzə çıxan bir sıra əlamətlərin genləri autosom xromosomlarda yerləşir və autosom xromosomlarla ilişikli nəslə verilir. Əlamətlərin dominant və resessiv olmasından asılı olaraq bu əlamətlər autosom dominant və autosom resessiv əlamətlər adlanır və cədvəl 19-da verilmişdir.

Bu əlamətlərin bəziləri insanda heç bir patologiya törətmir, lakin onların irsiyyəti antropogenetika üçün maraqlıdır. Məs., başda bir dəstə ağ tük, “yunsaçlılıq” kimi əlamətlər. Bir dəstə ağ tük bir ailənin beş nəsində müşahidə edilmişdir. “Yunsaçlılıq” bu əlamətin autosom-dominant əlamət olduğu da bir ailənin genealogiyası üzrə aşkara çıxarılmışdır. Nəsildə 64 kişi və 66 qadında bu əlamət olmuşdur. Nəsildə yunsaçlı və normal saçlılar hesaba alındıqda təxminən 1:1 nisbəti alınmışdır. Bu göstərir ki,

İnsanda irsən keçən bəzi əlamətlər

| Dominant | Resessiv |
|---|---|
| 1 | 2 |
| Tük, dəri, dırnaq, diş | |
| Tünd saçlar..... | Açıq saçlar |
| Kürən olmayan saçlar..... | Kürən saçlar |
| Qıvrım saçlar..... | Düz saçlar |
| Bədənin çox tüklülüüyü..... | Bədənin zəif tüklülüüyü |
| Erkən dazlıq (kişilərdə dominantdır).. | Normal |
| Ağ tük dəstəsi..... | Eyni rəngli saçlar |
| Dərinin, tüklərin və gözlərin normal pigmentliyi... | Albinos |
| Qara dəri (2 cüt genin tam dominant olmaması).. | Ağ dəri |
| Dişlərdə emalın olmaması..... | Normal dişlər |
| Normal dəri..... | Tər vəzilərinin olmaması |
| Gözlər | |
| Qara gözlər..... | Mavi və ya ala gözlər |
| Açıq-qara və ya yaşıl gözlər..... | Mavi və ya ala gözlər |
| Anadangəlmə katarakta..... | Normal hal |
| Yaxından görmə..... | Normal görmə |
| Uzaqdan görmə..... | Normal görmə |
| Astigmatizm..... | Normal görmə |
| Qlaukoma..... | Normal görmə |
| Aniridiya (qüzehli qılafın olmaması)... | Normal göz |
| Büllur cismin anadangəlmə qırışması.. | Normal göz |
| Normal göz..... | Görmə sinirinin atrofiyası (cinsiyyətlə ilişkili) |
| Üzün quruluşu | |
| Qulaq əmziyinin sərbəst durması..... | Qulaq əmziyinin yapışması |
| Qalın dodaq..... | Nazik dodaq |
| İri gözlər..... | Xırda gözlər |
| Uzun kirpiklər..... | Qısa kirpiklər |
| Burun dəliklərinin genişliyi..... | Dar |
| Burunun dikliyi və darlığı..... | Alçaq, gen |
| Roma burnu..... | Düz burun |
| Skelet və əzələlər | |
| Alçaq boy (çoxlu genlərdən asılıdır).... | Uca boy |
| Axondroplaziya (karliklik)..... | Normal hal |
| Atemoz (karliklik)..... | Normal hal |
| Polidaktiliya (əl və ayaqda 5-dən artıq barmaq)... | Barmaqların normal sayda olması |
| Sindaktiliya (2 və ya çox barmağın yapışması).... | Normal barmaqlar |
| Braxidaktiliya (qısabarmaqlıq)..... | Normal barmaqlar |
| Qığırdaq eksozotosu (sümüklərin böyüməsi)..... | Normal hal |
| Progressiv əzələ atrofiyası..... | Normal hal |
| Qan dövrəni sistemi və tənəffüs | |
| İrsi edema (Milroy xəstəliyi)..... | Normal hal |
| A, B və AB qrupları..... | O qan qrupu |
| Hipertoniya (yüksək qan təzyiqi)..... | Normal hal |
| Normal hal..... | Hemofiliya (cinsiyyətlə ilişkili) |
| Normal hal..... | Oraqvari hüceyrə anemiyası |

| 1 | 2 |
|---|--|
| İfrazat sistemi | |
| Çox kameralı böyrəklər..... | Normal hal |
| Endokrin sistemi | |
| Normal hal..... | Şəkər diabeti |
| Həzm orqanları | |
| Yoğun barmaqların genişliyi..... | Normal hal |
| Sinir sistemi | |
| Feniltiokarbamidin dadını hiss etmə..... | Fenildiokarbamidin dadını hiss etməmək |
| Normal eşitmə..... | Anadangəlmə karlıq |
| Normal hal..... | Onurğa beyni ataksiyası |
| Xentinqton xoreyası..... | Normal hal |
| Normal hal..... | Amovratik səfehlik |
| Normal hal..... | Fenilketonuriya |
| Əsmə iflic..... | Normal hal |
| Bəd şişlər | |
| Normal hal..... | Piqment kseroderma |
| Reklinqauzen xəstəliyi (neyrofibromatoz)..... | Normal hal |
| Normal hal..... | Tor cisimciyinin qlioması |

Habsburq çənə - (alt çənənin şiş və irəliyə çıxması, ağızın yarıaçıq qalması) əlaməti də autosom dominant tipdə irsən verilir. Bu əlamət böyük bir dinastiyada – Habsburq imperator ailəsində həm qadın, həm də kişi üzvləri bu cür xoşagəlməz əlamətə malik olmuşlar. Ona görə də bu əlamət Habsburq çənə adlanır.

Autosom – dominant tipində irsən verilən bir sıra irsi xəstəlikləri nəzərdən keçirək. Belə xəstəliklərin sayı 900-dən çoxdur. Bunlara misal olaraq:

Astiqmatizm – gözün buynuz qişasının və çox güman büllurun çüasındırma gücününün müxtəlifliyi ilə əlaqədar gözün refraksiyasının pozulmasıdır. Astiqmatizmdən əziyyət çəkən insanların (yer kürəsinin 40-45 % əhalisi) optik korreksiyaya ehtiyacı vardır. Bunlar eynəksiz əşyaları yaxşı seçə bilmirlər.

Qemerolopiya (toyuq korluğu) da həmçinin irsi autosom-dominant əlamətlərə aiddir. Bu gen zəif işıqlanma şəraitində gözün torlu qişasında piqment törəmə əmələ gəlir.

Bu tipdən, yəni autosom – dominant əlamətlərə ətrafların quruluşunda olan aşağıdakı patalogiyalar da aiddir:

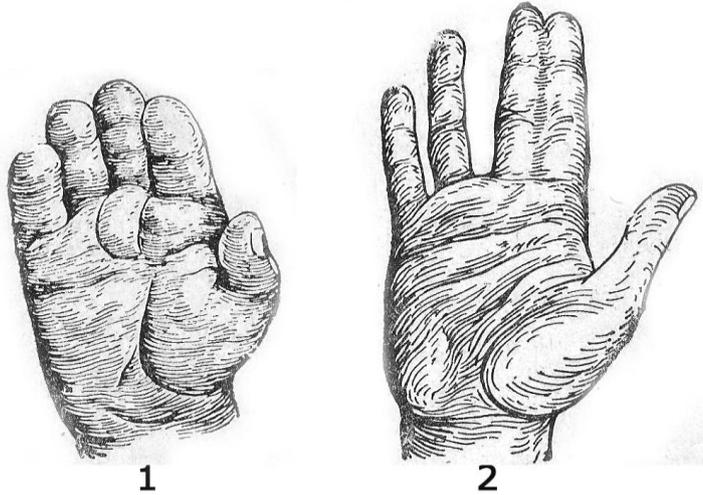
Anonixiya, araxnodaktiliya, braxidaktiliya, polidaktiliya, sindaktiliya.

Anonixiya – dırnaqlar inkişaf etmir, 1, 2 və ya çox barmaqlar mövcud olmur.

Araxnodaktiliya (Marfa sindromu) – hörümçəkbarmaqlılıqda (yunanca araxno – barmaq deməkdir) təkə barmaqlar yox, bütün ətraf

uzanmışdır. Marfa sindromu büllur və aortanın anevrizmini yaradır və yırtıqlar əmələ gətirir. Güman ki, bütün əlamətlər bir qrupda birləşən genlərdən asılıdır.

Braxidaktiliya (qısabarmaqlıq). Qısabarmaqlığın formaları çoxdur. Bunun genealogiyasını ilk dəfə Harvard universitetinin tələbəsi Farabi öyrənmişdir. Bəzən barmaqların hamısında müəyyən məfsəllərin qısalması nəticəsində braxidaktiliya meydana gəlir. Bəzən müəyyən barmağın, məs., baş barmağın proksimal məfsəli qısa olur. Bəzən birinci və ikinci məfsəlin bitməsi nəticəsində barmaqlar gödəlir, nisbətən qısa olur. İngiltərədə XIX əsrin axırlarında bir şəxsin əlində birinci və ikinci məfsəlin bitməsi yolu ilə baş verən braxidaktiliya müşahidə edilmişdir. Bu əlamətin 14 nəsil üzrə dominantlığı sübut edilmişdir. Nəslində anomaliyaya başlanğıc verən bir qrafın qəbri açıldıqda həmin braxidaktiliya görünmüşdür.

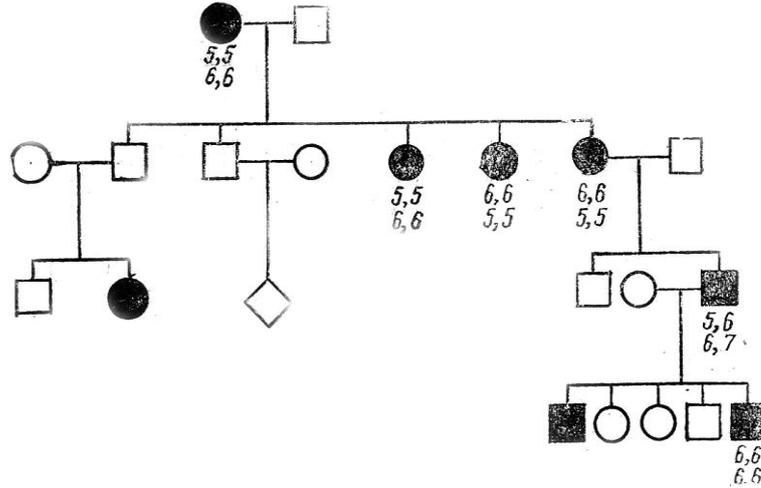


Şəkil 57. Əlin xarici görünüşündə anomaliya:
1 – Braxidaktiliya; 2 – Sintaktiliya.

Polidaktiliya-çoxbarmaqlıq. Dominant genin təsiri ilə meydana çıxan anomaliyadır. Çoxbarmaqlığın ən xarakter nümunələrindən biri ya baş barmağa və ya çeçələ barmağa yapışıq əlavə bir kiçik barmağın olmasıdır. Bu hal ya proksimal və ya distal məfsəlin ikiləşməsi nəticəsində baş verir. Əlavə barmaqda sümük olmaya da bilər. Bəzi ailələrdə polidaktiliya başqa anomaliyalarla da müşayiət olunur.

Van der Xeve sindromu – sümüklərin kövrəkliyi, çox asan sınması, mavi sklera və karlıq kimi üç mühüm əlaməti əhatə edir. Autosom – dominant tip kimi irsən keçməsinə baxmayaraq, əlamətləri müəyyən edən genlərin hər birinin özünün penetrantlığı vardır. Ona görə də hər üç anomaliyanın eyni vaxtda fenotipdə özünü göstərməsi və ya ekspressivliyi 7-44 % arasında dəyişilir. Ayrılıqda hər bir əlamətin penetrantlığı da dəyişkəndir. Karlıq 26-60 %, sümük kövrəkliyi 29-63 %, mavi sklera isə

100 %-ə qədər penetrantlıqla təzahür edir.



Şəkil 58. Autosom dominant əlamətin geneologiyası sxemi.
Üst rəqəmlər əldə, alt rəqəmlər isə ayaqda barmaqların sayını göstərir.

Ellepsitoz – eritrositlərin müəyyən hissəsinin, əsasən, oval şəkilli forma almasıdır. Bir çox hallarda anomaliyalar patoloji hal qeydə alınmadan keçir və körpələrdə həyatın ilk aylarında anemiyanın yüngül forması kimi təzahür edir. Homoziqot vəziyyətdə ağır hemolitik anemiya baş verir.

Retinoblastoma. Uşaqlarda gözün bəd xassəli şişi olub, 13-cü autosomun **q14** lokusundakı mutant genlə əlaqədardır. Bəzi ailələrdə əlamətlərin penetrantlığı 80 %-ə çatır. Valideynlərin biri heteroziqot (xəstə-Aa), digəri tam sağlam ailədə xəstə uşağın doğulma ehtimalı 50 %-dir. Lakin doğulan uşaqlarda xəstəliyin kliniki təzahürü əksər hallarda 40 %-dən çox olmur ($0,5 \times 0,8 = 0,4$). Xəstəlik 3 yaşa qədər simptomuz keçir, tədricən inkişaf edir və görmə qabiliyyətinin itirilməsi ilə, sonra isə ölümlə qurtarır. Retinoblastomanın (**13q14b**) rastgəlmə tezliyi müxtəlif populyasiyalarda fərqlidir və 1:14000-dən 1:20000 nisbətində qədər dəyişir. Retinoblastomanın (**RB**) mutant geninin daşıyıcılarının 90 %-də gözün torlu qişasının şişinin əmələgəlmə ehtimalı var. **RB** fenotipdə üzə çıxmayan hallarda belə daşıyıcıların xərçəngin başqa formalarına, məsələn, osteosarkamaya tutulma riski böyükdür.

Hentinqton sindromu (xoreyi). Xəstəlik ilk dəfə 1872-ci ildə Corde Hentinqton tərəfindən təsvir olunmuşdur. Beyin hüceyrələrinin progressiv zədələnməsi nəticəsində hərəkətlərə nəzarət itir və əzələlərin öz-özünə dartılması baş verir, xəstələr elə bil ki, heç kimə məlum olmayan rəqsi ifa edir. Xəstəliyin adı da buradan götürülmüşdür. Belə ki, “xoreya” tərcümədə “rəqs” deməkdir. Xəstələrdə yaddaş itir, qallüsinasiyalar baş verir, nitq aydın olmur, onların əhvalı çox tez dəyişir. Xəstəlik prosesində beynin həcmi 20-30 % azalır.

Hentinqton xəreyi 4-cü autosomun **p16.3** lokusunu tutan, dominant əlamətə nəzarət edən genin mutasiyasının nəticəsində yaranır (**4 p16.3**). Müxtəlif insan populyasiyalarında 1:10000 – 1:100000 nisbətində tezliklə rast gəlinir. Xəstəliyin əlamətləri, bir qayda olaraq, 35-40 yaşlarında üzə çıxır. Heteroziqotlarla müqayisədə homoziqotlarda xəstəliyin kliniki əlamətləri daha ağır şəkildə təzahür edir. Molekulyar genetik tədqiqatlar sübut edir ki, xəstəliyin mutant genində **CAG** tripletinin sürətinin sayından (təkrarından) asılı olaraq xəstəlik üzə çıxır. Əgər mutant gendə **CAG**-təkrarlar 6-35 arasındadırsa, bu, normal haldır və xəstəlik baş vermir. Hentinqton xəreyində **CAG**-təkrarların mutant gendə miqdarı 200-dən çox olur.

Əzələ distrofiyaları (Miopatiyalar). Bu qrupa 7-yə qədər müxtəlif miopatiyalar daxildir. Bütün hallarda eninəzolaqlı və sayə əzələ toxumasının müxtəlif dərəcədə zədələnmələri müşahidə olunur. Klinikopatoloji əlamət kimi əzələ toxumasının tədricən inkişaf edən distrofiyası əsas götürülür. Miopatiyanın müxtəlif formalarında əzələ liflərinin dəyişməsi və zədələnmə dərəcəsi fərqlidir.

Əzələ miopatiyalarına Dyuşen, Bekker, Dreyfus, Erb–Roxa, Landuzi-Cerin, Kil-Nevin və s. sindromlar aiddir. Onlar bir-birindən irsən verilmə tiplərinə, rastgəlmə tezliyinə, inkişaf xüsusiyyətlərinə və klinik əlamətlərinə görə fərqlənir. əgər Dyuşen, Dreyfus, Erb–Roxa sindromları uşağın həyatının 2-3-cü illərində inkişaf etməyə başlayırsa, digər sindromlar yeniyetmələri, ortayaşlıları və yaşı kifayət qədər çox olan şəxsləri əhatə edir. Başqa sindromlarla müqayisədə Dyuşen və Bekker sindromları daha çox rast gəlinir. Ən müasir molekulyar genetik tədqiqatlar belə bu xəstəliklərin mexanizminin tam açılması üçün kifayət etmir.

Əzələ distrofiyaları bud, çanaq, çiyin və çanaq qurşağı, kürək, boyun və göz əzələlərinin zədələnməsi, əksər hallarda ölümə səbəb olur. Miopatiyalar uşaq yaşlarında başalyıbsa, bu, əksər hallarda onların elə uşaq yaşlarında ölümü ilə qurtarır. Bəzən belə xəstələr 16-20 il yaşayırlar.

Anxondroplastik cırtdanlıq (anxondroplaziya və ya xondro-distrofiya) sümük sisteminin ümumi xəstəliyi olub, borulu sümüklərin epifizar qığırdağının inkişafının pozulması, kəllənin əsasının və burun sümüklərinin deformasiyası ilə müşayiət olunur. Bu patologiyada başın və bədənin normal ölçüləri şəraitində qısa ətraflar əmələ gəlir. Alının qabarıq olması xarakterikdir.

Neyrofibromatoz – sinir sistemində çoxsaylı şişlərin əmələ gəlməsi ilə olan xroniki xəstəlikdir. Bu cür şişlər istənilən orqan və toxumalarda

əmələ gələ bilər, həmçinin MSS-də də ancaq ən çox dərindən tükli sahələrində əmələ gəlir. Xəstəliyin əlamətlərinə inkişafdən fiziki və zehni gerilik də aiddir. Xəstəlik bəzən uşaq anadan olanda bürüzə verir, ancaq çox vaxt erkən uşaqlıq vaxtında, nadir hallarda yetkin halda xəstəlik bürüzə verir.

Bir qayda olaraq autosom dominant xəstəliklər autosom resessiv xəstəliklərdən daha yüngüldür. Bu onunla izah olunur ki, ağır və letal dominant fərdlər ya doğulmur və ya yetkinlik yaşına qədər yaşanır.

Bunlardan başqa insanda bir sıra zərərli anomaliyalarında autosom nəslə keçməsi məlumdur. Bunlara misal olaraq mikrosefaliya, makrosefaliya, karlılıq, qolların qısalığı və əllərin kürəyə bənzəməsi, sinirlərin qollarda əlavə təsiri sayəsində əzələlərin anormal halda artımı və s. kimi anomaliyaları göstərmək olar. Bu cür mutasiyalar mühitdə elmi-texniki proqreslə əlaqədar olaraq artan mutagen maddələrin və radiasiya şüalarının təsiri altında baş verir. Mutagen amillər ən çox embrional inkişaf dövründə, qametogenezdə mənfi təsir göstərir.



Şəkil 59. Mikrosefaliya, dominant mutasiya olub, ağılın zəifləməsinə doğru təsir edir.

Mikrosefaliya başın dairəsini standartlardan kiçik olmasıdır. Baçın kiçik olması kiçik beyinə işarə edir. Mikrosefaliyalı xəstələr əqli inkişafdən geri qalır və bağırsağ peristaltikası pozulur. Bu onunla əlaqədardır ki, qarın əzələlərində iflic və ya spazm olur.

İnsanda autosom resessiv əlamətlər

Bu cür əlamətlər bərabər miqdarda həm kişilərdə, həm də qadınlarda görünür. Resessiv əlamətlər də dominant əlamətlər kimi irsiyyət qanunları əsasında nəslə ötürülür. Resessiv əlamətlər nəsillər arasında gizli hərəkət etdikləri üçün onları fenotipcə aşkara çıxarmaq, anomaliyalar və təhlükələr törədənlərlə mübarizə aparmaq çətin olur. Resessiv əlamətlərin genləri

heteroziqot halında nəsildə gizli qalır. Yalnız həmin resessiv əlamətə görə heteroziqot valideynlər 25% miqdarında resessiv əlamətli nəsil meydana çıxıb bilər.

Autosom resessiv tipində 780 xəstəlik irsən ötürülür. Bunlardan bəzilərini nəzərdən keçirək.

Resessiv bir gen daxili qulağın quruluşunda pozğunluq törədir və karlığa səbəb olur. Bu genə kifayət qədər çox rast gəlinir. İki kar-lal arasında nigah nadir hal deyil. Qeyd etmək lazımdır ki, bəzən bu cür nigahdan sağlam (normal eşidən) uşaqlar doğulur.

Autosom-resessiv tipində bir çox maddələr mübadiləsi xəstəlikləri irsən nəslə ötürülür. Bu xəstəliklərə 600-ə qədər enzimopatiyalar daxildir: Enzimopatiya müəyyən fermentin yoxluğu və ya çatmamazlığıdır.

Enzimopatiya müəyyən fermentin sintezinə nəzarət edən genin mutasiyası nəticəsində üzə çıxır. Bir aminturşu mübadiləsinin pozulması məsələn, **albinizm** əlamətinin üzə çıxmasının səbəbi tirozin aminturşusunu melanin pigmentinə çevirən tirozinaza fermentinin olmamasıdır. Ayrı-ayrı fərdlərdə melanin ya tamamilə əmələ gəlmir, ya da çox az miqdarda əmələ gəlir, dəri, saçlar çox açıq rəngdə, gözlər isə qırmızı (pigment olmadığı üçün qan damarlarının üzəri açıq olur) olur. Gözlərin bu cür qeyri-adi rəngi və işıqdan qorxma albinos adamları tünd eynək geyinməyə məcbur edir.

Aminturşu mübadiləsinin pozğunluqlarına həmçinin alkoptanuriya, fenilketonuriya və “mübadilənin digər anadangəlmə qüsurları aiddir.

Alkoptanuriyada xəstələrdən tünd rəngli demək olar ki, qara sidik ifraz olunur. Bu fenilalanin və tirozin aminturşularının mübadiləsinin aralıq məhsulu olan homogentenzin turşunun iştirakı ilə əlaqədardır. Xəstələrdə həmçinin qığırdaqlar da boyanır və qoca yaşlarında artrit inkişaf edir.

Fenilketonuriya (Felling xəstəliyi) – qanda fenilalaninin miqdarı kəskin artır və fenilpiroüzüm və fenilsüd turşusu kimi məhsullara çevrilir. Bunlardan fenilketonurin əmələ gəlir ki, bu çox kəskin toksik maddə olub beyin toxumasını zədələyir. Buna görə də uşaqlarda bu xəstəlik zamanı əqli gerilik üzə çıxır. Xəstəlik həmçinin melanin pigmentinin azalması ilə gedir, buna görə də bu cür xəstələr mavi gözlü, sarışın rəngli görünür. Belə uşaqlara lap kiçik yaşlarından fenilalaninin çoxalmasının qarşısını alan pəhriz təyin edilməlidir. Bəzi populyasiyalarda bu gen 1:7000 tezliyində üzə çıxır. 15% bu xəstəlik yaxın qohum evlənmələrində üzə çıxır.

Amovratik səfehlik (Teya-Saks xəstəliyi) – lipid mübadiləsi pozğunluğudur. Bu xəstəlik heksozaamindaza A fermentinin olmaması

nəticəsində sinir sisteminin ağır pozulmasıdır. Bu xəstəlik uşağın altı aylığından sonra üzə çıxmağa bilər və uşağın fiziki və əqli inkişafdan geri qalması və görmə qabiliyyətinin pozulması ilə gedir. Sonra xəstə kor olur və ağıl zəifliyi inkişaf edir. Bu ağır simptomlar artır və 4-5 yaşa qədər uşağın ölümünə səbəb olur. Bu xəstəlik çox nadir xəstəlik olub 1:250000 tezliyində üzə çıxır.

Qalaktozemiya – karbohidrat mübadiləsinin pozulmasıdır, qanda və toxumalarda qalaktoza toplanır. Bu xəstəlik qaraciyərin fəaliyyətinin pozulması, toxumalarda və qanda qalaktozanın toplanması ilə gedir. Müalicə olunmadıqda qaraciyər sirrozu inkişaf edir və erkən ölümə səbəb olur. Erkən diaqnostikada 3 yaşa qədər uşaqların qidasından süd və tərkibində qalaktoza olan qidalar çıxarılır. Bu uşaqlar normal inkişaf edir və psixi pozğunluq müşahidə olunmur. Bu geni daşıyan heteroziqotlar orta hesabla 1:70000 tezliyindədir.

Autosom-resessiv tipində irsiyyətə malik olan **afibrinogenemiya** fibrinogen çatmamazlığı ilə izah olunur və qanın laxtalanması prosesində pozğunluğa səbəb olur. Bu xəstəlik nadir xəstəlikdir və klinik gedişi hemofilianı xatırladır, lakin qanaxma nisbətən yüngül olur.

İnsanda letal və subletal autosom-resessiv əlamətlər də az deyil. Bunlardan rüşeymdə qanaxma çatları (ixtioz), anadangəlmə iflic (Verdinq – Hofman) xəstəliyi və s. göstərmək olar.

İnsanda cinsiyyətlə ilişikli əlamətlər

İnsanda 40-dan yuxarı cinsiyyətlə ilişikli nəsillərə keçən əlamətlər öyrənilmişdir.

İnsanda **Y** xromosomu erkək cinsiyyətin təşəkkülündə çox böyük rol oynayır. **X** və **Y** xromosomları arasında xiazma baş verməsi göstərir ki, onlarda ümumi homoloji sahələr vardır. İnsanda **X** və **Y** xromosomları arasında krossinqover getdiyindən cinsiyyətlə əlaqədar xüsusi bir irsiyyət tipi də müəyyən edilmişdir.

Konyuqasiya gedən sahələrdə yerləşmiş genlər **X** və **Y** xromosom sahələrində krossinqover baş verdikdə **Y**-xromosomuna keçə bilər. Belə hallarda həmin genlərin müəyyən etdikləri əlamətlər ancaq oğlan xətti üzrə nəslə ötürülmüş olur.

Ümumiyyətlə, cinsiyyətlə ilişikli əlamətləri aşağıdakı yarımqruplara ayırırlar. Birinci yarımqrupa **X** və **Y** xromosomlarının uyğun seqmentlərində yerləşən genləri daxil edirlər. Bu uyğun sahələr arasında mübadilə getmədikdə genlərin tam cinsiyyətlə ilişikli surətdə nəslə keçməsi mümkün olur. Buna görə də həmin sahədə yerləşən genləri qismən cinsiyyətlə

ilişikli hesab edirlər. Deməli, drozofilə nisbətən insanda **Y**-xromosomunun daha aktiv olduğunu (**X**-xromosomuna uyğun sahəsində çox gen yerləşdiyini) görürük. İkinci yarımqrupa **X**-xromosomunun **Y**-xromosomuna uyğun gəlməyən sahəsində yerləşən genlər daxil edilir. Bu sahədə yerləşən genlər **Y** xromosomuna keçə bilmədiyindən cinsiyyətlə tam ilişikli nəslə keçir. Bu yarımqrupda daha çox gen yerləşir.

Üçüncü yarımqrupa **Y** xromosomunun **X** xromosomuna uyğun olmayan sahəsində yerləşən genləri daxil edirlər. Bu genlərə *halandrik* genlər deyirlər. Belə genlər insanda çox azdır və onlar ancaq erkək cinsiyyətlə məhdud şəkildə irsən keçir. Misal olaraq dərinin balıq pulcuqlu olmasını, barmaqlar arasında pərdə, qulağın çox tüklüyü və s. əlamətlərin genlərini göstərmək olar.

Bunlardan başqa insanda 13 ilişikli genlər qrupu vardır. Bu genlər 22 cüt xromosomlarda yerləşir.

Düşən əzələ distrofiyası. Bu anomaliya da cinsiyyətlə ilişikli resessiv genlərin fəaliyyəti ilə meydana çıxır. Bu xəstəlik uşaqlıq dövründə baş verir, əlillik dərəcəsinə qədər inkişaf edir və 20 yaşına çatınca ölümlə qurtarır.

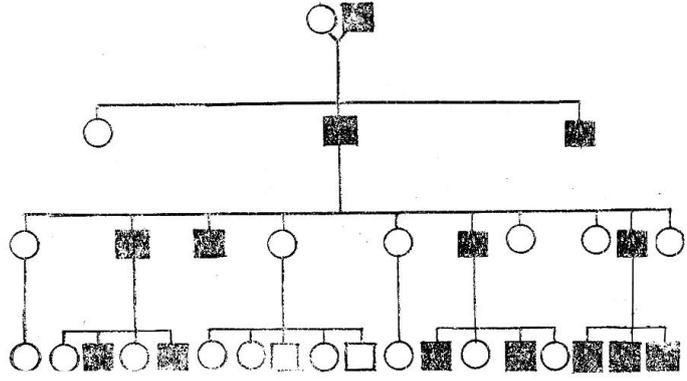
Buna görə də düşən əzələ distrofiyası olan kişi özündən sonra övlad qoymamış dünyadan gedir. Bu genə görə heteroziqot qadın normal olur.

Cinsiyyətlə nəslə ötürülən əlamətlərə misal **hemofiliya** – qanın havada laxtalanmamasını göstərə bilərik. Həmin əlaməti idarə edən gen resessiv yarımlətal olub **X** xromosomda yerləşir. Bu xəstəlik oğlan uşaqlarında meydana çıxır. Belə xəstə oğlan uşaqlarında qan damarı kiçik zədələndikdə ardıcıl qanaxma baş verir. Bir qayda olaraq hemofilik uşaqlar normal ana və atanın nəzərindən dünyaya gəlir. Lakin bu xəstəliyin oğlan övladına ötürücüsü heteroziqot ana olur.

Qızlarda hemofillik geni homoziqot vəziyyətdə letal təsir göstərir. Odur ki, belə embrionlar artıq ana bətnində məhv olur.

Cinsiyyətlə ilişikli keçən resessiv əlamətlərdən bir də E. Vilson tərəfindən mexanizmi aşkar edilən **daltonizm**-rəng korluğudur. Bu resessiv əlamət **X**-xromosomu ilə ilişikli nəslə ötürülür.

Əgər bu genə görə heteroziqot (daşıyıcı) qadın sağlam kişiylə ərsə getsə, o zaman qızlardan 25% sağlam, 25% daşıyıcı, oğlanlardan 25% sağlam və 25% isə daltonik olması gözlənilir.



Şəkil 60. Y – xromosomu ilə ilişikli gen ancaq oğlanlara keçir. Ayaq barmaqları arasında pərdə olmasının irsiliyi

Cinsiyyətlə ilişikli irsiyyətə aid izahlı məsələlər

1. Klassik hemofiliya X xromosomu ilə ilişikli resessiv əlamət kimi nəslə keçir. a) hemofiliya xəstəliyinə tutulmuş kişi sağlam qadınla evlənmişdir. Onların sağlam qızları və oğlanları olur ki, onlar da sonradan hemofiliya xəstəliyindən əziyyət çəkməyən şəxslərlə ailə qurmuşlar. Nəvələrin hemofiliya xəstəliyinə tutulacağını, həmçinin ailədə hansı ehtimalda xəstə qız və oğlan uşaqlarının dünyaya gələcəyini müəyyən etməli. b) hemofilik kişi, atası hemofiliya xəstəliyindən əziyyət çəkən normal qadınla evlənmişdir. Belə ailədə normal uşaqların doğulacağı ehtimallığını müəyyən etməli.

Həlli:

Məsələnin 1-ci bəndində əsasən xəstə kişinin genotipi – X_hY kimidir. Bir halda ki, qadın hemofiliya ilə xəstələnmişdir, deməli onda hökmən – X_H dominant geni olmalıdır. Qadında ikinci gen də - X_H normal olmalıdır, əks təqdirdə uşaqlar xəstə olardı. Beləliklə, qadının genotipi X_HX_H kimidir. Belə nığahdan sonra uşaqların genotipi aşağıdakı kimi olacaqdır.

Başqa sözlə, bütün oğlan uşaqları sağlam olacaq, onlarda hemofiliya geni olmayacaq, amma qızların isə hamısı heteroziqot olacaqdır – hemofiliya geni onlarda resessiv gizli formada saxlanılır.

| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen |
|------------|--------------------------|
| Hemofiliya | X_h |
| Normal | X_H |

| ♀ \ ♂ | X_H | Y |
|-------|----------|--------|
| X_H | X_HX_h | X_HY |
| X_H | X_HX_h | X_HY |

Əgər bu oğlan uşaqlarının sonradan hemofiliya xəstəliyinə görə sağlam şəxslərlə ($X_H X_H$) ailə qurarsa, onda nəvələrdə hemofiliya müşahidə edilməyəcəkdir. Əgər daşıyıcı qızlar ($X_H X_h$) sağlam kişilərə ($X_H Y$) ərə getmiş olarsa, onda nəvələrin $\frac{1}{4}$ hissəsi, yaxud 25%-i hemofilik gözlənilir. Cinsiyyətə görə onlar oğlan uşaqları olur.

| | | |
|-------|-----------|---------|
| ♀ \ ♂ | X_H | Y |
| X_H | $X_H X_H$ | $X_H Y$ |
| X_h | $X_H X_h$ | $X_h Y$ |

| | | |
|-------|-----------------------|---------------|
| ♀ \ ♂ | X_H | Y |
| X_H | $X_H X_h$ daşıyıcı | $X_H Y$ |
| X_h | $X_h X_h$ ölür | $X_h Y$ xəstə |

Məsələnin ikinci bəndinə görə xəstə kişi ($X_h Y$) sağlam qadınla evlənir. Qeyd etmək lazımdır ki, qadında genlərdən biri hökmən sağlamdır (X_H). Lakin bu cütdən olan ikinci gen hemofiliya geni olmalıdır (X_h), belə ki, bu qadının atası hemofiliyadan əziyyət çəkmişdir. Məlumdur ki, qadın X xromosomlarından birini anadan, digərini isə atadan alır. Beləliklə, qadının genotipi – $X_H X_h$ kimi olmalıdır.

Belə ailədə sağlam uşaqların doğulması ehtimalı $\frac{1}{2}$ -ə bərabərdir. $X_h X_h$ genotipinə malik qız uşaqları ana bətnində ölür.

2. Hipertrixoz (qulaq seyvanının yanlarında tük bitməsi) Y xromosomu ilə nəslə ötürülür, amma polidaktiliya (altıbarmaqlılıq) – dominant autosom gen kimi nəslə ötürülür. Ata hipertrixoz, amma ana polidaktiliya olan ailədə hər iki əlamətə görə normal olan qız doğulmuşdur.

Bu ailədə ikinci uşağın da hər iki anomaliyaya görə sağlam doğulacağı nə dərəcədə ehtimallıdır?

Həlli:

Məsələnin şərti: Məsələnin şərtində Y xromosomunda yerləşən hipertrixoz geni Z ilə işarə edilməlidir, lakin X xromosomunda hipertrixoz allel olan gen yoxdur.

Bir halda ki, ata hipertrixoz və beşbarmaqlıdır, deməli, onun genotipi XY_z kimi göstərməlidir. Ana hipertrixoz deyildir (və ola da bilməzdi – Y xromosomu olmadığı üçün), lakin o altıbarmaqlı olmuşdur.

| Əlamət | Əlaməti müəyyən edən gen |
|---------------------------------|--------------------------|
| Hipertrixoz | Y_z |
| Altıbarmaqlılıq (polidaktiliya) | A |
| Beşbarmaqlılıq | a |

Beləliklə, onda heç olmazsa bir altıbarmaqlılıq geni – A olmalıdır. Bu ailədə normal qız doğulmuşdur. Onun genotipi – Xx_{aa} -dir. O, beşbarmaqlılıq genin birin atadan, ikisini isə çox güman ki yalnız anadan almalı idi. Buna əsasən belə nəticəyə gəlmək olar ki, ana altıbarmaqlılıq genə görə heteroziqot olmuşdur. Deməli onun genotipini – $XXAa$ kimi göstərmək olar. Bu halda uşaqların ehtimal olunan genotipləri aşağıda verilir:

| ♀ \ ♂ | X_H | $Y_z a$ |
|-------|--------|-----------|
| XA | $XXAa$ | $XY_z Aa$ |
| X_a | $XXaa$ | $XY_z aa$ |

Buradan aydın olur ki, uşaqların yalnız $\frac{1}{4}$ hissəsi, yaxud 25%-i hər iki anomaliyasız mümkündür.

3. İnsanda klassik hemofiliya xəstəliyi X xromosomu ilə bağlı resessiv əlamət kimi nəslə ötürülür. Albinosluq (piqmentsizlik) autosom resessiv gen ilə nəslə ötürülür. Hər iki əlamətə görə normal olan ata və anadan göstərilən hər iki anomaliyaya malik oğlan uşağı dünyaya gəlmişdir.

Bu ailədə dünyaya gələcək ikinci oğlan uşağında da hər iki anomaliyanın eyni vaxtda meydana çıxmasının nə dərəcədə ehtimalı var?

Həlli:

Məsələnin şərti: Məsələnin şərtinə görə iki valideyn normaldır, beləliklə, onlarda mütləq hər iki cütdən biri dominant gen X_H və A vardır. Onların oğlu hər iki anomaliyaya malikdir, onun genotipi - $X_h Y_{aa}$ şəklində olur. X – xromosomunu hemofiliya geni ilə o, yalnız anadan ala bilər. Albinosluq geninin birini onların oğlu anadan, digərini isə atadan almışdır.

| Əlamət | Onu müəyyən edən gen | Əlaməti | Onu müəyyən edən gen |
|------------|----------------------|------------|----------------------|
| Hemofiliya | X_h | Albinosluq | A |
| Normal | X_H | Normal | A |

Beləliklə, ananın genotipi – $X_H X_h Aa$, atanın genotipi – $X_H Y Aa$ kimi ifadə edilməlidir. Belə bir nığahdan dünyaya gələn uşaqların genotipi aşağıdakı ehtimalda baş verə bilər.

| ♀ \ ♂ | $X_H A$ | $X_H a$ | $Y A$ | $Y a$ |
|---------|---------------|---------------|-------------|-------------|
| $X_H A$ | $X_H X_H A A$ | $X_H X_H A a$ | $X_H Y A A$ | $X_H Y A a$ |
| $X_H a$ | $X_H X_H A a$ | $X_H X_H a a$ | $X_H Y A a$ | $X_H Y a a$ |
| $X_h A$ | $X_H X_h A A$ | $X_H X_h A a$ | $X_h Y A A$ | $X_h Y A a$ |
| $X_h a$ | $X_H X_h A a$ | $X_H X_h a a$ | $X_h Y A a$ | $X_h Y a a$ |

Ehtimal ki, növbəti uşaqlar $\frac{1}{2}$ -ə bərbər sayda oğlan olacaqdır. Oğlan uşaqlarının yalnız $\frac{1}{8}$ hissəsi hər iki anomaliyaya malik olacaqdır. Son nəticəni hesablamaq üçün ehtimallıqlar bir-birinə vurulur:

$$\frac{1}{2} \times \frac{1}{8} = \frac{1}{16}$$

Aşağıdakı məsələləri tələbələr sərbəst həll edirlər:

1. Daltonizm və karlığa mübtəla olmuş kişi, gözləri normal görə və qulaqları yaxşı eşidən qadınla evlənmişdir. Onların kar və daltonik oğlu və yaxşı eşidən, lakin daltonik qızı olmuşdur. Məlumdur ki, daltonizm və karlıq resessiv əlamətlərdir. Daltonizm X- xromosomla ilişiklidir, karlıq geni isə autosom xromosomda yerləşir. Bunları nəzərə alaraq həmin ailədə hər iki anomaliyası olan qızın doğulması ehtimalını müəyyənləşdirin.

2. Hipertrixoz Y – xromosomla ilişikli əlamət kimi irsən nəsle keçir və özünü ancaq həyatın 17-ci ilində göstərir. Resessiv ixtioz formalarından biri X – xromosomla ilişikli resessiv əlamət kimi nəsle ötürülür. Ailədə arvad hər iki əlamət üzrə normaldır, kişinin isə ancaq hipertrixoz xəstəliyi var. Onların ixtioz əlamətlərini malik oğlu olmuşdur:

- Bu oğlanda hipertrixoz olması ehtimalını müəyyənləşdirin;
- Bu ailədə hər iki anomaliyadan məhrum uşaqlar doğulacağı və onların hansı cinsə mənsub olacağı ehtimalını müəyyənləşdirin

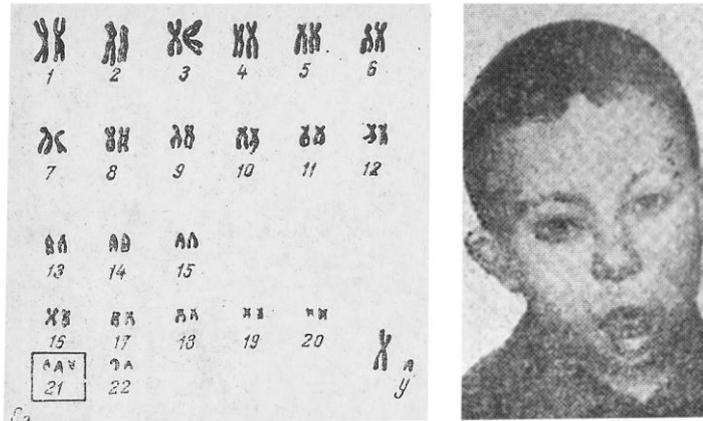
3. Dişlərin qaralması biri autosom xromosomda, digəri X – xromosomda yerləşən iki dominant genlə əlaqədardır. Qaralmış dişli valideynlərin qızı və oğlu olmuşdur. Uşaqların dişlərinin rəngi normaldır. Müəyyən edilmişdir ki, ananın dişlərinin rənginin qaralığını X – xromosomla ilişikli gen, atanın dişlərin qaralığını isə onun heteroziqot autosom geni yaradır. Buna əsaslanaraq həmin ailədə növbəti uşağın da anomaliyasız doğulacağı ehtimalını müəyyənləşdirin.

İnsanın xromosom kompleksində baş verən dəyişilmələr-heteroploidiya

Bəzi xəstəliklərin irsiliyi cinsiyyət hüceyrələrinin (qamətlərin) yetişməsi zamanı əmələ gələn hüceyrələrə xromosomların qeyri-bərabər paylanması ilə əlaqədardır. Bu zaman qamətlərə normal miqdarda xromosom düşmür. Cinsiyyət hüceyrələrindən biri hər iki homoloji xromosomu aldığı halda, digəri isə həmin xromosomdan məhrum olur. Hər iki qamet normal qamətlərlə görüşüb, birləşdikdə yaranmış orqanizm patoloji əlamətə malik olur. Bu zaman yaranmış orqanizmlərdən birində bir xromosom normadan artıq (47), digərində isə əksinə, bir xromosom normadan az (45) olur.

Bir çox xəstəliklərin insanlarda xromosom yığımının pozulmasından meydana çıxdığı sübut edilmişdir. Hazırda insanların xromosom yığımının öyrənilməsi metodikası yaxşı işləndiyindən həmin xəstəlikləri asan müəyyən etmək olur.

Daun sindromu. İlk dəfə insanda xromosomlarla əlaqədar Daun adlanan bir anomaliya kəşf edilmişdir. Sitoloji tədqiqat nəticəsində məlum olmuşdur ki, Daun xəstəliyi olan şəxsin bütün və ya əksər hüceyrələrində 21-ci cüt xromosomlar 3 ədəddir. Lakin 21 və 22-ci xromosomlar morfoloji cəhətdən bir-birinə oxşadığından 21 və 22-ci xromosomun 3 ədəddən ibarət olduğu bilinmir. Hər hansı cüt homoloji xromosomundan birinin artmasına trisomiya deyirlər. Deməli, Daun xəstəliyi 21-ci (və ya 22-ci) xromosomun trisomiyası nəticəsində baş vermişdir. Genomda bir xromosomun artması müəyyən anomaliyaya səbəb olur. Daun sindromu olan şəxsin gözləri monqoloid irqdə olduğu kimi, boyu qısa, qolları və ayaqları qısabarmaqlı, əl ayasında xüsusi cizgilər, ürəyində anomaliyalar, zehni inkişafda gerilik müşahidə olunur.



Şəkil 58. Daun sindromu. Xəstə 3 ədəd 21-ci xromosoma malikdir. Xromosom kompleksində 46 əvəzinə 47 xromosom olur.

Ümumiyyətlə, xromosomun artması və ya azalması meyoza prosesində xromosomların aralanmaması nəticəsində meydana gəlir.

Daunun meydana gəlməsinin başqa mexanizmi, həmçinin 21-ci xromosomla 15-ci xromosom arasında gedən translokasiya ola bilər.

Daun sindromu olan qadınlar bəzən nəsil də verir. Lakin 21-ci xromosoma görə trisomik qadın iki cür qamet hazırlaya bilər: 21-ci xromosom cüt və 22-ci xromosom tək. Belə qadıdan bərabər ehtimalda həm Daun sindromlu, həm də normal övlad dünyaya gələ bilər. Daun sindromu çox da tək-tək baş verən hal deyil, təxminən 500-600 doğuşdan biri Daun sindromu ilə dünyaya gəlir. Qadınların yaşının artması ilə əlaqədar olaraq onlardan Daun sindromu ilə doğulan uşaqların ehtimalı çoxalır.

Trisomiya yalnız 21-ci xromosom üzrə baş vermir. 13, 14 və 15-ci xromosomlarda da trisomiya müşahidə edilir. Bu cür trisomiya zehni inkişafda geriliyə, göz defektinə, qıclıq xəstəliyinə səbəb olur. 22-ci xromosomun trisomiyası şizofreniya xəstəliyi əmələ gətirir.

Xromosomların sayca artıb-azalması yalnız autosom xromosomlarında deyil, cinsiyyət xromosomlarında da müşahidə olunur.

Kleynfelter sindromu. Bu sindrom xromosom kompleksində bir X xromosomunun artması ilə meydana gəlir. Kleynfelter sindromunun xromosom kompleksi belə olur XXY .

İnsanda iki X xromosomu olmasına baxmayaraq bir Y xromosomu artıq düşdükdə kişi cinsiyyəti əmələ gəlir və inkişafda anormallıq müşahidə olunur. Xarici cinsiyyət orqanı kişi cinsiyyətinə oxşadığı halda, xayalar inkişaf etmir. Belə adamların bədəni zəif tüklənir, kinekomastiya (məmələrin inkişafı) müşahidə olunur, boyları uzun olur.

Kişilərdə XXX və ya $XXXX$ xromosom olduqda kəmağıllıq (idiotizm) meydana gəlir. Qadınlarda XXX xromosom tərkibi olduqda çox zaman dölsüzlük baş verir.

Şereşevski – Turner sindromu. Bəzən X -xromosom kompleksində azalma da baş verir. Məs., cinsiyyət xromosomları normal halda XX (qadın və ya XY kişi) olduğu halda bir X xromosomu ilə dünyaya gələn adamlar da olur. Deməli, 45 xromosom daşıyan adamlarda Turner sindromu meydana çıxır. Bu sindromda insan xarici görünüşünə görə qadın olub, boyu qısa, qulaqları normaya nisbətən bir qədər aşağıda yerləşir, boyun əzələləri çiyinlərə qədər genişlənir. Koks qəfəsi qalxanvari olub irəliyə doğru çıxır, məmələri köksdə çox aralı yerləşir. Cinsiyyət vəziləri zəif inkişaf etmiş olur.

Turner sindromunun xromosom tərkibini belə yazırlar: XO .

Xromosom sayının bir ədəd azalması *monosomiya* adlanır. **X**-xromosomu olmayan (**OY**) şəxslərə rast gəlinmir. Onlar ilk rüşeym mərhələsində olur.

Qızlarda **XXX** xromosom yığılımı olur. Belə trisomiklərə 1000-də bir adamda rast gəlinir. Trisomik qadınlarda bəzən yumurtalıqlar inkişaf etmir və onlar ağıldan kəm olur.

Ümumiyyətlə, xromosom kompleksində, quruluşunda normadan kənar baş verən dəyişilmələr nəticəsində bir sıra xəstəliklər, anomaliyalar, defektlər, eybəcərliklər meydana çıxır. Xromosomlarda belə mutasiyalar xarici şəraitin fiziki və kimyəvi amillərin təsiri altında baş verir. Xarici mühitin mutagen maddələri orqanizmlərə az dozalarda belə daxil olduqda onlar yığılıb mutasiyalar törədir. Bu baxımdan müalicə üçün tətbiq olunan dərmanlarla da ehtiyatlı olmaq lazımdır. Həkimlər xəstələrə dərman verərkən onun genetik effektini nəzərə almalıdır. Vaxtilə ağrıları kəsmək üçün məsləhət görülən tolidomid adlanan maddəni hamilə qadınlar qəbul etdikdə **axeyropodiyaya** (əlsiz və ayaqsız) oxşar eybəcər uşaqlar dünyaya gətirirdilər. Bu fakt sübut edildikdən sonra tolidomid dərmanını qadağan etmişlər. İnsanların kariotipində xromosomların artıb-azalması ilə baş verən sindromlar çoxdur. Biz yuxarıda bunları bir neçə misalla göstərmişik.

Antropogenetikanın mühüm sahələrindən biri də **tibbi genetikadır**. Tibbi genetikanın da bir sıra nəzəri və praktiki sahələri vardır. Demək olar ki, insanlarda aşkar edilən xəstəliklərin çoxu bilavasitə və ya dolayı yollarla irsi xarakter daşıyır.

Hazırda dünyanın bir çox yerlərində tibbi genetik məsləhətxanalar təşkil olunur. Burada vətəndaşlara onları maraqlandıran məsələlərə: ailə qurmağın genetik cəhətdən müəyyənləşməsi, gələcək nəslin normal dünyaya gəlməsi və s. dair faydalı məsləhətlər verilir.

IX. ONTOGENEZİN GENETİKASI

Ontogenez orqanizmin fərdi inkişaf prosesi olub mayalanmış yumurta hüceyrəsindən başlayıb ölüm ilə başa çatır.

Fərdi inkişaf – ontogenez (yun. ontos – mövcud, gemsiz – doğulma) embrional və postembrional dövrlərə bölünür. Ontogenez termini ilk dəfə 1866-cı ildə E. Hekkel tərəfindən biologiya elminə daxil edilmişdir. **Embrional** dövr (yun. embrion – rüşeym) ziqotdan doğulana qədər (və ya yumurta qabığından xaricə çıxana qədər) olan fərdi inkişaf dövrünü əhatə edir. **Postembrional** dövr isə orqanizmin doğulandan (və ya yumurta qabığından çıxandan) ölənə qədər olan fərdi inkişaf dövrünü əhatə edir. Məlumdur ki, həm embrional, həm də postembrional dövrdə gedən bütün inkişaf prosesləri orqanizmin genotipində fərdi inkişafın bütün mərhələləri proqramlaşdırılmışdır. Fərdi inkişafın gedişi boyu genlər tədricən fəaliyyətə keçərək inkişafın bütün mərhələlərini idarə edir. Fərdi inkişaf genlərin fəaliyyətindən asılı olmasına baxmayaraq, xaric mühit şəraitinin bu prosesdə rolu böyükdür. Belə ki, genotipin fəaliyyəti, yəni orqanizmin daxili potensial imkanları onu əhatə edən xarici mühitlə əlaqədə realizə olunur. Xarici mühit bu və ya digər üzvün və əlamətin meydana gəlməsinə mühüm təsir göstərə bilər. Məməli heyvanlarda embrional inkişaf dövrü ana bətnində getdiyinə görə doğulmamışdan əvvəl fərdin əlamətlərinə xarici mühit şəraiti az təsir edir. Onlar əsasən valideyn formalarının genotipinin nəzarəti altında inkişaf edərək doğulandan sonra demək olar ki, dəyişməzlər. Postembrional dövrdə xarici mühit şəraiti bitkilərdə və heyvanlarda əsasən məhsuldarlığı müəyyən edən kəmiyyət əlamətlərinə əhəmiyyətli təsir edir.

Əlamətlərin necə əmələ gəlməsini izah edərkən gəndən əlamətə doğru yolu belə hesab edirlər: gen müəyyən fermentlərin sintezinə nəzarət edir və onun aktivliyi ilə bilavasitə hüceyrədə gedən proseslər tənzim olunur. Prokariotlarda gen ilə əlamət arasında əlaqə dəqiq müşahidə olunur və sadədir.

gen → ferment → əlamət

Bu proses çoxhüceyrəli ali mürəkkəb mütəşəkilliyə malik olan fərdlərdə hər bir əlamət bir qayda olaraq bir çox genlərlə nəzarət olunur. Məsələn, iri buynuzlu heyvanlarda dəmirin rəngi 10 genin uzlaşması ilə həyata keçir. Ontogenezi öyrəndikdə əsas məqsəd genin inkişaf prosesində genin realizə olunmasının qanunauyğunluqlarını müəyyən etməkdir. Bunun üçün əsasən embrional dövrdə toxumaların differensiasiya prosesləri ətraflı öyrənilmişdir.

Embrional dövrdə ilkin differensiasiya prosesləri

Mayanamadan əvvəl heyvanların yumurta hüceyrəsində (sitoplazmada) külli miqdarda m-RNT, r-RNT və n-RNT toplanır. Bunlar mayalanmadan əvvəl spesifik histon zülallarla birləşərək qeyri-fəal qranulalar – introsomlar əmələ gətirir.

Mayalanmadan bir neçə dəqiqə keçdikdən sonra introsomun m-RNT-nin molekulunun bir qismi zülallardan azad olunaraq yumurta hüceyrəsinin sitoplazmasında ribosomların üzərinə daxil olaraq, ziqotun ilkin inkişafı üçün lazım olan müəyyən zülalların sintezinə başlayır. Ziqotun ilkin inkişaf mərhələsi ana orqanizmin genlərinin nəzarəti altında həyata keçir. Blastula mərhələsinin sonuna qədər zülalların sintezini yumurta hüceyrəsinin m-RNT-si təmin edir. Qastrulaysiya mərhələsinin əvvəlindən başlayaraq və ontogenezin bütün sonrakı proseslərində zülalların sintezi hər iki valideynlərin nüvələrinin birləşməsi nəticəsində əmələ gələrək, onların genetik məlumatını birləşdirir. Rüşeymin inkişafının ilkin mərhələlərində ziqotun bölünməsi və blastulanın əmələ gəlməsi yumurta hüceyrənin sitoplazmasında olan RNT və digər komponentlərin hesabına gedir. Qastrula mərhələsində artıq nüvə m-RNT-si fəaliyyətə başlayır və bu vaxtdan nüvə irsiyyəti, yəni həm ana, həm də ata orqanizmindən alınan genlər fəaliyyətə başlayır.

Toxumaların differensiasiyası

Hüceyrənin ilkin differensiasiyası və qastrulaya qədər differensiasiya əsasən sitoplazma ilə əlaqədardır. Qastruladan sonrakı inkişaf hər bir növün, cinsin, sortun və fərdin bütöv genetik məlumatını və genlərin tam yığınını öz tərkibində saxlayan ziqotun hüceyrə nüvəsinin fəaliyyəti ilə bağlıdır.

Heyvanlarda embrional toxumaların hüceyrələri forma və zülal tərkibinə görə nisbi olaraq eyni olurlar. Sonra onlar differensiasiyaya uğrayaraq müxtəlif ixtisaslı hüceyrələrə çevrilirlər. Hüceyrələrin belə müxtəlifliyinin meydana gəlməsi differensiasiya adlanır.

Forma əmələ gəlmə proseslərinin və ixtisaslaşmış hüceyrələrin inteqrasiyası üçün lazım olan spesifik zülalların sintezinə nəzarət edən genlər differensiasiya zamanı aktiv funksiyaya malik olur.

Hüceyrələrin və toxumaların differensiasiya prosesində DNT-nin, xromosomların, nüvənin, sitoplazmanın tərkibində geriyyə dönməz dəyişilmələr baş verir, baxmayaraq ki, orqanizmə xas olan bütün genetik

məlumat hüceyrədə qalır.

Genotip və fenotip

Genotip termini ilk dəfə 1909-cu ildə danimarkalı alim V. İohansen tərəfindən elmə gətirilmişdir.

Orqanizmin xromosomlarında (diploid sayda) cəmləşən bütün genlərin yığılmasına genotip deyilir. Genotip orqanizmin bütün həyat fəaliyyətinə, inkişafına, quruluşuna, fenotipinə nəzarət edir.

Müasir genetika sübut etmişdir ki, orqanizmlərin bütün əlamətlərinin əsasını onların genotipi təşkil edir. Hər bir əlamətin təzahürü genotip və mühit arasında yaranan mürəkkəb qarşılıqlı əlaqələrin nəticəsidir.

Fenotip orqanizmin daxili və xarici struktur və funksiyalarını morfoloji, anatomik və fizioloji üsullarla öyrənən və təsvir edən əlamət və xüsusiyyətlərin cəmidir. Fenotip orqanizmin daimi xüsusiyyəti deyil, o, orqanizmin inkişaf prosesində fasiləsiz olaraq dəyişilir. Hər bir orqanizmin fenotipi konkret inkişaf şəraitində genotipin imkanları eyni cür təzahür etmir.

Odur ki, eyni genotipə malik olan orqanizmlər ayrı-ayrı inkişaf şəraitində müxtəlif fenotipə malik ola bilər.

Penetrantlıq və ekspressivlik

Eyni bir cinsə və yaxud növə aid olan orqanizmlərdə eyni bir gen müxtəlif dərəcədə fenotipik təzahür edə bilər. Qohum qrupa aid olan fərdlərdə bu və ya digər əlamət üzə çıxa və ya çıxmaya bilər. Belə hadisəyə genlərin penetrantlığı deyilir. Genlərin **penetrantlığı** faizlə müəyyən olunur. Bu faiz öyrənilən genin fərdlərdə üzə çıxması ifadə edir. Əgər müəyyən genin heyvan cinsinin və yaxud bitki sortunun bütün fərdlərində meydana çıxıbsa, onda penetrantlıq 100% təşkil edəcək, həmin genlərin müəyyən bir hissəsində təzahür edirsə, onda onun faizi müəyyənləşir.

Oxşar genotiplərin konkret mühit şəraitində reaksiyası və genin fenotipik özünü biruzə verməsini xarakterizə edən hadisəyə genin **ekspressivliyi** deyilir.

Heteroziqot vəziyyətdə olan resessiv genlər adi şəraitdə fenotipik özlərini biruzə vermir, lakin dəyişilmiş şəraitdə meydana çıxa bilər.

Buna misal olaraq, genin müxtəlif cür fenotipik özünü biruzə verməsinə və ekspressivliyinə dovşanın xəzinin rənginin dəyişməsinə

göstərmək olar. Dovşanın xəzinin rənginin ağ, lakin pəncəsinin, qulaqlarının, burununun və quyruğunun uclarının qara olmasını fenotipik olaraq S alleli müəyyən edir. Mühit şəraitini dəyişdikdə daha dəqiq desək, temperaturun dəyişməsi melanın pigmentinin sintezinə təsir edir və xəzin rənginin dəyişməsinə səbəb olur.

Dovşanın 30° S temperatur şəraitində bəslədikdə xəzin rəngi ağ olur. Əgər dərinin bir hissəsindən tükləri qırxaq və həmin hissəyə sistemativ olaraq mənfi temperatur ilə təsir etsək, orda qara tüklər əmələ gələcək. Bu onu göstərir ki, mənfi temperatur müəyyən genlərin fəallığına təsir edərək xüsusi fermentlərin istehsalına nəzarət edir.

Genlərin fenotipik şəkildə meydana gəlməsində gen – modifikatorlarının olması və aktivliyi böyük əhəmiyyət kəsb edir. Gen modifikatorlar şəraitdən asılı olaraq genlərin ekspressivlik dərəcəsini müəyyən edir.

X. SELEKSIYANIN GENETİK ƏSASLARI

İnsanlardan qədim zamanlardan öz ehtiyaclarını ödəmək üçün heyvanlar və bitkilər arasında seçmə aparmışlar, daha məhsuldar formaları artırıb çoxaltmış, heyvanları əhliləşdirmiş, mədəni bitki sortları almışlar.

Arxoloji qazıntılar nəticəsində əldə olunan materiallar sübut edir ki, hələ 8-10 min il bundan əvvəl Asiyanın Cənubi Şərqində çəltik, Misirdə və Çində buğda, Aralıq dənizi sahillərində subtropik və paxla bitkiləri becərilmişdir. Çində 5 min il bundan əvvəl tut ağacları və barama qurdları becərilmiş və təbii istehsal edilmişdir.

Azərbaycanda hələ 4-5 min il bundan əvvəl dənli bitkilər becərilmişdir. Orta əsrlərdə Azərbaycanda dənli bitkilər, pambıq, meyvə və subtropik bitkilər, habelə tut ağacı geniş becərilmiş, bu da barama qurdunun becərməsinə və təbii ipək istehsal olunmasına imkan vermişdir.

Biologiya elmi inkişaf etdikcə bitkilər və heyvanlar arasında kortəbii sürətdə aparılan seçmənin elmi əsasları işlənib hazırlanmış və bu işlə məşğul olan elm sahəsi seleksiya adlanır. Seleksiya latınca “Selectio” sözündən əmələ gəlib seçmə deməkdir.

Seleksiya elminin nəzəri əsasını genetika elmi təşkil edir. Çünki dəyişkənliyin və irsiyyətin qanunlarını bilmədən konkret əlamətlərin nəslə keçməsinə idarə etmək olmaz. Seleksiya işində müvəffəqiyyət əldə etmək üçün genetikanın qanunları ilə yanaşı seleksiyaçı, eyni zamanda çoxalmanın biologiyasına, fərdi inkişafın xüsusiyyətlərinə, qidalanmanın fiziologiyasına xarici mühitin amillərinə xəstəlik və ziyanvericilərə qarşı davamlılığa da nəzər salmalıdır.

Seleksiya işinin əsas istiqamətləri

Seleksiya işinin əsas məqsədi kənd təsərrüfatı üçün yeni məhsuldar və yüksək keyfiyyətli bitki sortları, heyvan cinsləri, biosənaye üçün lazımli mikroorqanizmin ştamları yaratmaqdır. Bu iş aşağıdakı istiqamətlərdə həyata keçirilir:

1. Seleksiya işinin obyektini olan bitki, heyvan və mikroorqanizmlərin növ, cins və sort tərkibinin öyrənilməsi;

2. Hibridləşmədə və mutasiya prosesində irsi dəyişkənliklərin qanunauyğunluqlarının analizi;

3. Bitkilərin, heyvanların və mikroorqanizmlərin əlamət və xüsusiyyətlərinin inkişafında mühitin rolunun tədqiqi;

4. Müxtəlif tipdə çoxalan orqanizmlərdə arzu olunan əlamətlərin

möhkəmlənməsini və qüvvətlənməsinə imkan yaradan süni seçmə sisteminin işlənilib hazırlanması.

Bütün bu işləri həyata keçirmək üçün seleksiyanın aşağıdakı nəzəri əsaslarını: irsi dəyişkənlik, çarpazlaşma sistemləri, seçmə nəzəriyyəsi və üsullarını öyrənmək lazımdır.

Seleksiya üçün başlanğıc material

Yeni bitki sortları və heyvan cinsləri və mikroorqanizmin ştamplarının yaradılması zamanı götürülən materialın mənşəyi və təkamülünü müəyyənləşdirmək lazımdır.

Hibridləşmə və başqa seleksiya üsulları ilə alınan heyvan cinslərinə və bitki sortlarına, yerli sort və cinslərə və yabanı formalara başlanğıc material deyilir.

Müxtəlif ölkələrdə seleksiya işində yerli sortlar və perspektivli xətlər seleksiya üçün başlanğıc material kimi istifadə olunur. Bu başlanğıc material həmin yerin iqlim şəraitinə yaxşı uyğunlaşdığına görə seleksiya işində geniş istifadə olunur.

Rus alimi N.İ.Vavilov bütün dünya bitki ehtiyatlarını öyrənməklə mədəni bitkilərin mənşə mərkəzlərini üzə çıxardı. O, mədəni bitkilərin yeddi mərkəzini ayırd etdi.

N.İ.Vavilovdan sonra akademik P.M.Jukovski tərəfindən əldə edilmiş yeni materiallar əsasında 4 mərkəz əlavə edilmişdir. Deməli, yer kürəsində mədəni bitkilərin mənşələrinin 12 mərkəzi müəyyənləşdirilmişdir.

Cədvəl 19

Mədəni bitkilərin mənşə mərkəzləri

| Mərkəzlər və əhatə etdiyi ərazilər | Bitkilər |
|---|--|
| 1 | 2 |
| 1. Çin – Yapon mərkəzi | Darı, qarabaşaq, soya, çətənə, tərəvəz, efir yağı, boyadıcı, dərman və s. bitkilər |
| 2. Hind – Çin və İndoneziya mərkəzi. Bu mərkəzə Hind – Çin, İndoneziya Malay adaları daxildir | Yabanı tetraploid çəltik və digər növ bitkilər |
| 3. Avstraliya mərkəzi | Burda 9 növ endemik pambıq bitkisinə təsadüf olunur. Yer üzərində yayılmış 650 növ evkalipt ağacının 500 növü avstraliyada bitir |
| 4. Hindistan mərkəzi | Çəltik və şəkər qamışının mərkəzidir |

| 1 | 2 |
|---|---|
| 5. Orta Asiya mərkəzi. Bu mərkəzə Hindistanın Şimali Qərbi, Əfqanıstan, Özbəkistan, Qırğızıstan və Tacikistan daxildir. | Bir çox yumşaq buğda növləri, paxlalı bitkilər (noxud, lərgə, paxla) bundan əlavə kök, soğan sarımsaq, turp kimi bitkilərin mərkəzidir. |
| 6. Ön Asiya mərkəzi. Bura Kiçik Asiya, Ərəbistan, İran, Zaqafqaziya və Türkmənistan daxildir. | 23 növ taxıl bitkisinin 18 növü Zaqafqaziya, onun isə 8-i Azərbaycanda yetişir. Kiçik Asiya və Zaqafqaziya çovdar bitkisinin vətənidir |
| 7. Aralıq dənizi mərkəzi. | Bura bəzi növ bərk buğdaların arpa və çuğundurun vətənidir |
| 8. Afrika mərkəzi ərazisinə görə bura çox iri mərkəzdir. Həbəşistan ayrıca bir mərkəz kimi bu ərazidə yerləşir. | Noxud, nut, lərgə, Afrika çəltiyi, qarpız |
| 9. Qərbi – Sibir mərkəzi. | Şəkər çuğunduru, bəzi növ yoncaların, üzüm, yabanı növ alma, armudun vətəni bu mərkəzdir |
| 10. Mərkəzi Amerika mərkəzi. Bura Meksika, Kosta-Rika, Qonduras, Panama və Kuba daxildir. | Qarğıdalı, kakao və Amerika pambığı |
| 11. Cənubi Amerika və yaxud And mərkəzi. | bura əsasən kartof bitkisinin vətənidir. Misir pambığı (Gos. barbadence) burada əmələ gəlmişdir. Peru 17 növ günəbaxanın ilk vətənidir |
| 12. Şimali Amerika mərkəzi | Bura 50 növ otabənzər günəbaxan bitkisinin bir neçə növ kartof və tütün, 40 növ yabanı lyupin və bəzi endemik növ üzümün vətəni sayılır |

Homoloji sıralar qanunu

Genetik cəhətdən yaxın olan növ və ya cinslər oxşar irsi dəyişkənliklər sırası ilə səciyyələnir. Bu haqda hələ 1867-ci ildə Ç.Darvin göstərmişdir ki, növ özü xırda növmüxtəlifliklərindən ibarətdir ki, bu da növdaxili dəyişkənliyin nəticəsidir. Alman alimləri Kernike və Verner 1895-ci ildə taxıl bitkiləri arasında sünbülün rənginə və s. əlamətlərinə görə növmüxtəliflikləri müəyyən etmişlər.

N.İ.Vavilov və onun əməkdaşları mədəni bitkilərin növdaxili əlamətlərini və xüsusiyyətlərini dəqiq öyrənməklə müəyyən etmişlər ki, yaxın cinslərdə və bir cinsə adi olan növlərdə oxşar irsi dəyişkənliklər mövcuddur. Bu qanunauyğunluq homoloji sıralar qanunu adlanır. Məsələn, N.İ.Vavilovun çovdarda (Secale cinsi) və taxılda (Triticum cinsi) eyni

əlamətlərə malik olan çoxlu formalar mövcud olduğunu göstərmişdir.

Aşağıdakı cədvəldə eyni fəsiləyə daxil olan növlərdə dənin əlamətlərinin və bir sıra bioloji xüsusiyyətlərinin irsi dəyişkənliklərinin oxşarlığı verilmişdir.

Cədvəl 20

Graminea fəsiləsinə daxil olan növlərdə dənin əlamətlərinin və bitkilərin bioloji xüsusiyyətlərinin irsi dəyişkənliyinin homoloji sıraları

| İrsi dəyişilən əlamət və xüsusiyyətlər | Çovdar | Buğda | Arpa | Vələmir | Darı | Sargo | Qarğıdalı | Çəltik | Ayrıq otu |
|--|--------|-------|------|---------|------|-------|-----------|--------|-----------|
|--|--------|-------|------|---------|------|-------|-----------|--------|-----------|

Dənin əlamətləri, rəngi

| | | | | | | | | | |
|-----------|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Ağ | + | + | + | + | + | + | + | + | - |
| Qırmızı | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| Yaşıl | + | + | + | + | + | - | + | + | + |
| Qara | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| Bənövşəyi | + | + | + | - | - | + | + | + | + |

Forması

| | | | | | | | | | |
|-----------|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Girdəvari | + | + | + | + | + | + | + | + | - |
| Uzunsov | + | + | + | + | + | + | + | + | + |

Keyfiyyəti

| | | | | | | | | | |
|----------|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Şüşəvari | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| Unvari | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| Mumvari | - | + | + | - | + | + | + | + | + |

Bioloji xüsusiyyətləri, həyat tərzini:

| | | | | | | | | | |
|---------------|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Payızlıq | + | + | + | + | - | - | - | + | + |
| Yazlıq | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| Yarımpayızlıq | + | + | + | + | + | + | + | + | + |

Yetişməlik:

| | | | | | | | | | |
|-----|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Gec | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| Tez | + | + | + | + | + | + | + | + | + |

Ekoloji tip:

| | | | | | | | | | |
|----------|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Hidrofit | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| Kserofit | + | + | + | + | + | + | + | - | + |

Soyuqadavamlılıq:

| | | | | | | | | | |
|--------|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Aşağı | + | + | + | + | + | + | + | + | - |
| Yüksək | + | + | + | + | + | = | + | + | + |

Gübrələrə həssaslıq

| | | | | | | | | | |
|--------|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Aşağı | + | + | + | + | - | - | + | - | - |
| Yüksək | + | + | + | + | - | - | + | - | - |

Cədvəldə “+” işarəsi əlamətin olmasını, “-“ olmamasını göstərir.

N.İ.Vavilov 1920-ci ildə ümumi Rusiya seleksiyaçıları qurultayında homoloji sıralar qanunu haqqında məruzə etmişdir. Bu qanuna görə geentik oxşar olan formalarda oxşar mutasiyalar baş verir. Bu qanunun əhəmiyyəti ondan ibarətdir ki, genetik yaxın olan cins və növlərdə əvvəlcədən nə kimi mutasiyalar baş verəcəyini bilmək mümkündür.

Seçmə üçün dəyişkənliklər mənbələri

Seçmə üçün yalnız irsi dəyişkənlik əhəmiyyətli ola bilər. Çünki irsi dəyişkənlik nəticəsində seleksiyaçı üçün maraqlı olan əlamət və xüsusiyyətlər nəslə keçib, möhkəmlənə bilər. Yeni heyvan cinsləri, bitki sortları və mikroorqanizm ştamları almaq üçün başlanğıc materialda irsi dəyişkənliklərdən mutasiya və kombinasiya dəyişkənlikləri əsas mənbə təşkil edir.

Mutasiya dəyişkənliyi

Biz əvvəldə “Dəyişkənlik və onun formaları” bölməsində mutasiya dəyişkənliyi haqqında məlumat vermişik. Bu bölmədə mutasiyanın mahiyyəti haqqında qısa məlumat verilərək əsasən təbii və süni mutagenlərin təsiri ilə yeni mutasiyaya uyğunlaşmış formaların – mutantların alınması istiqamətində görülən işlər nəzərdən keçiriləcək.

Mutasiya dəyişkənliyi bütün canlılara xas olan əsas xüsusiyyətlərdən biridir. Mutasiya termini ilk dəfə biologiya elminə 1901-ci ildə hollandiyalı alim Quqo-de Friz daxil etmişdir. O, bir neçə il ərzində enotera (*Ehnatera lomarkiana*) bitkisi üzərində tədqiqat apararaq təsadüfən bir-birindən boyuna və digər əlamətlərinə görə kəskin fərqlənən və irsən keçən fərqlər müşahidə etmişdir.

Bu işlərin nəticəsində o, mutasiya nəzəriyyəsini irəli sürmüşdür.

Quqo-de Frizdən əvvəl Ç.Darvin “Heyvanların və bitkiləri əhilləşdirmə şəraitində dəyişməsi” (1868) adlı əsərində bu cür gözlənilmədən, qəflətən baş verən irsi dəyişkənliklər haqqında yazırdı. Lakin bu dəyişkənliyin səbəbi o vaxt məlum deyildi. Belə dəyişkənlikləri Ç.Darvin “sport” və ya fərdi dəyişkənlik adlandırmışdır.

1925-ci ildə rus alimləri Q.A.Nadson və Q.S.Flippoo dünya elmində ilk dəfə olaraq maya göbələyinə radioaktiv şüalarla təsir edərək yeni mutasiyalar almışdır. Bundan sonra 1927-ci ildə amerikalı genetik G.Meller drozofil milçəyinə rentgen şüaları ilə təsir edərək müxtəlif mutasiyaalr almışdır.

Müxtəlif xarici amillərin təsiri ilə canlı orqanizmlərdə mutasiyalar almaq olar. Mutasiyaların əmələgəlmə prosesi, yəni mutagenез genetik elminin vacib problemlərindən biridir. Mutasiyalar təbii və ya spontan və süni və ya induksion olurlar.

Mutagenlər. Həm təbiətdə, həm də tədqiqatda mutasiyalar mutagen adlanan faktorların təsiri nəticəsində baş verir. Təbiətdə mutagen faktorlar xarici mühit şəraitinin bütün faktorları ola bilər. Süni mutasiyalar almaq üçün fiziki və kimyəvi amillərdən istifadə edilir.

Fiziki amillərdən: rentgen və qamma şüaları, ultrabənövşəyi şüalar, elektromaqnit şüalar yüksək və mənfi temperatur, nüvə şüalanması və s.

Təbii mutasiyaların seleksiyada istifadəsi

Təbii şəraitlərdə orqanizmlərdə baş verən mutasiyalar spontan mutasiyalar adlanır. Mutasiya genlərdə və xromosomlarda qəflətən baş verən irsi dəyişkənlikdir. Mutasiya nəticəsində yeni əlamət və keyfiyyətlər meydana çıxır. Mutasiyalar faydalı, zərərli və neytral ola bilər. Qeyd etmək lazımdır ki, mutasiyaların əksəriyyəti orqanizm üçün zərərli və yaxud öldürücü (letal) olur. Çünki uzun təkamül zamanı orqanizmin irsiyyəti bir növ stabilləşir. Buna görə də hər bir təsadüfi dəyişkənliklər əksər hallarda orqanizmin irsiyyətində genlər mübadiləsini və stabilliyini pozaraq orqanizmin normal inkişafına mənfi təsir göstərir. Mutasiyalar nəticəsində əmələ gələn yeni əlamətlər insanın məqsədinə uyğun olarsa, seleksiya üçün böyük maraq kəsb edir. Bir çox kartof sortları spontan mutasiyaların nəticəsində alınıb. Bundan əlavə qiymətli bitki sortları təbii mutasiyalar nəticəsində alınmışdır. Lakin spontan mutasiyalar təsadüfən baş verir və çox nadir hallarda müsbət keyfiyyətlər meydana çıxır. Buna görə də son illər alimlər tərəfindən süni surətdə mutasiyalar alınır.

Süni mutasiyaların seleksiyada istifadəsi

Süni mutasiyalar bir sıra fiziki və kimyəvi amillərin təsiri ilə alınır. Hazırda süni mutagenез alimlərin tədqiqatlarında geniş yer tutur. Seleksiyaçılar mutagenезin yeni üsullarından istifadə edərək külli

miqdarda dəyişkən formalar əldə edir, bunların içərisindən müsbət xüsusiyyətlərə malik formaları seçir və yeni sortların yaranmasında istifadə edirlər.

Fiziki amillərin təsiri ilə mutasiyaların alınmasında rentgen və qamma şüalarından, ultrabənövşəyi şüalardan, elektromaqnit şüalardan, yüksək və mənfi temperatur, nüvə şüalanması və s. vasitələrdən istifadə olunur.

Mutasiya əmələ gətirən şüalanma iki növ olur: ionlaşdırıcı və qeyri-ionlaşdırıcı.

İonlaşdırıcı şüalardan rentgen qamma şüaları, α və β cisimciklər və neytronlardan seleksiyada istifadə edilir. Neytronların bioloji effekti qamma və rentgen şüalara nisbətən 10-40 dəfə yüksəkdir.

Mutagen amillərdən biri də bəzi radioaktiv izotoplardır. Məsələn, fosfor (P) və kükürd (S). Bu amillərin mutagen aktivliyi yüksəkdir, çünki bu elementlər hüceyrənin nüvəsində gedən mübadilə prosesində böyük rol oynayır.

Qeyri-ionlaşdırıcı şüalardan yeganə olanı ultrabənövşəyi şüalardır. Bu şüaların dalğa uzunluğu (200-400 nm) ionlaşdırıcı şüalara nisbətən xeyli uzun və az enerjiyə malikdir. Bu şüaların təsirindən orqanizmdə maddənin ionlaşması baş vermir, lakin maddənin molekullarının oyanması prosesi xeyli sürətlənir.

Digər şüalara nisbətən ultrabənövşəyi şüaların təsir qüvvəsi az olduğundan onlardan yalnız tozcuqları şüalandırmaq üçün istifadə etmək məqsədəuyğundur. Bu şüalanmanın nəticəsində ən yüksək mutasiya tezliyinə dalğanın 265 nm uzunluğunda nail olmaq olar, çünki xromosomların tərkibində olan DNT molekulunun ultrabənövşəyi şüanın ən yaxşı cəlb edilən dalğası 265 nm uzunluğundadır.

Həm təbii, həm də süni mutasiyalar əksər hallarda orqanizm üçün zərərli və ya faydasız olur: adətən hər 100 mutasiyadan yalnız 1-3-ü orqanizm üçün faydalı olur. Bu faydalı mutasiyaları ayıraraq çoxaltmaq olar. Əksər hallarda orqanizmin genotipində faydalı mutasiyalarla yanaşı, eyni zamanda faydasız, zərərli mutasiyalar da baş verir. Belə mutant formaları başlanğıc forma ilə çarpazlaşdırıb gələcək nəsillərdə seçmə apararaq müsbət mutasiyanı daşıyan formaları mənfi mutasiyalardan azad etmək olar. Bununla yanaşı alınan mutant formaların əksəriyyətinin həyat qabiliyyəti aşağı olduğu üçün onlar ən yaxşı sort və xətlərlə hibridləşdirilir.

Kimyəvi maddələrlə mutant formaların alınması

Süni mutasiyaların alınmasında şüalanma ilə yanaşı kimyəvi maddələrdən də geniş istifadə olunur. Kimyəvi mutagenlərlə bitkilərin bir çox hissələrinə, məsələn, quru və cücərməkdə olan toxumlara, çiliklərə, kök yumrularına, kökümsovlara və s. təsir etmək olar.

Kimyəvi mutagenlər fiziki mutagenlərə nisbətən daha effektiv olmuşdur. Əgər fiziki maddələrin təsiri nəticəsində 10-15 % həyat qabiliyyətinə malik dəyişmiş formalar əmələ gəlsə, kimyəvi maddələrin təsiri nəticəsində bu rəqəm 30-60% olur.

Kimyəvi mutagenlərdən, məsələn, toxumlara təsir edən kimyəvi maddələr kimi etilenimin, etilmetansulfanat, hidrosilamin, dietilsulfit, dimetilsulfat və s. istifadə edilir.

Poliploidiyanın bitki seleksiyasında istifadəsi

Təbiətdə bir sıra yabanı və mədəni bitki növləri və kənd təsərrüfatı bitkilərinin cinsləri poliploid sıralardan ibarətdir. Məsələn, heksaploid yumşaq buğda *Triticum aestivum* ($2n=42$) təbii poliploid olub təsərrüfatda ən geniş becərilən növdür. Bu növə aid olan növlərdə isə heç bir poliploid sıralar olmur. Məsələn, *Secale* (çovdar) cinsində 6 növdən hər birində somatik hüceyrələrində xromosomların sayı 14-dür.

Seleksiyaçıları daha məhsuldar formalar almaq üçün poliploidiya hadisəsindən istifadə edirlər. Əvvəlki bölmələrdə qeyd etdiyimiz kimi, poliploidiya hüceyrələrin nüvəsində xromosomların sayının dəfələrlə artması hadisəsinə deyilir. Seleksiyaçıları poliploidiyanın iki əsas forması: avtopoliploidiya və allopoliploidiya maraqlandırır. Avtopoliploidiya eyni növün genomunun dəfələrlə artması hesabına (məs., $AA+AA=AAAA$), allopoliploidiyada isə müxtəlif növlərə aid olan genomların cəmləşməsi hesabına ($A+B=AB$), sonra isə xromosom sayının ikiləşməsi nəticəsində ($AB+AB=AABB$) baş verir.

“Poliploidiya” başlığında avtopoliploidiya və allopoliploidiya haqda geniş məlumat verilmişdir.

Seleksiyaçıları təcrübi yolla poliploid formaların alınmasında müxtəlif üsullardan istifadə edirlər. Kimyəvi birləşmələrdən ən effektivisi kolxitsindir ($S_{22}H_{26}O_6$). Bu maddə *Colchicum autumnale* adlanan kökümsov bitkisinin toxumlarından və soğanaqlarından alınan bitki zəhəridir. Son 20-25 il ərzində kolxitsin ilə bitkilərdə külli miqdarda poliploid formalar alınır. Adətən kolxitsin ilə quru toxumlara, cücərmədə olan toxumlara, boy nöqtəsinə, tumurcuqlara, qönçələrə və bitkinin digər

hissələrinə təsir edirlər.

Kolxitsindən başqa poliploid formalar almaq üçün asenaften, qammeksan, lindan və başqa maddələrdən də istifadə edirlər. Lakin seleksiya işində yalnız kolxitsindən istifadə edirlər.

Bəzi hallarda iki ayrı-ayrı növlər bir-biri ilə çarpazlaşır, lakin nəsil dölsüz olur. Bunun səbəbi hibridlərdə homoloji xromosomların sayının müxtəlif olması və meyoza prosesinin pozulmasıdır. Bu dölsüzlüyü aradan qaldırmaq üçün seleksiyaçıları hibrid orqanizmə kolxitsinlə təsir edərək xromosomların sayını ikiqat artırır və dömlü nəsil alınır. Məsələn, yumşaq buğdanın cinsi hüceyrələrində 21 xromosom, çovdarın cinsi hüceyrələrində 7 xromosom vardır. Bu iki cinsdən alınan hibridin somatik hüceyrələrində 28 xromosom (21+7) olur və bu hibrid dölsüz olur. Bunun səbəbi isə meyoza zamanı xromosomların konyuqasiya edə bilməməsi, hər bir xromosoma homoloq xromosomun olmamasıdır. V.E.Pisarev birinci nəslin (F₁) cücərtilərində kolxitsin məhlulu ilə təsir edəndən sonra birinci nəsil dölsüzlüyün qarşısını almışdır. Bu zaman F₁ cücərtilərində kolxitsinin təsiri ilə xromosomların sayı ikiqat artmışdır – 56 xromosomlu dömlü nəsil alınmışdır.

Seleksiya işində poliploidiyanın əhəmiyyəti böyükdür. Çünki poliploidiya bitkilərin bir sıra təsərrüfat əhəmiyyətli xüsusiyyətlərinin yaxşılaşmasına, məhsuldarlığın artmasına gətirib çıxarır.

Seleksiyada hibridləşmədən istifadə olunması.

Hibridləşmənin tipləri.

Genetik tədqiqatlarda və seleksiya işində ən çox istifadə olunan üsullardan biri hibridləşmə üsuludur. Q. Mendel və ondan sonra bir sıra alimlər əlamətlərin irsən keçməsinin qanunauyğunluqlarını aşkar etmək üçün hibridləşmə üsulundan istifadə etmişdir.

Seleksiyaçıları yüksək keyfiyyətli və məhsuldar bitki sortları almaq üçün hibridləşmə üsulundan geniş istifadə edirlər. Bu üsula görə bir hibrid orqanizmdə iki və yaxud çox valideyn formalarının əlamət və xüsusiyyətləri öz əksini tapır.

İki və yaxud bir neçə valideyn formalarının bir-biri ilə çarpazlaşmasına hibridləşmə deyilir.

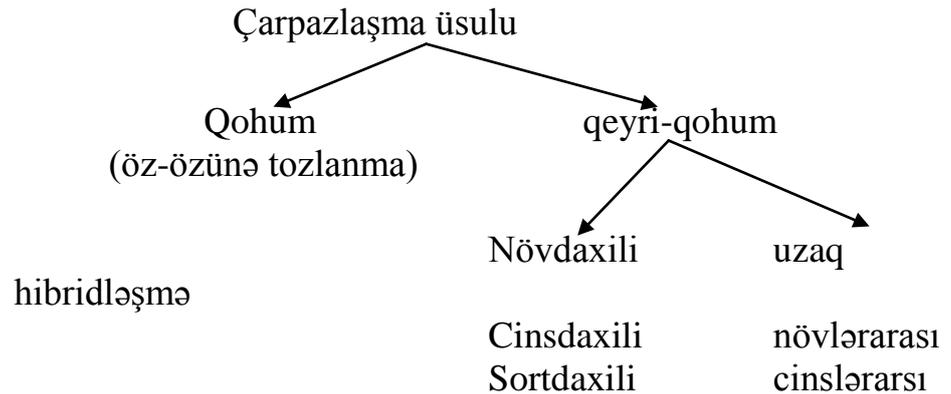
Hibridləşmə nəticəsində alınan hibrid orqanizmlərdə əlamət və xüsusiyyətlər meydana çıxır. Bunların içərisindən seleksiyaçı öz məqsədinə uyğun olanları seçib artırır.

Hibridləşmə təbiətdə geniş yayılıb və bu zaman nəinki bir növə, hətta

ayrı növ və cinslərə aid olan fərdlər iştirak edirlər. Bu mənada hibridləşmə təbii, yaxud spontan və süni olmaqla iki yerə ayrılır.

Seleksiya işində müxtəlif çarpazlaşma tiplərindən istifadə edirlər. Əgər hibridləşmədə bir növə daxil olan fərdlər iştirak edirsə, belə hibridləşməyə növdaxili hibridləşmə deyilir. Əgər hibridləşmədə ayrı-ayrı növlərin və cinslərin fərdləri iştirak edirsə, belə hibridləşmə uzaq hibridləşmə (növlərarası, cinslərarası) adlanır.

Aşağıdakı sxemdə hibridləşmə tipləri göstərilmişdir:



Qohum çarpazlaşma – inbriding

Belə hibridləşmə heyvandarlıqda inbriding, bitkiçilikdə isə öz-özünə tozlanma yaxud insuxt adlanır.

Heyvanlarda qohumluq dərəcəsinə görə yaxın olan fərdlərin: qardaş – bacı, ata – qız, ana – oğul, xala və əmi uşaqların bir-biri ilə çarpazlaşması qohum çarpazlaşma və ya inbriding adlanır. Bitkilərdə inbriding öz-özünə tozlanma zamanı baş verir.

İnbridingin mənfi və müsbət tərəfləri vardır. Belə ki, inbriding zamanı resessiv vəziyyətdə olan mənfi genlər homoziqot halına keçərək orqanizmin həyat qabiliyyətini məhsuldarlığını, xəstəliklərə davamlılığını və s. aşağı salır. İnbriding zamanı bu cür halların yaranması depressiya adlanır. Buna misal olaraq, məsələn, qarğıdalı bitkisiində bir neçə il ərzində öz-özünə tozlanma apardıqda məhsulun azalması, həyat qabiliyyətinin aşağı düşməsi, bitkilərin boyunun qısalması və digər mənfi əlamətlərin meydana çıxmasını göstərmək olar. Buna oxşar hal heyvanlar arasında da müşahidə olunur. Lakin təbiətdə elə növlər var ki, onlarda öz-özünə tozlanma norma kimi qəbul olunub, zaman-zaman onlarda baş verən zərərli resessiv mutasiyalar homoziqot halda keçib aradan çıxır. Belə bitkilər mühitin mənfi təsirlərinə, xəstəliklərə daha davamlı olur. Belə

bitkilərə arpa, buğda, noxud, lobyə və s. göstərmək olar.

Təbiətdə təbii seçmə və təsərrüfatda süni seçmə inbriding əsasında yüksək həyat qabiliyyətinə və müsbət keyfiyyətlərə malik xətlər seçib artırmağa imkan verir.

Təbiətdə təkamül nəticəsində öz-özünə tozlanan bitkilərdə müsbət genotiplərə malik olan və əlverişli uyğunlaşmış genlərin ayrılması və saxlanması baş vermişdir. Seleksiya işində az müddətdə bu prosesi idarə etmək olduqca çətindir, çünki mənfi resessiv mutasiyalar olduqca çoxdur. Lakin buna baxmayaraq seleksiyaçılar öz məqsədlərinə müvafiq homoziqot xətlər alıb onlardan seleksiya işində istifadə edə bilmişlər.

Qeyri –qohum çarpazlaşma – autbriding

Qeyri-qohum çarpazlaşma seleksiyanın vacib üsullarından biridir. Bu çarpazlaşmanın əsasında müxtəlif irsi xüsusiyyətləri bir hibrid orqanizmdə cəmləşdirmək olar. Belə çarpazlaşmada iştirak edən orqanizmlər eyni heyvan cinsinə və ya eyni sorta, müxtəlif sortlara və yaxud müxtəlif növlərə və cinslərə aid ola bilər (uzaq hibridləşmə).

Bu cür qeyri-qohum çarpazlaşma – autbriding adlanır. Qeyri-qohum hibridləşmənin üstünlüyü ondan ibarətdir ki, homoziqot halında olan mənfi resessiv mutasiyalar heteroziqot vəziyyətinə keçərək hibrid orqanizmin həyat qabiliyyətinə mənfi təsir göstərməyəcək.

Bu üsulun əsasında müxtəlif qiymətli xüsusiyyətləri kombinə edərək yeni sort və cins almaq mümkündür. Kənd təsərrüfatının uzun müddətli təcrübəsi göstərir ki, eyni növə aid olan qeyri-qohum orqanizmləri hibridləşdirdikdə hibridlərin birinci nəslə əksər hallarda daha da yüksək həyat qabiliyyətinə və xəstəliklərə qarşı davamlı olaraq yüksək məhsuldar olurlar. autbriding zamanı birinci nəslin (F_1) fərdləri mürəkkəb kəmiyyət əlamətlərinə görə bir qayda olaraq aralıq vəziyyətdə olur. İkinci nəsilə isə parçalanma baş verir. Bu zaman kombinativ dəyişkənlik hesabına həm mənfi, həm də müsbət xüsusiyyətlərə malik olan hibridlər əmələ gəlir. Bundan sonra seleksiyaçı qiymətli genotipə malik olan fərdləri seçib artırır və son nəticədə yeni bitki sortu və heyvan cinsi almaq mümkün olur.

Uzaq hibridləşmə

Ayrı-ayrı növlərə və cinslərə aid olan formalar arasında gedən çarpazlaşmaya uzaq hibridləşmə deyilir. Bu hibridləşmə nəticəsində sistemətiq nöqtəyi nəzərdən bir-birindən uzaq olan formaların əlamətlərini

hibridlərdə birləşdirmək olur. Lakin uzaq hibridləşmə zamanı bir sıra çətinliklər qarşıya çıxır. Bunlara çoxalma tsiklinin müxtəlif vaxtlarda olması, bir növə aid olan heyvanın digər fərdin növündə cinsi refleksi oyada bilməməsi, cinsi orqanların bir-birinə uyğun gəlməməsi, cinsi hüceyrələrin (spermilərin) digər növün cinsi yollarında məhv olması. Bitkilərdə tozcuq boruların dişiciyin tozcuq yollarının toxumlarına uyğun gəlməməsi və s. göstərmək olar.

Uzaq hibridləşmə əsən bitki seleksiyasında tətbiq olunur. Yeni yüksək məhsuldar, xəstələrə əv ziyanvericilərə qarşı davamlı olan sortlar yaratmaq üçün uzaq hibridləşmədən istifadə edilir.

Uzaq hibridləşməni ilk dəfə XVII əsrdə aparılmasına baxmayaraq, bu üsul seleksiya işində öz geniş tətbiqini yaxın illərdə tapmışdır. İ. Q. Kelyerter uzaq hibridləşmə əsasında apardığı ilk tədqiqat işləri (1755-1806) böyük əhəmiyyət kəsb etmişdir. 1888-ci ildə alman seleksiyaçısı Rimpan ilk dəfə buğda ilə çovdar arasında döllü hibrid forması almışdır.

K. D. Karpaçenko 1924-cü ildə ayrı-ayrı cinslərə mənsub olan bitkiləri turp (*Raphanus sativus* L. $2n=18$) ilə kələmin (*Rassica oleracea* L. $2n=18$) arasında döllü nəsil alaraq ilk dəfə göstərmişdir ki, uzaq hibridlərdə dölsüzlüyün qarşısını almaq üçün, somatik hüceyrələrə malik xromosom yığımının cəmlənməsi nəticəsində gəlmək olar.

1928-ci ildə rus alimi N. V. Tsitsin taxıl və çoxillik alaq bitkisi olan ayrıqotu arasında hibridləşmə işi aparmışdır.

Hazırda müxtəlif ölkələrdə mədəni bitkilərlə yabanı bitkilər arasında hibridləşmə işləri geniş miqyasda aparılır.

Heterozis və onun seleksiyada istifadəsi

Müxtəlif növləri yaxud eyni növə aid olan müxtəlif bitki sortlarını və heyvan cinslərini çarpazlaşdırdıqda birinci nəsil F_1 hibridləri bir sıra əlamətləri və xüsusiyyətləri ilə əksər valideyn formalardan üstünlük təşkil edir. Birinci nəsil F_1 hibridlərində üzə çıxan bu hadisə **heterozis** və ya hibrid qüvvəsi adlanır. F_1 hibridləri məhsuldarlığına, vegetativ orqanların inkişafına, mühitin əlverişsiz şəraitinə davamlılığına və digər əlamətlərə görə valideyn formalardan yüksək olur.

Hər bir hibridləşmədə heterozis müşahidə olunmur, yalnız qeyd etdiyimiz kimi müxtəlif növlərin və yaxud eyni növə daxil müxtəlif bitki sortlarının, heyvan cislərinin və təmiz xətlərin hibridləşməsi nəticəsində heterozis əldə etmək olar.

Heterozis hadisəsinin xüsusiyyətlərindən biri də ondan ibarətdir ki,

hibrid gücü yalnız birinci nəsildə müşahidə olunur, sonrakı nəsillərdə get-gedə azalır.

Müəyyən olunub ki, genotipinə görə kompleks morfoloji, bioloji, ekoloji, təsərrüfat xüsusiyyətlərinə bir-birindən kəskin fərqlənən nümunələri hibridləşdirdikdə yüksək heterozis meydana çıxır.

Heterozisin genetik əsasları müxtəlif cür izah olunur. Bu isə bu isə genlərin müxtəlif tip təsirindən və mübadiləsindən asılıdır. Bəzi hallarda heterozis hadisəsi yüksək dominantlıq ilə, $AA < Aa > aa$ izah olunur. Heteroziotlarda heterozis homoziotlardan daha yüksək olur. Digər halda dominant faktorların əlverişli $aaBB \times Aabb$ mübadiləsi ilə, bəzi hallarda isə genlərin kompleks təsiri ilə $AABB + A_1A_1B_1B_1 = AAA_1A_1BBB_1B_1$. Beləliklə, heterozis hadisəsi irsi faktorların kombinasiyası ilə bağlıdır.

Bitki seleksiyasında heterozis hadisəsindən istifadə edilir. Bunun üçün əvvəlcə yüksəl məhsuldar sortlardan bir neçə il ərzində təmiz xətlər alınır. Sonra ayrı-ayrı sortlardan olan təmiz xətlər arasında müxtəlif variantda çarpazlaşdırılaraq heterozis verən kombinasiyaların toxumları seçilərək yüksək məhsul alınmasında istifadə edilir.

Erkəkciklərin sitoplazmatik dölsüzlüyündən seleksiyada istifadə olunması

Elmi tədqiqat işlərində hibridləşmə apararkən bitkilər üzərində axtalanmanı və sonra tozlandırmanı aparmaq o qədər də çətinlik törətmir. Lakin təsərrüfatda geniş miqyasda bu işləri aparmaq çətinlik törədir. Bu çətinliyi aradan qaldırmaq üçün bəzi bitkilərdə müşahidə olunan erkəkciklərin sitoplazmatik dölsüzlüyündən istifadə edirlər.

Məlumdur ki, bir çox bitkilərdə, məs., qarğıdalıda, soğanda, şəkər çuğunduru, pomidorda erkəkciklərin sitoplazmatik dölsüzlüyü müşahidə olunur. Bu o deməkdir ki, bu bitkilərin tozluqlarında müəyyən dərəcədə deffektlər meydana gəlir və bu bitkilərin erkəkcikləri dölsüz olur. Hazırda bitkiçilikdə erkəkciklərin sitoplazmatik dölsüzlüyündən (ESD) seleksiyada geniş istifadə olunur. Belə ki, bu tip irsi xüsusiyyəti olan bitkini normal fertil (döllü) bitkilərlə çarpazlaşdırırlar. Bu zaman normal bitkilərdə 100 % heterozis xassəsinə malik hibrid alınır.

Həm də əvvəl qeyd etdiyimiz kimi çarpaz tozlanan bitkilər arasında hibridləşmə apararkən onlardan birini axtalamaq, yəni erkəkciklərini çıxarmaq tələb olunur. Məs., ana bitki olaraq götürülən qarğıdalı sortunun süpürgələrini çıxarmaq və ata bitkinin tozluqları ilə tozlandırmaq üçün böyük əmək sərf etmək lazımdır. Bu çətinlikdən xilas olmaq üçün

erkəkciqlərin sitoplazmatik dölsüzlüyündən istifadə olunur.

Bütün bu xüsusiyyətlərinə görə hazırda hibrid orqanizmlər yaradılmasında ESD-dən geniş istifadə olunur.

Genetik nöqteyi nəzərdən ESD aşağıdakı amillərlə izah olunur:

1. Sitoplazmanın sterillik faktı ilə.
2. Nüvədə sterillilik geninin olması ilə.
3. Sitoplazmanın və nüvənin sterillilik amillərinin mübadiləsi ilə.

ESD hadisəsini ilk dəfə bir-birindən xəbərsiz 1931-ci ildə ABŞ alimi M. Rods və 1932-ci ildə M. İ. Xacınov qarğıdalı bitkisi üzərində kəşf etmişdir.

Seçmə

İnsanlar bitkiçilik və heyvandarlıqla məşğul olduğu tarixdən etibarən kortəbii surətdə seçmə aparmışlar. Yəni onlar öz məqsədlərinə müvafiq olan fərdləri seçib artırmış, digərlərini çıxdaş etmişlər.

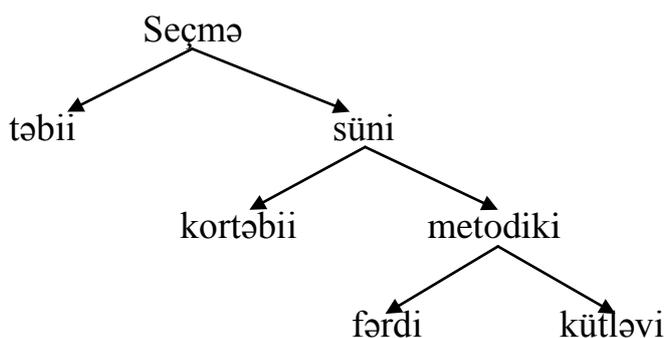
Təbiətdə isə seçmə təkamülün əsas hərəkətverici qüvvəsidir. Ç. Darvin üzvi aləmin təkamül nəzəriyyəsini irəli sürərkər müəyyən etmişdir ki, insanlar tərəfindən yeni sort və cinslərin, həmçinin təbiətdə yeni növ və növ müxtəlifliklərinin əmələ gəlməsində seçmə durur.

İnsan tərəfindən aparılan seçməyə süni seçmə deyilir. Məhz süni seçmə nəticəsində bütün heyvan cinsləri və mədəni bitkilərin sortları yaranır.

Süni seçmənin özü də iki formada olur: kortəbii seçmə və metodiki seçmə.

Kortəbii seçmə hələ qədim zamanlardan əcdadlarımız tərəfindən aparılmışdır. Bu seçmənin nəticəsində kortəbii surətdə olsa da bitkilərin və heyvanların təbiətini dəyişmiş, məhsuldarlığı və keyfiyyətini yüksəltmişdir. Bu yolla bütün mədəni bitkilərin yerli sortları yaranmışdır.

Seçməni sxematik olaraq aşağıdakı kimi göstərmək olar:



Süni seçmənin ən məqsədəuyğun forması metodiki seçmədir. Bu seçmə əvvəldən müəyyən edilmiş istiqamətdə aparılır.

Bitkilərin seleksiyasında metodiki seçmənin əsasən iki üsulundan istifadə edirlər: kütləvi seçmə və fərdi seçmə.

Həm kütləvi, həm də fərdi seçmə bir dərəcəli, çox dərəcəli və ardı kəsilməyən seçmə variantları ilə aparıla bilər.

Kütləvi seçmədə başlanğıc materialdan bir neçə yüzdən bir neçə minə qədər bitki seçilir. Burada toxumların keyfiyyətinə, bitkilərdə xəstəliyin olub-olmamasına və s. müsbət xüsusiyyətlərə bir daha fikir verilir.

Mənfi xüsusiyyətlərə və yaxud seleksiyaçı tərəfindən tutulan əlamətlərə cavab verməyən bitkiləri ayıraraq çıxarda edirlər.

Kütləvi seçmə müasir zamanda da öz əhəmiyyətini itirməyib. Qeyd etdiyimiz kimi kütləvi seçmə bir neçə variant üzrə aparıla bilər: bir dərəcəli, çox dərəcəli və ardı kəsilməyən seçmə variantları ilə bir dərəcəli seçmədə lazım olan bitkiləri bir dəfə seçib onlardan nəslə öyrənib. Gələcəkdə bir dərəcəli kütləvi seçmə öz effektivliyini əsasən öz-özünə tozlanan bitkilərdə göstərə bilər.

Çarpaz tozlanan bitkilərdə isə qarşıya qoyulan məqsədə çatmaq üçün çox dərəcəli seçmə variantından istifadə etmək lazımdır. Çox dərəcəli seçmədə 4-5 il ərzində hər il seçmə aparılır. Bu seçmənin nəticəsində yeni bitki sortu alınır. Lakin çarpaz tozlanan bitkilərin genotipinə hər il yeni genlər daxil olur və seçmə əsasında stabilləşmiş genotipi pozur. Buna görə də çarpaz tozlanan bitkilərdə lazımlı əlamətləri saxlamaq üçün hər il seçmə aparılmalı və standart sortlarla müqayisə olunmalıdır.

Kütləvi seçmə nəticəsində xalq seleksiyası əsasında bütün yerli sortlar yaranıb. Kütləvi seçmənin mənfi xüsusiyyəti ondan ibarətdir ki, ayrı-ayrı bitkilərin müsbət xüsusiyyətlərini bir sıra nəsillərdə saxlamaq mümkün olmur. Kütləvi seçmənin mənfi xüsusiyyətini fərdi seçmə ilə düzəltmək olar.

Fərdi seçmə seleksiya və toxumçuluq işində istifadə olunur. Bu üsulun mahiyyəti ondan ibarətdir ki, ayrı-ayrı bitkiləri seçib, onların nəslini ayrılıqda öyrənib artırır. Hər bir ləkdə bir bitkinin nəslə becərilir. Öz-özünə tozlanan bitkilərin təmiz xətt, çarpaz tozlanan bitkilərin nəslə ailə adlanır. Seleksiya öz-özünə tozlanan bitkilərlə fərdi seçməni bir dərəcəli, çarpaz tozlanan bitkilərlə işlədikdə isə çox dərəcəli və yaxud ardı kəsilməyən seçmə variantlarından istifadə edir. Fərdi seçmə üsulu ilə alınan sort bir bitkinin nəslidir.

Fərdi seçmə kütləvi seçməyə nisbətən mürəkkəb və çox əmək tələb

edir. Lakin bu çətinliklərə baxmayaraq fərdi seçmə çox effektivdir. Bir çox mədəni bitkilərin sortları fərdi seçmə üsulu ilə yerli və seleksiya sortlarından alınıb.

Son illər alimlər bir sıra dənli bitkilərdə dəninin ehtiyat zülallarını elektroforez etməklə, elektroforetik zülal komponentləri ilə dəninin keyfiyyəti arasında əlaqə olduğunu müəyyən etmişdir. Məlumdur ki, hər bir polipeptid onu kodlaşdıran gen üçün marker ola bilər. Tədqiqatlar göstərdi ki, hər bir növ və sort özünəməxsus elektroforetik zülal komponentlərinə malikdir və bu komponentlər xarici mühit şəraitinə məruz qalırlar.

Seleksiya prosesində seçmə bitkinin morfoloji və kəmiyyət əlamətlərinə görə aparılır, bu əlamətlər isə becərmə və iqlim şəraitinin təsirindən dəyişdiyinə görə çox vaxt ən yaxşı sortlar pis şəraitə düşdükdə çıxış edilir.

Elektroforetik zülal komponentləri ilə dəninin keyfiyyəti arasında əlaqə müəyyən olduğu və bu zülal komponentlərinin xarici mühit şəraitinin təsirindən dəyişmədiyini məlum olduqdan sonra uzun illər sərf etmədən seleksiya prosesinin ilkin mərhələsində düzgün seçmə aparmaq mümkündür.

Heyvanların seleksiyası

İnsanlar min illər ərzində kortəbii, plansız seçmə apararaq bir sıra qaramal, qoyun, at, toyuq və s. heyvanların cinslərini yaratmışlar. Bitkiçilikdə olduğu kimi heyvandarlıqda da insana lazım olan kəmiyyət və keyfiyyət əlamətlərinin məlum genetik qanunlar əsasında nəsilərə ötürüldüyü aşkara çıxarılmışdır. Əlamətlərin Mendel qanunları ilə nəslə ötürülməsi, genlərin autosom cinsiyyət xromosomları ilə əlaqəli surətdə nəsilərə ötürülməsi qanunları, Vavilovun irəli sürdüyü homoloji sıralar qanunu və digər qanun və qanunauyğunluqlar ev heyvanların seleksiyasında mühüm rol oynayır.

Heyvanları bir sıra təsərrüfat əhəmiyyətli əlamətlərinə görə seçirlər. Bəzi heyvanları dərisinə görə saxlayıb, artıraraq çoxaldırlar. Bu heyvanlarda dərinin keyfiyyəti, rəngi iqtisadi əhəmiyyətə malikdir. Bu əlamətləri idarə edən genlərin müəyyən olunması, irsiyyətinin xüsusiyyətlərini müəyyən etməyin böyük əhəmiyyəti vardır. Məsələn, su samurunda (norka) mutasiya nəticəsində 20 cüt gen rəngin inkişafını idarə edir. Su samurunun müxtəlif dəri örtüyünün rənglərinin inkişafını təmin edən genlərin allellər seriyası öyrənilmişdir. Məlum olmuşdur ki, su samurunun dəri örtüyünün

rəngi bir sıra dominant və resessiv genlərin müxtəlif dərəcədə uzlaşması sayəsində əmələ gəlir.

Heyvanlarda kəmiyyət əlamətlərinin: südün miqdarı, diri çəkisi, yumurtanın sayı, çəkisi və s. kimi əlamətlər insanlar üçün əhəmiyyət kəsb edir. Ona görə də bu əlamətlərin irsən keçməsinin qanunauyğunluqlarını öyrənmək çox lazımdır. Qeyd edək ki, bu kəmiyyət əlamətlərinin irsən keçməsi çox mürəkkəbdir. Burada bir sıra genlərin polimer, epistatik, pleyotrop qarşılıqlı təsiri nəzərə alınmalıdır. Bundan başqa kəmiyyət əlamətləri müəyyən dərəcədə xarici amillərdən – iqlim şəraiti, yem və s.-dən də asılı olaraq dəyişkənliyə uğrayır. Keyfiyyət əlamətləri də kəmiyyət əlamətlərinə uyğun irsiliyə və dəyişkənliyə malik olduğu müəyyən edilmişdir.

Azərbaycanda qədim zamanlardan xalq seleksiyası nəticəsində bir sıra qaramal, qoyun, at, camış və s. heyvanların yerli cinsləri yaranmışdır. Qaramalda çəki, süd və süddə yağ faizinin artırılması istiqamətində seleksiya işləri aparılmışdır. Bu məqsədlə yerli inəklərlə İsveç, Qırmızı səhra və s. inək cinslərinin buğaları ilə çarpazlaşdırma apararaq “Azərbaycan qonur” mal cinsi yaradılmışdır.

Qoyunçuluq sahəsində seleksiya işləri əsas etibarlı ilə ətlilik, yunluluq istiqamətində aparılmışdır. Hazırda dünyada 250-dən yuxarı qoyun cinsləri məlumdur. Azərbaycanda qoyunçuluq ilə qədim zamanlardan məşğul olurlar. Azərbaycanda müxtəlif iqlim şəraitinə uyğun, yüksək dağ yataqlıqlarına davamlı Qarabağ, Bozax, Qaradolaq, Balbas, Şirvan kimi qoyun cinsləri yaradılmışdır. Yerli qoyunlarla merinos cinsləri arasında çarpazlaşdırma aparılaraq “Azərbaycan dağ merinosu” cinsi yaradılmışdır. Bu cins həm aran, həm də dağ otlaqlarına uyğunlaşmış zərif yun verən və yüksək dəri çəkiliyə malikdir.

Quşçuluq sahəsində seleksiya işləri əsasən yumurtalıq, ətlik, ətlik-yumurtalıq, yumurtalıq-ətlik istiqamətində aparılmışdır. Hazırda Azərbaycanda quşçuluq təsərrüfatı çox inkişaf etmişdir.

Seleksiya işinin genetik əsaslarını öyrənmək, seçmə və hibridləşmənin mahiyyətini izah etməyə, yeni bitki sortları və heyvan cinsləri yaratmağa imkan vermişdir.

ƏDƏBİYYAT

1. Axundov M.A. Genetika. Bakı, 1966.
2. Axundov M.A. İnsanın genetikasına səyahət. B., 1975.
3. Axundov M.A., İsmayılov A.S. Genetika, B.: Maarif, 1981.
4. Abdullayev M., Abiyev N. Ümumi histologiya. B.: Maarif, 1975.
5. Axundova E.M. Ekoloji genetika. B., 2004.
6. Альберт Б., Брей Д., Льюис Дпс., Рэфф, Робертс К., Уотсон Дпс. Молекулярная биология клетки. Москва, изд-во: Мир, Т.1-5, 1986-1987.
7. Айала. Введение в популяционную и эволюционную генетику. М.: Мир, 1984.
8. Афанасьев Ю.Н., Юрина Н.А., Алешин Б.В. и др. Гистология. М., 1989.
9. Babayev M. Genetikadan məsələlər. B.: Çarşıoğlu, 2006.
10. Babayev M., Məcidov M. Genetikadan praktikum. B.: Çarşıoğlu, 2005.
11. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, изд-во: Новосибирского университета, 2002.
12. Quliyev R.Ə., Əliyeva K.Ə. Genetika, dərslik. BDU-nun nəşriyyatı, 2002.
13. Qarayev S.F., Məmmədova P.Ş., Nəbibova A.Q. Biokimyayın əsasları. B.: Təfəkkür, 2002.
14. Гершензон С.М. Основы современной генетики. Киев, 1983.
15. Дубинин Н.П. Общая генетика. М., 1976.
16. Əmirova F.C., Hüseynov M.B. Sitologiya. B., 1999.
17. Nəsiyev D.B., Əliyev C.D., Əliyev R.Ə. Tibbi biologiya. B., 1993.
18. Nəsiyev D.B., Əliyev C.D., Əliyev R.Ə. Biologiya. B.: Maarif, 2002.
19. Hüseynov Ə., Babayev M. Məşhur biologiya alimləri. B.: Maarif, 2002.
20. Лобашев М.Е., Ватти К.В., Тихомирова М.М. Генетика с основами селекции. М., 1970.
21. Nəcəfov C.Ə., Əliyev R.Ə., Əzizov Ə.R. Tibbi biologiya və genetikanın əsasları. B., 2008.
22. Робертис де Э., Новицкий В., Саес Ф. Биология клетки. М.: Мир, 1973.
23. Зенгбуш П. Молекулярная и клеточная биология. Т.2, М., 1982.
24. L.Carlos Junqueira, Jose Carnerio, Robert O. Kelley "Temel Histoloji", İstanbul, "Barış kitabevi", 1993.

MÜNDƏRİCAT

| | səh. |
|---|-------------|
| Giriş | 4 |
| I.İrsiyyətin molekulyar əsasları | 7 |
| 1.1.Nuklein turşularının kəşfi..... | 7 |
| 1.2.Nuklein turşularının kimyəvi quruluşu və xassələri..... | 11 |
| 1.3. DNT molekulunun replikasiyası..... | 14 |
| 1.4.Zülalların biosintezi- irsi informasiyaların reallaşmasının əsasıdır..... | 18 |
| 1.5.Genetik kodun xüsusiyyətləri..... | 19 |
| 1.6.Molekulyar biologiya mövqeyindən gen..... | 20 |
| 1.7. m-RNT molekulunun prosessinqi..... | 25 |
| 1.8. Eukariotlarda genomun quruluşu..... | 27 |
| 1.9. Genomun ölçüsü..... | 30 |
| 1.10.Eukariot xromosomlarında genlərin yerləşməsi..... | 31 |
| 1.11.Molekulyar genetikaya aid məsələlər..... | 33 |
| II.İrsiyyətin sitoloji əsasları | 37 |
| 2.1. Plazmatik membran..... | 38 |
| 2.2.Sitoplazma və hüceyrə orqanoidləri..... | 39 |
| 2.3.Xromosomların sayı və quruluşu..... | 41 |
| 2.4.Hüceyrənin bölünməsi..... | 45 |
| 2.5.Mitoz bölünmə..... | 47 |
| 2.6.Hüceyrənin meyoza bölünməsi, mahiyyəti və tipləri..... | 48 |
| 2.7.Cinsi çoxalma. Qametogenez..... | 54 |
| 2.8. Mayalanma..... | 56 |
| 2.9. Bitkilərdə cinsiyyətli çoxalma..... | 57 |
| 2.10.Cinsiyyətli çoxalmanın qeyri-müntəzəm tipləri..... | 58 |
| III. Klassik genetikanın əsasları. Mendel qanunu | 61 |
| 3.1.Q.Mendelin klassik təcrübələrinin xüsusiyyətləri..... | 63 |
| 3.2.Genetik işarələr və terminlər..... | 64 |
| 3.3.Monohibrid çarpazlaşdırma..... | 65 |
| 3.4.Mendelin dominantlıq qanunu..... | 66 |
| 3.5.Əlamətlərin parçalanması qanunu..... | 67 |
| 3.6.Monohibrid çarpazlaşmaya aid məsələlər..... | 73 |
| 3.7. Natamam dominantlığa aid məsələlər..... | 80 |
| 3.8.Dihibrid və polihibrid çarpazlaşdırma..... | 86 |
| 3.9.Dihibrid çarpazlaşmaya aid məsələlər..... | 91 |
| 3.10.Qeyri-allel genlərin qarşılıqlı təsiri..... | 96 |

| | |
|---|------------|
| 3.11.Genlərin komplementar təsiri..... | 97 |
| 3.12.Genlərin epistatik təsiri..... | 100 |
| 3.12.Genlərin polimer təsiri..... | 102 |
| 3.13.Genlərin pleyotrop təsiri..... | 103 |
| 3.14.Genlərin modifikasiyaşdırıcı təsiri..... | 104 |
| IV.Cinsiyyətin genetikası..... | 106 |
| 4.1.Cinsiyyətin biologiyası..... | 107 |
| 4.2. Cinsiyyətin təyində xromosom nəzəriyyəsi..... | 108 |
| 4.3.Cinsiyyət xromosomları ilə ilişikli genlərin irsiliyi..... | 111 |
| 4.4.Dişiləri heteroqamet olan canlılarda cinsiyyətlə ilişikli irsilik..... | 115 |
| 4.5.Xromosomların aralanmaması ilə əlaqədar genlərin cinsiyyətlə ilişikli irsiliyi..... | 117 |
| 4.6.Ginandromorfizm..... | 120 |
| 4.7. Cinsiyyəti izah edən balans nəzəriyyəsi..... | 121 |
| 4.8.Cinsiyyətin formalaşmasını izah edən fizioloji nəzəriyyə..... | 123 |
| 4.9. Cinsiyyətin differensiasiyası..... | 124 |
| 4.10. Ontogenezdə cinsiyyətin dəyişilməsi..... | 125 |
| V.Genlərin ilişikliyi və krossinqover..... | 127 |
| 5.1. Genlərin ilişikliyi qanunu..... | 128 |
| 5.2. İlişikli qrupların təyini..... | 132 |
| 5.3. Genlərin xromosomlarda yerləşməsi..... | 133 |
| 5.4. Genetik xəritə. Genetik xəritə haqqında anlayış..... | 134 |
| 5.5. Mikroorqanizmlərin genetik xəritəsi..... | 137 |
| 5.6. Krossinqoverin sitoloji sübutu..... | 138 |
| 5.7. Krossinqoverin mexanizmi..... | 140 |
| 5.8. Krossinqoverə təsir edən faktorlar..... | 143 |
| VI.Dəyişkənlik onun əhəmiyyəti və formaları..... | 146 |
| 6.1.Modifikasiya..... | 146 |
| 6.2.Kəmiyyət əlamətlərinin dəyişməsinin qanunauyğunluqları..... | 148 |
| 6.3. Mutasiya..... | 152 |
| 6.4.Nöqtəvi (gen) mutasiyaları..... | 153 |
| 6.5.Xromosom mutasiyaları..... | 158 |
| 6.6.Xromosom dəyişmələrinin mexanizmi..... | 163 |
| 6.7. Genom mutasiyaları..... | 164 |
| 6.8. Poliploidiya..... | 164 |
| 6.9.Aneuploidiya..... | 170 |

| | |
|---|------------|
| 6.10. Heyvanlarda poliploidiya..... | 172 |
| 6.11. Sitoplazmatik mutasiyalar..... | 174 |
| VII Populyasiyanın genetikası..... | 176 |
| 7.1. Populyasiyanın öyrənilmə üsulları..... | 176 |
| 7.2. Populyasiyanın genetik strukturunu təyin edən metodlar..... | 177 |
| 7.3. Populyasiya və təmiz xətlərin genetik strukturunda əsas qanunauyğunluqlar..... | 178 |
| 7.4. Hardi-Vaynberq qanunu, gen tarazlığı və onu müəyyən edən üsullar..... | 179 |
| 7.5. Populyasiyanın genetik strukturuna miqrasiyanın təcrid faktorlarının təsiri..... | 180 |
| 7.6. Çarpazlaşmanın populyasiyanın genetik strukturuna təsiri..... | 182 |
| 7.7. Populyasiyanın genetik strukturuna mutasiya prosesinin təsiri..... | 182 |
| 7.8. Populyasiyanın genetik strukturuna seçmənin təsiri..... | 184 |
| 7.9. Populyasiya genetikasına aid məsələlər..... | 185 |
| VIII. İnsan genetikası..... | 190 |
| 8.1. İnsan genetikasının öyrənilmə üsulları..... | 190 |
| 8.2. İnsanda qanın xassələrinin irsiyyəti..... | 196 |
| 8.3. Qan qruplarının irsiyyətinə aid məsələlər..... | 197 |
| 8.4. Qanın irsi xəstəlikləri..... | 200 |
| 8.5. İnsanın xromosom quruluşu..... | 201 |
| 8.6. İnsanda autosom xromosomları ilə ilişikli dominant əlamətlərin irsiyyəti..... | 203 |
| 8.7. İnsanda autosom resessiv əlamətlər..... | 209 |
| 8.8. İnsanda cinsiyyətə ilişikli əlamətlər..... | 211 |
| 8.9. Cinsiyyətə ilişikli irsiyyətə aid məsələlər..... | 213 |
| 8.10. İnsanın xromosom kompleksində baş verən dəyişilmələr-heteroploidiya..... | 217 |
| IX. Ontogenezin genetikası..... | 220 |
| 9.1. Embrional dövrdə ilkin differensiasiya prosesləri..... | 221 |
| 9.2. Toxumaların differensiasiyası..... | 221 |
| 9.3. Genotip və fenotip..... | 222 |
| 9.4. Penetrantlıq və ekspressivlik..... | 222 |
| X. Seleksiyanın genetik əsasları..... | 224 |
| 10.1. Seleksiya üçün başlanğıc material..... | 225 |

| | |
|---|------------|
| 10.2.Homoloji sıralar qanunu..... | 226 |
| 10.3.Seçmə üçün dəyişkənliklər mənbələri..... | 228 |
| 10.4. Süni mutasiyaların seleksiyada istifadəsi..... | 229 |
| 10.5.Kimyəvi maddələrlə mutant formaların alınması..... | 231 |
| 10.6. Poliploidiyanın bitki seleksiyasında istifadəsi..... | 231 |
| 10.7. Seleksiyada hibridləşmədən istifadə olunması. Hibridləşmənin tipləri..... | 232 |
| 10.8.Qohum çarpazlaşma- inbriding..... | 233 |
| 10.9. Qeyri- qohum çarpazlaşma-autbriding..... | 234 |
| 10.10.Uzaq hibridləşmə..... | 234 |
| 10.11.Heterozis və onun seleksiyada istifadəsi..... | 235 |
| 10.12.Erkəkciklərin sitoplazmatik dölsüzlüyündən seleksiyada istifadə olunması..... | 236 |
| 10.13. Seçmə..... | 237 |
| 10.14.Heyvanların seleksiyası..... | 239 |
| Ədəbiyyat..... | 241 |