

**E.M.Axundova, S.C.Salayeva**

# **GENETİKA**

## **SUALLAR VƏ CAVABLARDA**

**(250 SUAL VƏ CAVAB)**

**Dərs vəsaiti**

*Azərbaycan Respublikası Təhsil Nazirinin 08.12.2015-ci il tarixli 1108 nömrəli əmri və BDU-nun TMŞ-nin yanında fəaliyyət göstərən Komissiyasının 16.10.2017-ci il tarixli 02 sayılı iclasının qərarına əsasən təsdiqlənib*

**BAKI-2019**

**Elmi redaktor:**

**Rauf Ələkbər oğlu Quliyev** – Bakı Dövlət Universitetinin “Genetika və təkamül təlimi” kafedrasının müdiri, kənd təsərrüfatı elmləri doktoru, professor

**Rəyçilər:**

**Rafik Əhəd oğlu Həsənov** – Bakı Dövlət Universitetinin “Biofizika və molekulyar biologiya” kafedrasının müdiri, biologiya elmləri doktoru, professor

**Ramiz Tağı oğlu Əliyev** – AMEA Genetik Ehtiyatlar İnstitutunun “Bitki fiziologiyası” şöbəsinin müdiri, biologiya elmləri doktoru, professor

**E.M.Axundova, S.C.Salayeva. Genetika suallar və cavablarda** (250 sual və cavab). Dərs vəsaiti. Bakı, «Elm və təhsil» nəşriyyatı, 2019, 384 s.

Dərs vəsaiti genetikə fənni üzrə tərtib olunmuş və tələbələr tərəfindən çətin qavranılan sualların aydın və yığcam dərk olunması məqsədi ilə suallar və cavablar formasında yazılmışdır. 19 fəsildən ibarət dərs vəsaiti genetikə fənni üzrə tərtib olunmuş ali tədris ocaqlarının proqramlarının əsas hissələrini əhatə edir, qısa, lakin eyni zamanda təfsilatı ilə irsiyyət nəzəriyyəsinin müxtəlif məsələləri üzrə mövcud olan müasir təsəvvürləri əks etdirir. Kitab səlis dildə yazılmışdır və biolog - tələbələr üçün, həmçinin biologiya və tibb sahəsində çalışan mütəxəssislər üçün faydalı ola bilər.

3701000000-648

A -----

H-098-2019

## Ö N S Ö Z

Genetika canlı orqanizmlərin irsiyyət və dəyişkənliyindən bəhs edən elm sahəsidir. İrsiyyət və dəyişkənlik bütün canlıların ümumi, universal xüsusiyyəti olmaqla, genetik qanunların dərinədən öyrənilməsinin zəruriliyini müəyyən edir. Canlıların bu universal xüsusiyyətləri həyati proseslərin əsasını təşkil etdiyindən, genetik biliklərin tərəqqisi həyatın mahiyyətinə dair bir çox problemlərin həllinə səbəb olmuşdur. Genetiklərin, biokimya, biofizika, mikrobiologiya, kibernetika, o cümlədən digər elm sahələrində çalışan mütəxəssislərin səyi nəticəsində olduqca kiçik zaman müddətində həyatın mühüm mexanizmləri dərinədən analiz olunmuş, irsiyyət və dəyişkənliyin məzmunu və mexanizmləri haqqında düzgün təsəvvür yaradılmışdır.

Genetika bir çox bioloji elmlərin, o cümlədən hüceyrə biologiyası, molekulyar biologiya, biokimya, ekologiya, fiziologiya, mikrobiologiyanın və s. inkişafında, həmçinin təkamül təliminin formalaşmasında özül rolunu oynamışdır. Genetika seleksiya və tibbin elmi əsasını təşkil edir. Genetik tədqiqatlar yeni-yeni kəşflərə yol açır və genetik informasiyanın məqsəduyğun dəyişdirilməsinə geniş imkanlar yaradır.

“Genetika suallar və cavablarda” dərs vəsaiti “Genetika” fənni üzrə tərtib edilmiş proqram əsasında yazılmışdır. Kitabın tərtib olunmasında əsas məqsəd:

1. Genetikanın yaranması və inkişafı yollarını göstərmək;
2. Genetikanın əsas müddəalarını qısa və aydın şəkildə təsvir etmək;

3. Tədris materialını genetikanın inkişaf dövrləri nəzərə alınmaqla ardıcıl, dəqiq və anlaşılan dildə təqdim etməkdir.

Bütün material 19 fəsildən ibarət olub, klassik genetikanın əsas müddəalarını, genetik analizin məqsəd və məsələlərini, genlərin, xromosom və genomların quruluş və funksional xüsusiyyətlərini, molekulyar genetikanın, insan genetikasının son nailiyyətlərini, təkamülün genetik mexanizmlərini və s. əhatə edir.

“Genetika suallar və cavablarda” dərs vəsaiti Q.Mendel və T.Morqanın klassik işlərindən başlayaraq, son illərin genetik nailiyyətlərini daxil etməklə “sadədən mürəkkəbə doğru” prinsipi əsasında tərtib olunmuşdur. Dərs vəsaitində DNT-nin genetik rolu, replikasiyası, genlərin ekspressiyası və aktivliklərinin tənzimi məsələləri ətraflı izahını tapmışdır. Kitabda həmçinin müasir genetikanın mühüm sahələri olan “Genomika”, “Proteomika”, “Konservativ genetica” haqqında da məlumat verilir. Kitabın sonunda istifadə olunan ədəbiyyat hər bir mövzuya uyğun tərtib edilmiş, burada həmçinin klassik və müasir genetikanın nailiyyətlərini əks etdirən ümumi xarakterli dərslik və dərs vəsaitlərinin siyahısı qeyd olunmuşdur. Kitab “Genetika” ixtisası üzrə tələbələrin ixtisaslaşması, ümumi və xüsusi kursların tədrisi zamanı genetik biliklərin dərinləşdirilməsi istiqamətlərində qiymətli vəsaitdir.

Dərs vəsaiti təkcə “Genetika” ixtisası üzrə ixtisaslaşan tələbələr üçün deyil, geniş profilə malik bioloqlar üçün faydalı ola bilər.

**Müəlliflərdən**

# GİRİŞ

## 1. Genetika nədir?

Genetika orqanizmlərin iki əsas xüsusiyyətini – irsiyyət və dəyişkənliyini öyrənən elm sahəsidir. Hər bir növ təkamül prosesində qazandığı əlamət və xassələrini irsiyyəti hesabına nəsillərinə ötürür. Lakin nəslin hər bir üzvü bir-birindən və öz valideynlərindən bu və ya digər əlaməti ilə fərqlənir. Deməli, üzvi aləmdə irsiyyətlə yanaşı dəyişkənlik hadisəsi də mövcuddur və onlar vəhdət halında həyatın əsasını təşkil edir. İrsiyyət - orqanizmlərin nəsilləri arasında maddi və funksional varisliyi təmin edir və nəsillərin növbələşməsi zamanı canlı materiyanın arasıkəsilməzliyində təzahür edir. İrsiyyət eyni zamanda hər bir orqanizm üçün spesifik olan inkişaf tipini, ontogenez müddətində müəyyən əlamət və xüsusiyyətlərin formalaşmasını, maddələr mübadiləsinin müəyyən tipini təyin edir.

İrsiyyət dedikdə genlərin spesifik zülal molekullarının quruluşunu və əlamətlərin inkişaf yollarını müəyyənləşdirməsi başa düşülür. İrsilik dedikdə isə genetik informasiyanın bir nəsildən digərinə ötürülməsi anlaşılır. İrsiyyətin maddi əsasları – hüceyrənin öz-özünü törədə bilən və bölünmə zamanı qız hüceyrələri arasında irsi materialın paylanmasında iştirak edən elementləridir. İrsiyyətin molekulyar daşıyıcısı – bütün canlı orqanizmlərdə DNT, bəzi viruslarda isə RNT molekuludur.

Dəyişkənlik, irsiyyətin əksinə olaraq, orqanizmin inkişafı zamanı irsi əsasların – genlərin və onların təzahürünün dəyişilməsindən ibarət xassəsidir. Beləliklə, irsiyyət nəsillər sırasında təkcə orqanizmlərin oxşarlığını deyil, həm də onlar arasındakı fərqlərin saxlanmasını təmin edir. Bu fərqlər irsi əlamətlərin dəyişkənliyi hesabına meydana çıxır. Bu baxımdan irsiyyət və dəyişkənlik üzvi formaların təkamülünü səciyyələndirən iki mühüm xüsusiyyətdir.

Genetik proseslər həyatın əsasını təşkil edir, belə ki, genetik informasiya hüceyrələrin funksiyasını şərtləndirir, orqanizmin bütün xarici əlamətlərini, metabolizminin xüsusiyyətlərini təyin

edir və öz növbəsində növ daxilində nəsillər arasında varisliyi təmin edir.

Genetik biliklər digər bioloji fənlərin, o cümlədən molekulyar və hüceyrə biologiyası, fiziologiya, təkamül təlimi, ekologiya, sistematika, etologiya və s.-nin dərk edilməsində mühüm əhəmiyyət kəsb edir. Bu baxımdan genetica digər bioloji elmlər sırasında aparıcı mövqe tutur.

Genetikanın praktiki əhəmiyyəti də olduqca yüksəkdir. Genetika faydalı mikroorqanizmlərin, mədəni bitkilərin və ev heyvanlarının seleksiyasının elmi əsasını təşkil edir. Genetika elmi orqanizmlərdə baş verən proseslərin molekulyar mexanizmlərini aşkarlamaqla, irsi xəstəliklərin diaqnostikası və müalicəsi yollarının axtarışında mühüm rol oynayır.

Beləliklə, genetikanın əsas məqsədi canlılar aləminin inkişafında irsi əlamətlərin rolunu, nəsle ötürülmə mexanizmlərini, qarşılıqlı əlaqəsini, irsiyyət, dəyişkənlik qanunlarını öyrənməklə, onları insanların faydasına yönəltməkdən ibarətdir.

## *I Fəsil*

### **GENETIKANIN ƏSAS MƏSƏLƏLƏRİ VƏ İNKİŞAF MƏRHƏLƏLƏRİ**

#### **2. Genetikanın tarixi inkişafını hansı mərhələlər səciyyələndirir?**

İrsiyyət mexanizmləri haqqında ilk ideyaları hələ qədim dövrlərdən yunan alimləri – Demokrit, Hippokrat, Platon, Aristotel söyləmişlər. Onlar irsiyyəti insanın mənşəyi, çoxalması ilə əlaqələndirir və irsiyyət hadisəsini geniş mənada təsvir edirdilər. İrsiyyətə dair maraqlı fikirlərə Hippokrat (b.e.ə. 500-400-cü illərdə) və Aristotelin (b.e.ə. 384-322-cü illərdə) əsərlərində rast gəlmək mümkündür. Təxminən 1900 il ərzində (e.ə. 300-cü ildən 1600-cü ilədək) heç bir əhəmiyyətli irsiyyət nəzəriyyəsi yaranmamışdır. 1600-1850-ci illərdə isə həyatın əsaslarını daha dərinlən başa düşməyə imkan verən nəzəriyyələr (William Harvey (1578 - 1657) – epigenez nəzəriyyəsi, Kaspar Wollf (1733 - 1794) – preformasiya nəzəriyyəsi, Şleyden və Şvann – hüceyrə nəzəriyyəsi və s.) yaradılmışdır. XIX əsrin ortalarında Çarlz Darvin və Qreqor Mendelin əsərləri nəşr olunmuşdur.

Genetikanın əsas qanunlarının 1865-ci ildə Q.Mendel tərəfindən kəşf olunmasına baxmayaraq, genetikanın yaranma tarixi 1900-cü il hesab olunur. Mendelin O.Sajre, İ.Q.Kelreyter, T.E.Nayt, Ş.Noden, C.Qoss kimi valideyn əlamətlərinin nəsilə dominantlığını və parçalanmasını izləyən eksperimentator sələfləri olmuş, lakin onlar tədqiqatlarında hibridlərdə kəmiyyət əlamətlərinin irsilik xüsusiyyətlərinin analizində dəqiq hesablama aparmamışlar. 1900-cü ildə Hollandiyada – Huqo de Friz, Almaniyada – Korrens, Avstriyada – Çermak müxtəlif bitkilər üzərində (uyğun olaraq, lalə, qarğıdalı və noxud) çarpazlaşdırma aparıb, Mendelin kəşflərinə uyğun nəticələr əldə etmişlər. Beləliklə, Mendel qanunları təkrar olaraq kəşf olunmuşdur. Mendelin tədqiqatları ilə genetika elminin təməli qoyulmuş və onlar genetika tarixinə Mendel təlimi kimi daxil olmuşlar. Tezliklə

Mendelin prioriteti bərpa olunmuş və növbəti onillik genetikanın tarixində mendelizmin zəfəri kimi səciyyələnə bilər.

Genetikanın 1900-cü ildən bu günə qədər olan inkişaf tarixinin şərti olaraq 5 mərhələsi fərqləndirilir. I mərhələdə (1900-1912-ci illər) müxtəlif ölkələrdə ali bitkilər və heyvanlar üzərində hibridoloji üsulun tətbiqi ilə aparılan çoxsaylı tədqiqatlar nəticəsində Mendelin müəyyən etdiyi irsilik qanunlarının universallığı sübut olunmuş və genetika sərbəst bioloji fənn kimi formalaşmışdır. Bu dövrdə (1901-ci il) H. de Friz mutasiya dəyişkənliyi haqqında təlim yaratmış, 1906-cı ildə U. Betson tərəfindən genetika termini elmə daxil edilmiş, 1909-cu ildə V.L. İohansen gen, genotip, fenotip terminlərini elmə gətirmişdir.

II mərhələdə (1912-1925-ci illər) Amerika genetiki T. Morqan və onun tələbələri - A. Stertevant, K. Bridces və G. Meller tərəfindən, drozofildən genetik obyekt kimi istifadə olunmaqla, irsiyyətin xromosom nəzəriyyəsi yaradılmış, cinsiyyətin təyininin xromosom mexanizmi (E.O. Wilsonla birlikdə) aşkarlanmışdır. Onlar göstərmişlər ki, irsi əlamətlər genlər tərəfindən idarə olunur, genlər xromosomlarda bir-birləri ilə ilişikli surətdə yerləşən və qametlər vasitəsilə nəslə ötürülən diskret vahidlərdir. Krossinqover homoloji xromosomların identik sahələri arasında müntəzəm olaraq baş verən mübadilə prosesidir. 1913-cü ildə Stertevant tərəfindən drozofilin xromosomlarından birinin genetik xəritəsi yaradılmışdır.

III mərhələ (1925-1940-ci illər) – süni mutasiyaların yaradılmasının mümkünlüyü ilə səciyyələnir. İlk olaraq, fiziki, daha sonra kimyəvi mutagenlər kəşf olunmuş və onlardan müxtəlif sort, cins və mikroorqanizm ştamlarının alınmasında istifadə edilmişdir. Belə ki, 1925-ci ildə Nadson və Filippov maya göbələyində radium şüalarının mutagen effektini, 1927-ci ildə isə Meller drozofil üzərində rentgen şüalarının mutagen effektini öyrənmiş, bir qədər sonra ultrabənövşəyi şüaların universal mutagen olması aşkarlanmış, yüksək temperaturun və kimyəvi mutagenlərin mutagen effektləri tədqiq edilmişdir.

IV mərhələdə (1940 – 1955-ci illər), ilk dəfə olaraq, genetik eksperimentlərdə obyekt kimi mikroorqanizm və viruslardan



istifadə olunmuş, genetik analizin imkanları xeyli yüksəlmişdir. Müxtəlif orqanizmlərin irsi əlamətlərinin biokimyəvi əsaslarının öyrənilməsi nəticəsində 1941-ci ildə Amerika genetikləri G.W.Beadle və E.L.Tatum tərəfindən istənilən genin orqanizmdə müəyyən fermentin sintezini təyin etdiyi aşkar olunmuş və bu, “bir gen – bir ferment”, sonradan isə “bir gen – bir zülal” düsturlarında öz əksini tapmışdır.

1944-cü ildə Amerika genetikisi O.Everi və əməkdaşları tərəfindən bakteriyalarda genetik informasiya daşıyıcısının DNT molekulu olduğu sübut edilmiş və genetik transformasiya hadisəsinin təbiəti öyrənilmiş, 1949-cu ildə Çarqaff tərəfindən DNT molekulunun strukturunu izah edən qanunauyğunluqlar aşkarlanmış, Wilkins tərəfindən DNT-nin rentgenostruktur analizi aparılmış və nəhayət, 1953-cü ildə Uotson (Watson), Krik və Uilkins (Wilkins) tərəfindən DNT-nin B-formasının ikiqat spiral strukturu kəşf olunmuşdur ki, bu da öz növbəsində molekulyar biologiya və molekulyar genetikanın inkişafına səbəb olmuşdur.

Təxminən 1950-ci illərin ortalarından başlayan sonuncu, müasir mərhələ genetikaya yeni, kimyəvi, fiziki, riyazi yanaşma və metodların, mükəmməl laboratoriya avadanlıqları və texnologiyaların daxil edilməsi nəticəsində genetik hadisələrin molekulyar səviyyədə tədqiqi ilə səciyyələnir.

Son onilliklərdə genetik materialla manipulyasiya etməyə imkan verən və genetik mühəndisliyin əsaslarını qoyan, prinsipcə tamamilə yeni metodlar yaradılmış, genetik kod tamamilə aşkarlanmış, müxtəlif pro- və eukariot orqanizmlərinin genlərinin incə quruluşu, genlərin aktivliyinin tənzimlənmə prinsipləri öyrənilmiş, ayrı-ayrı genləri ayırmaq və onların nukleotid ardıcılıqlarını təyin etmək mümkün olmuşdur. 1969-cu ildə ABŞ-da G.Khorana əməkdaşları ilə strukturuna görə sadə olan ilk geni (maya göbələyinin genlərindən birini) orqanizmdən kənar, kimyəvi yolla sintez etmişlər. Molekulyar biologiya və genetik sahəsində edilən kəşflər, həmçinin rekombinant DNT-dən istifadə nəticəsində genetikanın yeni sahəsi – genetik mühəndislik inkişaf etmiş və yeni-yeni dərman preparatlarının, vaksinlərin, transgen bitki və heyvanların yaradılması mümkün olmuşdur.

Hazırda 60-dan artıq orqanizmin bütöv genomları sekvenləşdirilmiş (nukleotid ardıcılıqları oxunmuş), 2003-cü ildə “İnsan genomu” layihəsi uğurla tamamlanmışdır.

### **3. Genetikanın əsas nəzəri və praktiki məsələləri hansılardır?**

Genetikanın inkişafı, əsasən, iki istiqamətdə davam edir: birincisi, irsiyyət və dəyişkənliyin qanunauyğunluqlarının dərk edilməsi və ikincisi, bu qanunauyğunluqların praktikada istifadəsi. Hər iki istiqamət öz aralarında sıx əlaqədardır. Belə ki, nəzəri problemlərin araşdırılması nəticəsində əldə olunan məlumat praktiki məsələlərin həllində istifadə olunur; praktikada alınmış nəticələr isə nəzəri təsəvvürün genişləndirilməsi və dərinləşdirilməsinə xidmət edir.

Genetikanın dörd mühüm nəzəri problemi vardır:

1. Genetik informasiyanın saxlanması problemi. Genetik məlumatın hüceyrənin hansı maddi strukturlarında saxlanıldığı və necə kodlaşdırıldığı öyrənilir.
2. Genetik informasiyanın ötürülməsi problemi. Genetik informasiyanın bir hüceyrədən digərinə, nəsildən-nəslə ötürülmə mexanizmləri və qanunauyğunluqları tədqiq edilir.
3. Genetik informasiyanın realizə olunması (ekspressiyası) problemi. Genetik informasiyanın ətraf mühit amilləri ilə qarşılıqlı təsiri (fenogenetika) və inkişaf edən orqanizmin konkret əlamətlərində necə təzahür etməsi müəyyən olunur.
4. Genetik informasiyanın dəyişməsi problemi. Genetik informasiyanın dəyişkənlik növləri və meydana çıxma mexanizmləri öyrənilir.

Bütün bu problemlər genetika tərəfindən müxtəlif səviyyələrdə - molekulyar, hüceyrə, orqanizm və populyasiya səviyyələrində öyrənilir. İrsiyət və dəyişkənliyin nəzəri problemlərinin öyrənilməsi zamanı əldə olunan nəticələr genetikanın ən əlverişli çarpazlaşma tiplərinin seçilməsi, effektiv seçmə üsullarının müəyyənləşdirilməsi, əlamətlərin inkişafının idarə olunması, mutasiyaların öyrənilməsi kimi praktiki məsələlərinin həllinə xidmət edir.

## *II Fəsil*

### **İRSYYƏTİN MADDİ ƏSASLARI**

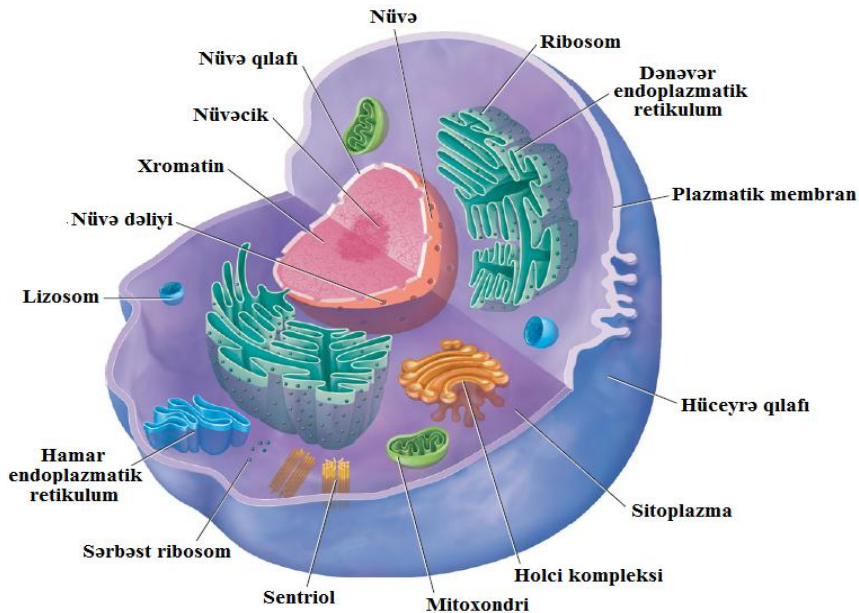
#### **4. Hüceyrə nədir? Nə üçün hüceyrə həyatın elementar vahidi adlanır?**

Cinsiyyətli çoxalma zamanı irsi informasiyanın nəslə ötürülməsi iki müxtəlif cinsiyyət hüceyrəsinin mayalanması nəticəsində baş verir. Mayalanma nəticəsində əmələ gələn rüşeymdə - ziqotda gələcək nəslin bütün əlamət və xüsusiyyətlərinin meydana çıxması və inkişafını təmin edə biləcək potensial mövcud olur. Beləliklə, hüceyrə irsi informasiyanın daşıyıcısı, canlı materiyanın quruluş və funksional əsasını təşkil edən universal vahiddir.

Təkamül prosesində Yer üzərində iki növ hüceyrəvi quruluşa malik orqanizmlər – *prokariotlar* və *eukariotlar* əmələ gəlmişlər. Eukariotlarda membranlı orqanoidlər və nüvə qlafı əmələ gəlir, nüvə sitoplazmadan təcrid olunur. Prokariotlarda nüvə membranı olmur və nüvə elementləri sitoplazmadan ayrılmamışdır. Viruslar canlı materiyanın qeyri-hüceyrəvi formalarıdır.

İstər birhüceyrəli və istərsə də çoxhüceyrəli orqanizmlərin çoxalması hüceyrədən başlayır. Birhüceyrəli orqanizmlər çoxalma zamanı iki yerə bölünür və bir fərddən, ona bənzər iki fərd əmələ gəlir. Canlılar aləmi təkamül etdikcə, yəni çoxhüceyrəli orqanizmlər meydana gəldikcə onların bədənində hüceyrələr arasında vəzifə bölgüsü baş verir və çoxalma funksiyasını daşıyan xüsusi toxumalar və üzvlər əmələ gəlir. Orqanizmlərin çoxalmasını təmin edən xüsusi hüceyrələr – cinsiyyət hüceyrələri və müxtəlif funksiyaları daşıyan somatik hüceyrələr formalaşır.

Bütün canlı orqanizmlərin hüceyrələri ölçü və formalarına görə fərqlənir. Eukariot hüceyrələri, əsasən, plazmatik membran (hüceyrə membranı), sitoplazma, nüvə və müxtəlif orqanoidlərdən ibarətdir (şək.1).



**Şək. 1.** Heyvan hüceyrəsinin ümumi strukturu

Hüceyrə membranı bütün hüceyrələrin mühüm tərkib hissəsidir. Hüceyrə membranı iki fosfolipid qatından və onların daxilində yerləşmiş (və ya onlarla əlaqəli) çoxlu sayda zülallardan ibarətdir. Hüceyrə membranı hüceyrənin həyat fəaliyyətində çox mühüm rol oynayır, hüceyrə möhtəviyyəti ilə onu əhatə edən mühit arasında qarşılıqlı əlaqə yaradır, onu zədələrdən və zərərli təsirlərdən qoruyur, tərkibini tənzimləyir.

İrsiyyətin maddi əsaslarının nüvədə yerləşməsinə sübut edən dəlillər çoxdur. *Nüvə* hüceyrənin əsas tərkib hissəsi olub, ilk dəfə, 1831-ci ildə ingilis alimi R. Brown tərəfindən kəşf olunmuşdur. Nüvə müxtəlif ölçüdə və formada ola bilər. Hüceyrənin bölünmədiyi dövrdə (interfazada) nüvə hüceyrə həcminin 10-20%-ni tutur. Nüvə ikiqat membranla əhatə olunur. Nüvə membranında olan dəliklər nüvə ilə sitoplazma arasında əlaqə yaradır. Nüvə daxilində xromatin, bir və ya bir neçə nüvəcik və nüvə şirəsi (kariolimfa, nukleoplazma) vardır. Nüvənin əsas funksiyaları, ilk növbədə, xromosomlarla, daha doğrusu, DNT ilə əlaqədardır.

*Nüvəciklər* xromosomlarla əlaqədar, yüksək miqdarda RNT daşıyan, kiçik cisimciklərdir. Onlarda ribosomal RNT sintez olunur.

*Sitoplazma* hüceyrənin tərkib hissəsi olub, onun əsas kütləsini təşkil edir. Sitoplazmanın 85%-ni su, 10%-ni zülallar, 5%-ni isə digər birləşmələr təşkil edir. O, şəffaf yarımmayə məhluldan və müxtəlif quruluşlu törəmələrdən ibarətdir. Onun tərkibində endoplazmatik şəbəkə, mitoxondrilər, Holci kompleksi, ribosomlar, lizosomlar və s. vardır. Bunlar nüvə ilə birlikdə biokimyəvi proseslərin mərkəzi olub, hüceyrədə maddələr və enerji mübadiləsini təmin edir.

*Mitoxondrilər* hüceyrənin əsas orqanoidi olub, onun energetik mərkəzini təşkil edir. Mitoxondrilər həm heyvan, həmçinin bitki hüceyrələrinin tənəffüsündə və bütövlükdə metabolizmində iştirak edir. Mitoxondrilərdə enerji ilə zəngin adenozintrifosfat (ATF) molekulları əmələ gəlir.

Bitki hüceyrələrində və bəzi birhüceyrəli eukariotların hüceyrələrində müxtəlif rəngdə və formada, müxtəlif funksiyaları daşıyan *plastidlər* vardır. Bunlardan leykoplastları, xloroplastları və xromoplastları göstərmək olar. Xloroplastlarda fotosintezdə iştirak edən yaşıl pigmentlər vardır. Plastidlər və mitoxondrilər özünü hasil etmə qabiliyyətinə malikdir.

*Endoplazmatik şəbəkə* hüceyrənin bütün hissələrini birləşdirir. Müxtəlif formada şəbəkələnmiş kanalcıqlar hüceyrənin vəziyyətindən asılı olaraq dəyişilir. Endoplazmatik şəbəkənin iki tipi fərqləndirilir. Dənəvər endoplazmatik şəbəkənin membranı üzərində xırda qranullar – ribosomlar yerləşir. Hamar endoplazmatik şəbəkə üzərində yağların və karbohidratların sintezi həyata keçir. Bu şəbəkələrin vasitəsi ilə hüceyrənin müxtəlif hissələrində sintez olunmuş maddələrin hüceyrədaxili və hüceyrəarası mübadiləsi baş verir.

*Ribosomlar* hüceyrənin əsas hissəsi olub, sitoplazmada sərbəst paylanır və ya endoplazmatik şəbəkənin kanalcıqları üzərində yerləşir. Ribosomların əsas funksiyası zülalların biosintezidir.

*Holci kompleksinin* quruluşu endoplazmatik şəbəkəyə yaxındır. Bu kompleksdə fermentlər və hormonlar toplanır, onların

kimyəvi modifikasiyası və hüceyrənin müxtəlif hissələrinə daşınması baş verir. Holci kompleksində hüceyrədaxili həzm funksiyasını yerinə yetirən lizosomlar formalaşır.

Hər bir hüceyrə ayrılıqda fərdi inkişaf haqqında genetik informasiya daşıyır. Hüceyrə həyatı boyu xarici mühit şəraiti ilə təmasda olur. Beləliklə, müəyyən olunmuşdur ki, hüceyrə açıq sistemdir və xarici mühitlə hər zaman əlaqədə olur. Bütün həyatı proseslər, ilk növbədə, hüceyrənin üç əsas komponenti olan – zülal, DNT, RNT-nin qarşılıqlı əlaqələrindən və təsirindən asılıdır.

DNT, RNT və zülalların qarşılıqlı əlaqələri hüceyrədə əksini tapır, məhz bu səbəbdən hüceyrə bütövlükdə həyatı xassələri daşıyan, öz-özünü hasil edən və tənzimləyən həyatın elementar vahidi hesab olunur.

### **5. Hüceyrə tsikli nədir?**

Canlılar aləmi çoxalma yolu ilə öz nəsillərini davam etdirir və bu proses nəticəsində bütün əlamət və xassələrini nəsillərə ötürür.

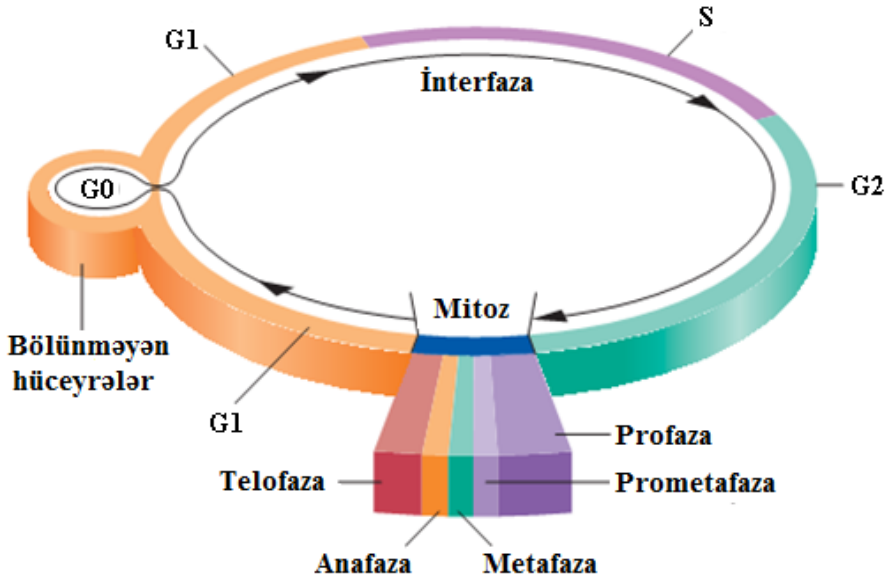
Bütün canlı orqanizmlər DNT və ya RNT (bəzi viruslarda olduğu kimi) molekulundan ibarət irsi materiala malikdir və bu irsi material genləri, genlər isə xromosomları təşkil edir. Xromosomların başlanğıc hüceyrədən qız hüceyrələrinə və bir nəsilədən digərlərinə ötürülməsinin dəqiq mexanizmləri mövcuddur.

Prokariotlarda və birhüceyrəli ibtidailərdə çoxalma başlanğıc ana hüceyrənin sadəcə olaraq iki qız hüceyrəsinə bölünməsi yolu ilə gedir. Çoxhüceyrəli orqanizmlərdə isə bir sıra dəyişilmə və mərhələlərdən ibarət bölünmə tipləri – mitoz və meyoza meydana çıxmışdır.

Bakteriya hüceyrələrinin həyat tsikli bir bakteriyanın iki qız hüceyrəsinə bölünməsinədək davam edir. Hüceyrə bölünməzdən əvvəl DNT ikiləşir (sintez olunur) və əmələ gəlmiş iki DNT molekulu iki qız hüceyrəsi arasında paylanır.

Əksər hüceyrələrin həyat tsikli isə bölünmə və sükunət fazalarının daima növbələnməsindən ibarətdir. Eukariot hüceyrələrinin əsas bölünmə mexanizmi mitozdur. Mitoz hüceyrələrin çoxalmasında təbii seçmə yolu ilə möhkəmlənmiş bir

mexanizmdir ki, onun sayəsində hüceyrə öz əlamət və xassələrini olduğu kimi nəsillərinə ötürür. Mitoz bölünmənin müəyyən mərhələsində irsiyyətdə mühüm rol oynayan xromosomların quruluşu, hərəkəti, davranışı dəyişilir. Hüceyrənin bölünməyə başlaması ilə tamamlanması arasında dörd əsas mərhələ baş verir: *profaza*, *metafaza*, *anafaza*, *telofaza*. Lakin hüceyrə bölünməzdən əvvəl interfaza – hazırlıq dövrünü keçirir. Bir hüceyrə bölünməsinin tamamlandığı andan digər hüceyrə bölünməsinin tamamlanmasına qədər hüceyrənin keçirdiyi dövr – hüceyrə tsikli, hüceyrə bölünmələri arasındakı müddət isə interfaza adlanır (şək. 2). İnterfazada olduqca mühüm proseslər, xüsusilə DNT-nin replikasiyası baş verir.



**Şək. 2.** Hüceyrə tsiklinin sxemi. Mitozun (M) ardınca hüceyrə yeni tsiklin başlandığı interfaza mərhələsinə daxil olur. Hüceyrələr bu mərhələdə sükunət vəziyyətində (G0) mövcud ola, yaxud G1 fazasına, ardınca xromosomların DNT-nin replikasiyasının baş verdiyi S fazasına və nəhayət, G2 fazasına daxil olur. İnterfazadan sonra isə yeni mitoz başlayır.

İnterfaza dövründə hüceyrə yüksək metabolik və sintetik fəallığı ilə səciyyələnir. Hüceyrə tsiklinin bu fazasında genlər

fəaliyyətə başlayır, DNT və RNT molekulları sintez olunur. İnterfazanın ən uzun sürən dövrü  $G_1$  – *presintetik dövr* adlanır. Bu zaman DNT-nin sintezinə hazırlıq gedir, RNT, fermentlər və hüceyrənin digər maddələri sintez olunur. İnterfazanın S-fazasında DNT molekulunun ikiləşməsi, yəni replikasiyası baş verir və bir xromosomdan iki xromatid əmələ gəlir. Sintezi başa çatdıqda nüvə  $G_2$  – *postsintetik dövrə* keçir.  $G_2$ -də mitoz hazırlıq gedir, RNT və zülalların sintezi, mitozda lazım olan enerjinin toplanması baş verir və hüceyrə mitoz bölünməyə daxil olur. Əgər mitozu M hərfi ilə işarələsək, hüceyrə tsiklini belə ifadə edə bilərik:  $G_1$ -S- $G_2$ -M. İnterfazanın  $G_2$  dövründən başlayaraq mitozun anafaza dövrünədək xromosomda iki bacı xromatidlər müəyyən olunur.

Xromosomların əsas kimyəvi komponenti – DNT molekullarıdır. Somatik hüceyrələrin nüvələrində DNT molekullarının miqdarı yetişmiş cinsiyyət hüceyrələrinin nüvəsindəki miqdarından iki dəfə çoxdur. Bu iki növ hüceyrələr bir-birlərindən xromosomların sayına görə də fərqlənirlər. Somatik hüceyrələrdə xromosomların sayı ( $n$ ) və DNT molekullarının miqdarı (c-İngilis sözü content – miqdar) diploid ( $2n$  xromosom,  $2c$  DNT), yetişmiş cinsiyyət hüceyrələrində isə haploiddir ( $n$  xromosom, və  $c$  DNT). DNT-nin sintezi fazasından sonra somatik hüceyrələrdə xromosomların sayı dəyişilmir ( $2n$ ), lakin onların hər biri iki bacı xromatidindən – tamamilə identik DNT molekullarından ibarət olur və  $G_2$ -fazasında nüvədə DNT-nin miqdarı  $4c$ -yə bərabər olur.

Hüceyrələrdə xromosomlar, bir qayda olaraq, yalnız bölünmə zamanı müşahidə olunur; hüceyrə həyatının digər dövrlərində (interfaza mərhələsində) xromosomlar *xromatin* adlandırılan və işıq mikroskopu altında boş, diffuz şəbəkə - tor şəklində müşahidə olunan, dekondensasiya olunmuş (despirallaşmış) formada mövcud olur.

## 6. Kariotip nədir?

1988-ci ildə W.Waldeyer eukariot hüceyrələrinin nüvələrində sapvari quruluşa malik cisimlər müəyyən etmiş və onlara xromosom (yunanca “xroma” – rəng, “soma” – cisim, bədən) adını ver-



mişdir. Sonrakı 10-15 il ərzində bioloqlar xromosomların irsiyyətin maddi əsasları olmasını təsdiq etmişlər.

Eukariotlarda xromosomlar, əsasən, DNT və zülallardan ibarət nukleoproteidlərdən təşkil olunur.

Xromosomların iki mühüm növü fərqləndirilir:

- interfazada, həmçinin mitoz və meyoza zamanı müxtəlif morfolojiyaya malik eukariotların xətti quruluşlu nüvə xromosomları;
- prokariotların nukleoidlərində və eukariotların hüceyrə orqanellərində (mitoxondrilərdə və plastidlərdə) mövcud olan, həlqə şəkilli xromosomlar.

Virus xromosomunun başlıca xüsusiyyəti zülallarla əlaqələnməməsi, yalnız DNT və ya RNT-dən ibarət olmasıdır. Yalnız sahib hüceyrəsinə yoluxduqdan sonra virusun genetik informasiyası aktivləşir. Virus DNT-si, adətən, həlqəvi quruluşda olur.

Müxtəlif eukariot orqanizmlərində xromosomların uzunluğu 0.2-50 mkm, diametri 0.2-3 mkm təşkil edir. Onların əsas funksional xüsusiyyəti kondensasiyası (spirallaşaraq kompaktlaşması) və dekonensasiyasıdır (despirallaşması). Kompaktlaşmış vəziyyətdə xromosomlar yoğun, qısalmış (sap şəklində) olur və işıq mikroskopunda aydın görünür. Dekompaktlaşma zamanı isə xromosomlar nazildir, işıq mikroskopunda görünür.

Müəyyən sayda, formaya və quruluş xüsusiyyətlərinə malik, növ üçün səciyyəvi diploid xromosom dəsti (kompleksi) kariotip adlanır. Hər bir növün somatik hüceyrələrində xromosomlar spesifik quruluş və ölçülərdə, sabit sayda olur. Eyni xromosom dəstinə malik müxtəlif növlərin kariotipində xromosomlar formalarına, ölçülərinə və rənglənmə xüsusiyyətlərinə görə fərqlənir.

Xromosomlar hüceyrənin bölünməsinin metafaza və anafaza mərhələlərində daha aydın müşahidə olunur, onların sayı, forması, ölçüsü və quruluşu bu mərhələlərdə öyrənilir. Xromosomların sentromer sahəsi onları iki çiyinə ayırır. Sentromer sahənin mövqeyindən asılı olaraq, xromosomlar metasentrik (çiyinləri bərabər), submetasentrik (bir çiyini qısa), akrosentrik (bir çiyini uzun, digəri isə çox qısa), telosentrik (xromosomlarda bir çiyin görün-

mür) formada olur. Müəyyən səbəbdən xromosom qırılsa, sentromeri olmayan fraqment funksiyasını itirir, sentromeri saxlanılan fraqment isə reduplikasiya olunur.

Xromosomların sayı növ üçün spesifikdir. Xromosomların sayı ilə növlərin təsnifatdakı yeri arasında bir qanunauyğunluq müşahidə olunmur. Lakin bəzi hallarda kariotipin xüsusiyyətləri müəyyən növlərin təkamülünü səciyyələndirir. Xromosomların sayının variasiyası on dəfələrlə fərqlənə bilər. Aşağıda bəzi heyvan və bitkilərin xromosomlarının diploid sayı göstərilir.

#### Bəzi heyvan və bitkilərin diploid xromosom sayı

Heyvanlar	Bitkilər
İnsan.....46	Qarğıdalı.....20
Şimpanze.....48	Çovdar.....14
Siçovul.....42	Düyü.....24
Siçan.....40	Alma.....51, 34
Toyuq.....78	Gavalı.....48
Ada dovşanı.....44	Pambıq.....52
İt.....78	Kartof.....48
Drozofil.....8	Pomidor.....24
Xamı balığı.....28	Yaşıl tayaotu.....6
Sazan.....108	Günəbaxan.....34
Bal arısı.....16, 32	At paxlası.....12
Çay xərçəngi.....98	Bərk buğda.....28
At askaridi.....2, 4	Xar tut ( <i>Morus nigra</i> ).....308

### 7. Xromosomların identifikasiyası üçün hansı üsullardan istifadə olunur?

Xromosomlar bütün uzunluqları boyu eyni təbiətə malik deyildir. İlk dəfə T.Kasperson əməkdaşları ilə 1968-ci ildə xromosomların diferensial rənglənmə üsulunu təklif etmişdir. Nəticədə xromosomların müəyyən hissələrinin əsas boyalarla rəngləndikdə daha tünd, digərlərinin isə açıq rəngdə saxlandığı aşkarlanmışdır. Tünd rənglənen sahələr – *heteroxromatin*, açıq boyanan hissələr isə *euxromatin* adlanır.

Euxromatin xromosomun zülallarla zəif əlaqəli olan, despirallaşmış, genlərlə zəngin, əsasən, funksional cəhətdən fəal sahələridir. Heteroxromatin isə kompaktlaşmış, sıx spirallaşmış, histon

zülalları ilə möhkəm əlaqəli, xromosomların qeyri-fəal sahələridir ki, onlar əsas rəngləyicilərlə asanlıqla rənglənilir. Heteroxromatinin iki növü fərqləndirilir: daima yüksək spirallaşmış vəziyyətdə saxlanılan, konstitutiv heteroxromatin və ontogenezin mərhələsindən, ətraf mühit amillərinin təsirlərindən asılı olaraq, despirallaşaraq funksional aktiv vəziyyətə - euxromatinə çevrilə bilən, fakultativ heteroxromatin. Konstitutiv heteroxromatin spesifik strukturludur və homoloji xromosomların identik sahələrində: sentromerə yaxın rayonlarda, telomer adlandırılan xromosomların çiyinlərinin uclarında və s. müşahidə olunur.

Xromosomlar üzərindəki zolaqların müəyyən olunmasında daha çox C və G diferensial rənglənmə üsullarından istifadə olunur. Hər iki üsulun tətbiqi zamanı Himza reaktivindən istifadə olunur. C rənglənmə üsulundan istifadə etdikdə, xromosomların tərkibində tünd zolaqlara uyğun heteroxromatin və açıq zolaqlara uyğun euxromatin sahələr müəyyən olunur. Euxromatin sahələr bir çox növlərdə hüceyrənin genetik materialının 80-90%-ni təşkil edir. Heteroxromatin sahələrdən fərqli olaraq, euxromatin sahələr mitozun telofazasında dekomplektləşir.

Xromosomların G-üsulla markerləşdirilməsi ayrı-ayrı xromosomları və onların fraqmentlərini identifikasiya etməyə imkan verir. Məlum olmuşdur ki, G-zolaqlara uyğun sahələr genlərin az rast gəlinəyi, AT ardıcılıqları və LINE-elementləri ilə zəngin sahələrdir. G-zolaqların DNT-si gec - S-dövrünün sonunda replikasiya edir.

1971-ci ildə Parisdə xromosomların identifikasiyasında istifadə olunan, vahid sistemə salınmış işarələnmə qaydası qəbul olunmuşdur. Bu sistemə görə xromosomun qısa çiyini – “p”, uzun çiyini isə “q” ilə ifadə olunur.

## **8. Mitoz necə baş verir?**

Mitoz eukariotların somatik hüceyrələrinin əsas bölünmə üsuludur və başlıca olaraq, onların biokütləsinin artmasını, böyümə və regenerasiyasını şərtləndirir. Mitoz nüvənin bölünməsi – kariokinez və sitoplazmanın bölünməsi – sitokinezdən ibarətdir. Hüceyrənin nüvəsinin bölünməyə başlaması ilə bölünmənin

tamamlanması arasında dörd əsas mərhələ: profaza, metafaza, anafaza və telofaza baş verir.

Profaza xromosomların kompaktlaşması ilə səciyyələnir. Bu mərhələdə nüvənin daxilində yumağı xatırladan torvarı struktur – xromatinin spirallaşması hesabına ayrı-ayrı tellərə - xromosomlara çevrilməsi baş verir. Bunun nəticəsində xromosomlar işıq mikroskopu altında görünür və artıq profazanın ortalarında onların biri digəri ətrafında burulmuş və sentromer sahəsi ilə əlaqələnmiş bacı xromatidlərindən ibarət olması müşahidə olunur. Xromatidlər spirallaşaraq, xromosomların sıxılmasına və çubuqvari şəkil almasına səbəb olur. Bu mərhələdə sentriollar hüceyrənin qütblərinə çəkilir və profazanın sonunda onlardan qütblərdən ekvatora doğru uzanan protoplazmatik iy telləri əmələ gəlir. Profazanın sonunda nüvəcik itir, nüvə qılaflı “əriyir”, karioplazma sitoplazmaya qarışır və xromosomlar sitoplazmada yerləşmiş olur.

Metafazada xromosomlar daha da spirallaşır və işıq mikroskopunda aydın görünür. Xromosomlar ekvator boyu düzülür, sentromer sahələri ilə hər iki qütbdən ekvatora doğru uzanmış iy telləri ilə əlaqələnir və ekvatorial lövhəni əmələ gətirir. Xromosomların ekvator lövhəsində düzülməsi metafazanın əsas xüsusiyyəti kimi səciyyələnir.

Anafazada iy tellərinin yığılması hesabına sentromerlərin ikiyə bölünməsi və nəticədə biri digərinə tam identik olan bacı xromatidlərinin bir-birlərindən ayrılaraq, qütblərə çəkilməsi müşahidə olunur. Bu andan etibarən bacı xromatidlərinin hər biri qız xromosomu adını almış olur. Hər bir xromatid qız xromosomuna çevrildiyindən, qütblərdə onların sayı hüceyrənin diploid dəstinə bərabər olur. Beləliklə, bu mərhələdə ikiləşmiş xromosomların yarısının hüceyrənin bir qütbünə, digər yarısının isə o biri qütbünə çəkilməsi baş verir.

Xromosomların qütblərə paylanması ilə telofaza başlayır. Telofazada profazada baş verən proseslərin əksi müşahidə olunur. Xromosomlar uzanır, despirallaşma baş verir. Hər xromosom dəstinin ətrafında nüvə qılaflı əmələ gəlir, habelə nüvəcik formalaşır. Xromosomların dekompaktlaşması hesabına inter-

faza nüvəsinin strukturu bərpa olunur və kariokinez tamamlanır.

Kariokinez (nüvənin bölünməsi) başa çatdıqdan sonra sitokinez başlayır. Sitoplazma iki yerə bölünür və bir ana hüceyrəsindən iki qız hüceyrəsi əmələ gəlir. Yeni əmələ gələn hər bir hüceyrədə xromosomların sayı ana hüceyrəsində olduğu miqdarda qalır. Sitoplazma orqanelləri də replikasiya edir və ya yenidən sintez olunur və qız hüceyrələri arasında paylanılır. Hüceyrənin bölünməsi – *sitokinez* bu mərhələdə tamamlanır.

Mitoz sitoplazmanın bölünməsi və qız hüceyrələrinin ilkin biokütləsinin bərpa olunması ilə sona çatır.

Mitozun davam etmə müddəti müxtəlif hüceyrələrdə fərqli olur və təxminən 10 dəqiqə çəkir. Hüceyrə tsiklinin müddəti müxtəlif hüceyrə sistemlərində fərqli olsa da, müəyyən toxuma üçün sabit qalır. Məs., insanın xərçəng toxumasında hüceyrə tsikli 19,9 saat müddətində tamamlanır,  $G_1$ -8,5 saat, S-6,2 saat,  $G_2$ -4,6 saat davam edir. Mitozun müddəti isə cəmi 0,6 saat təşkil edir.

## 9. Meyoz nədir?

Bütün canlı orqanizmlər çoxalma vasitəsilə özünə bənzər nəsil törədir. Orqanizmlər ontogenez və filogenez zamanı qazandıqları əlamət və xassələri öz nəsilərinə çoxalma yolu ilə ötürür.

Qeyri-cinsiyyətli yolla çoxalan birhüceyrəli orqanizmlər çoxalma zamanı sadəcə olaraq iki bərabər hissəyə bölünür. Əmələ gələn qız hüceyrələri ana hüceyrələrinin əlamət və xassələrinə malik olur. Vegetativ çoxalmada orqanizmin müxtəlif hissələrindən: qələmlərdən, yarpaqlardan, kök yumrularından, soğanaqlardan və s. əmələ gələn nəsil öz valideynlərinə bənzəyir. Cinsiyyətli çoxalma zamanı isə xüsusi cinsiyyət hüceyrələri əmələ gəlir. Cinsiyyət hüceyrələrinin əmələ gəlməsi *qametogenez* adlanır. Mayalanma zamanı cinsiyyət hüceyrələrinin birləşməsi nəticəsində ziqot əmələ gəlir. Adi mitozda ana hüceyrədə neçə xromosom olursa, onlar qız hüceyrələrində də eyni sayda saxlanılır. Lakin qametogenezdə xromosomların sayı yarıya qədər azalır.

Qametogenezin yetişmə mərhələsində cinsiyyət hüceyrələri meyoza bölünməyə məruz qalır. “Meyoz” termini ilə iki bir-birinin ardınca gələn bölünmələr ifadə olunur ki, nəticədə diploid

hüceyrələrdən haploid xromosom dəstli cinsiyyət hüceyrələri – qametlər formalaşır. Meyozun birinci, reduksion bölünməsi zamanı (xromosomların sayı iki dəfə azalır) hüceyrənin qütblərinə tetradaların tərkibində olan homoloji xromosomlar çəkilir. Nəticədə əmələ gələn qız hüceyrələri diadalara – sentromer sahələri ilə əlaqəli iki xromatiddən ibarət homoloji xromosom cütlərindən birinə malik olur. Meyozun ikinci, ekvasion bölünməsi zamanı (sentromerlərin sayı dəyişilmir) isə hər bir xromosom (diada) iki xromatidə (monada) ayrılır və əmələ gələn qız hüceyrələri bir xromatiddən ibarət haploid xromosom dəstinə malik olur. Hər iki meyotik bölünmədən əvvəl yalnız bir dəfə DNT ikiləşir (replikasiya edir), bu səbəbdən qametlərdə xromosomların sayı iki dəfə azalmış olur.

Meyoz I və meyoz II adlanan bölünmələrin hər biri 4 mərhələdə: profaza, metafaza, anafaza və telofaza ilə baş verir. Meyozdan əvvəlki interfaza mitotik interfazaya analoji olur: xromosomların ikiləşməsi interfazanın S mərhələsi zamanı baş verir.

Meyoz I-in profazası çox mürəkkəb proses olub, 5 mərhələyə bölünür: *leptotena*, *ziqotena*, *paxitena*, *diplotena* və *diakinez*.

Leptotena dövründə xromosomlar spirallaşmağa və sıxlaşmağa başlayır. Onlar mitotik profaza xromosomlarından iki xüsusiyyəti ilə fərqlənir: birincisi, xromosomlar sapvari incə tel formasını alır və onlarda qız xromatidlər görünür. İkincisi, onların üzərində xromomerlər aydın müşahidə olunur. Xromomerlər – DNT-nin sıx spirallaşmış, düyüncək şəklində olan hissələridir, onların ölçüləri və xromosomlar üzərindəki mövqeləri növ üçün spesifik olur.

Profaza I-in ikinci - ziqotena mərhələsində homoloji xromosomlar (eyni ölçü və formaya malik, lakin müxtəlif valideynlərdən alınmış xromosomlar başa düşülür) bütün uzunluqları boyu bir-birlərinə yaxınlaşır və konyuqasiya edir. Homoloji xromosomların bu cür birləşməsi *sinapsis* adlanır. Bu, mühüm genetik proses olub, homoloji xromosomlar arasında krossinqover adlanan mübadiləyə imkan verir. Bu cür birləşmiş homoloji xromosom cütləri *bivalent* adlanır. Konyuqasiyadan sonra xromosomların sayı, elə bil ki, iki dəfə azalmış olur.

Profaza I-in üçüncü - paxitena mərhələsi bivalentlərin qısalması və yoğunlaşması ilə səciyyələnir. Homoloji xromosomlar maksimum konyuqasiya edir və onların spirallaşması davam edir. Xromosomların spirallaşması nəticəsində onların hər birinin sentromer hissələri ilə əlaqələnmiş iki teldən – 2 bacı xromatidindən ibarət olması izlənilir. Beləliklə, bivalentlər dörd xromatiddən ibarət olur və tetradalar adlanır. Belə tetradalarda homoloji xromosomların qeyri-bacı xromatidlərinin identik sahələri arasında mübadilə prosesi – krossinqover baş verir ki, bunun nəticəsində hər bir homoloqda atanın və ananın irsi materialı qarışır. Krossinqoverin nəticələri profaza I-in dördüncü və beşinci mərhələlərində - diplotena və diakinez zamanı nəzərə çarpır.

Diplotena mərhələsində konyuqasiya etmiş homoloji xromosomlar itələyici qüvvələrin təsiri altında bir-birindən uzaqlaşmağa çalışır. Lakin bacı xromatidlər bir-birilə ümumi sentromerlə birləşmiş vəziyyətdə olur. Bundan əlavə, homoloji xromosomlarda bir və ya bir neçə xiazm adlanan kontakt zonası qalır. Hər bir xromatid homoloji xromosomun xromatidi ilə xiazmlar əmələ gətirə bilər. Xiazmların mövcudluğu xromatidlər arasında krossinqoverin baş verdiyini göstərir. Xiazmların sayı bivalentdə krossinqover aktlarının sayına bərabər olur və bivalenti təşkil edən homoloji xromosomların uzunluğuna mütənəsidir.

Diakinez xromosomların kəskin surətdə qısalması, spirallaşması ilə səciyyələnir. Bir çox orqanizmlərdə bu mərhələdə xiazmlar sentromerdən xromosomların ucuna tərəf hərəkət edərək itir (xiazmların terminalizasiyası müşahidə olunur). Nəticə olaraq, diakinezin sonunda xromosomlar arasında əlaqə təkcə bir ucda, yaxud ikisində də saxlanılır. Bölünmənin profazasının sonunda nüvə qılaflı əriyir, nüvəcik itir və axromatin tellər formalaşır.

Meyozun metafaza I mərhələsində, mitozun metafaza mərhələsindən fərqli olaraq, sərbəst xromosomlar deyil, bivalentlər ekvator boyu yerləşərək, ekvatorial lövhəni əmələ gətirir. Həmçinin bivalentlərdə hər bir homoloji xromosomun sentromer sahəsi yalnız bir qütbədən ekvatora uzanmış iy teli ilə əlaqələnmiş olur.

Anafaza I-də, mitozdan fərqli olaraq, sentromerlərin ikiyə

ayrılması baş vermir və qütblərə xromatidlər deyil, iki xromatiddən ibarət homoloji xromosomlar çəkilir. Bunun nəticəsində meyozun birinci bölünməsi xromosomların sayının reduksiyasına səbəb olur, başqa sözlə desək, haploid xromosom dəstinə malik qız hüceyrələri əmələ gəlir, lakin xromosomların hər biri iki xromatiddən ibarət saxlanılır və DNT-nin miqdarı yalnız 2c-dək azalır.

Telofaza I-də qütblərə çəkilmiş haploid xromosom dəstləri ətrafında nüvə qılaflı əmələ gəlir və hüceyrə iki yerə bölünür.

Meyoz I-dən sonra əmələ gələn haploid xromosom dəstli hüceyrələr çox qısa sürən, interfazanı xatırladan, lakin DNT-nin sintez olunmadığı interkinez mərhələsini keçirir, bəzən isə bu mərhələ heç olmur. Kiçik fasilə - interkinezdən sonra başlayan meyozun ikinci bölünməsi xromosomların sayı və DNT-nin miqdarında uyğunluğun yaranmasına səbəb olur. Meyoz II formal olaraq mitozu xatırladır. Belə ki, sürətlə keçən profaza II-dən sonra metafaza II-də hər bir hüceyrədə haploid sayda olan xromosomlar sentromer sahələri ilə iy telləri ilə əlaqələnərək, metafaza lövhəsini əmələ gətirir. Mitozda olduğu kimi, metafaza II-də də hər bir xromosom sentromer sahəsi ilə hər iki qütbdən ekvatora doğru uzanmış iy telləri ilə əlaqələnmiş olur. Anafazanın başlanğıcında iy tellərinin yığılması ilə sentromerlərin ayrılması, bacı xromatidlərinin qız xromosomlarına çevrilməsi və qütblərə çəkilməsi baş verir. Lakin anafaza II-də, mitozda olduğu kimi, qütblərə tamamilə identik bacı xromatidləri deyil, krossinqover nəticəsində müəyyən hissələrində homoloji xromosomun irsi informasiyasını qazanmış xromatidlər çəkilir. Telofaza II-də hüceyrələrin qütblərində hər biri bir xromatiddən ibarət xromosomların haploid dəsti ətrafında nüvə pərdəsi əmələ gəlir. Beləliklə, meyozdən əvvəl S-dövrünü keçirmiş bir hüceyrənin iki meyotik bölünməsi nəticəsində əmələ gəlmiş dörd hüceyrənin hər biri n xromosom dəsti və c DNT-yə malik olur.

Beləliklə, meyozun mitozdan başlıca fərqi – homoloji xromosomların konyuqasiyası və sonradan onların müxtəlif qamətlərə paylanmasıdır. Homoloqların qamətlərə paylanmasının dəqiqliyi konyuqasiyanın dəqiqliyi ilə, sonuncu isə homoloqların



DNT-nin molekulyar strukturunun identikliyi ilə şərtlənir. Homoloji xromosomların konyuqasiyası onların identik sahələri arasında gen mübadiləsinin – krossinqoverin getməsinə şərtləndirir ki, nəticədə əmələ gələn qametlərə valideynlərə xas irsi informasiyaların yeni-yeni kombinasiyaları paylanmış olur.

Sonda qeyd etmək lazımdır ki, sitoloqlar meyozun I bölünməsi zamanı qeyri-homoloji xromosomların sərbəst şəkildə qütblərə paylanmasını sübut etmişlər ki, bu da istənilən ata xromosomunun eyni bir qamətə istənilən, hətta bütün qeyri-homoloji ana xromosomları ilə birlikdə düşmə imkanının mövcudluğunu göstərir.

Heyvanlarda reproduktiv erkək orqanlarında bir hüceyrədən meyoz nəticəsində əmələ gələn 4 hüceyrə spermatozoid adlanır. Dışılərdə, meyoz nəticəsində əmələ gələn dörd hüceyrədən biri yumurta hüceyrəsinə, qalan üçü isə qütb cisimciyinə çevrilir. Ali bitkilərdə meyoz zamanı, uyğun olaraq, mikrospor və makrospor adlanan, erkək və dişi cinsiyyət hüceyrələri əmələ gəlir.

### **10. Mitoz və meyozun genetik mahiyyəti nədən ibarətdir?**

Eukariotlarda somatik hüceyrələrin nəsilləri və cinsiyyətli yolla çoxalan orqanizmlərin nəsilləri arasında genetik fasiləsizlik iki proses, uyğun olaraq, mitoz və meyoz vasitəsilə təmin olunur. Bu iki prosesin mexanizmləri kifayət qədər oxşar olsa da, nəticələri fərqlidir.

Mitoz nəticəsində valideyn hüceyrələrinə identik olan, eyni xromosom dəstli iki qız hüceyrəsi əmələ gəlir. Meyoz nəticəsində isə hər bir qız hüceyrəsi cinsiyyətli çoxalma üçün tələb olunan, valideynin yarı sayda xromosom dəstini almış olur. Dəqiqliklə desək, mitoz – xromosomların tamamilə bərabər şəkildə qız hüceyrələrinə paylanmasını təmin edən hüceyrə tsiklinin mərhələsidir. Meyoz – cinsiyyət hüceyrələrinin – qamet və sporların əmələ gəlməsi ilə nəticələnən xüsusi bölünmə tipi olub, genetik informasiyanın valideynlərdən nəslə ötürülməsini təmin edir. Mitoz – hüceyrənin ekvazion bölünməsidir. Meyoz zamanı birinci meyotik bölünmə reduksion, ikincisi isə ekvasiondur. Bir qayda olaraq, mitoz və meyoz zamanı hüceyrələrdə xromosomlar müşa-

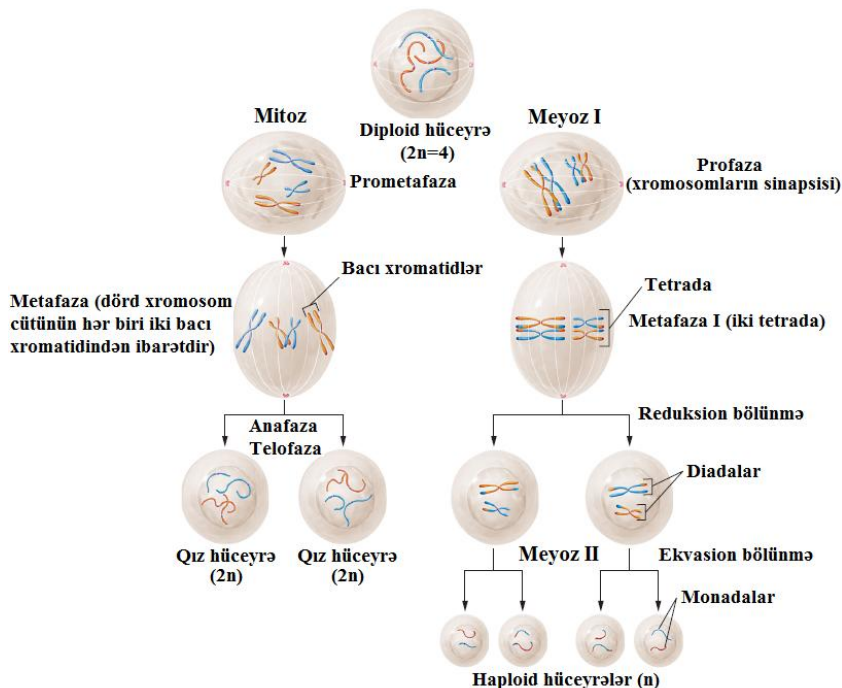
hidə olunur; hüceyrə həyatının digər anlarında (interfaza mərhələsində) xromosomlar *xromatin* adlandırılan və işıq mikroskopu altında boş, diffuz şəbəkə - tor şəklində müşahidə olunan, dekondensasiya olunmuş (despirallaşmış) formada mövcud olur.

Mitozun bioloji rolu iki qız hüceyrəsini tamamilə identik genetik informasiya ilə təmin etməkdir.

Meyozun genetik əhəmiyyəti aşağıdakı kimi izah olunur:

1. Meyoz cinsiyyətli yolla çoxalan orqanizmlərdə homoloji xromosom cütlərindən hər birinin ayrı-ayrı cinsiyyət hüceyrələrinə - qamet və ya spora düşməsinə təmin edir. Bu yolla mayalanma nəticəsində əmələ gələn müxtəlif nəsilərdə növə xas xromosom dəsti saxlanılır. Əgər cinsiyyət hüceyrələrində xromosomların sayı somatik hüceyrələrdəki kimi saxlanılsa idi, hər bir nəsilə xromosomların sayı iki dəfə artmış olardı.
2. Metafaza I-də metafaza lövhəsinin bu və ya digər tərəfində hər bir ana və ata xromosomunun olma ehtimalı eynidir. Müvafiq olaraq, hər bir qametə həm ata, həm də ana xromosomları düşə bilər. Bir qametə yalnız bir valideyn xromosomlarının düşmə ehtimalı olduqca aşağıdır. Məsələn, insan kariotipinə nəzər salaq. Hər normal hüceyrənin tərkibində 23 cüt xromosom olur. Təsəvvür edək ki, birinci ata xromosomu metafaza lövhəsinin müəyyən tərəfində yerləşir. Həmin tərəfdə atanın ikinci xromosomunun olma ehtimalı  $\frac{1}{2}$ -ə bərabərdir. Üçüncü, dördüncü və digər ata xromosomları üçün də bu qanunauyğunluq eynidir. 23 ata (və ya ana) xromosomunun hamısının birlikdə bir qütbə çəkilməsi  $(1/2)^{23} = 1/8388608$ -ə bərabərdir.
3. Qeyri-bacı xromatidləri arasında baş verən krossinqover qametlərdə ata və ana irsi əlamətlərinin qarışmasına səbəb olur. Qeyri-bacı xromatidlərinin identik sahələri arasında gedən mübadilə müxtəlif qametlərin əmələ gəlmə imkanlarını praktiki baxımdan sonsuz dərəcədə artırır. Xatırlayaq ki, insanın hər bir xromosomunda orta hesabla 2-3 xiazm, yəni, 2-3 mübadilə baş verir. Həmin sahələrin sərhədləri meyoza meyozdan dəyişilir

və beləliklə, hər dəfə genetik materialın mübadiləsi fərqli olur (şək. 3).



**Şək. 3.** İki homoloji xromosom cütünün davranışını əks etdirən mitoz və meyozun ümumi sxemləri

## 11. Prokariotlarla eukariotlar arasında hansı əsas fərqlər vardır?

Məlum olduğu kimi, DNT daşıyan virusların, bakteriyaların və öz-özünü hasil edən orqanellərin – plastid və mitoxondrilərin xromosomları çıpraq DNT molekulundan təşkil olunur, yəni onlar zülallarla birləşmiş vəziyyətdə olmur. Onların xromosomları xətti quruluşda olur, bir çoxunda isə xromosomun ucları birləşərək halqa əmələ gətirir. Adətən, həmin halqa xromosomda əlavə burularaq, yüksək spirallaşmış vəziyyət alır.

Xromosomların replikasiyası DNT molekulunun müəyyən bir nöqtədən açılmasından başlayır. DNT-nin sintezi inisiasiya nöqtəsi adlanan yerdən başlayaraq, xromosomun digər ucunadək

davam edir. Beləliklə, prokariotlarda bir xromosom bir replikasiya vahidi, yəni bir replikondan ibarət olur. Bir çox hallarda DNT-nin replikasiyası iki, əks istiqamətlərdə gedir və bu zaman inisiasiya nöqtəsində replikativ çəngəllər əmələ gəlir. Replikativ çəngəllərin görüşdüyü nöqtədə replikasiya tamamlanır. Virusların və prokariotların DNT molekulunun replikasiyası qısa bir zamanda, təxminən bir dəqiqədə 30 mikron sürəti ilə baş verir.

DNT molekulunun uzunluğu xırda viruslarda 0,5-1 mk, digər viruslarda, plastid və mitoxondrilərdə 5-10 mk, bakteriyalarda isə 1000-2000 mk təşkil edir.

RNT daşıyan virusların əksəriyyətində xromosom bir zəncirli, çıpaq RNT molekulundan təşkil olunmuşdur. Bu molekullar, 4X174 faqında olduğu kimi, yoluxmuş hüceyrəyə düşdükdə replikativ iki zəncirli molekula çevrilirlər. Lakin elə viruslar da məlumdur ki, onların xromosomu iki zəncirli RNT molekulundan ibarətdir. RNT daşıyan virusların xromosomunun ölçüsü DNT daşıyan viruslardan kiçikdir. Adətən, RNT daşıyan virusların bir spirallı RNT molekulunun çəkisi 1-2 mln., iki spirallı RNT molekullarının çəkisi 10 mln. daltona çatır.

Prokariotlardan fərqli olaraq, eukariotların xromosomunda vahid, nəhəng DNT molekulu vardır (meyoz zamanı, xromosom iki xromatiddən ibarət olduqda, təbii ki, hər xromatiddə bir DNT molekulu, xromosomda isə iki DNT molekulu olur). Bu nəhəng DNT molekullarının uzunluğu bir neçə santimetrə, çəkisi isə milyardlarla daltona çatır.

Eukariot xromosomları çoxlu sayda replikonlardan ibarətdir, yəni xromosomda DNT-nin replikasiyasının başladığı çoxlu sayda, müəyyən inisiasiya nöqtələri mövcuddur. Adətən, replikasiya nöqtələrinin yanında iki replikativ çəngəl əmələ gəlir və yeni DNT telinin sintezi replikonun sonuna çatana qədər iki istiqamətdə davam edir. Xromosomun euxromatin sahələrinin sintezi təxminən eyni zamanda baş verir, heteroxromatin sahələrin replikasiyası isə xeyli gecikir. Eukariotlarda replikonun uzunluğu 10-150 mikron arasında dəyişilir, bu da orta hesabla 20-300 min nukleotid cütünə bərabər olur. Xromosomda 200-300, hətta 1000-ə qədər replikon ola bilər. Drozofil genomunda (4

xromosom) 1000 replikon, insan genomunda (23 xromosom) isə 37000-ə yaxın replikon mövcud olur.

## **12. Eukariot xromosomları neçə DNT molekulundan ibarət olur?**

DNT molekulalarının xromosomlarda qablaşdırılmasını izah edən üç hipotez mövcuddur. Birinci hipotezə görə, xromosomun bütöv uzunluğunu bir, yeganə, kəsilməz DNT molekulu yerləşir (birtelli və ya uninem xromosom hipotezi).

İkinci hipotezə görə xromosom ( $G_2$ -də xromatid) paralel yerləşmiş, yaxud qarşılıqlı surətdə burulmuş, iki və ya daha çox subvahiddən – yarım xromatid, subxromatiddən ibarətdir. Bu fərziyyəyə görə hər bir subxromatid tərkibində bir DNT molekulunu saxlayır (çoxtelli, yaxud polinem, sadə halda – binem xromosom hipotezi).

Nəhayət, bəzi müəlliflərin mülahizəsinə görə eukariot xromosomlarında DNT molekulalarının arasına, dövrü olaraq, fosfolipid və ya zülal təbiətli rabitələrlə qırılır. Son fərziyyə hazırda heç bir təcrübədə öz təsdiqini tapmamışdır.

Çoxtelli xromosom modeli canlı hüceyrələrdə “subxromatidləri” izləmiş sitoloqların məlumatına əsaslanır. Lakin hazırda məlumdur ki, işıq və elektron mikroskopları vasitəsilə bu modelləri ciddi surətdə əsaslandırmaq qeyri-mümkündür.

Hazırda bir sıra faktlara əsaslanaraq, üstünlük uninem hipotezinə: «bir xromosom - bir DNT molekulu» fərziyyəsinə verilir. Bunu sübut edən bir sıra dəlillər vardır:

- a) xromosomlarda genlərin xətti yerləşməsi;
- b) eukariot genomlarında unikal nukleotid ardıcılıqlarının mövcudluğu;
- c) replikasiyanın I və II tsiklində  $^3H$  – timidin nişanının paylanması Uotson və Krik modelinə tamamilə uyğun olması.

Beləliklə, xromosomun uninem quruluşu, yəni bir DNT molekulundan ibarət olması müxtəlif dəlillərlə təsdiq olunmuşdur.

### 13. Xromosomların molekulyar quruluşu necədir?

Son onilliklər ərzində aşkar olunmuşdur ki, eukariot xromosomları DNT-nin kompaktlıq səviyyələrinə uyğun bir neçə quruluş səviyyəsinə malikdir. Digər elementar genetik proseslər də əhəmiyyətli dərəcədə bu quruluş səviyyələrindən asılıdır. Spesifik quruluşa malik olan DNT-zülal kompleksi xromatin adlandırılır. Xromatin hüceyrələrin interfaza mərhələsində nüvənin torvari, daxili, nukleoproteid strukturu olub, bölünmə zamanı xromosomlara çevrilir. Xromatin kimyəvi tərkibinə görə DNT (30-45%), histon zülalları (30-50%) və qeyri-histon zülallarından (4-30%) ibarət dezoksiribonukleoproteid kompleksidir. Xromatinin tərkibinə beş sinif əsasi histon zülalları daxildir: H1, H2A, H2B, H3, H4. Hər bir sinfin histon zülallarının molekulları 70-80 amin turşu qalıqından ibarət, spirallaşmış, diametri 2,5 nm olan qlobullar əmələ gətirir. Xromatinin diametri 10 nm-ə bərabər, təkrarlanan, diskşəkilli, ən kiçik struktur elementi – subvahidi *nukleosom* adlanır. Nukleosomlar 4 sinif histonların: H2A, H2B, H3 və H4 zülallarının cüt-cüt birləşərək, oktamer əmələ gətirməsi nəticəsində formalaşır (qeyd etmək lazımdır ki, H3 və H4 histonları *in vitro* tetramer əmələ gətirə bilir və onlara iki – H2A və H2B dimerləri birləşir). DNT-nin ikiqat spirali hər histon özəyi – “kor”u (oktameri) ətrafında 2 dəfə dolanır; hər bir dolanmaya DNT-nin ~ 80 n.c., 1 nukleosoma isə cəmi ~ 146 n.c. uyğun olur. 2 nukleosom arasında məsafə linker adlanır və ölçüsü 15-100 n.c. arasında dəyişir (adətən, ~ 50 n.c.-ə bərabər olur). Nukleosom və linker sahəsinə DNT-nin ~ 200 n.c. uyğun olur. DNT-nin nukleosom ətrafına dolanması onun uzunluğunu 7 dəfə qısaldır. Histon zülallarının digər bir növü olan H1 nukleosomun formalaşmasında bilavasitə iştirak etmir. O, linkerə özünün hər iki ucu ilə birləşir və nukleosomların öz aralarındakı əlaqələrini stabilləşdirərək, diametri 25-50 nm-ə bərabər, daha yüksək kompaktlıq səviyyəsi olan spiralın – solenoidin əmələ gəlməsində iştirak edir. DNT-nin solenoid strukturuna kondensasiyası, onun uzunluğunu, nukleosom səviyyəsinə əlavə olaraq, 6 dəfə qısaldır. İnterfaza xromosomlarında solenoidlər daha bir tsikl kondensasiya nəticəsində diametri 200 nm-ə bərabər, içi boş borucuqlar

əmələ gətirir ki, bu da DNT-nin uzunluğunun əlavə olaraq 18 dəfə qısalmasına səbəb olur.

Qeyd etmək lazımdır ki, orta ölçülü genə təxminən altı nukleosomu daxil edən sahə uyğundur.

Metafazada sonrakı kondensasiya nəticəsində diametri 600 nm-ə bərabər, iri dezoksinukleoproteid spirallı əmələ gəlir. Əsasında nukleosom olan spiralların dəqiq, nizamlanmış ierarxiyası nəticəsində mitoz və meyoza eukariot xromosomları kompaktlaşma – dekompaktlaşma tsiklinə məruz qalır. Bu tsikl nəticəsində - metafaza xromosomlarının qısalması onlarda olan DNT molekullarının ölçülərini  $10^3$ - $10^4$  dəfə kiçildir. Görünür ki, kompaktlaşma – dekompaktlaşma tsikli xromatinin qeyri-histon zülalları vasitəsilə tənzimlənir. Belə ehtimal olunur ki, bu zülallardan bəziləri metafaza xromosomlarının karkas elementlərini əmələ gətirməklə, struktur rolunu da oynayır.

Beləliklə, eukariot xromosomlarının morfoloji quruluşu çoxpilləli spirallaşma nəticəsində əmələ gəlmişdir. Drozofilin metafaza xromosomunda DNT-nin uzunluğu 1400 dəfə, digər orqanizmlərdə 10000-20000 dəfəyə qədər qısala bilər.

İbtidailərdən başlayaraq ali eukariotlaradək bütün eukariot xromosomlarında nukleosom quruluşunun universallığı bu quruluşun olduqca qədim mənşəyə malik olduğunu təsdiqləyir. Bu quruluşun bütün üzvi aləmin inkişafı prosesində saxlanılması göstərir ki, nukleosomlar genetik informasiyanın ana hüceyrələrindən qız hüceyrələrinə dəqiq ötürülməsini təmin edir.

Replikasiya və transkripsiya proseslərinin başlanması üçün xromatinin decondensasiyası tələb olunur ki, bu, histon zülallarının modifikasiyaları (metilləşməsi, asetilləşməsi (məs., lizin amin turşusu vasitəsilə), fosforlaşması və alkiləşməsi (məs., histidin və serin vasitəsilə)) və DNT-nin metilləşməsi hesabına baş verir.

#### **14. Euxromatin və heteroxromatin nədir?**

Hər bir eukariot xromosomu onun oxu ətrafında burulmuş ikiqat DNT zəncirindən təşkil olunur, ona görə də xromosom boyu xromatinin eyni quruluşda olması təsəvvür edilmişdi. Lakin yeni, molekulyar-genetik üsulların tətbiqi göstərmişdir ki, xromosomlar uzunluqları boyu eyni təbiətə malik deyillər. Keçən

əsrin birinci yarısında aparılmış tədqiqatlar nəticəsində aşkar olunmuşdur ki, interfaza xromosomlarının bəzi sahələri kondensasiya olunmuş vəziyyətdə saxlanılır və preparatlarda tünd rənglənilir, əksər hissələri isə dekondensə olunur və sitoloji preparatlarda rənglənmir. 1928-ci ildə xromosomların, uyğun olaraq, kondensasiya olunmuş və kondensasiya olunmamış hissələrini ifadə etmək üçün heteroxromatin və euxromatin terminləri təklif olunmuşdur. Əksər növlərdə xromosomların kondensasiya etməmiş, rənglənməmiş hissələri hüceyrənin bütün genetik materialının 80-90%-ni təşkil edir. Kondensasiya etmiş heteroxromatin sahələr isə daha çox sentromerə yaxın və xromosomların telomer adlandırılan uclarında yerləşir və funksional cəhətdən qeyri-aktiv olur.

Eukariot hüceyrələrində genlərin aktivliyinin tənzim olunma xüsusiyyətlərindən biri də transkripsiya prosesinin xromatinin vəziyyətindən asılı olmasıdır. Məlumdur ki, eukariot xromosomları DNT-nin kompaktlığından asılı olaraq, bir neçə quruluş səviyyəsində olur, bu isə genetik proseslərin tənzim olunmasında mühüm rol oynayır. DNT zəncirinin kompakt, sıxlaşmış hissəsində transkripsiya prosesi, yəni RNT-nin sintezi getmir. Histon-zülalları ilə sıx birləşmə nəticəsində əmələ gələn xromatin heteroxromatin adlanır. Heteroxromatin sahələrində (az gen daxil olan konstitutiv heteroxromatin və hüceyrənin müəyyən inkişaf mərhələlərində əmələ gələn fakultativ heteroxromatin) bir çox genlər fəal olmur, yəni transkripsiya olunmur. Euxromatin (dekompaktlaşmış) sahələrə isə funksional cəhətdən aktiv xromatin daxildir. Orqanizmlərin müəyyən inkişaf dövrləri və hadisələrlə əlaqədar fakultativ heteroxromatinin bir hissəsi euxromatinə çevrilə bilər və bu zaman genetik cəhətdən fəal DNT sahələri artır. Orqanizmlər ətraf mühitin əlverişsiz şəraiti ilə qarşılaşdıqda onlarda cəld cavab reaksiyası əmələ gəlir ki, bu da zülalların və fermentlərin aktivləşməsini və əlavə sintezini tələb edir. Aydındır ki, orqanizmlərdə baş verən bütün hadisələrə genetik sistem tərəfindən nəzarət olunur. Deməli, əlavə zülal sintezi üçün yeni mRNT, rRNT-nin sintezi tələb olunur ki, bu da euxromatin sahələrinin artması hesabına mümkün olur.



Heteroxromatinin replikasiyası hüceyrə tsiklinin S-fazasında, euxromatinin replikasiyasından sonra baş verir. Bəzi hallarda bütöv xromosomlar tamamilə heteroxromatindən ibarət olur. Məsələn, məməlilərdə Y xromosomunun böyük hissəsi inertdir, məməlilərin dişilərinin inaktivləşmiş X-xromosomu da inert heteroxromatinə (Barr cisimciyi) kondensə olunmuşdur. Bəzi orqanizmlərdə, məsələn, unlu xırıldağ böcəyində xromosomların haploid dəstlərindən biri bütövlükdə inaktivləşmişdir və heteroxromatin strukturludur.

Heteroxromatin (tünd) və euxromatin (açıq) zolaqlarının müntəzəm yerləşməsi və onların növ spesifikasiyi belə ehtimal etməyə əsas verir ki, onlar xromosomların təşkilinin müəyyən xüsusiyyətlərini əks etdirir.

### **15. Xromatinin hansı fəal formaları vardır?**

Müəyyən olunmuşdur ki, xromatinin spirallaşma səviyyəsi xromosomların müxtəlif sahələrində eyni deyildir. Xromosomun euxromatin sahələrində DNT molekulu despirallaşmış vəziyyətdə olur və əsasən funksional cəhətdən fəal olur. İnterfaza nüvəsinin nizamsız kəlfində aktiv sahələri aşkar etmək kifayət qədər çətinidir, lakin bəzi sahələrdə xromatiddən ayrılmış mRNT şaxələrini izləmək mümkün olur. Xromosomların fəal sahələri sudaquruda yaşayanların oositlərində, drozofilin tüpürcək vəzilərinin politen xromosomlarında, digər ikiqanadlı həşərat növlərində, həmçinin nüvəcikdə xüsusilə aydın izlənilmişdir. Amfibilərin, balıqların, quşların və reptililərin oositlərində xromosomlar son dərəcə uzanmış vəziyyətdə olur (onların uzunluğu yüz dəfələrlə artır) və onlardan hər iki tərəfə simmetrik ilgəklər əmələ gəlir. Bu zaman xromosomlar «lampa fırçası»na bənzər şəkllə düşür. Elektron mikroskopik tədqiqatlar bu cür ilgəklərin despirallaşmış DNT sahələrindən ibarət olduğunu göstərmişdir. İlgək boyu RNT-polimeraza molekulları yerləşmişdir və onların hər birindən mRNT telləri ayrılır. Tüpürcək vəzilərində bir çox genlər repressiya olunmuş vəziyyətdə olur, yəni fəaliyyət göstərmir, yalnız bəziləri müxtəlif vaxtlarda fəallaşır. Genlərin fəallaşması müvafiq xromomerlərin şişməsinə gətirib çıxarır. Xromomerlərin bu cür şişkin sahələri puff adlanır. Müəyyən olunmuşdur ki, puflar,

«lampa fırçası» ilgəklərinə analoji olaraq, despirallaşmış tellərdən ibarətdir. Puflar DNT, RNT və zülallardan təşkil olunur.

Puflarda DNT-nin və histonların miqdarı xromosomların digər sahələri ilə eynidir, lakin onlarda DNT-histon əlaqələri zəifləyir, bu da transkripsiya üçün lazımi şərait yaradır. Nəticədə puflarda çoxlu miqdarda mRNT molekulaları sintez olunur. mRNT molekulalarının əksəriyyəti kiçik zülal cisimciklərə yerləşdikdən sonra nüvədən sitoplazmanın ribosomlarına ötürülür və burada translyasiya baş verir.

Fəal xromosomun xüsusi növü interfaza nüvələrində aydın görünən nüvəciklərdir. Xromosomun bu sahəsində yerləşən DNT dəfələrlə təkrar olunan rRNT genlərindən ibarətdir. Müxtəlif orqanizmlərdə həmin təkrarlar yüzlərlədən minlərləyə qədər təşkil edir.

Bəzi hüceyrələrdə zülalların sintezi olduqca intensiv gedir və bunun üçün çoxlu miqdarda ribosomlar və onların tərkibinə daxil olan rRNT molekulaları tələb olunur. Bu zaman rRNT genlərinin *amplifikasiyası* baş verir. Bu proses suda-quruda yaşayanların, həşəratın oositlərində, bitkilərin tozcuq hüceyrələrində, infuzorların makronukleusunda və s. müşahidə olunur. rRNT genlərinin amplifikasiyası daha ətraflı suda-quruda yaşayanlarda tədqiq olunmuşdur. Məlum olmuşdur ki, rRNT genləri replikasiya olunduqdan sonra onların bir hissəsi nüvə şirəsinə keçir, nüvə membranının yaxınlığında yerləşir və müstəqil olaraq, «diyirlənən halqa» üsulu ilə replikasiya olunur.

Bu genlərin sayı xromosomların nüvəcik mərkəzlərində sintez olunan rRNT genlərinin miqdarından çox olur. Əlavə olaraq əmələ gəlmiş yüzlərlə, minlərlə və hətta milyonlarla belə nüvəciklərdə transkripsiya baş verir və külli miqdarda sintez olunan ribosomal RNT molekulaları nüvədən sitoplazmaya daxil olaraq, ribosomların əmələ gəlməsində iştirak edir.

rRNT genlərinin kompensator çoxalmasının digər üsulu *maqnfikasiya* adlanır. Maqnifikasiya amplifikasiyadan əhəmiyyətli surətdə fərqlənir. Belə ki, maqnifikasiya yalnız oositlərdə deyil, rüşeymin ilkin inkişafı dövründə onun bütün hüceyrələrində baş verir. rRNT genləri maqnifikasiya yolu ilə artdıqdan sonra xromosomlara daxil olur və buna görə də gələcək hüceyrə nəsillə-

rində saxlanılır. Sonrakı təcrübələr göstərmişdir ki, maqnfikasiya təkcə rRNT kodlaşdıran genlərdə deyil, bəzi digər genlərdə, məsələn, histonları kodlaşdıran genlərdə də baş verir.

### **16. Politen xromosomlar nədir? «Lampa fırçası» tipli xromosomlar nə zaman əmələ gəlir?**

Hələ 1881-ci ildə italyan sitoloqu E.Balbiani *Chironomus* cinsinə məxsus ağcaqanadın tüpürcək vəzisi hüceyrələrinin nüvələrində iri xromosomları və onların eninə zolaq-zolaq olduğunu təsvir etmişdir. 1933-cü ildə T.Painter drozofil milçəyinin tüpürcək vəzisi hüceyrələrində nəhəng xromosomları kəşf etmiş və həmin xromosomlarda genlərin lokallaşmasını qeyd etmişdir.

Politen xromosomlar və «lampa fırçası» tipli nəhəng xromosomlar xromosomların spesifik struktur-funksional təşkilinə misaldır. Nəhəng politen xromosomlar bəzi milçəklərin sürfələrinin müxtəlif toxumalarında (tüpürcək vəzilərində, bağırsağın divarında, malpigi borularında), bəzi ibtidai və bitki növlərində aşkar olunmuşdur. Politen xromosomlar nəhəng ölçülərə çatır, belə ki, onlar eyni bir sürfənin digər xromosomlarından 100-150 dəfə uzun, əhəmiyyətli şəkildə yoğunlaşmış və səciyyəvi, müəyyən zolaqlarla («disklərlə») cızılmış olur ki, belə zolaqlar hər bir xromosomda müəyyən, ciddi tərtibdə növbələnir. Politen xromosomlar despirallaşmış şəkildə olan xromosomların dəfələrlə bölünməsi nəticəsində əmələ gəlir; belə ki, xromosomlar ikiləşsə də, xromatidlərin aralanması və nüvənin bölünməsi baş vermir və bütün xromatidlər bir yerdə saxlanılır. İkiqanadlı həşərat növlərində tüpürcək vəzi hüceyrələrinin nəhəng xromosomları – xromatidləri güclü despirallaşmış homoloji xromosomların cütləşməsi nəticəsində əmələ gəlmiş bivalent interfaza xromosomlarıdır. Xromatidlər boyu bir-birlərindən müxtəlif məsafələrdə yerləşən DNT-nin spirallaşmış vəziyyətdə saxlanıldığı müxtəlif qalınlaşmalar – xromomerlər müşahidə olunur.

Politen xromosomlarını aşağıdakı xüsusiyyətlərinə görə ayırmaq olar:

1. Onlar interfaza xromosomları olub, yüksək dərəcədə dekompatlaşmışlar. Belə vəziyyətdə genlər funksional

- fəal və ekspressiyaya hazır olur;
2. Onlar minlərlə xromatin tellərindən ibarət olub, nəhəng ölçüdədir.
  3. Bu xromosomlar eninə tünd və açıq zolaqlardan təşkil olunur.
  4. Politen xromosomların hüceyrə tsikli iki mərhələdən: S-sintetik, yəni DNT-nin replikasiyası və C – sintez arası mərhələlərdən ibarət olur.
  5. Replikasiya zamanı xromatidlər bir-birlərindən ayrılır.
  6. Politen xromosomlar mitotik bölünmədə iştirak etmirlər.

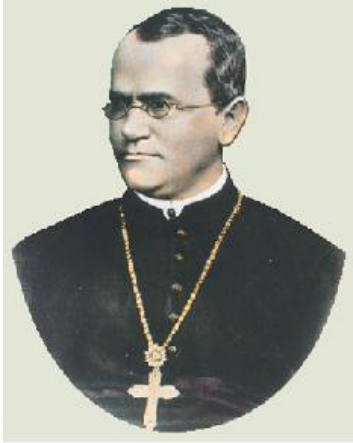
Politeniya toxuma və orqanlar intensiv böyüdükdə və funksiya göstərdikdə yüksək səviyyəyə çatır. Orqanların həcmi politenləşmə zamanı diploid hüceyrələrlə müqayisədə sürətlə artır. Üzvlərin yüksək funksional fəallığının saxlanması hüceyrə tsiklində mitoz bölünmənin olmaması və bununla əlaqədar fasilənin yoxluğu ilə izah olunur.

Nəhəng xromosomların digər növü –«lampa fırçası» tipli xromosomlardır. Xromosomlara bu ad XIX əsrdə neft lampalarının təmizlənməsində istifadə olunan fırçaları xatırladıqlarından verilmişdir. Xromomerlərdən ayrılan çoxsayı ilgəklərin elektron mikroskopik tədqiqi onların bütün uzunluqları boyu transkripsiyanın baş verdiyi, DNT-nin despirallaşmış sahəsindən ibarət olduqlarını göstərmişdir.

### *III Fəsil*

## **MENDELİZM**

### **17. Genetikanın banisi kim olmuşdur?**



**Qreqor İohann Mendel  
(1822-1884)**

Biologiyanın ən mühüm kəşflərindən biri olan irsiyyət nəzəriyyəsinin yaradıcısı Qreqor Mendel 1822-ci ildə Çexiyanın (Avstriya imperiyası) Xeynsendorf kəndində anadan olmuşdur. O, fəlsəfə üzrə ali məktəbi fərqlənmə ilə bitirdikdən sonra 1843-cü ildə Bryunne şəhərində (Çexiyanın hazırkı Brno şəhəri) Müqəddəs Fomanın Avqustin kilsəsinə daxil olmuş və o zamandan keşiş Qreqor kimi tanınmışdır. 1849-cu ildən o, müəllimlik fəaliyyətinə başlamış, 1851-1853-cü illərdə Vena

Universitetində fizika və botanika elmlərini öyrənmişdir. 1854-cü ildə o, Brno şəhərinə qayıtmış və 16 il müddətində fizika və təbii elmləri tədris etmiş, kilsənin dəstəyi ilə öz təcrübələrini aparmışdır.

1856-cı ildə Mendel noxud bitkisi üzərində ilk hibridləşmələrinə başlamış və 7 cüt alternativ əlamətin irsiliyini izləmişdir. Mendel noxud bitkisinin müxtəlif xətləri arasında apardığı çarpazlaşmaların nəticələrini 1865-ci ildə "Bitki hibridləri üzərində təcrübələr" adlı məruzəsində təqdim etmiş, 1866-cı ildə isə onun tədqiqat nəticələri "Bryunnedə təbiətşünaslar cəmiyyətinin gündəliyi"ndə dərc olunmuşdur. Mendelin işləri hazırda da genetik tədqiqatlara ən gözəl nümunədir.

Qreqor Mendel 1884-cü ildə böyrək çatışmazlığından vəfat etmişdir. Yerli qəzetlər irsiyyətin universal qanunlarını kəşf etmiş belə böyük alimin itkisi haqqında yazmışlar: «Ölüm məzlum

insanları mərhəmət və iltifatdan məhrum etdi, bütün cəmiyyət isə alicənab və səmimi dostunu, təbiət elmlərinin inkişafının himayəçisini, şəxsi xüsusiyyətlərinə görə nadir olan keşişi itirdi».

Q.Mendelin ölümündən sonra onun irsilik qanunlarını 1900-cü ildə müxtəlif obyektlər üzərində bir-birlərindən asılı olmadan, üç alim - Hollandiyada Huqo de Friz, Almaniyada Karl Korrens və Avstriyada Erix Çermak yenidən kəşf etmişlər.

### **18. Mendel üsulunun mahiyyəti nədən ibarətdir?**

Mendelin tədqiqatları ilə genetika elminin təşəkkülündə və inkişafında yeni dövr başlamışdır. Mendeldən əvvəlki dövrlərdə də bir çox alimlər hibridləşmə üsulundan istifadə etmiş və alınan hibridlərin xüsusiyyətlərini təsvir etmişlər. İlk dəfə İ.Q.Kelreyter müxtəlif bitki nümunələri üzərində çarpazlaşma aparmış və çoxsaylı hibridlər almışdır. Lakin Mendelin sələfləri (O.Sajre, İ.Q.Kelreyter, T.E.Nayt, Ş.Noden, C.Qoss və b.) hibrid nəslin müxtəlif əlamətlərinin irsiliyini bütövlükdə öyrənmişlər. Q.Mendelin tətbiq etdiyi üsul isə digər tədqiqat üsullarından prinsipcə fərqlənmişdir.

Mendel metodunun əsas xüsusiyyətləri aşağıdakılardır:

1. Noxud bitkisinin (*Pisum sativum*,  $2n=14$ ) bir neçə il ərzində konstant formalarının – təmiz xətlərinin alınması və çarpazlaşmada belə təmiz xətlərdən və ya genetik xətlərdən (nəsilər ərzində eyni – konstant əlaməti təzahür etdirən qohum orqanizmlər – homoziqot orqanizmlər) istifadə etməsi;
2. Hibrid nəslin bütövlükdə – bütün əlamətlərinin cəmi əsasında deyil, bir neçə kontrast əlamətini ayrılıqda analiz etməsi;
3. Bir, iki və üç kontrast (alternativ) əlamət ilə fərqlənən valideyn formalarının (məsələn, çiçəklərinin rəngi purpur və ağ olan, toxumlarının rəngi sarı və yaşıl olan, toxumlarının forması hamar və qırıq olan və s.) çarpazlaşması nəticəsində yaranmış nəsillərdə cüt əlamətlərin irsilik xüsusiyyətlərinin analizi və hər bir nəsildə riyazi analiz üsulunun tətbiqi; (Mendel hər bir nəsildə alternativ əlamətlərin hər bir cütü üçün çarpazlaşdırılan bitkilərin digər fərqlərini nəzərə almadan riyazi

hesablama aparmış, müxtəlif cüt alternativ əlamətlərlə fərqlənən hibrid bitkiləri kəmiyyətə hesablamışdır.)

4. Hər bir hibrid nəslin ( $F_1$ ,  $F_2$ ) fərdi analizinin aparılması.

Mendel öz təcrübələrinin nəticələrinin təhlilində riyazi üsuldan istifadə etməklə, genetik analizin əsasını qoymuşdur. Yuxarıda qeyd olunan üsullar irsiyyət qanunlarının öyrənilməsində yeni bir dövrün inkişafına səbəb olmuşdur. Həmin üsulları müxtəlif obyektlərə tətbiq etdikdən sonra məlum olmuşdur ki, irsiyyət qanunları orqanizmlərin təkamülündə tutduğu mövqeyindən və inkişaf dərəcəsiindən asılı olmadan bütün canlı orqanizmlər üçün eynidir, yəni universaldır.

### **19. Mendel hansı irsilik qanunlarını kəşf etmişdir?**

Mendelin tədqiqat üçün seçdiyi noxud bitkisi (*Pisum sativum*) olduqca əlverişli obyekt idi. Noxud öz-özünü tozlayan bitkidir və onun bir çox üstünlükləri vardır:

1. bir sıra əlamətlərə görə fərqlənən sortlarının mövcudluğu;

2. bitkilərin asanlıqla becərilməsi;

3. cinsiyyət üzvlərinin quruluşuna görə öz-özünü tozlamaq imkanına malik olması və bu səbəbdən sortların irsiyyətə saf qalması;

4. sortların süni çarpazlaşdırılmasının mümkünlüyü və nəticədə qiymətli hibridlərin alınması.

34 noxud sortundan Mendel 7 əlamətə (bitkinin boyu, toxumlarının rəngi, toxumlarının forması, çiçəklərinin rəngi, çiçəklərinin bitki üzərində yerləşmə vəziyyəti, meyvələrinin rəngi, meyvələrinin forması) görə fərqlənən 22 sort seçmiş və onların üzərində təcrübə aparmışdır.

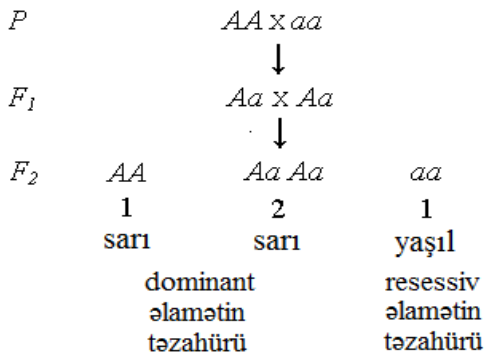
Mendel əvvəlcə bir-birindən bir cüt əlamətlə fərqlənən iki noxud sortunu, məsələn, toxumları sarı və yaşıl, yaxud toxumları hamar və qırısq və ya hündür boylu və cırdan boylu və s. noxud bitkilərini çarpazlaşdırmışdır. Genetikada bu cür əlamətlərə – qoşa əlamətlər və ya allel əlamətlər deyilir. Monohibrid çarpazlaşma dedikdə, yalnız bir cüt, dihibrid dedikdə, iki cüt, trihibrid dedikdə, üç cüt, polihibrid dedikdə isə bir neçə cüt alternativ əlamətlə fərqlənən valideyn formalarının çarpazlaşdırılması nəzərdə tutulur.

Mendel toxumları sarı rəngdə olan noxud bitkisi ilə toxumları yaşıl rəngdə olan noxud bitkisini çarpazlaşdıraraq, alınan birinci, ikinci və üçüncü nəsilləri həmin əlamətlərə görə tədqiq etmişdir. Təcrübə zamanı ana və ata bitkilərinin toxumlarının rənginin sarı və ya yaşıl olmasından asılı olmadan, onların çarpazlaşmasından alınan birinci nəsildə ( $F_1$ ) noxudların hamısı sarı rəngdə olmuşdur. Deməli, valideynlərdən yalnız birinin allelləri  $F_1$ -də üstünlük təşkil etmişdir. Üstünlük təşkil edən əlamətə Mendel dominant adı vermişdir. Çarpazlaşdırılan digər valideynin (yaşıl toxumlar) əlaməti  $F_1$ -də gizli qalaraq meydana çıxmamışdı. Bu cür meydana çıxmayan və gizli qalan əlaməti Mendel resessiv əlamət adlandırmışdır. Beləliklə, Mendel bu misalda toxumların sarılıq əlamətini dominant, yaşilliyi resessiv adlandırmışdır.

Sonralar dominantlıq hadisəsi Mendelin birinci qanunu adlandırılmışdır. Dominantlıq qanunu həmçinin birinci hibrid nəslin eyniliyi qanunu da adlanır.

Mendel birinci nəsildə aldığı noxud bitkilərinin öz-özünü tozlaması nəticəsində ikinci nəslə almış və bu nəsildə də öyrəndiyi əlamətlərin irsiliyini analiz etmişdir. İkinci nəsildə alınmış noxud bitkilərinin  $3/4$  hissəsi sarı (dominant əlamətli),  $1/4$  hissəsi ilə yaşıl toxumlu (resessiv əlamətli) olmuşdur. Mendel noxud bitkisinin digər 6 əlamətinin də  $F_2$ -də  $3:1$  nisbətində parçalanmasını bir sıra təcrübələr nəticəsində müəyyən etmişdir.

Mendelin apardığı çarpazlaşmanı aşağıdakı sxemlə izah etmək olar:





F<sub>1</sub>-in hibridlərinin hazırladığı iki növ qamət arasında F<sub>2</sub>-də eyni ehtimalla 4 növ kombinasiya əmələ gəlir: *AA*, *Aa*, *Aa*, *aa* və genotipcə 1:2:1 nisbətində parçalanma baş verir. Yəni

<i>Qamətlər</i>	<i>A</i>	<i>a</i>
<i>A</i>	<i>AA</i>	<i>Aa</i>
<i>A</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>

F<sub>2</sub>-də baş verən parçalanma belə də izah oluna bilər: F<sub>2</sub>-də iki növ fenotip – 3 pay sarı və 1 pay yaşıl toxumlu bitkilər və üç növ genotip: *AA*, *Aa*, *aa* əmələ gəlir.

Mendel bir-birindən bir cüt allel əlamətlə fərqlənən valideynləri çarpazlaşdıraraq, əlamətlərin eyniliyi və parçalanma qanunlarını müəyyən etmişdir. Aydındır ki, orqanizmlər bir çox əlamətlərinə görə fərqlənirlər. Bir sıra əlamətlərin irsiliyini eyni vaxtda analiz etmək üçün bu mürəkkəb hadisəni nisbətən sadə tərkib elementlərinə bölmək, sonra isə bütün prosesi bütövlükdə təsvir etmək lazımdır. Mendel məhz belə hərəkət etmişdir. O, hər bir əlamətin irsiliyini ayrılıqda, yəni digər cüt əlamətləri nəzərə almayaraq öyrənmiş, sonra isə bütün nəticələri birləşdirmişdir.

Mendel iki cüt əlamətə görə fərqlənən, toxumlarının rəngi sarı (*AA*) və forması hamar (*BB*) olan noxud bitkisi ilə toxumlarının rəngi yaşıl (*aa*) və forması qırıxıq (*bb*) noxud bitkisini, yəni *AABB* və *aabb* genotipli valideyn bitkilərini çarpazlaşdırmışdır. Mendelin dominantlıq qanununa uyğun olaraq, F<sub>1</sub>-də bütün toxumlar eyni, yəni rəngləri sarı və formaları hamar olmuşdur.

Dihibrid çarpazlaşdırmada F<sub>2</sub>-də 9:3:3:1 nisbəti ilə 4 fenotip alınır. Pənnət cədvəlini analiz etdikdə, 9 genotip müəyyən olunur. Bunlar aşağıda göstərilənlərdir:

1. <i>AABB</i> – 1	] 9 <i>A-B-</i>	5. <i>AAbb</i> – 1	] 3 <i>A-bb</i>	9. <i>aabb</i> – 1
2. <i>AABb</i> – 2		6. <i>Aabb</i> – 2		
3. <i>AaBB</i> – 2		7. <i>aaBB</i> – 1		
4. <i>AaBb</i> – 4		8. <i>aaBb</i> – 2		

Beləliklə, dihibrid çarpazlaşma zamanı 9/16 pay sarı, hamar (*A-B-*), 3/16 pay sarı, qırıxıq (*A-bb*), 3/16 pay yaşıl, hamar (*aaB-*)

və 1/16 pay yaşıl, qırıxıq toxumlu (*aabb*) bitkilər əmələ gəlir.

F<sub>2</sub>-də genotipcə parçalanma 1:2:2:4:1:2:1:2:1 nisbəti ilə əldə edilir.

Çarpazlaşdırılan valideynlər bir-birindən üç cüt allellə fərqləndikdə trihibrid orqanizm əmələ gəlir. Birinci nəsilə *AABBCC* və *aabbcc* genotiplərinin çarpazlaşdırılması nəticəsində üç dominant əlamətə malik, *AaBbCc* genotipli triheteroziqot alınır. F<sub>1</sub>-də alınan hər bir belə hibrid eyni sayda 8 müxtəlif növ qamet əmələ gətirir: *ABC, ABc, AbC, aBC, Abc, aBc, abC, abc*. Buna görə də F<sub>1</sub>×F<sub>1</sub> çarpazlaşması nəticəsində 8 növ ana və 8 növ ata qametlərinin mayalanması ilə 64 kombinasiya, 27 genotip və 8 fenotip əldə olunur. F<sub>2</sub> nəslində əmələ gələn 8 fenotip 27/64 pay *A-B-C-*, 9/64 pay *A-B-cc*, 9/64 pay *A-bbC-*, 9/16 pay *aaB-C-*, 3/64 pay *A-bbcc*, 3/64 pay *aaB-cc*, 3/64 pay *aabbC-*, 1/64 pay *aabbcc* fenotipik radikalına (genotipin fenotipi təyin edən hissəsinə fenotipik radikal deyilir; fenotipik radikallardan oxşar homoziqotları və heteroziqotları ixtisar etmək üçün istifadə olunur) malik olmaqla, 27:9:9:9:3:3:3:1 nisbətində meydana çıxacaqdır.

Beləliklə, hər bir növ hibridləşmə zamanı əmələ gələcək fenotipik siniflərin sayını və qametlərin sayını 2<sup>n</sup>, genotiplərin sayını 3<sup>n</sup>, kombinasiyaların sayını isə 4<sup>n</sup> formulu əsasında əvvəlcədən müəyyən etmək mümkündür; burada n - heteroziqot lokusların sayını göstərir.

## **20. Alternativ əlamətlərin meydana çıxmasının molekulyar-genetik nöqtəyi-nəzərdən səbəbi nədir?**

Noxud toxumlarının qırıxıqlı olmasının əsas səbəbi Mendelin təcrübələrindən yüz il sonra müəyyən olunmuşdur. Noxudların formasını təyin edən yabani tipin *SBE1* alleli toxumların qida maddəsi olan nişasta molekullarının haçalanmasını təmin edən fermenti kodlaşdırır. Qırıxıq toxumları olan bitkilər bu genin mutant allelinə görə homoziqotdurlar. Mutasiya qeyri-fəal, qüsurlu fermentin əmələ gəlməsinə gətirib çıxarır. Nəticədə toxumlarda nişasta molekullarının haçalanmamış polimer molekulları və əsasən, onun sələfləri - saxaroza əmələ gəlir. Toxumlar yetişən zaman onların daxilində osmotik təzyiq artır, suyun

miqdarı azalır və ona görə də toxumların qırışması baş verir. Genotipdə heç olmasa bir vəhşi tip allelin olması adi, haçalanmış nişasta molekullarının sintezini təmin edir və bu zaman toxumlarda osmotik təzyiq ilə suyun miqdarı balanslaşır. Nəticədə toxumlar hamar forma almış olur. Hazırda *SBE1* geni klonlaşdırılmış və sekvenləşdirilmişdir, yəni nukleotid ardıcılığı oxunmuşdur. Müəyyən olunmuşdur ki, genin mutant allelinin daxilində kodlaşdıran sahənin bütövlüyünü pozan, 800 n.c.-dən ibarət yad fraqment yerləşir. Öz quruluşuna görə həmin fraqment genomda hərəkət edən mobil elementi xatırladır. Oxşar mobil elementlər qarğıdalıda, cəfəridə və qurdağzı bitkilərinin genomlarında da aşkar olunmuşdur.

## **21. Mendelin klassik parçalanma qanunlarından kənarlanmalar necə izah olunur?**

Mendelin parçalanma qanununa görə monohibrid çarpazlaşmada birinci nəsildə toplanan əlamətlər ikinci nəsildə 3:1 nisbəti ilə parçalanır və iki fərqli fenotipli orqanizm əmələ gəlir. Lakin bəzi hallarda bu fenotipik nisbətdən kənarlanmalar da baş verir və gözlənilən 3:1 nisbətində parçalanma meydana çıxmır. Təbiətdə hər bir qanuna uyğunluq müəyyən şəraitdə özünü doğrulda bilir və o pozulduqda tamamilə başqa nəticələr alınır. Parçalanmanın 3:1 nisbətində baş verməsi üçün aşağıdakı şərtlər yerinə yetirilməlidir:

1. orqanizm eyni ehtimalla qamet əmələ gətirməli;
2. qametlər eyni ehtimalla görüşüb mayalanmalı;
3. yaşayış şəraitindən asılı olmayaraq,  $F_1$  əlamətlərindən biri dominant olmalı;
4. yaranmış ziqotlar eyni həyatilik qabiliyyətinə malik olmalı;
5. əlamətlər xarici mühit amillərinin təsirlərindən asılı olmadan tam üzə çıxmalı.

Nəzəri gözlənilən parçalanmaya (3:1) uyğun olmayan nəticələr daha çox  $F_2$  ziqotlarının müxtəlif dərəcədə həyatilik qabiliyyətlərinin olması ilə əlaqədardır. Məlumdur ki, sarı siçanları öz aralarında çarpazlaşdırdıqda alınan nəsildə sarı və qara rəngə görə 2:1 nisbəti ilə parçalanma baş verir. Analoji parçalanma platin rəngli xəzə malik tülküləri öz aralarında çarpaz-

laşdırdıqda da baş verir. Nəsildə 2:1 nisbətində qızılı və gümüşü-qara tülkülər əmələ gəlir. Bu hadisənin hərtərəfli analizi göstərmişdir ki, qızılı rəngli tülkülər heteroziqotdurlar, bu genin dominant allelinə malik homoziqotlar embrional inkişaf dövründə məhv olurlar. Resessiv allelə görə homoziqotlar isə gümüşü-qara rəngə malik olurlar.

Qaragül şirazi (homoziqot) rəngli qoyunlarda dominant  $A$  alleli letaldır, buna görə də  $AA$  genotipli quzular anadan olduqdan sonra qısa bir zamanda məhv olurlar və nəticədə həm fenotipə, həm də genotipə görə 2:1 nisbətində parçalanma meydana çıxır. Karplarda pulcuqların xətti yerləşməsini təmin edən dominant allel də homoziqot halda letal təsir göstərir. Bu tipli çoxlu sayda mutasiyalara ( $N$ ,  $Sb$ ,  $D$ ,  $Cy$ ,  $L$  və b.) drozofildə də rast gəlinir və bütün hallarda parçalanma 3:1 nisbətində deyil, 2:1 nisbətində baş verir. Gözlənilən nəticələrdən bu kimi kənarlanmalar heç də Mendel qanunlarının səhv olmasını göstərmir, əksinə bir daha onların düzgünlüyünü təsdiq edir. Lakin bəzən bunu sübut etmək üçün əlavə genetik analizlər tələb olunur.

## 22. Analizedici çarpazlaşma nədir?

Öyrənilən əlamətlərə görə birinci nəslin heteroziqot hibridinin ( $Aa$ ) homoziqot valideynlərdən biri ilə ( $AA$  və ya  $aa$ ) çarpazlaşdırılması qayıtma (backcross) çarpazlaşma adlanır. Bekkross və ya qayıtma çarpazlaşma  $F_b$  işarəsi ilə işarələnir. Qayıtma çarpazlaşmanı belə ifadə etmək olar:  $Aa \times AA$  və ya  $Aa \times aa$ .  $F_b$ -də çarpazlaşmanın xarakterindən asılı olaraq, dominant əlamətə malik eynişəkili nəsil əmələ gələ (birinci halda) və ya 1:1 nisbətində parçalanma baş verə bilər (ikinci halda). Parçalanmanın xarakterinə görə belə nəticəyə gəlmək olar ki, ana valideyn kimi hibridləşmədə iştirak edən orqanizm hibrid ( $Aa$ ) genotipinə malikdir.

Analizedici çarpazlaşma dedikdə isə dominant əlamətə malik genotipin ( $AA$  və ya  $Aa$ ) və ya heteroziqot  $F_1$  hibridinin resessiv əlamətə malik genotiplə ( $aa$ ) çarpazlaşması nəzərdə tutulur:

$$\begin{array}{cc}
 Aa \times aa & AA \times aa \\
 \downarrow & \downarrow \\
 1Aa : 1aa & Aa
 \end{array}$$

Analizedici çarpazlaşma nəticəsində fenotip və genotipə görə parçalanmanın 1:1 nisbətində meydana çıxması, valideynlərdən birinin heteroziqot olmasını sübut edir. Bu zaman ana olan hibrid orqanizm iki növ qamet ( $A$ ) və ( $a$ ), ata valideyn isə bir növ qamet ( $a$ ) hazırlayır.

İki dominant əlaməti daşıyan dihibridi ( $AaBb$ ) iki resessiv əlamətə malik homoziqot forma ( $aabb$ ) ilə çarpazlaşdırdıqda 1:1:1:1 nisbətində parçalanma baş verir və hər biri 25% olmaqla, 4 fenotipik sinif əmələ gəlir. Bu da dihibridin diheteroziqot olması və 4 sort qamet:  $AB$ ,  $Ab$ ,  $aB$ ,  $ab$  qamətlərini hasil etməsi, resessiv homoziqot orqanizmin isə yalnız bir sort –  $ab$  allellərini daşıyan qaməti əmələ gətirməsi ilə şərtlənir. İki dominant əlamətə malik orqanizmin uyğun lokuslarında eyni dominant allellər olduqda, yalnız dominant əlamətə malik nəsil, bir lokusuna görə heteroziqot olduqda isə 1:1 nisbətində parçalanma baş verəcək və 50%:50% olmaqla iki fenotipik sinif əmələ gələcəkdir. Trihibridi uyğun üç resessiv əlamətə görə homoziqot forma ilə çarpazlaşdırdıqda ( $AaBbCc \times aabbcc$ ) isə 1:1:1:1:1:1:1:1 nisbətində və ya 12.5% olmaqla 8 fenotipik sinif əmələ gəlir. Bu isə üç dominant əlamətə malik triheteroziqot orqanizmin 8 sort qamet hazırlaması ilə izah olunur.

Beləliklə, nəşildə əmələ gələn parçalanmanın xarakterinə görə dominant əlamətə malik hibrid orqanizmin genotipini analiz etmək mümkün olur.

Analizedici çarpazlaşmanın böyük praktiki əhəmiyyəti vardır. Belə ki, çox zaman materialın genetik cəhətdən saf və ya qarışıq olmasını müəyyən etmək tələb olunur. Bu zaman öyrənilən obyektin genotipini müəyyən əlamətə görə analiz etmək üçün onu bu əlamətə görə resessiv homoziqot orqanizmlə çarpazlaşdırır, nəşildə əmələ gələn fenotipik siniflərin sayına və meydana çıxma nisbətinə görə genotipini təyin edirlər.

### 23. Natamam dominantlıq nədir?

Bəzi hallarda öyrənilən cüt əlamətlərdən biri digərinin üzərində tam dominant olmur və birinci nəsil aralıq xarakterli əlamətə malik olur. Bu zaman Mendelin irsilik qanununa görə  $F_1$ -də hibridlərin eynişəkilli olması müşahidə olunsa da, dominantlıq qanununa riayət edilmir.  $F_2$ -də həm genotip, həm də fenotipə 1:2:1 nisbəti ilə parçalanma baş verir. Natamam dominantlıq hadisəsini gülsabah bitkisi (*Mirabilis jalapa*) üzərində izah edək: gülsabah bitkisinin qırmızı –  $\overline{AA}$  və ağ –  $aa$  çiçəkli formalarını çarpazlaşdırdıqda Mendelin dominantlıq qanununa görə  $F_1$ -də qırmızı çiçəkli bitkilər alınmalıdır. Halbuki, burada birinci nəsildə çəhrayı çiçəkli bitkilər əmələ gəlir. Çəhrayı rənglilik  $\overline{Aa}$  genotipinə malik bitkilərdə meydana çıxır.

Gülsabah (*Mirabilis jalapa*) bitkisinde natamam dominantlıq:

P	$\overline{AA} \times aa$
Qametlər	$\overline{A} \quad a$
	\   .   /
$F_1$	$\overline{Aa}$
	/ \
$F_1$ -in qametləri	$\overline{A} \quad a$
$F_2$	$\overline{AA} \quad \overline{Aa} \quad \overline{Aa} \quad aa$

Sxemdən görüldüyü kimi, natamam dominantlıq zamanı  $F_2$ -də fenotipə və genotipə görə parçalanma eyni 1:2:1 nisbəti baş verir, yəni 1 pay qırmızı, 2 pay çəhrayı və 1 pay ağ çiçəkli bitkilər əmələ gəlir. Heteroziqotların aralıq fenotipə malik olması nonsens mutasiya nəticəsində yeni yaranan allelin funksiyasını itirməsi ilə izah olunur. Belə ki, cari misalda dominant homoziqotlarda pigment ikiqat dozada əmələ gəldiyi halda, heteroziqotlarda yalnız bir dominant allelin mövcudluğu hesabına yarı dozada pigment əmələ gəlir və aralıq fenotipə – çəhrayı çiçəklərə malik bitkilər formalaşır. Resessiv homoziqot genotipə malik bitkilər isə yalnız mutasiya nəticəsində yaranmış allelləri ( $aa$ ) daşıdıqlarından, onlarda pigment əmələ gəlmir və ağ çiçəklərə malik olur.

Natamam dominantlıq hadisəsinə digər orqanizmlərdə də rast gəlinir. Məsələn, toyuqların rəngində, bəzi morfoloji və

fizioloji əlamətlərin irsən keçməsində natamam dominantlıq müşahidə olunur. İnsanlarda bəzi xəstəliklərin, məs., Tey-Saks xəstəliyi, oraqvari hüceyrə anemiyası, talassemiya, sistinuriya, katalazemiya, ailəvi hiperxoleristinemiya və s.-nin natamam dominant təbiəti müəyyən edilmişdir. Bu xəstəliklər homoziqotlarda ağır, heteroziqotlarda isə nisbətən yüngül formada təzahür edir.

İki allelin eyni zamanda, eyni dərəcədə təzahür etməsi kodominantlıq adlanır. Məsələn, insanlarda qan qruplarını təyin edən antigenlərin allelləri ( $I^A$  və  $I^B$ ) kodominantdır.  $I^A$  və  $I^B$  allelləri  $I^O$  allelinə görə dominantdırlar, lakin bir-birlərinə qarşı kodominantlıq təşkil edirlər. Buna görə də insanda dörd ABO qan qrupu mövcuddur: A ( $I^A I^A$ ,  $I^A I^O$ ), B ( $I^B I^B$ ,  $I^B I^O$ ), AB ( $I^A I^B$ ) və O ( $I^O I^O$ ).

#### **24. F<sub>2</sub> nəslində əlamətlərin parçalanma xüsusiyyətləri necə təyin olunur?**

Bir neçə əlamətin irsiliyini eyni zamanda analiz etmək üçün iki üsuldan istifadə etmək olar. Birincisi, Pennet cədvəlindən istifadə edərək, dişi və erkəyin müxtəlif qamətlərinin eyni ehtimalla mayalanmada iştirak etməsini nəzərə almaqla, bütün mümkün kombinasiyaları, həmçinin F<sub>2</sub>-də əmələ gələ biləcək fenotip və genotipləri təyin etmək mümkündür. İkinci üsul riyazi hesablama üsulu olub, hasillik qanununa – iki və daha çox bir-birindən asılı olmayan hadisənin eyni zamanda baş verməsinə əsaslanır. Hasillik qanununa görə iki bir-birindən asılı olmayan hadisə eyni vaxtda baş verirsə, iki nəticənin alınma ehtimalı onların hər birinin alınma ehtimalı hasilinə bərabərdir.

Hər bir gen müxtəlif tip qamətlərin sayını iki dəfə, genotipik siniflərin sayını üç dəfə artırır. Beləliklə, cüt genə görə heteroziqot, 2<sup>n</sup> tip qamət və 3<sup>n</sup> sayda müxtəlif genotip əmələ gətirə bilər. Hər bir cüt alternativ əlamətə görə F<sub>2</sub>-də parçalanma 3:1 nisbətində bərabərdir. Bu cür parçalanmanın səbəbi meyoza homoloji xromosomların paylanması təmin edən sitoloji mexanizmlərin varlığı ilə izah olunur. Alternativ əlamətlərin sərbəst paylanması prinsipinə görə F<sub>2</sub>-də fenotipə görə parçalanma (3+1)<sup>n</sup> düsturu ilə ifadə olunur, burada “n”

heteroziqot lokusların sayını göstərir. Bu düsturdan istifadə edərək hibridləşmə zamanı gözlənilən siniflərin sayını təyin etmək olar:

Monohibrid çarpazlaşmada  $(3+1)^1=3:1$ , 2 sinif

Dihibrid çarpazlaşmada  $(3+1)^2=9:3:3:1$ , 4 sinif

Trihibrid çarpazlaşmada  $(3+1)^3=27:9:9:9:3:3:3:1$ , 8 sinif

Bunları belə də hesablamaq olar:  $F_2$ -də monohibrid ( $Aa$ )  $2^1 - 2$  növ qamet, dihibrid ( $AaBb$ )  $2^2 - 4$  növ qamet, trihibrid ( $AaBbCc$ )  $2^3 - 8$  növ qamet hazırlaya bilər. Monohibrid çarpazlaşmada  $F_2$ -də  $4^1 - 4$  kombinasiya ( $1AA:2Aa:1aa$ ), dihibriddə  $4^2 - 16$  kombinasiya, trihibriddə  $4^3 - 64$  kombinasiya əmələ gəlir. Genotipik siniflərin sayı monohibriddə  $3^1=3$ , dihibriddə  $3^2=9$ , trihibriddə  $3^3=27$  ola bilər. Beləliklə, genotipik sinifləri  $3^n$  düsturu ilə təyin etmək olar, burada “n” cüt allellərin sayını ifadə edir. Monohibriddə  $2^1=2$ , yəni iki fenotipik sinif, dihibriddə  $2^2=4$ , trihibriddə  $2^3=8$  və i.a. fenotipik sinif əmələ gəlir.

Deməli, fenotipik siniflərin sayını  $2^n$ , kombinasiyaların sayını  $4^n$ , genotiplərin sayını  $3^n$  ilə göstərməklə, onların miqdarını hər hibridləşmədə əvvəlcədən müəyyən etmək mümkündür. Lakin yuxarıda qeyd olunan qanunauyğunluqlar ancaq müəyyən şəraitlərdə özünü doğrulda bilər:

1. Öyrənilən genlər qeyri-homoloji xromosomlarda yerləşdikdə;
2. Allel genlərin biri digərinin üzərində tam dominant olduqda;
3. Meyoz zamanı qeyri-homoloji xromosomların təsadüfi paylanması nəticəsində bütün qamet növlərinin eyni sayda əmələ gəlmə ehtimalı olduqda;
4. Yaranmış ziqot və orqanizmlərin yaşama qabiliyyəti eyni ehtimalda olduqda;
5. Əlamətlər xarici mühit faktorlarından asılı olmadan tam üzə çıxdıqda.

## **25. $\chi^2$ kriterisi nə üçün istifadə olunur?**

Laboratoriya və ya çöl şəraitində aparılan genetik və seleksiya təcrübələrində alınan rəqəmlər nəzəri gözlənilən



nəticələrə həmişə tam uyğun gəlmir. Təcrübədə xüsusi statistik cəmin ölçüsündən asılı olaraq, orta kənarlanmanın qiyməti dəyişilir, belə ki, xüsusi statistik cəmin ölçüsü artdıqca orta kənarlanmanın qiyməti kiçilir. Hesab olunur ki, nəzəri gözlənilən rəqəmlərdən kənarlanma 20 nümunədən birindən çox izlənilmişə ( $1/20=0.05$ ), bu, şərti olaraq gözlənilən nəticələrə uyğun hesab olunur. Əgər ehtimallılıq 0.01-dən az olarsa, həmin kənarlanma yüksək dərəcədə etibarlı sayılır. P (ehtimallılıq) ölçüsü 5%-ə bərabər olarsa (0.05), deməli, 20 nümunədən yalnız birində səhvə yol verilmişdir. Bunu təsadüfi hesab etmək olar. P-nin ölçüsü nə qədər yüksək olarsa, biz kənarlanmanın təsadüfi olmasını hesab edirik (ehtimallılıq nə qədər yüksək olarsa,  $\chi^2$ -in qiyməti bir o qədər kiçik olacaqdır):

$$\chi^2 = \sum \frac{d^2}{q}$$

burada q-nəzəri gözlənilən kəmiyyəti, d-müşahidə olunan kəmiyyətin nəzəri gözləniləndən kənarlanmasını,  $\Sigma$ -bütün hesablamaların cəmini ifadə edir.

Eksperimental olaraq kənarlanmanın təsadüfi olub-olmamasını təyin etmək üçün iki anlayışla tanış olmaq lazımdır: sərbəstlik dərəcəsi (df) və P-nin qiyməti. Sərbəstlik dərəcəsinin qiyməti siniflərin sayından (n) bir vahid az qəbul olunur. Monohibrid çarpazlaşma zamanı sərbəstlik dərəcəsinin qiyməti 1-ə bərabər olur, belə ki, bir sinfin sayı məlum olduqda, digərini təyin etmək mümkündür,  $df=n-1=1$ . Dihibrid çarpazlamada 4 sinfin olmasına görə  $df=n-1=4-1=3$  və s. Bir misala nəzər salaq. Monohibrid çarpazlaşma zamanı 400 fərd alınmışdır. Gözlənilən parçalanmaya görə  $\frac{3}{4} A$  və  $\frac{1}{4} a$ , yəni 300 fərd dominant, 100 fərd isə resessiv əlamətə malik olmalıdır. Təcrübədə isə 285 fərd bir, 115 fərd isə digər fenotipə malik olmuşdur. Əldə olunmuş nisbət (285:115) nəzəri gözlənilən nisbətə (3:1) uyğun olub-olmadığını təyin etmək üçün  $\chi^2$ -nin qiyməti hesablanmalıdır. Gözlənilən ölçüdə kənarlanma (d)  $A$  və  $a$  siniflərinin hər biri üçün 15-ə bərabərdir, deməli,  $d^2=225$ -dir. Buradan  $d^2/q$  nisbətinin qiyməti  $A$  sinfi üçün 0.75-ə,  $a$  sinfi üçün isə 2.25-ə bərabərdir.  $\chi^2=0.75+2.25=3$  olacaqdır. Fişer cədvəlinə görə (qısaldılmış

variant)  $df=1$ ,  $P \sim 0.05$  olduqda,  $\chi^2=3.84$  qiymətini almışdır. Deməli, bizim hesabladığımız  $\chi^2$ -nin qiyməti (3) onun cədvəldəki (cədvəl 1) qiymətindən (3.84) kiçikdir, bu isə müşahidə olunan nisbətə nəzəri gözlənilən nisbətə 5% ehtimallıqla statistik uyğun olduğunu göstərir. Beləliklə, təcrübədə alınan kənarlanma təsadüfi hesab oluna bilər.

Cədvəl 1. Müxtəlif sərbəstlik dərəcələrində  $\chi^2$  kriterisinin qiymətləri

d.f.	P (ehtimallıqlıq)				
	0,99	0,95	0,1	0,05	0,01
1	0,0001	0,039	2,71	3,84	6,63
2	0,101	0,103	4,61	5,99	9,21
3	0,115	0,352	6,25	7,81	11,34

## 26. İrsilik və irsiyyət anlayışları necə fərqləndirilir?

İrsiyyət və irsilik iki fərqli hadisədir. İrsilik – çoxalma zamanı valideynlərdən nəsilərə irsən müəyyən olunmuş əlamət və xüsusiyyətlərin ötürülməsidir. İrsiyyət dedikdə orqanizm və hüceyrə strukturlarının valideyn və nəsil arasında maddi və funksional varisliyi təmin edən xüsusiyyətləri başa düşülür. İrsiyyət və irsilik əsasında irsi əhəmiyyətli strukturların dəqiq reproduksiyası və hüceyrənin bölünməsi zamanı qanunauyğun şəkildə paylanması dayanır.

İrsilik qanunauyğunluqlarına - Mendel tərəfindən müəyyən olunmuş birinci nəslin hibridlərinin eyniliyi, ikinci nəsilə əlamətlərin parçalanması və sərbəst paylanması qanunauyğunluqları, Morqan tərəfindən aşkarlanmış ilişikli irsilik və cinsiyyətə ilişikli irsilik zamanı əlamətlərin irsilik qanunauyğunluqları aiddir.

Mendelin tədqiqatları ilə genetik elminin təşəkkülündə və inkişafında yeni bir dövr başlanmışdır. Mendel bir-birindən müəyyən əlamətlərinə görə fərqlənən noxud sortlarını çarpazlaşdıraraq, son dərəcə dəqiq nəticələr əldə etmişdir. Hibridləşdirmə üsulundan əslər boyu bir çox alimlər istifadə etmiş və alınan hibridlərin xüsusiyyətlərini təsvir etmişlər. Lakin Mendelin tətbiq etdiyi üsul digər tədqiqat üsullarından prinsipə fərqlənmişdir.

Mendel digər əlamətləri nəzərə almayaraq, bir və ya bir neçə əlamətin nəslə ötürülməsini ayrılıqda öyrənmiş və nəticə olaraq, ilk dəfə, təcrübi yolla irsi əlamətlərin diskret (genlərlə) prinsipi ilə idarə olunmasını sübut etmişdir. Beləliklə, Mendel apardığı təcrübələr nəticəsində irsiyyətə dair üç mühüm qanun kəşf etməklə genetika elminin əsasını qoymuşdur. Mendelə görə:

1. Hər bir əlamət qamətlər vasitəsilə nəslə ötürülən irsi faktorlar cütü ilə idarə olunur; müasir təsəvvürlərə görə belə irsiyyət faktorları genlərə uyğundur.
2. İrsi faktorlar özlərinin fərdiliyini itirməyərək və dəyişilmədən, nəsillər ərzində saf şəkildə saxlanılır, yəni onlar nisbi sabitdirlər.
3. İrsi faktorlar cütdürlər: biri – ana, digəri ata orqanizmindən alınmış olur. Əgər hər hansı bir orqanizm müxtəlif alternativ (kontrast) əlamətlərə cavabdeh iki irsi faktoru daşıyarsa, onlardan biri dominant, digəri isə resessivdir; birinci nəsildə təzahür edən əlamət dominant, aşkar olunmayan, gizli qalan əlamət isə resessiv adlandırılır.
4. Hər iki valideyn özlərinin irsi xüsusiyyətlərinin nəslə ötürülməsində eyni dərəcədə iştirak edir.
5. İrsi faktorların sayı qamətlərdə iki dəfə azalır. Belə ki, qamətlərin əmələ gəlməsi zamanı irsiyyətin cüt vahidləri sərbəst olaraq elə paylanır ki, hər bir qamətə cüt allellərdən biri düşür.

İki müxtəlif orqanizmi çarpazlaşdırdıqda birinci nəsildə onlardan ancaq birinin əlaməti meydana çıxır, yəni dominant olur, digər əlamət isə resessiv olmaqla, gizli halda qalır.

Hibridləşdirmə sayəsində əmələ gələn birinci nəslə artırıqda, yəni ikinci nəsil aldıqda, birinci nəsildə toplanan əlamətlər parçalanır və gizli qalan əlamət, yenidən 3:1 nisbəti ilə meydana çıxır.

Mendel iki əlaməti ilə fərqlənən valideynləri çarpazlaşdırdıqda müəyyən etdi ki, birinci nəsildə toplanan cüt əlamətlər ikinci nəsildə sərbəst paylanır.

Beləliklə, Mendelin irsilik qanunlarına “Birinci nəslin eyniliyi və ya dominantlıq qanunu”, “İkinci nəsildə əlamətlərin parçalanması” və “İkinci nəsildə əlamətlərin sərbəst paylanması”

qanunları aiddir. Bu qanunlar cinsiyyətli çoxalma zamanı irsi informasiyanın nəsillərə ötürülmə prosesini əks etdirir.

Mendelin təcrübələrindən çıxarılan nəzəri nəticələr sonralar irsiyyət prinsiplərinin formalaşmasına əsas vermişdir.

İrsiyyətin prinsiplərinə isə aşağıdakılar aiddir:

Birinci – irsi əlamətlərin diskret (genlərlə) idarə olunması. İrsiyyətin bu prinsipi gen nəzəriyyəsinin yaranmasında mühüm rol oynamışdır.

İkinci – irsiyyət vahidi olan genin nisbi sabitliyi.

Üçüncü – genin allel hallarda olması (dominantlıq və resessivlik).

Məhz bu prinsiplər Mendel tədqiqatlarının mühüm nəticəsi olaraq, irsiyyətin əsas mahiyyətini əks etdirir.

Mendelin irsilik qanunları və bu qanunlardan çıxan irsiyyətin prinsipləri genetikanın əsas məzmununu təşkil edir. Onların kəşfi həyati proseslərin ölçü vahidini – geni müəyyən etməyə və bioloji proseslərin analizi məqsədi ilə təbiət elmləri – biologiya, fizika, kimya və riyaziyyatın nailiyyətlərinin birləşməsinə imkan verdi.

## *IV Fəsil*

### **QEYRİ-ALLEL GENLƏRİN QARŞILIQLI TƏSİRİ**

#### **27. Yeni formaların əmələ gəlməsi və komplementarlıq necə izah olunur?**

Orqanizmin genləri fərdi inkişafda bir-birləri ilə mürəkkəb qarşılıqlı təsir şəraitində fəaliyyət göstərir.

Qeyri-allel genlərin qarşılıqlı təsiri nəticəsində dihibrid çarpazlaşmanın ikinci nəslində ( $F_2$ -də) fenotipik əlamətlər qeyri-adi nisbətlərlə parçalanır: 9:7; 9:3:4; 13:3; 12:3:1; 15:1; 10:3:3. Lakin qeyd olunan nisbətlərdə əlamətlərin parçalanması Mendelin qanunlarını inkar etmir. Genetik analiz göstərir ki,  $F_2$ -də fenotipə görə parçalanma Mendelin ikinci nəsilə əlamətlərin parçalanması qanununu dəyişilmiş şəkildə ifadə edir. Eyni genotipdə iki və daha çox qeyri-allel genin birgə təsiri nəticəsində yeni əlamət və ya xüsusiyyət meydana çıxırsa, bu hadisə genlərin qarşılıqlı təsiri adlanır.

Qeyri-allel genlərin qarşılıqlı təsiri aşağıdakı formalarda meydana çıxır: 1. genlərin komplementar təsiri; 2. genlərin epistatik təsiri; 3. genlərin polimer təsiri; 4. genlərin pleiotrop təsiri; 5. genlərin modifikasiyaşdırıcı təsiri.

Genlərin qarşılıqlı təsirini ilk dəfə Betson və Pennet xoruzların pipik formalarının irsiliyini öyrənərkən müəyyən etmişlər. Xoruzlarda pipiyin 4 müxtəlif forması təsvir edilmiş və onların hər birinin müəyyən cinslər üçün spesifikliyi müəyyən edilmişdir: leqqornlar üçün yarpaqvari, viandontlar üçün gülvari, avropa cinsi üçün noxudvari, malayziya cinsi üçün – qozvari pipik forması səciyyəvidir. Xoruzlarda pipiklərin qozvarilik əlaməti iki müxtəlif qeyri-allel dominant genin qarşılıqlı təsiri nəticəsində əmələ gəlir. Təcrübə zamanı, uyğun olaraq, gülvari və noxudvarı pipiyə malik viandont və avropa cinslərinə malik toyuq və xoruzlar çarpazlaşdırılmışlar. Çarpazlaşdırma sayəsində pipiyin formasının irsiliyinə təsir edən iki dominant gen bir orqanizmə düşmüş və  $F_1$ -də onların qarşılıqlı təsirindən yeni əlamət - qozvari pipik formasına malik fərdlər əmələ gəlmiş,  $F_2$ -

də isə iki cüt qeyri-allel resessiv genin (*aabb*) qarşılıqlı təsiri nəticəsində yeni - yarpaqvari (sadə) pipik forması meydana çıxmışdır. Beləliklə, *AaBb* genotipli diheteroziqotların çarpazlaşması nəticəsində 9/16 hissə qozvari (*A-B-*), 3/16 hissə gülvari (*A-bb*), 3/16 hissə noxudvari (*aaB-*), 1/16 hissə isə yarpaqvari (*aabb*) quruluşlu pipiklərə malik xoruzlar əmələ gəlir.

Bəzən iki müxtəlif qeyri-allel gen homoziqot və heteroziqot halda (*A-B-*) qarşılıqlı təsir sayəsində müəyyən, yeni əlamətin meydana çıxmasını təmin edir. Genlərin bu cür qarşılıqlı təsirinə komplementarlıq deyilir. Hər bir gen ayrılıqda (*A-bb* və *aaB-*) valideynlərdən birinin əlamətinin meydana çıxmasına səbəb olur. Genlərin bu cür qarşılıqlı təsiri ilk dəfə ətirli noxud (*Lathyrus odoratus*) bitkisinin müəyyən olunmuşdur. Ağ çiçəkləri olan ətirli noxud bitkisinin iki irqini bir-biri ilə çarpazlaşdırdıqda birinci nəsildə purpur (alqırmızı) çiçəkli bitkilər əmələ gəlmişdir. Bu təcrübədə valideyn orqanizmi kimi çarpazlaşdırılan ağ çiçəkli bitkilərin birinin genotipi *AAbb*, digərinin isə *aaBB* olmuşdur. Belə bitkilər çarpazlaşdırıldıqda  $F_1$ -də hər iki dominant genin qarşılıqlı təsiri nəticəsində alınan *AaBb* hibridlərinin çiçəkləri purpur rəngdə olmuşdur. *A* və *B* allelləri eyni bir genotipdə istər homoziqot və istərsə də heteroziqot halda (*AABB*, *AaBB*, *AABb*, *AaBb*) çiçəklərdə purpur rəngin meydana çıxmasını təmin edir. Buna görə də  $F_2$ -də 9/16 hissə (*A-B-*) purpur rəngli, 7/16 hissə (3/16 hissə *A-bb*, 3/16 hissə *aaB-* və 1/16 hissə *aabb*) ağ çiçəkli bitkilər əmələ gəlir. Beləliklə, ağ çiçəkli *AAbb* və *aaBB* genotiplərinə malik noxud bitkilərinin çarpazlaşması nəticəsində  $F_2$ -də 9:7 nisbəti ilə parçalanma gedərək, 9 pay purpur və 7 pay ağ çiçəkli bitkilər meydana çıxır.

	<i>AAbb</i>	x	<i>aaBB</i>
	ağ		ağ
$F_1$	<i>AaBb</i> purpur		
$F_2$	<i>A-B-</i> purpur 9/16		<i>A-bb, aaB-</i> və <i>aabb</i> ağ 7/16

Digər təcrübədə iki, sferik formalı qabaq bitkisinin çarpazlaşdırılması nəticəsində,  $F_1$ -də tamamilə yeni formalı -

diskvari qabaq bitkiləri alınmışdır.  $F_2$ -də 9:6:1 nisbətində üç fenotip əmələ gəlmişdir. Bunlardan 9/16-u ( $A-B-$ ) diskvari, 6/16-sı sferik (3/16 hissə  $A-bb$  və 3/16 hissə  $aaB-$ ) və 1/16-i ( $aabb$ ) uzunsov olmuşdur. Bu təcrübədə iki dominant gen ( $A$  və  $B$ ) ayrılıqda sferik formanın yaranmasını təmin etdiyi halda, onların qarşılıqlı təsiri nəticəsində yeni forma – diskvari meyvələr, resessiv genlərin qarşılıqlı təsiri nəticəsində isə yeni - uzunsov meyvələr əmələ gəlir.

Heyvan obyektləri üzərində də genlərin komplementar təsiri ətraflı öyrənilmişdir.

Siçanlar üzərində aparılan təcrübələrdən aydın olmuşdur ki, iki komplementar dominant gen ayrılıqda müstəqil əlamətləri inkişaf etdirdiyi halda, onların hər ikisi eyni orqanizmə düşdükdə yeni bir əlamətin meydana çıxmasına səbəb olur. Qara siçanla albinos (ağ) siçanı çarpazlaşdırdıqda  $F_1$ -də aquti (qonur-boz) formalar əmələ gəlmişdir.  $F_1$ , yəni aquti rəngli siçanlar arasında çarpazlaşma apardıqda  $F_2$ -də 9/16  $A-B-$  aquti, 3/16  $A-bb$  qara, 3/16  $aaB-$  ağ və 1/16  $aabb$  genotipli – ağ rəngli siçanlar əmələ gələcəkdir. Başqa sözlə desək, cari təcrübədə fenotipcə 9:3:4 nisbətində parçalanma baş verəcəkdir.

Tutuquşular (*Melopsittacus undulatus*) arasında lələklərinin rəngi mavi və sarı olan formalara rast gəlinir. Bunların hər ikisi yaşıl rəngə görə resessiv, ağ rəngə görə dominantdır. Mavi rəngli quşları sarı rəngli quşlarla çarpazlaşdırdıqda  $F_1$  hibridləri yaşıl olur,  $F_2$ -də isə 4 fenotipik sinif: 9 pay yaşıl, 3 pay mavi, 3 pay sarı və 1 pay ağ tutuquşular əmələ gəlir.

Genetik analiz tutuquşuların rənginin 2 cüt qeyri-allel genin iştirakından asılı olduğunu göstərmişdir;  $A$  alleli lələklərin rənginin mavi,  $B$  alleli sarı, bu allellər birlikdə ( $A-B-$ ) isə yeni keyfiyyəti – yaşıl rəngi təyin edirlər. Hər iki genin resessiv alleli ağ lələkliliyi əmələ gətirir. Bu zaman mavi tutuquşuların genotipi  $AAbb$ , sarıların  $aaBB$ ,  $F_1$ -hibridlərinin  $AaBb$ , ağların –  $aabb$  olmalıdır.

## 28. Epistaz nəyə deyilir?

Bir allel genin digəri üzərində dominantlığı bizə məlumdur və bunu ümumi şəkildə belə ifadə etmək olar:  $A>a$ ;  $B>b$ ;  $C>c$ .

Lakin allel genlər arasında mövcud olan bu cür qarşılıqlı təsir ilə yanaşı, bir qeyri-allel genin digərinin təsirini yatırdığı hallar da mövcuddur, məsələn,  $A>B$  və ya  $B>A$ ,  $aa>B$ , yaxud  $bb>A$  və s. Qeyri-allel genlər arasında mövcud olan bu cür təsir epistaz adlanır. Genin fəaliyyətinin qarşısını alan genə – supressor və ya inhibitor gen deyilir. Supressor genlər həm heyvanlarda, həm də bitkilərdə məlumdur. Belə genlər dominant və ya resessiv ola bilər. Supressor genlər  $I$  və ya  $S$  ilə işarə edilir.

Genlərin epistaz təsirinin 2 tipi məlumdur: dominant və resessiv. Bir dominant genlə digərinin təsirinin yatırılması dominant epistaz adlanır. Dominant epistaza misal olaraq toyuqlarda lələklərin rənginin irsiliyini göstərmək olar. Ağ lələkli toyuq cinsləri çarpazlaşdırıldıqda (ağ leqqorn  $CCII$  x  $ccii$  ağ plimutrok)  $F_1$ -də  $CcIi$  genotipinə malik ağ lələkli formalar meydana çıxır.

$F_1$ -də alınan və  $CcIi$  genotipinə (ağ) malik hibridləri öz aralarında çarpazlaşdırdıqda  $F_2$  nəslinin  $13/16$  hissəsi ağ,  $3/16$  hissəsi isə rəngli olacaqdır. Bunlardan 9 payı  $C-I-$ , 3 payı  $ccI-$ , 1 payı  $ccii$  (ağ) və 3 payı  $C-ii$  fenotipik radikalına (rəngli) malik olacaqdır. Cari halda dominant genlərin epistatik təsiri sayəsində rəngə görə  $13:3$  nisbəti ilə parçalanma baş verir.

Dominant epistaz təsir digər, məsələn,  $12:3:1$  [ $(9+3):3:1$ ] nisbəti ilə də parçalanma verə bilər. Məsələn, tükləri ağ rəngdə olan itləri (*Canis familiaris*) şabalıdı rəngli itlərlə çarpazlaşdırdıqda,  $F_1$ -də ağ rəngli nəsil əmələ gəlir.  $F_2$ -də  $12/16$  ağ (9 pay  $C-I-$  və 3 pay  $ccI-$ ),  $3/16$  qara ( $C-ii$ ) və  $1/16$  hissə şabalıdı ( $ccii$ ) formalar yaranır.

Resessiv epistaz zamanı bir genin resessiv alleli homoziqot vəziyyətdə digər, dominant və ya resessiv allelin təzahürünün qarşısını alır:  $aa>B$ ,  $aa>bb$ .

Qeyd etdiyimiz hallar qeyri-allel genlərarası birqat resessiv epistaz təsirin mövcudluğunu göstərir. Lakin bəzən  $aa>B$  və əksinə  $bb>A$  üzərində epistazlıq etməsi də mümkündür. Bu isə ikiqat resessiv epistaz adlanır. Bu zaman dihibrid çarpazlaşmada fenotipcə parçalanma, komplementar təsirdə olduğu kimi,  $9:7$  nisbəti ilə baş verir. Fenotipcə  $9:7$  nisbəti  $9:3:3:1$  parçalanmasının



şəkildəyişməsi olub, dominant və resessiv genlərin sərbəst fenotipik təzahürə malik olması ilə izah olunur.

## 29. Polimeriya nəyə deyilir?

Genlərin qarşılıqlı təsir formalarından biri də polimeriyadır. Polimeriya (yunanca «polimeriya» – çox ölçülü deməkdir) eyni əlamətin inkişafını təmin edən müxtəlif qeyri-allel genlərin qarşılıqlı təsirinə deyilir. Polimeriyada eyni kəmiyyət əlaməti çoxlu sayda qeyri-allel genlərlə idarə olunur və əlamətin fenotipik təzahürü bu genlərin orqanizmin genotipindəki miqdarından asılı olur. Məsələn, qarğıdalının endospermində A vitamininin miqdarını öyrəndikdə məlum olmuşdur ki, dominant genlərin dozası (YYY) artdıqca endosperm vitamin tutumu da artır və əksinə, genotipdə dominant genlərin dozası azaldıqca (YYy, Yyy) vitaminin miqdarı da azalmış olur.

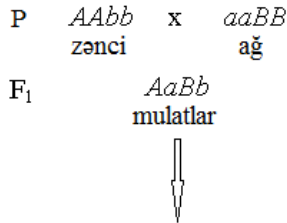
İlk dəfə genlərin polimeriyası İsveç alimi Nilsson-Ehle tərəfindən (1908) öyrənilmişdir. O, *Triticum* cinsinə aid və toxumlarının rəngi qırmızı (pigmentli) buğda bitkisi ilə ağ (pigmentsiz) buğda bitkisini çarpazlaşdırdıqda F<sub>2</sub>-də 3:1 nisbətində parçalanma müşahidə etmişdir. Bu, monohibrid çarpazlaşmada alınan parçalanmaya bənzəyir. Buğdanın digər xətlərinin çarpazlaşması nəticəsində F<sub>2</sub>-də 15:1 nisbətində parçalanma baş vermişdir. Bu fenotipik nisbət isə dihibrid çarpazlaşmanı xatırladır.

F<sub>2</sub>-də 15/16 hissə rəngli, 1/16 hissə rəngsiz (ağ) toxumlu bitkilər alınmışdır. Lakin 15/16 hissəni təşkil edən bitkilərin toxumlarının rəngi eyni olmamış, tünd qırmızıdan açıq qırmızıyadək rəng müxtəlifliyi yaranmışdır. 16 kombinasiya içərisində  $A_1$  və  $A_2$  dominant genlərinin iştirak etdiyi genotiplərin toxumları fenotipcə qırmızı olmuşdur. Lakin bu qırmızılarda genotip effekti bərabər olmamışdır. Məsələn,  $A_1A_1A_2A_2$  genotipli 1/16 hissədə – tünd rəng müşahidə edilmiş, 4/16 hissədə - 2 pay  $A_1A_1A_2a_2$  və 2 pay  $A_1a_1A_2A_2$  genotiplərində üç dominant gen iştirak etdiyinə görə rəngin intensivliyi nisbətən zəif olmuş, 2 dominant allelə malik  $A_1A_2a_1a_2$  (1 pay),  $a_1a_1A_2A_2$  (1 pay),  $A_1a_1A_2a_2$  genotipli (4 pay) 6/16 hissə bitkilərin toxumları daha açıq qırmızı rəngdə, 1 dominant allelə malik  $A_1a_1a_2a_2$  və  $a_1a_1A_2a_2$  genotipli 4/16

hissədə çox açıq qırmızı rəngdə olmuş və nəhayət,  $a_1a_1a_2a_2$  – tipli 1/16 hissə dominant genin yoxluğu səbəbindən ağ toxumlu olmuşdur.

Genlərin polimerliyi zamanı iki dominant gendən dominant genlərin yoxluğuna qədər müxtəlif fenotipik siniflər meydana çıxır. Bu siniflər 1:4:6:4:1 nisbətində 16 kombinasiya təşkil edir.

İnsanda da müəyyən əlamətlər polimer genlər tərəfindən idarə olunur. Məsələn, insan dərisinin piqmentliliyi polimer genlərlə idarə olunur. Zənci və ağ dəriyə malik insanların nikahından mulat adlandırılan, aralıq dəri rənginə malik övladlar dünyaya gəlir. Lakin mulat valideynlərdən olan övladlarda dərinin rənginə görə müxtəlif variasiyalar müşahidə olunur.



<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBB</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>
1/16	2/16	2/16	4/16	1/16	1/16	2/16	2/16	1/16
zəncilər	tünd rəng		Mulatlar			açıq rəng		ağlar

Polimer genlər kəmiyyət əlamətlərinin irsən ötürülməsini idarə etdiyi kimi, eyni zamanda alternativ keyfiyyət əlamətlərinin irsiliyini də idarə edə bilər.

Heyvanlarda buna misal olaraq cüclərin ayaqlarında müşahidə olunan lələklilik əlamətinin irsiliyini göstərmək olar. Ayaqları lələkli xoruzları lələksiz toyuqlarla çarpazlaşdırdıqda, F<sub>1</sub>-də ayaqları lələkli cüclər alınır. İkinci nəsildə 15/16 hissə ayaqları lələkli, 1/16 hissə ayaqları lələksiz cüclər əmələ gəlir və 15:1 nisbətində parçalanma baş verir. Dominant genin miqdarından asılı olmayaraq, genotipdə heç olmasa bir dominant gen iştirak etdikdə ayağı lələkli cüclər əmələ gəlir. Son iki misalda polimer genlərin qeyri-kumulyativ təsiri göstərilir. Bu hadisə genlərin qeyri-kumulyativ polimerliyi adlanır.

### 30. Genlərin pleyotrop təsiri nədir?

Bir genin bir neçə əlaməti idarə etməsi hadisəsinə pleyotropiya (yunanca “pleystos” daha artıq deməkdir) deyilir. İlk dəfə Mendel öz təcrübələrində genlərin pleyotrop təsirini müəyyən etmişdir. Mendel çiçəkləri purpur rəngli noxud bitkisinin toxumlarının qabığının da rəngli olduğunu müşahidə etmişdir. Mendel göstərmişdir ki, əlavə əlamətlər purpur rəngin inkişafını təmin edən eyni faktorun təsiri sayəsində əmələ gəlir. Ali bitkilərdə çiçəklərin qırmızı (antosian) rəngini idarə edən gen, eyni zamanda gövdə, yarpaqlara və bitkinin digər hissələrinə təsir göstərir.

Genlərin pleyotrop təsirinə aid bir neçə misal göstərək. İnsanda bir dominant genin təsirindən barmaqların artıq dərəcədə uzanması hörümçək barmaqılıq (araxnodaktiliya) əmələ gətirir. Bu xəstəlik Marfan sindromu adlanır. Məlum olmuşdur ki, bu genin təsiri nəticəsində həm də gözlərin büllur cismində qüsurlu ürək fəaliyyətində çatışmazlıq meydana çıxır. Qərbi Pakistanda müəyyən insanlarda bədənin bəzi hissələrində təvəziləri olur. Anhidrotik ektodermal displaziya adlandırılan bu sindrom zamanı eyni bir genin təsiri altında həmin insanlarda bir neçə dişin çatışmazlığı, saçların azlığı da müşahidə olunur.

İnsanda resessiv irsi xəstəlik fenilketonuriya zamanı – fenilalaninin qanda miqdarının normadan dəfələrlə artması, həmçinin əhəmiyyətli əqli gerilik (IQ-nün aşağı olması), başın ölçülərində, saçların rəngində dəyişikliklərin meydana çıxması müşahidə olunur.

Aralıq dənizi ətrafında yaşayan insanlarda oraqvari hüceyrə anemiyası adlı irsi xəstəlik yayılmışdır. Bu xəstəliyin əsas əlaməti eritrositlərin formasının oraqvari şəkildə olmasıdır. Bunun nəticəsi olaraq eritrositlərin oksigen daşımaq kimi əsas funksiyası pozulur. Xəstəlik resessiv xarakter daşdığından, homoziqot şəkildə kəskin surətdə anemiya xəstəliyi əmələ gətirir və uşaqlıq dövründə erkən ölümə nəticələnir, heteroziqotlarda isə müəyyən dərəcədə təsirini saxlayır. Belə ki, xəstəliyə səbəb olan resessiv allelə görə heteroziqotların qanında eritrositlər qismən (~50%) oraqvari formada olur. Lakin bu insanlar malyariya xəstəliyinə tutulmur. Oraqvari hüceyrə anemiyasının ilkin qusuru hemoqlo-

bin molekulunda bir amin turşusunun əvəz olunması və bununla şərtlənən eritrositlərin morfolojiyasının dəyişməsidir. Bunun nəticəsi olaraq, ürək-damar, sinir, həzm, ifrazat sistemlərində də əhəmiyyətli pozğunluqlar meydana çıxır.

Pleyotropiya nəticəsində bəzən genin həm müsbət, həm də mənfi təsirləri yaranır. Bu hal seleksiyaçıları üçün müəyyən çətinliklər törədir. Belə ki, hibridləşdirmə üçün faydalı əlamət daşıyan fərdləri seçdikdə irsən onlarla ilişikli zərərli əlamətlərin də nəslə ötürülməsinə səbəb olur.

Genlərin qarşılıqlı təsirinin öyrənilməsi sayəsində belə nəticəyə gəlmək olar ki, hər bir irsi əlamət bir çox genlərlə, daha doğrusu, genotiplə təyin olunur və hər bir gen bir çox əlamətin inkişafına təsir göstərə bilər. Bir sözlə, genotip ayrı-ayrı genlərin sadəcə cəmi olmayıb, genlərin qarşılıqlı təsiri ilə fəaliyyət göstərən mürəkkəb bir sistemdir.

### **31. Hansı genlər modifikator adlandırılır?**

Bu və ya digər genin təsirini gücləndirən və ya zəiflədən genlərə modifikator genlər deyilir. Monohibrid çarpazlaşma zamanı çiçəklərin rəngi (qırmızı-ağ), toxumun rəngi (sarı-yaşıl) və forması (hamar-qırışlıq), qaramalda buynuzluluq əlaməti və s.-nin irsiliyini *A* və *a* ilə işarələməklə, bir genin allel formalarının əlamətlərə təsiri nəzərdə tutulur. Lakin nəzərə almaq lazımdır ki, hər bir əlamətin təzahürü ayrı-ayrı genlərin mürəkkəb qarşılıqlı təsirindən, həmçinin ətraf mühit amillərinin onlara təsirindən asılıdır. Bir sıra genlər pleyotrop, yəni çoxsaylı təsir qabiliyyətinə də malikdir və hər hansı bir əlamət bir sıra zəncirvari, bir-birilə sıx bağlı, mürəkkəb biokimyəvi, morfo-fizioloji proseslərin nəticəsində inkişaf edir. Bunları nəzərə alaraq, genetikada modifikator genlər anlayışı meydana gəlmişdir. Modifikator genlər özü təzahür etmir, onlar digər, qeyri-allel genlərin effektini dəyişdirir, yəni onlar müəyyən əlamətin güclənməsi və ya zəifləməsinə səbəb ola bilər. Buradan belə anlaşılır ki, genotipdə bu və ya digər əlamət və xassələrin inkişafını təyin edən əsas genlərdən başqa, onların təsir dərəcəsini genişləndirən və ya zəiflədən genlər də mövcuddur.

Son zamanlar müəyyən olunmuşdur ki, bir sıra genlərdə baş verən mutasiyalar əlamətləri gücləndirə və ya zəiflədə bilər (genetik inaktivləşmə). Bu gün məlum olan bir sıra modifikator genlərin DNT-nin klonlaşdırılması, onlar tərəfindən kodlaşdırılan zülallara münasib anticisimciklərin alınması, həmçinin bu anticisimciklərin hüceyrədəki yerinin təyini nəticəsində müəyyən olunmuşdur ki, bir sıra modifikator genlər xromosomların tərkibinə daxil olan zülalları kodlaşdırır. Belə modifikator genlərin bəziləri xromatinin quruluş zülallarını kodlaşdırır, digərləri isə xromatinin formalaşmasında vasitəçi rolunu oynayır. Enhanser (gücləndiricilər) və supressorların (zəiflədicilər) tədqiqi nəticəsində, genlərin dozasından asılı olaraq, eyni bir genin həm enhanser, həmçinin supressor ola biləcəyi müəyyən edilmişdir. Belə ki, xromosomların kompaktlaşması və dekompaktlaşmasını təmin edən zülallar ikiqat dozada olduqda normal funksiyalarını saxlayır. Kompaktlaşdırıcı zülal molekullarının dozasının birənməsi xromosom sahəsinin kompaktlaşmasının zəifləməsinə və genin aktivliyinin artmasına səbəb olur. Üçqat dozada olduqda isə zülal molekulları xromatini daha sıx kompaktlaşdırır.

## *V Fəsil*

### **CİNSİYYƏTİN GENETİKASI CİNSİYYƏTLƏ İLİŞİKLİ ƏLAMƏTLƏRİN İRSİLİYİ**

#### **32. Cinsiyyətin təyininin hansı tipləri mövcuddur?**

Çoxalmanın ümumi prinsipi bütün canlılar üçün eynidir. Lakin cinsiyyətin formalaşması üç müxtəlif yolla: epiqam, proqam və ya sinqam formada baş verir.

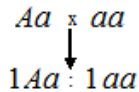
Cinsiyyətli çoxalmanın ən qədim forması ikicinslilikdir ki, bu zaman eyni bir fərd həm dişi, həm də erkək qamətlərini hasil edə bilər. Müxtəlif cinsiyyətlilik əmələ gəldikdən sonra bu xüsusiyyət itir. Lakin hər bir fərd potensial olaraq ikicinsli olub, dişi və ya erkək istiqamətində inkişaf etmək qabiliyyətini saxlayır. Bəzi orqanizmlərin dişi və ya erkək istiqamətində inkişaf etməsi xarici mühit amillərinin təsiri ilə müəyyən olunur. Bu cür, mayalanmadan sonra ətraf mühit amillərinin təsiri ilə cinsiyyətin müəyyən olunması epiqam adlanır. Məsələn, dəniz qurdu bonelliyada ölçücə olduqca kiçik olan erkəklər iri dişilərin balalığında yaşayır. Sərbəst üzən sürfə dənizin dibinə bərkidikdə, ondan dişi fərd əmələ gəlir. Əgər sürfə dişinin xortumcuğuna düşərsə, dişinin ifraz etdiyi maddənin təsiri altında erkəyə çevrilir və dişinin cinsiyyət orqanlarına keçir.

Bəzi orqanizmlərdə cinsiyyət proqam yolla (mayalanmadan əvvəl) müəyyən olunur. Məsələn, bəzi qurdlarda, rotatorilərdə cinsiyyət dişinin hazırladığı yumurtaların növündən asılıdır; sitoplazma ilə zəngin iri yumurtalardan dişilər, xırdalardan isə erkəklər əmələ gəlir. Bəzi bitkilərdə (məs., Yapon arizeması - *Arisaema japonicum*) iri kök yumrularından dişi, xırdalarından isə erkək çiçəklərə malik bitkilər inkişaf edir.

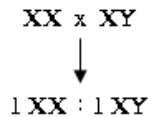
Bir çox orqanizmlərdə, məsələn, məməlilərdə, quşlarda, balıqlarda və s. cinsiyyət mayalanma zamanı (sinqam) müəyyən olunur. Cinsiyyətin sinqam təyini zamanı ziqotdan dişi və ya erkək fərdin inkişaf etməsi mayalanma zamanı əmələ gələn ziqotun genotipindən asılı olur.

### 33. Nə üçün erkək və dişi fərdlər eyni sayda əmələ gəlir?

Hələ Mendel qeyd etmişdir ki, cinsiyyət, orqanizmin digər əlamətləri kimi, heteroziqot ( $Aa$ ) və homoziqot resessiv ( $aa$ ) valideynlərin monohibrid analizedici çarpazlaşmasında olduğu kimi təyin olunur. Mendelin analizedici çarpazlaşdırmaya dair təcrübəsində olduğu kimi, fərqli cinsiyyət (erkək və dişilər) eyni miqdarda, 1:1 nisbəti ilə meydana gəlir. Bu halda valideynlərdən biri cinsiyyətcə heteroziqot olub, bərabər ehtimalla iki cür qamet hazırlamalıdır, digəri cinsiyyətcə resessiv homoziqot olmalıdır ki, ancaq bir sort qamet hazırlasın. Belə olduqda, iki növ qamet ilə bir növ qamet arasında bərabər ehtimalla yalnız iki fərqli kombinasiya əmələ gələ bilər:



Bunu biz cinsiyyət xromosomları vasitəsi ilə aşağıdakı kimi ifadə edə bilərik:



Bu cür parçalanma heyvanlarda, insanlarda və ikiləpəli bitkilərdə müşahidə olunur. Həqiqətdə, dişi və erkək cinsiyyətli fərdlər təxminən bərabər sayda doğulur. Məsələn, atlarda erkəklər doğulan fərdlərin 52%-ni, insanlarda – 51%-ni, siçan və göyərçinlərdə – 50%-ni, toyuqlarda – 49%-ni təşkil edir. Təxminən belə nisbət bitki və həşərat növlərinin cinsiyyəti arasında da müşahidə olunur. Cinsiyyətlər arasında müvazinətin pozulmasının əsas səbəbi diferensial ölümdür. İnsanlarda kişilər arasında ölüm hadisəsi qadınlarla müqayisədə daha yüksək olur. Buna görə də yaşla əlaqədar qadınların sayı üstünlük təşkil edir. Məsələn, 50 yaşında 100 qadına 85 kişi uyğun olur, 85 yaşında isə bu nisbət təxminən 100:50 təşkil edir.

Heyvanlarda da iki cinsiyyət arasında müvazinət müəyyən səbəblərdən pozulur. Məsələn, kəpənək qurdunda yoluxucu xəstəliyin (polindroz) təsirinə qarşı erkəklər nisbətən davamlı olur, dişi kəpənəklər isə bu xəstəlikdən daha çox tələf olur. Drozofildə spiroxet paraziti nəsil-dən-nəslə yumurta vasitəsi ilə

keçir, lakin dişilərə təsir etmir, parazitin təsirindən embrional inkişaf zamanı erkəklərin əksəriyyəti məhv olur. Müxtəlif cinsiyyətlərin diferensial ölümü daha çox genetik səbəblərlə əlaqədardır. Əsas səbəblərdən biri heteroqamet valideynin həyatilik qabiliyyətini azaldan, cinsiyyət xromosomları ilə ilişikli olan resessiv letal genlərin təsiridir. Dişi cinsiyyəti homoziqot olduqda daha çox erkək ziqotlar tələf olur. Cinsiyyətlər arasında müvazinəti pozan əsas səbəblərdən digəri cinsiyyət xromosomlarının meyoza paylanmasının pozulmasıdır. Məsələn, drozofilin bəzi növlərində erkək əmələ gəlmir və bütün nəsil dişilərdən ibarət olur. Bunun səbəbi meyoza zamanı Y-xromosomunun itməsidir. İnsanda da bu cür hadisələr müşahidə olunur. Məsələn, bir ailədə bir neçə nəsil boyu yalnız 42 oğlan, digər bir nəsilə isə 72 qız övladı doğulmuşdur.

#### **34. Cinsiyyətin təyininə xromosom aparatı nə kimi rol oynayır?**

Məşhur amerikan genetikisi T.Morqan bütün əlamətləri, o cümlədən cinsiyyəti idarə edən genlərin xromosomlarda yerləşdiyini müəyyən etmişdir. Bununla da o, irsiyyətin xromosom nəzəriyyəsini kəşf etmişdir.

Məlumdur ki, bütün eukariot orqanizmlərinin somatik hüceyrələri diploid xromosom dəstinə malikdir. Xromosomlar iki qrupa ayrılır: autosom xromosomları və bir cüt cinsiyyət xromosomları. Dişi və erkək cinsiyyətində fərqlənməyən xromosomlar autosom xromosomları adlandırılır. Bəzi növlərin dişilərində bütün xromosomlar cüt, erkəklərində isə iki xromosomdan biri dişininə müvafiq, digəri isə fərqli quruluşda - heteromorf olur. Dişi və erkək cinsin nümayəndələrində fərqli olan belə xromosomlar cinsiyyət xromosomları adlandırılır; cinslərin birinin nümayəndələrində homolojiya təşkil edən xromosom X, yalnız bir cinsin nümayəndələrində mövcud olan xromosom isə Y xromosomu adlandırılır. Dişilər meyoza nəticəsində eyni sort qametlər – (A+X) xromosomlu qametlər hazırladıqlarından homoqamet, erkəklər isə cinsiyyət xromosomlarına görə fərqli olan iki sort qamet: (A+X) və (A+Y) qametlərini hazırladıqlarından heteroqamet adlandırılırlar. Məməlilər, o cümlədən insan, ikiqanadlı həşərat növləri (həmçinin drozofil),



bəzi balıqlarda və s. dişi orqanizmlərinin somatik hüceyrələrində iki X, erkəklərdə isə XY cinsiyyət xromosomları olur. Heteromorf cinsiyyət xromosomuna malik erkək cinsdə X xromosomundakı genlər genotipdə yalnız bir nüsxədə rast gəlindiyindən (adətən, Y xromosomunda uyğun allellər olmur), onlar hemiziqot adlandırılırlar. Bəzi heyvanlarda, quşlarda, kəpənəklərdə və s. əksinə erkək fərdlər iki X xromosomunu daşımaqla homoqamet, dişilər isə heteroqamet olur. Bu növlərdə cinsiyyət xromosomlarını işarələmək üçün X əvəzinə Z-dən, Y əvəzinə isə W-dan istifadə olunur. Beləliklə, dişilər WZ, erkəklər WW genotipli olduqda, erkəklərin xromosomları həm dişi, həm də erkək fərdlərə eyni qaydada ötürülür, dişi fərdlər isə atadan W xromosomlarını aldıkları təqdirdə, Z xromosomlarını anadan alırlar.

Cinsiyyətin xromosomlarla təyininin bir neçə mühüm növü fərqləndirilir:

I tip - *Lygaeus* tipli cinsiyyət ilk dəfə Şimali Amerikada rast gəlinən *Lygaeus turcicus* həşərat növündə aşkarlanmışdır. Bu həşərat növünə aid dişilər homoqamet (12A+XX), erkəklər isə heteroqamettir (12A+XY).

*Lygaeus* (♀ XX, ♂ XY) cinsiyyət tipinə məməlilərdə, o cümlədən insanda, ikiqanadlılarda (məsələn, drozofil), bəzi balıqlarda, suda-quruda yaşayanların əksəriyyətində, bir çox ikievlili bitkilərdə və s. rast gəlinir. Drozofilin erkəyinin somatik hüceyrələrində üç cüt autosom və iki qoşa olmayan (heteromorf) X və Y xromosomu izlənilir. Drozofilin dişisi təkə bir tip qamet (3A+X), erkəkləri isə eyni sayda iki tip qamet: (3A+X) və (3A+Y) hazırlayır. İki (3A+X) qametlərinin birləşməsi nəticəsində dişi (6A+XX), (3A+X) və (3A+Y) qametləri birləşdikdə isə erkək cinsiyyətli orqanizm (6X+XY) inkişaf edir. Dişi cins homoqamet, erkək cins heteroqamet adlandırılır.

Bu məlumata əsaslanaraq, insanda qız və oğlan uşağının doğulmasını izah etmək olar. Qadınlarda yalnız bir növ yumurta hüceyrəsi (22A+X), kişilərdə isə iki növ spermatozoid: (22A+X) və (22A+Y) əmələ gəlir. X-cinsiyyət xromosomunu daşıyan yumurta hüceyrəsi bu xromosoma malik spermatozoidlə mayalandıqda, qız övladı, X xromosomunu daşıyan yumurta

hüceyrəsi Y xromosomuna malik spermatozoidlə mayalandıqda, oğlan övladı dünyaya gəlir.

II tip – *Protenor* cinsiyyət tipi *Protenor* cinsinə aid bəzi həşərat növlərində, məsələn, bəzi pulcuqqanadlılarda, çəyirtkədə və s. rast gəlinir. *Protenor* cinsiyyət tipinin aşkarlandığı həşəratın dişilərinin somatik hüceyrələrində 14 xromosom, o cümlədən iki X-cinsiyyət xromosomu, erkəklərinin uyğun hüceyrələrində isə 13 xromosom, o cümlədən yalnız bir X-xromosomu olur. Qametogenez zamanı dişilərdə yalnız bir sort qamet ( $6A+X$ ), erkəklərdə isə iki sort - cinsiyyət xromosomuna malik ( $6A+X$ ) və cinsiyyət xromosomundan məhrum ( $6A$ ) qametlər əmələ gəlir. X xromosomlarına malik qametlərin mayalanması nəticəsində ziqotdan dişi, yumurta hüceyrəsinin X-cinsiyyət xromosomundan məhrum qametlə mayalanmasından isə 13 xromosoma malik erkəklər inkişaf edir. Y xromosomu olmayan cinsiyyət tipi XX-XO adlanır.

Heteroqametlik həmişə erkəklərə şamil olunmur. Elə növlər də vardır ki, məs., bəzi balıqlarda, quşlarda, kəpənəklərdə, dişi – heteroqamet olmaqla iki sort qamet: ( $A+W$ ) və ( $A+Z$ ) xromosom dəstli qametlər hazırlayır, erkəklər isə homoqamet olur və cinsiyyət xromosomlarına görə eyni olan qametlər: ( $A+Z$ ) xromosom dəstli qametlər hazırlayır. Cinsiyyətin təyinin bu tipi WZ-ZZ adlandırılır.

Bəzi növlərin nümayəndələrində, məs., *Lacerta vivipara* - diridoğan kərtənkələdə isə erkəklər homoqamet olur, dişilər isə cinsiyyət xromosomuna malik və cinsiyyət xromosomundan məhrum iki sort qamet, yəni ( $A+Z$ ) və ( $A+O$ ) xromosom dəstli qametləri hazırlamaqla heteroqamet olur. Cinsiyyətin xromosomlarla təyininin bu növü ZO-ZZ adlandırılır.

Bal arısı, eşşək arısı, qarışqa və bəzi zarqanadlılarda cinsiyyəti müəyyən edən xüsusi bir üsul yaranmışdır. Onlarda da cinsiyyət xromosom aparatı vasitəsi ilə təyin olunur. Lakin bu canlılarda xüsusi cinsiyyət xromosomları olmur. Məsələn, arılarda erkəklər (trutni) mayalanmamış yumurta hüceyrələrindən partenogenez (qız çoxalma) yolu ilə əmələ gəlir, yəni haploid ( $n=16$ ) olur. Dişilər isə mayalanmış yumurta hüceyrələrindən inkişaf edir və

bu səbəbdən diploid ( $2n=32$ ) olur. Erkək fərdlər mayalanmadan sonra məhv olur. İşçi arılar ana arı kimi mayalanmış yumurtadan inkişaf edir, yəni genetik cəhətdən diploid dişilərdir. Lakin onlar qidalanma ilə əlaqədar tam inkişaf etmir.

Qeyd etmək lazımdır ki, erkəklərin somatik hüceyrələrində diploidlik saxlanılır, haploidlik isə təkcə rüşeym hüceyrələrində müşahidə olunur. Bu səbəbdən erkək arıların həyatilik qabiliyyəti yüksəkdir. Onların somatik hüceyrələrinin diploid səviyyədə olması, yəni genlərin homoziqot halda olması, təkamül nöqtəyindən faydalıdır. Bu cür təkrar diploidliyin bərpa olunması toxuma hüceyrələrinin tam homoziqot vəziyyətə keçməsi ilə nəticələnir. Resessiv genlər öz mənfi təsirini erkəklərin inkişafının ilk mərhələlərində göstərir; onların həyatilik qabiliyyətini zəiflədir, yaxud fərdlərə letal təsir göstərir. Bu yolla arıların populyasiyası saflaşır və zərərli genlərin təsirindən xilas olur.

### **35. Cinsi xromatin nədir?**

Məməlilərdə, o cümlədən insanda hüceyrə bölünməsinin interfaza mərhələsində olan bir çox hüceyrələrin nüvələrində diskvari şəkildə, bilavasitə nüvə qılafının altında yerləşən və əsas rəngləyicilərlə boyanan kiçik cisimcik olur. Bu cisimciyə, əsasən (60-70%), diş cinsin hüceyrə nüvəsində təsadüf edilir; erkək cinsin fərdlərində, bir qayda olaraq, bu cisimcik olmur və yaxud nüvələrin 5-10%-də rast gəlinir. Əvvəllər interseks və hermofrodit orqanizmləri təyin edərkən, həmçinin digər cinsi anomaliyalara malik fərdlərin genetik nöqtəyindən cinsiyyətini müəyyən edərkən tədqiqatçılar böyük çətinliklərlə üzləşirdilər.

Bu problem M.L.Barr tərəfindən həll edilmişdir. O, bu istiqamətdə 1949-cu ildə öz tədqiqatlarına başlayaraq, müəyyən etmişdir ki, erkək və diş fərdlərin somatik hüceyrələri bir-birindən xırda xromatin cisimciyinin olub-olmaması ilə fərqlənir. İlk dəfə normal diş pişiyin interfaza mərhələsində olan beynindəki sinir hüceyrələrinin nüvələrində aşkar olunan və erkək pişiyin hüceyrələrində olmayan bu cisimcik cinsi xromatin, Barr cisimciyi və yaxud nüvə xromatini adını almışdır. S.Ono isə ilk dəfə olaraq, Barr cisimciyinin inaktivləşmiş X-xromosomu olduğunu göstərmişdir. Müəyyən olunmuşdur ki, cinsi xromatinin miqdarı

X-xromosomunun hüceyrədəki sayından asılıdır. Bir qayda olaraq, hüceyrədə bir X-xromosomu olduqda, orada cinsi xromatin olmur (məsələn, normal kişilərdə (XY) və Şereşevski-Terner sindromunu qadınlarda (XO)). Bir cinsi xromatinə nəinki normal qadınlarda (XX), hətta Klaynfelter sindromlu kişilərdə (XXY) də təsadüf edilir.

Cinsiyyət xromosomlarına görə trisomik qadınlarda (XXX) hüceyrə nüvələrində iki cinsi xromatin olur.

Beləliklə, insan və digər məməlilərin hüceyrələrinin nüvələrində cinsi xromatinlərin sayı X-xromosomlarının sayından bir ədəd az olur. Cinsi xromatin nəinki məməlilərdə, hətta quşlar və kəpənəklərdə də mövcuddur.

Cinsi xromosomların sayca dəyişməsi ilə gen balansını pozulur və irsi xəstəliklər meydana çıxır. İrsi xəstəliklərin diaqnostikasında cinsi xromatinin təyini böyük əhəmiyyət kəsb edir. Cinsi xromatinin sayının hesablanması cinsiyyətin müəyyən olunmasında və xüsusilə tibbi məhkəmədə geniş istifadə olunur.

### **36. Cinsiyyətin balans nəzəriyyəsi nədir?**

K.Bridces 1922-ci ildə drozofil milçəkləri arasında bir neçə triploid dişi ( $3A+3X$ ) aşkar etmişdir. Onların bəziləri normal və dövlü olduğundan, Bridces onları normal diploid erkək milçəklərlə ( $2A+XY$ ) çarpazlaşdırmışdır. Alınan milçəkləri morfoloji, sitoloji və genetik cəhətdən öyrəndikdə, o, autosom və X-xromosomlarının nisbətinə görə 8 müxtəlif tipli fərd müşahidə etmişdi: 1)  $3X:3A$ , 2)  $2X:2A$ , 3)  $3X:2A$ , 4)  $2X:3A$ , 5)  $(2X+Y):3A$ , 6)  $(2X+Y):2A$ , 7)  $XY:2A$ , 8)  $XY:3A$ .

Tədqiqat nəticəsində məlum olmuşdur ki, X-xromosomları ilə autosom xromosomlar bərabər nisbətdə olduqda, yəni onlar arasındakı balans 1:1 nisbətinə bərabər olduqda, normal dişilər, X-xromosomu ilə autosom xromosomları arasında nisbət 1:2, yəni 0,5 olduqda, normal erkəklər əmələ gəlir. Bu nisbət  $3X:2A$ , yəni 1,5 olduqda, üstün dişilər, 0,5-dən əksik olduqda ( $1X:3A=0,33$ ) üstün erkəklər, nisbət 1 ilə 0,5 arasında olduqda ( $2X:3A$ ) isə intersekslər meydana çıxır.

Bridces müəyyən etmişdir ki, XXY cinsiyyət xromosomlu milçəklər normal dişilər, bir X-xromosomlu ( $XO:2A$ ) milçəklər

isə steril erkəklərdir. Beləliklə, ziqota iki X xromosomu və bir Y xromosomu düşdükdə də dişi cinsiyyəti formalaşır. Drozofil milçəkləri Y-xromosomundan məhrum olduqda isə erkək orqanizm kimi formalaşsalar da, dölsüz olurlur. Deməli, drozofildə Y xromosomu erkək cinsiyyətin formalaşmasında iştirak etməsə də, erkəklərin fertilliyini (döllülüyünü) təyin edən genləri daşıyır. Tədqiqat zamanı məlum olmuşdur ki, üstün dişilər (3X:2A) və üstün erkəklər (1X:3A) steril olub, aşağı yaşarlılıq ilə səciyyələnilir. İntersekslər (2X:3A) normal milçəklərlə müqayisədə iri olub, müxtəlif morfoloji anomaliyalara, o cümlədən inkişaf etməmiş ikicinsiyyətli qonada və genitalilərə, dişi və erkək cinsiyyət əlamətlərinə malik olub, sterildirlər.

Beləliklə, aparılmış tədqiqatlar nəticəsində drozofildə cinsiyyətin balans nəzəriyyəsi əsasında, X xromosomlarının autosom xromosom dəstinə olan nisbəti ilə təyin olunduğu və uyğun olaraq, erkək cinsiyyətini müəyyən edən genlərin autosomlarda, dişi cinsiyyətini təyin edən genlərin isə X-xromosomunda lokalizə olunduğu aşkarlanmışdır.

İnsanda, drozofildən fərqli olaraq, Y xromosomunun varlığı kişi cinsiyyətinin əmələ gəlməsində həlledici rol oynayır. Belə ki, XO genotipi qadın fərdi kimi təşəkkül edir. X-xromosomlarının sayından asılı olmadan, bir Y xromosomunun varlığı (XXY, XXXY, XXYY və s.) kişi cinsiyyətinin formalaşmasına kifayət edir. X/Y nisbəti 1-ə bərabər olduqda, normal kişi, genotipdə cinsiyyət xromosomlarından yalnız 2X xromosomu olduqda – normal qadın inkişaf edir.

Bitkilərdə də balans nəzəriyyəsinin əsasında cinsiyyətin tipləri təyin olunur. Məsələn, quğuotunda (*Melandrium*) X-xromosomları ilə autosom xromosomları arasında nisbətin dəyişilməsi çiçəklərin cinsiyyətinin fenotipini təyin edir.

### **37. Hansı əlamətlər cinsiyyətlə ilişikli əlamətlər adlanır?**

Məlumdur ki, bəzi əlamətləri idarə edən genlər X xromosomunda yerləşir və onunla ilişikli surətdə nəslə keçir. Genləri X xromosomunda yerləşən əlamətlərin irsiyyətinə cinsiyyətlə ilişikli irsilik deyilir. İlk dəfə Morqan drozofil milçəyində gözün rəngi əlamətinin irsiliyini öyrəndikdə onun X xromosomu

ilə ilişkili nəslə ötürüldüyünü göstərmiş və bununla irsiyyətin xromosom nəzəriyyəsini əsaslandırılmışdır. Belə əlamətlərin irsən keçməsinə analiz etdikdə bəzi fərqli xüsusiyyətlər müəyyən olunmuşdur: 1. düzünə və resiprok çarpazlaşmaların nəticələri fərqli olur; 2. əlamətlərin çarpaz ötürülməsi müşayiət olunur: yəni oğul bu cür əlamətləri anadan, qızlar isə atadan alır. Yeganə X-xromosomunu oğul anasından alır.

X xromosomunun tərkibində olan genlərə görə erkəklər hemiziqotdur və bu genlər resessiv vəziyyətdə olsalar da, fenotipdə təzahür edir. Heteroqamet orqanizmlərdə autosom xromosomlar homologiya təşkil etdikləri halda, X və Y xromosomları bir-birindən fərqlənir, yəni homologiya təşkil etmir.

Drozofillər üzərində aparılan genetik tədqiqatlar nəticəsində göstərilmişdir ki, Y-xromosomu X-xromosomundan fərqli olaraq, az gen daşıyır, yəni irsən, demək olar ki, inert hesab olunur. X xromosomunun orta ölçüsü 165 mln. n.c. (nukleotid cütü) olub, təxminən 1500 gendən ibarətdir. Bu genlərin böyük əksəriyyəti cinsiyyətlə əlaqəli deyildir. Y xromosomunun ölçüsü xeyli kiçikdir (60 mln. n.c.). Y xromosomunda funksional genlərin sayı 150-yə yaxındır və onların yarısı spermatogenez prosesində iştirak edir.

Uzun müddət belə hesab olunurdu ki, insanda da X-xromosomundan fərqli olaraq, Y-xromosomu genetik informasiya daşımır. Lakin sonrakı tədqiqatlar nəticəsində Y-xromosomunda da müəyyən genlərin mövcudluğu sübut olundu.

Y-xromosomunun böyük hissəsi heteroxromatindən ibarət olub, genetik inertdir. Lakin Y-xromosomu üzərində orqanizmin erkək cinsiyyəti istiqamətində inkişafını idarə edən genlər mövcuddur. Bu genlərin yoxluğu qadın cinsiyyətinin inkişafına səbəb olur. Y-xromosomunun qısa çiyinin cinsiyyəti təyin edən hissəsində (SRY-sex determining region) lokallaşmış bu genlər diferensiasiya etməmiş rüşeym qonadalarının toxumluqlara çevrilməsinə səbəb olan, testis determinə edən faktor (TDF) adlanan məhsulu kodlaşdırır. Molekulyar-genetik markerlərlə aparılan tədqiqatlar nəticəsində Y-xromosomunun kodlaşdırmayan hissəsində əvvəllər aşkarlanmış 8 gendən əlavə 12 genin mövcudluğu təyin edilmişdir. Bu genləri 2 qrupa

ayırımıqlar: birinci qrupa X-xromosomunda homoloji alleli olan 5 gen daxil edilmişdir ki, bu genlər toxumluqlardan əlavə ən müxtəlif toxumalarda ekspressiya edir və hüceyrənin ümumi funksiyalarını kodlaşdırır. Digər qrupa aid edilən 7 genin isə X-xromosomu üzərində homoloji alleli yoxdur və onlar yalnız toxumluqlarda ekspressiya edir. Belə ehtimal olunur ki, onlar toxumluqlar üçün spesifik zülalları kodlaşdırır. Belə genlər olan sahənin delesiyası (itirilməsi) sağlam kişi cinsiyyətinin sterilliyinə səbəb olur.

### **38. Erkək və ya dişi heteroqametliyi zamanı cinsiyyətlə ilişikli əlamətlər irsən necə ötürülür?**

Drozofildə 200-ə yaxın əlamətin cinsiyyətlə ilişikliyi məlumdur.

Drozofildə gözlərin normal rəngi qırmızıdır, mutasiya nəticəsində ağ gözlü milçəklər də meydana gəlir. Gözləri bu cür ağ erkək milçəkləri, qırmızı gözlü dişi milçəklərlə çarpazlaşdırdıqda,  $F_1$ -də bütün milçəklərin gözlərinin rəngi qırmızı olacaqdır. Bu da onu göstərir ki, qırmızı rəng ağ rəng üzərində dominantlıq edir.  $F_2$ -də, monohibrid çarpazlaşmada olduğu kimi, 3:1 nisbətində parçalanma baş verir, belə ki, dişilərin hamısı qırmızı gözlü, erkəklərin yarısı qırmızı, digər yarısı isə ağ gözlü olur.

Resiprok çarpazlaşma zamanı daha kəskin dərəcədə fərqlənən nəticələr alınır. Ağ gözlü dişilərlə qırmızı gözlü erkəkləri çarpazlaşdırdıqda alınan  $F_1$  nəslin bütün fərdləri qırmızı gözlü olmur, bu əlamət ancaq dişi fərdlərdə təzahür edir, yəni parçalanma elə birinci,  $F_1$  nəsində müşahidə olunur. Erkəklər ağ gözlü, dişilər isə qırmızı gözlü olur, yəni 1:1 nisbəti ilə qırmızı və ağ gözlü formalar alınır.  $F_2$  nəsində isə həm erkək, həm də dişi fərdlərin yarısı qırmızı gözlü, digər yarısı isə ağ gözlü olur. Başqa sözlə desək,  $F_2$ -də əlamətə və cinsiyyətə görə 1:1:1:1 nisbətində parçalanma baş verir.

Drozofil milçəyinin qırmızı və ağ gözlülük əlamətinin bu cür irsən keçməsi o zaman mümkün olar ki, ağ gözlülük əlamətini daşıyan ressesiv  $w$  geni və qırmızı gözlülük əlamətini daşıyan dominant  $w^+$  geni X-xromosomunda yerləşmiş olsun, Y-xromosomu isə bu genləri daşımadığı üçün gözün rənginə təsir etmir. Heteroqamet orqanizmlərdə X-xromosomlarında yerləşən

genlər tərəfindən təyin olunan əlamətlər nəslə çarpaz olaraq keçir, yəni anadan erkək övlada, atadan dişi övlada verilir. Bu cür irsiyyət kriss-kross adlanır.

İnsanlarda da bir sıra belə genlər məlumdur. Məsələn, daltonizm (qırmızı və yaşıl rəngləri ayırd etməmək), hemofiliya (qanın laxtalanmaması) X-xromosomunda yerləşən resessiv genlər tərəfindən idarə olunur. İnsanda kişi cinsiyyəti hemiziqot olduğuna görə bu xəstəliklər daha çox kişi cinsiyyətində meydana çıxır və X-xromosomu vasitəsilə heteroziqot sağlam qadınlar bu genləri daşıyır.

Dişi cinsiyyətinin heteroqametliyinə quşlarda, kəpənəklərdə, bəzi reptillərdə, amfibilərdə, bəzi balıqlarda, çiyələk növlərində rast gəlinir. Quşlarda qara və ya zolaq lələkliliyi təyin edən allellər W-cinsiyyət xromosomu ilə ilişiklidir, Z-xromosomunda isə bu allellərə təsadüf olunmur. Qara toyuqla zolaq lələkli xoruzun çarpazlaşması nəticəsində  $F_1$  nəsində cinsiyyətə görə 1:1 nisbətində parçalanma baş verir, lakin bütün fərdlər zolaq lələkli olur ( $F_1$  nəslin eyniliyi).  $F_2$ -də isə bütün xoruzlar zolaq lələkli, fərələrin yarısı qara, yarısı zolaq lələkli olur (yəni  $F_2$ -də rəngə görə 3:1 nisbətində parçalanma baş verir).

Resiprok çarpazlaşma (zolaq lələkli toyuqla qara xoruzun çarpazlaşması) zamanı  $F_1$ -də həm cinsiyyətə, həm də rəngə görə 1:1 (50%:50%) nisbətində parçalanma baş verir; bütün fərələr qara rəngli, xoruzlar zolaqlələkli olur (analizedici çarpazlaşmada olduğu kimi).  $F_2$ -də isə həm cinsiyyətə, həm də rəngə görə 1:1 (50%:50%) nisbətində parçalanma baş verir; fərə və xoruzların yarısı qara, digər yarısı zolaqlələkli olur (analizedici çarpazlaşmada olduğu kimi, rəngə və cinsiyyətə görə 1:1:1:1 və ya 25%:25%:25%:25% nisbətində parçalanma baş verir).

### **39. İnsanın hansı irsi xəstəlikləri cinsiyyətlə ilişiklidir?**

Məlumdur ki, irsi xəstəliklərin yaranma səbəbi olan bir çox genlər X-xromosomunda yerləşir. Bu cür genlərlə təyin olunan xəstəliklər şəcərə analizi aparılmaqla (geneoloji üsul) müəyyən olunur. Çoxsaylı tədqiqatlar nəticəsində insanda rəng korluğu - daltonizm (anadangəlmə yaşıl və ya qırmızı rənglərin ayırd



olunmaması), Fabri xəstəliyi ( $\alpha$ -qalaktozidazanın çatışmazlığı nəticəsində ürək və böyrəklərin zədələnməsi və erkən ölümə nəticələnməsi), Q-6-FDH-nin çatışmazlığı (qlükoza-6-fosfat dehidrogenazanın çatışmazlığı nəticəsində dərmanların tərkibində bir sıra maddələrin, məs., primaxinin qəbulu və ya bəzi qida məhsullarının, məs., paxlanın qəbulu zamanı ağır anemiyanın baş verməsi); hemofiliya A (qanın VIII laxtalanma faktorunun çatışmazlığı ilə şərtlənən qanın laxtalanmamasının klassik forması), hemofiliya B (Kristmas xəstəliyi; qanın IX laxtalanma faktorunun çatışmazlığı ilə şərtlənən qanın laxtalanmaması), ixtioz (steroid sulfataza fermentinin çatışmazlığı ilə şərtlənən dərinin, xüsusilə ətraflarda müşahidə olunan kəskin quruluğu, balıq pulcuqlarına bənzər pulcuqlanması), Leş-Nixen sindromu (hipoksantin-quaninfosforibozil-1-transferazanın (HGPRT) çatışmazlığı ilə şərtlənən əqli və matorikada gerilik, erkən ölümün baş verməsi), Dyuşenin əzələ distrofiyası (əzələ toxumasının distrofin zülalının çatışmazlığı ilə şərtlənən progressiv degenerasiyası, əzələ zəifliyi, bəzən müşahidə olunan əqli gerilik və erkən ölüm) kimi irsi xəstəliklərə cavabdeh genlərin X-xromosomu ilə ilişkililiyi müəyyən edilmişdir.

X-xromosomu ilə ilişikli xəstəliklərin irsiliyi autosom xəstəliklərin irsiliyindən seçilir. Məsələn, Dyuşenin əzələ distrofiyası xəstəliyi cinsiyyətlə ilişikli resessiv genlərin fəaliyyəti ilə meydana çıxır. Bu xəstəlik oğlanlarda uşaqlıq dövründə baş verir, əlillik dərəcəsinə qədər inkişaf edir və 20 yaşına çatınca ölümə nəticələnir. Letal allellərin daşıyıcısı qadınlar xəstəliyə cavabdeh bu resessiv alleli oğul övladlarının yarısına ötürür və bu, uşaqlarda xəstəliyin təzahürü ilə nəticələnir.

X-xromosomu ilə ilişikli və geniş yayılmış irsi xəstəliklərdən biri də daltonizmdir. Əgər bu resessiv genə görə daşıyıcı qadın sağlam kişi ilə evlənərsə, o zaman qızların 25%-i sağlam, 25%-i daşıyıcı, oğlanların 25%-i sağlam, digər 25%-nin isə daltonik olması gözlənilir.

Cinsiyyətlə nəslə ötürülən əlamətlərə misal olaraq hemofiliyanı – qanın laxtalanmamasını göstərmək olar. Bu əlaməti idarə edən resessiv gen X-xromosomunda yerləşir. Bu xəstəlik, adətən,

oğlan uşaqlarında meydana çıxır. Adətən, hemofilik uşaqlar normal ana və atanın nikahından dünyaya gəlir. Lakin bu xəstəliyin ötürücüsü heteroziqot ana olur. Hemofiliya xəstəliyinin daşıyıcısı kraliça Viktoriya olmuşdur. Sonralar müəyyən çar ailələri arasında olan nikahlar nəticəsində həmin gen bir çox ölkələrdə müşahidə olunmuşdur.

Bəzi genlər az sayda olsalar da, Y-xromosomunda yerləşir və onlar yalnız erkək cinsiyyətlə ilişikli olduğuna görə atadan oğul övladlarına ötürülür. Bunlardan ayaq barmaqları arasında dəri büküşlərin əmələ gəlməsi (sindaktiliya), qulaq seyvanının tüklü-lüyü (hipertrixoz) və s. əlamətləri göstərmək olar.

Heyvanlar aləmində də yalnız erkək xətti ilə ötürülən qolon-drik əlamətlər məlumdur. Buna diribala doğan *Lebistes reticulatus* (quppi) balığının bel üzgəcində tək tünd ləkənin olması aiddir.

#### **40. Cinsiyyətlə məhdudlaşan və cinsiyyətdən asılı olan əlamətlər hansılardır?**

Canlılarda bəzi əlamətlərin genləri erkək və dişilərin autosom və ya cinsi xromosomlarında yerləşir, lakin cinslərin yalnız birində meydana çıxır. Belə əlamətlərə cinsiyyətlə məhdudlaşan əlamətlər deyilir. Ali heyvanlarda genlərin fəallığı cinsiyyət hormonlarından asılıdır. Cinsiyyətdən asılı genlərin təzahürü kişilərin və qadınlarda qanında olan cinsiyyət hormonlarının nisbətindən asılıdır. İnsanda ikinci dərəcəli cinsiyyət əlamətlərini təyin edən genlər vardır, onların təzahüründə də hormonlar mühüm rol oynayır.

Cinsiyyətlə məhdudlaşan əlamətlərə misal olaraq heyvanların məhsuldarlığını göstərmək olar. Qaramalda südlülüyü və südün yağlılığını təyin edən genlər həm buğalarda, həm də inəklərdə mövcuddur. Bu genlər buğalardan onların dişi nəslinə keçir və inəklərin südlülüyünü təyin edir, lakin buğalarda onlar fəaliyyət göstərmir. Xoruzlarda yumurta məhsuldarlığını təyin edən genlər fəaliyyət göstərmir, lakin dişi nəsle, toyuqlara keçərək təzahür edir.

Leqqorn cinsindən olan xoruzlarda müşahidə olunan xoruz-lələklilik əlamətinə (boyunda və quyruqda nisbətən uzun və

burulmuş lələklərin olması) cavabdeh resessiv allelə ( $h$ ) həm xoruzlarda, həm də toyuqlarda rast gəlinir, lakin əlamət yalnız bu allelə görə homoziqot resessiv xoruzlarda ( $hh$ ) təzahür edir və cinsiyyətlə məhdudlaşan əlamətlərə aid edilir.

Cinsiyyətlə məhdudlaşan əlamətlərlə yanaşı, cinsiyyətdən asılı əlamətlər də mövcuddur. Bu halda əlamətə cavabdeh dominant gen homoziqot halda hər iki cinsdə təzahür etsə də, heteroziqot halda cinsi statustan asılı olaraq, yalnız bir cinsdə təzahür edir. Cinsiyyətdən asılı əlamətlərə misal olaraq dazlığın irsiliyini göstərmək olar. Kişilərdə dazlığın meydana çıxması üçün bir dominant allelin olması kifayətdir, yəni həm bu dominant genə görə homoziqot, həm də heteroziqot kişilərdə əlamət meydana çıxır. Qadınlarda isə dazlığın inkişafı üçün dominant allel homoziqot halda olmalıdır. Bu misalda qadınların cinsiyyət hormonu dominant genin fəaliyyətinin qarşısını alır, kişilərdə isə əksinə olaraq, dominant geni fəallaşdırır. Buna görə də müxtəlif cinsiyyətli fərdlərdə heteroziqotların fenotipləri fərqli olur.

Qoyunlarda buynuzun inkişafı dominant  $H$  geni, buynuzsuzluq isə resessiv  $h$  geni ilə idarə olunur. Buynuzun inkişafına cavabdeh dominant gen hər iki cinsiyyətin genomunda mövcud olsa da, heteroziqot halda yalnız qoçlarda fəaliyyət göstərir, yəni yalnız erkəklər heteroziqot halda ( $Hh$ ) buynuzlu, dişilər isə buynuzsuz olur.  $HH$  genotipi həm dişilərdə, həm də erkəklərdə buynuzluluğa,  $hh$  genotipi isə hər iki cinsdə buynuzsuzluğa səbəb olur. Heteroziqot halda yalnız bir cinsdə təzahür edən belə əlamətlərə isə cinsiyyətdən asılı əlamətlər deyilir.

#### **41. X-xromosomlarının aralanmaması nəticəsində əlamətlər nəslə necə ötürülür?**

Cinsiyyət xromosomlarının aralanmaması və cinsiyyətlə ilişikli irsilik hadisələrini tədqiq etdikdə müəyyən olunmuşdur ki, meyoza və mayalanmada xromosomların davranışı ilə çarpazlaşma zamanı əlamətlərin nəslə ötürülməsi arasında eyni qanunauyğunluq müşahidə olunur. Lakin bu hadisənin sübutları T.Morqanın tələbəsi Bridcesin tədqiqatları nəticəsində alınmışdır. Cinsiyyətlə ilişikli əlamətlərin irsən keçməsinə aid drozofil üzərində aparılan resiprok çarpazlaşmaların nəticələri müzakirə

olunduqda göstərilmişdir ki, qırmızı gözlü erkək drozofil ilə ağ gözlü diş drozofili çarpazlaşdırdıqda, əlamət kriss-kross şəkildə, yəni anadan oğul, atadan qız övladına keçir.  $F_1$ -də 1:1 nisbəti ilə qırmızı gözlü diş və ağ gözlü erkəklər əmələ gəlir. Lakin bu tipli çarpazlaşdırmada bəzən, 2000-3000 fərddən biri və ya ikisində, müstəsna olaraq, qırmızı gözlü erkək və ağ gözlü diş meydana çıxır. Bu cür müstəsna fərdlərin əmələ gəlməsini necə izah etmək olar? Ağ gözlü dişilər iki X xromosomu daşımalıdırlar (əks halda onlar diş olmazlar) və hər iki xromosomu onlar anadan almalıdırlar (əks halda «müstəsna» dişilər ağ gözlü olmazlar). Qırmızı gözlü erkəklər bir X xromosomunu daşmalı və onu yalnız atadan almalıdırlar, belə ki, ana qırmızı gözlülük genini daşımır. Bridges bu cür «müstəsna» fərdlərin əmələ gəlməsini belə izah etmişdir: bu fərdlərin analarında meyoza zamanı X-xromosomları qütblərə çəkmək əvəzinə, təsadüfi olaraq bir yumurta hüceyrəsinə düşmüş, yəni X-xromosomları bir-birindən ayrılmamışlar. Bu hadisəyə xromosomların birincili ayrılmaması adını vermişlər. Nəticədə ağ gözlü dişidə iki, qeyri-adi yumurta hüceyrəsi əmələ gəlmişdir: iki X-xromosomunu daşıyan və X-xromosomundan tamamilə məhrum olan qametlər. Yumurta hüceyrələrinin hər biri iki növ: X-xromosomlu və Y-xromosomlu spermatozoidlə mayalana bilər. Nəticə olaraq dörd cür ziqotun əmələgəlmə ehtimalı vardır: 1) üç X-xromosomlu - XXX; 2) iki X – (ana xromosomu) və Y-xromosomu olan - XXY; 3) bir (ata) X-xromosomu olan; - XO; 4) X-xromosomsuz, yalnız Y-xromosomu olan.

Şübhəsiz ki, autosom və cinsi xromosomların bu cür paylanması qametogenez zamanı xromosomların aralanmaması nəticəsində baş vermişdir və alınan nəsildə normal, qırmızı gözlü diş və ağ gözlü erkəklərlə yanaşı, triploid diş, üstün diş, üstün erkək, intersekslər də əmələ gəlir.

Drozofildə XXY genotipli fərdlər nəsil verməyə qadir dişilərdir. XO-sonsuz erkəklərdir. Bridges XXY genotipli dişiləri normal qırmızı gözlü erkəklərlə çarpazlaşdırdıqda, nəsildə 4% ağ gözlü dişilər və 4% qırmızı gözlü erkəklər alınmışdır. Belə müstəsna fərdlərin alınması X-xromosomlarının ikincili ayrılmaması ilə izah olunur. Xromosomların ikincili

aralanmaması dişilərin meyoza 100 dəfə artıq baş verir.

X-xromosomlarının ayrılmaması digər orqanizmlərdə, o cümlədən insanda da məlumdur. Qadınlarda X-xromosomlarının ayrılmaması nəticəsində embrional inkişaf zamanı, adətən, məhv olan, X-xromosomundan məhrum döller əmələ gələ bilər. Bəzən XXX xromosomlarına malik ziqotlar yaranır ki, onlardan əqli çatışmazlığı olan və sonsuz qadınlar inkişaf edir. Cinsiyət xromosomlarının aralanmaması nəticəsində meydana çıxan, bir X-xromosomu daşıyan nəsil embrional inkişaf zamanı məhv olur, yaxud Şereşevski-Terner sindromlu qadınlar əmələ gəlir. Onlar qısa boylu, infantil və sonsuz olurlar.

İnsanda Y-xromosomu daşıyan genlər kişi cinsiyətini təyin edir. Y-xromosomu olmadıqda qadın tipi inkişaf edir. XXY ziqotundan tam inkişaf etməmiş, Klaynfelter sindromlu, sonsuz, əqli çatışmazlığı ilə fərqlənən kişilər inkişaf edir. Anadan olan oğlan uşaqlarının 700-dən biri Klaynfelter sindromu ilə inkişaf edir.

İnsanda cinsiyət xromosomlarının aralanmaması nəticəsində 46 xromosom əvəzinə 45, 47, 48 və s. (uyğun olaraq, XO, XXY, XXXY və ya XXYY və s.) xromosom kompleksi meydana çıxır.

## **42. Genlərin dozasının kompensasiyası nədir?**

Kişilər X və Y xromosomlarında olan genlərə görə hemiziqotdurlar. Hemiziqot (yunanca «*hemi*» – yarı, «*ziqotis*» bir yerdə birləşən) yalnız müəyyən genin bir alleli (bir doza) olan diploid orqanizmdir. Kişilərdə normada heteroqamet (XY) cinsiyətlə əlaqədar olaraq, X xromosomu ilə ilişikli genlər hemiziqot vəziyyətdə olur. Bu da onu göstərir ki, onlar autosomlardan fərqli olaraq hər genin bir surətini daşıyır.

Bu faktla əlaqədar, yəni kişilərdə X xromosomunun bir, qadınlarda isə iki surətinin olması nəticəsində çox mühüm funksional problem meydana çıxma bilərdi. Autosom və cinsiyət xromosomlarının genlərinin ekspressiyası eyni olduğu təqdirdə, qadın orqanizmində X xromosomunda yerləşən genlərin məhsulu kişilərlə müqayisədə iki dəfə artıq olmalı idi. Bu da çox ciddi metabolik dağıdıcı təsirə gətirib çıxara bilərdi. Lakin təbiət bu

problemi tamamilə fərqli yolla həll etmişdir: qadın orqanizminin somatik hüceyrələrində X-xromosomlarından biri yüksək dərəcədə spirallaşaraq, heteroxromatinə çevrilir və inaktivləşir (yəni fəallığını itirir). Bu hadisə *genlərin dozasının kompensasiyası* adlanır. Bu cür inaktivləşmə blastosit mərhələsində, insan embrionu 200-400 hüceyrədən ibarət olduqda baş verir. Hansı X-xromosomunun, yəni atadan və ya anadan alınanın X-xromosomunun inaktivləşməsi təsadüfi xarakter daşıyır. Lakin həmin X xromosomunun inaktivləşməsi baş verdikdən sonra bu vəziyyət həyat boyu saxlanılır. X-xromosomlarından birinin yüksək dərəcədə spirallaşaraq Barr cisimciyinə çevrilməsi bu hadisəni ilk dəfə kəşf edən Layonun şərafinə *layonizasiya* adlandırılmışdır. İnaktivləşmə X-xromosomunun XIC sahəsindəki *XIST* geni ilə əlaqədardır. Genlərin dozasının kompensasiyası məməlilərdə, o cümlədən insanda yuxarıda göstərilən qaydada, drozofildə isə fərqli mexanizm əsasında fəaliyyət göstərir. Məməlilərdə kompensasiya X-xromosomlarından birinin tamamilə inaktivləşməsi (fəallığının itirilməsi) və nəticədə həm dişi, həm də erkəklərdə funksional genlərin dozasının bərabərlişməsi yolu ilə baş versə, drozofildə genlərin dozasının kompensasiyası digər bir üsulla yerinə yetirilir. Onlarda erkəyin yeganə X-xromosomu dişinin iki funksional cəhətdən aktiv xromosomu qədər gen məhsulu sintez edir.

### **43. Ginandromorfizm nədir?**

Bəzi hallarda drozofil milçəyində və digər həşərat növlərində bədənlərinin bir tərəfi dişi, digər tərəfi isə erkəklik əlamətlərini daşıyan fərdlərə rast gəlinir. Bu cür orqanizmlər ginandromorf adlandırılır. Ginandromorfizmin üç növü məlumdur: lateral, ön - arxa və mozaik. Lateral ginandromorfizmdə bədən bir yarısı dişi, digər yarısı erkək cinsin əlamətlərini, ön – arxa ginandromorfizmdə orqanizmin yuxarı tərəfi bir cinsin, aşağı tərəfi isə digər cinsin əlamətlərini daşıyır. Mozaik ginandromorfizmdə orqanizmin çox hissəsi bir cinsə, az hissəsi isə digər cinsə mənsub olur.

Ginandromorfizm XX xromosomuna malik ziqotlardan, yəni potensial dişi olan mayalanmış yumurtalardan əmələ gəlir.

İki X-xromosomu olan mayalanmış yumurta hüceyrəsinin birinci bölünməsində, qız nüvələrinin birinə iki X-xromosomu, digərinə bir X-xromosomu düşə bilər. Nəticədə birinci nüvənin kariotipi XX, ikincininki isə XO cinsiyyət xromosomlarına malik olur. İki X-xromosomu olan blastomer normal bölünmə yolu ilə inkişaf edib, orqanizmin dişi hissəsini, bir X-xromosomunu daşıyan blastomer isə orqanizmin erkək hissəsini əmələ gətirmiş olur.

Ginandromorflar digər yol ilə də əmələ gələ bilər. Belə ki, bəzən yumurta hüceyrələri iki nüvəli olur. Bu nüvələrdən biri X-xromosomunu daşıyan spermatozoidlə, digəri isə Y-xromosomunu daşıyan spermatozoidlə mayalana bilər. Nəticədə iki nüvəli yumurtadan əmələ gəlmiş ziqot iki blastomərə bölünəndə onlardan birinə XX-xromosomları, digərinə XY-xromosomları düşür. XX-xromosomları düşən blastomerdən orqanizmin dişi hissəsi, XY – daşıyan blastomerdən isə erkək hissəsi inkişaf edir. Beləliklə, ginandromorf orqanizm meydana gəlir.

Eyni cür ginandromorflar kəpənəklərdə və quşlarda da meydana çıxır. Əgər X-xromosomu ziqotun bölünməsi zamanı nisbətən sonrakı mərhələdə itərsə, erkəyə xas əlamətləri daşıyan bədənin hissəsi nisbətən kiçik olacaqdır. Bu səbəbdən bəzi hallarda bədənin dördüdə bir hissəsi erkək fərdə, digəri isə dişiyə məxsus olur.

X-xromosomunda gözün rənginə cavabdeh dominant allel itirilmiş olduqda  $w$  geninə görə heteroziqotluq əmələ gəlir və drozofilin bədəninin dişi tərəfində qırmızı gözlülük, digər, erkək tərəfində ağ gözlülük müşahidə olunur.

Ginandromorfizm hadisəsi bir daha cinsiyyətin xromosom nəzəriyyəsini və xromosomların cinsiyyətin formalaşmasında mühüm rol oynadığını sübut edir.

## VI Fəsil

### GENLƏRİN İLİŞİKLİYİ VƏ KROSSİNQOVER

#### 44. Hansı əlamətlər ilişikli adlanır? Onlar irsən necə ötürülür?

Genetik analizin prinsiplərinə görə əlamətlərin sərbəst kombinasiyası yalnız o zaman mümkündür ki, bu əlamətləri idarə edən genlər qeyri-homoloji xromosomlarda yerləşmiş olsunlar. Uyğun olaraq, hər bir orqanizmdə qeyri-ilişikli əlamət cütlərinin sayı və ya əlamət cütlərinin sərbəst olaraq irsən ötürülməsi xromosom cütlərinin sayı ilə məhdudlanır. Digər tərəfdən, aydındır ki, orqanizmin genlərlə nəzarət olunan əlamət və xüsusiyyətlərinin sayı həddən artıq çox, hər bir növün xromosom cütlərinin sayı isə az və sabitdir.

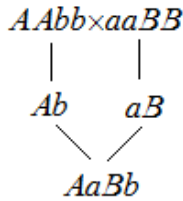
Buradan belə nəticəyə gəlmək olar ki, hər bir xromosomda bir deyil, çoxlu sayda gen yerləşir. Bu belədirsə, Mendelin üçüncü qanunu genlərin deyil, xromosomların paylanmasına şamil olunur və onun təsiri məhduddur.

Mendelin üçüncü qanununa görə iki cüt gen ilə ( $AB$  və  $ab$ ) fərqlənən formaların çarpazlaşdırılması zamanı  $AaBb$  hibridi alınır ki, o da bərabər miqdarda dörd sort:  $AB$ ,  $Ab$ ,  $aB$  və  $ab$  qamətlərini əmələ gətirir. Buna uyğun olaraq, analizedici çarpazlaşma zamanı 1:1:1:1 nisbətində parçalanma baş verir, yəni valideyn formalarına xas əlamətlər ( $AB$  və  $ab$ ) bu əlamətlərin yeni kombinasiyalarının ( $Ab$  və  $aB$ ) rast gəlmə tezliyinə bərabər tezlikdə - 25% olmaqla izlənilir.

Genlərin ilişikliyi qanunu isə T.Morqan və onun əməkdaşı Bridges tərəfindən onların drozofil milçəyi üzərində apardıqları təcrübələr nəticəsində kəşf olunmuşdur. Adətən, genetikada ilişiklik hadisəsini tədqiq etmək üçün analizedici çarpazlaşmaya üstünlük verilir. Analizedici çarpazlaşma zamanı nəsillərin fenotipi heteroziqot valideynin əmələ gətirdiyi qamətlərin tipini əks edir.

Morqan drozofil üzərində aşağıda göstərilən əlamətlərə görə dihibrid çarpazlaşma aparmışdır. O, bədəninin rəngi normal, yəni boz ( $A$ ), qanadları rudiment ( $b$ ) drozofil ilə rəngi qara ( $a$ ) və qanadları normal ( $B$ ) drozofili çarpazlaşdırmışdır:



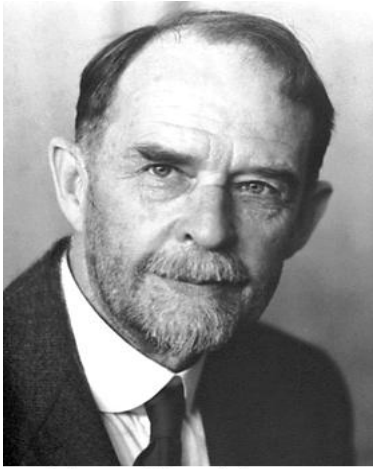


Birinci nəsildə (F<sub>1</sub>-də) hər iki əlamətə görə vəhşi tip, yeni rəngi boz və qanadları normal milçəklər alınmışdır. Qamətlərin genotipini və öyrənilən əlamətlərə cavabdeh qeyri-allel genlərin ilişikli olub-olmamasını analizə edici çarpazlaşma yolu ilə yoxlamaq olar. Analizə edici çarpazlaşma ( $AaBb \times aabb$ ) apardıqda və genlər müxtəlif xromosomlarda yerləşdikdə dörd növ qamət ( $AB, Ab, aB, ab$ ) əmələ gəlməli və nəticə olaraq, 1:1:1:1 nisbəti ilə dörd fenotip formalaşmalıdır:  $\frac{AB}{ab}$ ;  $\frac{Ab}{ab}$ ;  $\frac{aB}{ab}$ ;  $\frac{ab}{ab}$ . Lakin  $A$  və  $B$  genləri bir xromosom üzərində yerləşdikdə, valideynlərin genotiplərinə oxşar iki fenotipik sinif əmələ gəlir:  $\frac{AB}{ab}$ ;  $\frac{ab}{ab}$ . Bu

da  $A$  və  $B$ -nin tam ilişikliyi göstərir. Deməli, bu təcrübədə öyrəndiyimiz əlamətlərin genləri qamətlərə qoşa halda düşür və bir-birindən ayrılmır, başqa sözlə, öyrənilən əlamətlərə cavabdeh qeyri-allel genlər ayrı-ayrı homoloji xromosomlarda deyil, eyni homoloji xromosomlarda yerləşərək, ilişiklidirlər. Buna görə də analizə edici çarpazlaşmada bərabər nisbətdə (50%:50%) yalnız valideyn formalarının əlamətlərinə bənzər iki fenotip alınır. Beləliklə, Mörqan bu faktı aşkar etdikdən sonra genlərin ilişikliyi qanununu irəli sürdü. Bu qanuna görə orqanizmin bütün genləri xromosomlarda yerləşir. Eyni xromosomda yerləşən ilişikli genlər meyoza prosesində qamətlərə birgə düşür.

Mendelin əlamətlərin sərbəst paylanması qanunundan kənarlanma – genlərin ilişikliliyi ilk dəfə olaraq V.Betson və R.Pennet tərəfindən müəyyən olunmuşdur. Lakin bu problemin dərinədən tədqiqi və ətraflı izahı T.H.Mörqan məktəbinə mənsub olmuşdur.

**45. İrsiyyətin xromosom nəzəriyyəsinin mahiyyəti və əhəmiyyəti nədən ibarətdir? Onun müəllifi kimdir?**



**Thomas Hant Morqan**  
(1866-1945)

Dahi Amerika bioloqu, genetikanın əsasçılarından biri Tomas Hant Morqan 25 sentyabr 1866-cı ildə Leksinqton şəhərində (Kentukki ştatı) anadan olmuşdur. O, öz tələbələri K.Bridces, A.Stertevant və G.Meller ilə birlikdə drozofil milçəyini tədqiq edərək, biologiyanın mühüm nəzəriyyələrindən biri - xromosom nəzəriyyəsini formalaşdırmışdır. 1933-cü ildə irsiyyətin xromosom nəzəriyyəsinin formalaşmasına görə T.Morqan Nobel mükafatına layiq görülmüşdür. Zamanı xeyli qabaqlayaraq

Morqan özünün Nobel mühazirəsində geni “xromosomun bir hissəciyi və xromosomun müəyyən sahəsinə aid olan maddi vahidi” kimi səciyyələndirmişdir. Genlərin xəritələnməsi və ilişikli qrupların təyini genetik analizdə mühüm yer tutur. T.Morqan göstərmişdir ki, eyni xromosomda yerləşən genlər birlikdə, ilişikli şəkildə nəslə ötürülür. Lakin genlərin ilişikliyi mütləq hadisə deyildir. Genlərin ilişikliyi hüceyrələrin bölünməsi zamanı pozulur və homoloji xromosomlar arasında mübadilə (krossinqover) baş verir. Genetik sistemdə bu cür rekombinasiyaların əmələ gəlməsi irsi dəyişkənliklərin əsas mənbələrindən biridir. Krossinqoverin böyük bioloji əhəmiyyəti vardır. O, nəsildə kombinasiya dəyişkənliklərini artırır və fərdi inkişafda, həmçinin təkamül prosesində müxtəlifliyin əmələ gəlməsinə səbəb olur.

Morqan məktəbi tərəfindən xromosom nəzəriyyəsinin kəşfi genetikanın, o cümlədən biologiyanın digər sahələrinin – sitologiyanın, embriologiyanın, biokimyayın, təkamül nəzəriyyəsinin, hətta molekulyar biologiyanın və molekulyar genetikanın inkişafına böyük təsir göstərdi. Həmin tədqiqatların nəticələri hüceyrənin incə quruluşunun tədqiqinə (elektron mikroskopu

kəşf olunduqdan əvvəl), bir sıra orqanizmlərin genetik xəritəsinin tərtibinə (ilk dəfə 1913-cü ildə Stertevant drozofilin xromosomlarından birinin genetik xəritəsini tərtib etmişdir) imkan yaratdı.

T.Morqan və əməkdaşları öz klassik təcrübələri nəticəsində xromosom nəzəriyyəsinin əsasını qoymuş və konkret olaraq müəyyən qanunauyğunluqları aşkar etmişlər: 1) genlər xromosomda bir xətt üzrə yerləşir; 2) allel genlər xromosomların müəyyən sahələrində, lokuslarında yerləşir; 3) homoloji xromosomlarda eyni zamanda bir neçə nöqtədə qırılma və krossinqover baş verə bilər.

Xromosom nəzəriyyəsinə görə genetik informasiya xromosomların müəyyən sahəsində (lokusunda) xətt üzrə yerləşmiş genlərdə kodlaşmışdır. Xromosomların hər cütü ilişikli qrupa daxil olan, müəyyən genlərin dəsti ilə səciyyələnir. Məhz buna görə müxtəlif əlamətlər daşıyan gen dəstləri bəzən birlikdə irsən ötürülür. Drozofilin somatik hüceyrələrində dörd cüt xromosom ( $2n=8$ ), cinsi hüceyrələrində isə dörd xromosom ( $n=4$ ) mövcuddur, beləliklə, drozofilin dörd ilişikli qrupu vardır. Buna münasib olaraq, insanın ilişikli qruplarının sayı haploid dəstdə olan xromosomların dəstinə bərabərdir ( $n=23$ ). Bir sıra orqanizmlərin (drozofil, qarğıdalı, noxud, siçan, insan və s.) xromosomlarında genlərin sxematik mövqeyini əks etdirən genetik xəritələri tərtib olunmuşdur.

#### **46. Krossinqover nədir? Morqan hansı təcrübə ilə krossinqoverin genetik mahiyyətini sübut etmişdir?**

Morqanın laboratoriyasında aparılan sonrakı təcrübələr genlərin xromosomlarda davranışının mühüm xüsusiyyətlərini - krossinqoverin və digər hadisələrin aşkar edilməsinə imkan yaratdı. Krossinqover genlərin ilişikliliyi pozulduqda və onlar arasında rekombinasiya baş verdikdə meydana çıxır.

Morqan bədəninin rəngi normal və qanadları rudiment (vg – *vestigial*) olan drozofili ( $\frac{b^+vg}{b^+vg}$ ) bədəni qara ( $b$  – *black*) və qanadı

normal olan milçəklə ( $\frac{bvg^+}{bvg^+}$ ) çarpazlaşdırmışdır:

$$\begin{array}{c} \text{♀ } \frac{b^+vg}{b^+vg} \times \text{♂ } \frac{bvg^+}{bvg^+} \\ \downarrow \\ \frac{b^+vg}{bvg^+} \end{array}$$

Sonra isə hər iki əlamətə görə resessiv olan milçəkləri birinci nəsilə alınan milçəklərlə çarpazlaşdırmışdır.

Diheteroziqot erkək olduqda, nəslin bir hissəsi  $b^+vg$ , digəri isə  $bvg^+$  genotipli olacaq və bu zaman 1:1 nisbəti ilə iki fenotipik sinif əmələ gələcəkdir:

$$\begin{array}{c} \text{♂ } \frac{b^+vg}{bvg^+} \times \text{♀ } \frac{bvg}{bvg} \\ \downarrow \\ \begin{array}{cc} \frac{b^+vg}{b \ vg} & \frac{bvg^+}{bvg} \\ \text{rəngi boz,} & \text{rəngi qara} \\ \text{qanadları} & \text{qanadları} \\ \text{rudiment} & \text{normal} \\ 50\% & 50\% \end{array} \end{array}$$

Bu təcrübənin gedişində Morqan müəyyən etmişdir ki, drozofilin erkəklərində krossinqover hadisəsi baş vermir.

Resiprok çarpazlaşmada dişi diheteroziqot olduqda, dörd fenotipik forma əldə edilir, bunlardan ikisi valideynlərdə olduğu kimi, ilişkililik, digər iki kombinasiya isə ilişikliyin pozulması nəticəsində əmələ gəlir:

$$\begin{array}{c} \text{♀ } \frac{b^+vg}{bvg^+} \times \text{♂ } \frac{bvg}{bvg} \\ \downarrow \\ \begin{array}{cc} \frac{b^+vg}{b \ vg} & \frac{bvg^+}{bvg} & \frac{b^+vg^+}{b \ vg} & \frac{bvg}{bvg} \\ \text{qeyri-krossoverlər} & & \text{krossoverlər} & \end{array} \end{array}$$

Alınan nəticələr qametogenez zamanı xromosomların fraqmentləri arasında mübadilə baş verdiyini sübut edir. Krossoverli və krossoverizsiz siniflər arasında müəyyən kəmiyyət nisbəti müşahidə olunur; krossoverizsiz siniflərin hər biri ( $b^+vg/bvg$  və  $bvg/bvg$ ) 41,5% olmaqla, nəslin ümumilikdə 83%-ni, krossoverli siniflərin hər biri (yəni  $bvg/bvg$  və  $b^+vg^+/bvg$ ) isə 8,5% olmaqla, 17%-ni təşkil etmişdir.

Krossinqoverin tezliyi çarpazlaşmada iştirak edən genlərin allel vəziyyətindən asılı deyildir. Əgər valideynlər kimi  $\frac{bvg}{bvg}$  və

$\frac{b^+vg^+}{b^+vg^+}$  milçəklərindən istifadə olunarsa, analizedici

çarpazlaşmada krossoverli ( $b^+vg$  və  $bvg^+$ ) və qeyri-krossoverli fərdlər ( $bvg$  və  $b^+vg^+$ ), birinci halda olduğu kimi, eyni tezliklə (uyğun olaraq, 17% və 83%) əmələ gələcəklər. Bu təcrübələrin nəticələri göstərir ki, genlərin ilişikliyi real olaraq mövcuddur və bu ilişiklik yalnız krossinqover nəticəsində müəyyən faizlə pozula bilər. Buradan belə bir nəticə çıxarılmışdır ki, homoloji xromosomların identik sahələri arasında qarşılıqlı mübadilə baş verə bilər ki, bunun nəticəsində xromosom cütlərinin bu sahələrində yerləşən genlər bir homoloji xromosomdan digərinə yerinə dəyişmiş olur. Genlər arasında kəsişmənin qeyri-mümkünlüyü (tam ilişiklik) istisna haldır və yalnız bəzi növlərin, məsələn, drozofilin, ipəkqurdunun heteroqamet cinsində məlumdur.

Heyvan və bitkilər üzərində aparılan klassik təcrübələrlə müəyyən olundu ki, diheteroziqotlar  $F_1$ -də iki tip - ilişikli krossoverizsiz və iki rekombinant krossoverli qamet hazırlayır. Krossoverli qametlər  $F_1$ -də homoloji xromosomlar arasında mübadilənin baş verməsi nəticəsində meydana çıxır.

#### **47. Krossinqover nə zaman və kimlər tərəfindən sitoloji sübut olunmuşdur?**

XX əsrin 30-cu illərində C.J.Stern genetik, sitoloji və morfoloji əlamətlərinə görə fərqlənən cinsiyyət xromosomlarına malik erkək və dişi drozofil xətlərini almışdır. Dışinin X-xromosomuna Y xromosomundan kiçik bir fraqment keçirilmiş

və əmələ gələn  $\Gamma$ -formalı X-xromosomu asanlıqla mikroskop altında təyin edilmişdir. İkinci X-xromosomunun bir hissəsi IV xromosoma keçirildiyinə görə ölçüsü normal xromosomdan xeyli qısa olmuş, eyni zamanda dişilər iki genə: *Bar* (*B*) və *carnation* (*cr*) genlərinə görə heteroziqot olmuşlar.

*Bar* (*B*) geni gözlərdə fasetlərin sayına və təbii ki, gözlərin formasına təsir göstərir. *Carnation* (*cr*) geni drozofilin gözlərinin qırmızı-qərənfil rəngini təyin edir. *B* mutantlarının gözləri zolaqvari olur.  $\Gamma$ -formalı X-xromosomu vəhşi tipə məxsus  $B^+$  və  $cr^+$  genlərini, qısalmış xromosom isə *B* və *cr* mutant allellərini daşıyır. Belə genlərə malik dişiləri normal X-xromosomuna, yəni *cr* və  $B^+$  genlərini daşıyan erkəklə çarpazlaşdırmışlar. Dişi valideyn 4 tip qamet hazırlayır. Bu qametlərin erkəyin bir sort qameti ilə mayalanmasından 4 sinif milçəklər əmələ gəlir. Onlardan ikisi krossoversiz:  $crB/crB^+$  və  $cr^+B^+/crB^+$ , ikisi krossoverli:  $crB^+/crB^+$  və  $cr^+B/crB^+$  xromosomları daşıyır. 374 dişinin sitoloji analizi 369-da gözlənilən kariotipin əmələ gəlməsini göstərmişdir. Dişilərin 4 sinfinin hamısında bir normal, atadan keçən, çubuqvari X-xromosomu izlənilmişdir. Fenotipi  $cr^+B$  olan dişilər  $\Gamma$ -formalı xromosomu, krossoverli dişilər isə öz genotiplərində krossinqover nəticəsində meydana gəlmiş uzun, çubuqvari və iki qısa çiyinli X-xromosomlarını daşımışlar.

Analoji nəticələr H.Kreyton və B.Mak-Klintok tərəfindən qarğıdalı bitkisinde alınmışdır. Müəlliflər IX cüt xromosomu sitoloji fərqlənən heteromorf xətlər almışlar. Normal xromosomlardan birində resessiv *c* geni (rəngsiz endosperm) və dominant *Wx* geni (nişastalı endosperm) yerləşmişdir. Digər xromosomun bir çiyini yoğunlaşmış, ikinci çiyini normadan uzun olmuşdur. Həmin xromosom *C* (rənglənmiş endosperm) və *wx* (mumlu endosperm) genlərini daşımışdır. Çarpazlaşma nəticəsində IX xromosomun sahələri arasında mübadilə baş vermiş və normal uzunluqda, yalnız bir ucu yoğunlaşmış, həmçinin uzun, lakin yoğunlaşmamış xromosomlar da meydana gəlmişdir.

#### **48. Genlərin xromosomlarda xətti yerləşməsini nə sübut edir?**

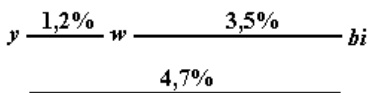
T. Morqan, düzgün olaraq, belə ehtimal etmişdir ki, genlər xromosomda xətti yerləşmişlər, krossinqoverin tezliyi isə onlar

arasındakı nisbi məsafəni əks etdirir: krossinqover nə qədər tez-tez baş verirsə, genlər bir-birlərindən bir o qədər uzaq, krossinqover nə qədər nadirdirsə, genlər bir-birlərinə bir o qədər yaxın yerləşərək, möhkəm ilişiklidir və bu səbəbdən rekombinasiyaların tezliyi aşağıdır.

Rekombinant orqanizmlər dışının meyoza krossinqover nəticəsində hazırladığı rekombinant qamətlərlə meydana gəlir. Adətən, bütün orqanizmlərin həm dişilərində, həm də erkəklərində homoloji xromosomların arasında mübadilə baş verir. Lakin bu qanunauyğunluqdan istisna olunan orqanizmlər də vardır. Belə ki, *Drioptera* dəstəsinin bir çox həşərat növlərində, o cümlədən, drozofilin erkəklərində krossinqover baş vermir. Resiprok analizedici çarpazlaşma apardıqda dişilərin və ya erkəklərin diheteroziqot olmasından asılı olaraq, fərqli nəsil alınır. Diheteroziqot erkək olduqda, iki fərqli qamət və təbii ki, iki fenotip (valideynlərdə olduğu kimi), diheteroziqot dişilərdə isə dörd fenotip – ikisi valideynlərə oxşar (50%-dən çox), ikisi isə rekombinant (50%-dən az) olmaqla meydana gəlir.

Morqan əməkdaşları ilə təcrübələrinin birində üç ilişikli resessiv gen *y* (*yellow* – bədənin sarı rəngi), *w* (*white* – gözlərin ağ rəngi) və *bi* (*bifid* – qanadların çəngəl forması) olan dişilərlə həmin əlamətlərin dominant allellərini ( $y^+$ ,  $w^+$ ,  $bi^+$ ) daşıyan erkəklər arasında çarpazlaşma aparmışdır.

Morqanın təcrübəsində *y* və *w* genləri arasında 1,2%, *w* və *bi* arasında 3,5% krossinqover alınmışdır. Əldə edilən bu rəqəmlər hələ *y* geninin *w* və *bi* genləri arasında və ya kənarında yerləşməsi haqqında məlumat vermir. Buna görə də *y* geni ilə *bi* genini daşıyan milçəklər arasında krossinqover təcrübəsi qoyulmuşdur. Bu təcrübədə *y* geni ilə *bi* geni arasında 4,7% krossinqover əldə olunmuşdur. Belə olduqda, *y* geni heç bir zaman *w* və *bi* arasında yerləşə bilməz. Deməli, *w* geni *bi* genindən solda, 3,5 santimorqanid məsafədə yerləşmişdir (şək. 4).



**Şək. 4.** Genlərin xromosomda lokallaşma sxemi. Rəqəmlər uyğun genlər arasında krossinqover faizini ifadə edir.

Bu nəticələr göstərir ki, krossinqoverin faizi genlər arasında məsafənin funksiyasıdır.  $y$  və  $bi$  kənar genləri arasında məsafə  $y$  və  $w$ ,  $w$  və  $bi$  arasındakı məsafələrin cəminə bərabər olduğundan, belə ehtimal olunur ki, genlər xromosomda ardıcıl, yəni xətti yerləşmişlər.

Təkrar təcrübələr zamanı bu nəticələrin yenidən əldə olunması, göstərir ki, genlərin xromosomdakı yerləri ciddi fiksə olunmuşdur, yəni hər bir gen xromosomda müəyyən yerə - lokusa malikdir. İrsiyyətin xromosom nəzəriyyəsinin ən mühüm müddəası – allellərin cütlüyü, meyozda onların reduksiyası və xromosomda genlərin xətti yerləşməsi – xromosomun birtelli modelinə uyğundur.

#### **49. Xromosomların sitoloji xəritəsi necə tərtib olunur?**

Genlərin xromosomlarda xətti yerləşməsinin kəşfindən sonra sitoloji xəritələrin tərtib olunması və onların genetik xəritələrlə müqayisəli öyrənilməsinə böyük zərurət yarandı. Hələ 1881-ci ildə İtaliya sitoloqu D. Balbiani *Chironomus*-un tüpürcək vəzi hüceyrələrində nəhəng xromosomların olduğunu kəşf etmişdir. 1933-cü ildə T.S.Painter drozofil milçəyinin tüpürcək vəzisi hüceyrələrində nəhəng xromosomları kəşf etmiş və bu xromosomlarda genlərin mövqeyini təyin etmişdir. Nəhəng xromosomların kəşfi xromosomların quruluşu və genetik rolu haqqında təsəvvürləri xeyli dəqiqləşdirdi. Nəhəng xromosomlar adi xromosomlardan 100-200 dəfə artıq xromonemdən ibarət olur. Tüpürcək vəzilərində nəhəng xromosomlar homoloji xromosomların konyuqasiyası və DNT-nin çoxsaylı replikasiyasından sonra bir-birinə bitişmiş vəziyyətdə saxlanılması nəticəsində əmələ gəlir.

İlk dəfə sitoloji xəritə ilə genetik xəritəni F.Dobryanski müqayisə etmişdir. Nəticə olaraq, sitoloji xəritələr genetik üsullarla təyin edilmiş genlərin ardıcılığını təsdiq etmişdir. Sitoloji və genetik xəritələr arasında müəyyən olunan uyğunsuzluq yalnız genlər arasındakı məsafədə müşahidə olunmuşdur. Bununla yanaşı, xromosomun ayrı-ayrı sahələrində krossinqover çarpazlaşmaları da eyni olmur. Məlum olmuşdur ki, xromosomun uzunluğu boyu krossinqoverin tezliyi eyni deyildir. Drozofilin X



və üç autosom xromosomunun (II, III, IV) genetik xəritədə ümumi uzunluğu 279 morqaniddir. Bridges bütün xromosomların uzunluğunu mikroskop altında ölçdükdə, onların 1180 mk olduğunu müəyyən etmişdir. Bridges xromosomların genetik xəritəsi ilə nəhəng xromosomların xəritələrini müqayisə etmək üçün krossinqover əmsalından istifadə etməyi təklif etmişdir. Bunun üçün o, tüpürcək vəzisinin bütün nəhəng xromosomlarının ümumi uzunluğunu (1180 mk) genetik xəritənin ümumi uzunluğuna (279 vahid) bölmüş və genetik xəritədə hər vahidə 4,2 mk-nin uyğun olduğunu müəyyən etmişdir. Buna görə də genetik xəritədə iki gen arasındakı məsafəni müəyyən etdikdən sonra xromosomun digər sahələrində krossinqover tezliyini təyin etmək mümkündür. Məsələn, drozofilin X-xromosomunda *y* və *ec* genləri 5,5% məsafədə yerləşir, uyğun olaraq, nəhəng xromosomda onlar arasındakı məsafə  $4,2 \text{ mkm} \times 5,5 = 23 \text{ mkm}$ -ə bərabər olmalıdır, lakin bilavasitə ölçmələr məsafənin 30 mkm olduğunu göstərmişdir. Deməli, X-xromosomunun cari sahəsində krossinqover orta normadan daha nadir baş verir.

Bu qayda ilə digər orqanizmlərin də, məsələn, qarğıdalı, noxud və s. genetik xəritəsi tərtib edilmişdir.

Genetik və sitoloji xəritələrin müqayisəli öyrənilməsi, irsiyyətin xromosom nəzəriyyəsinin tədqiqi nəticəsində aşağıdakı qanunauyğunluqlar müəyyən olunmuşdur:

1. Xromosomlar uzunluqları boyu irsən diskretdir;
2. Hər gen xromosomda müəyyən yerə (lokusa) malikdir;
3. Genlər xromosomlarda müəyyən xətt üzrə düzülür;
4. Genlərarası krossinqoverin tezliyi onlar arasındakı məsafədən asılıdır.

### **50. Xromosomların genetik xəritəsi necə tərtib olunur?**

Genlərin xromosomlarda düzülüşü haqqında ilk məlumatı T.Morqanın tələbəsi Alfred Stertevant vermişdir. 1911-ci ildə Morqan və onun tələbəsi Stertevant drozofildə cinsiyyətlə ilişikli bir çox mutasiyalar aşkar etmişlər. Müxtəlif xətlər arasında aparılan çarpazlaşmalar göstərmişdir ki, rekombinasiyaların tezliyi tədqiq olunan genlər arası məsafədən asılıdır və cüt genlərin hər biri üçün sabit saxlanılır.

Genetik xəritə homoloji xromosomların hər cütü üçün tərtib olunur. Bu zaman ilişikli qruplar nömrələnir. Genetik xəritənin tərtib edilməsi üçün bir çox genlərin irsilik qanunauyğunluqları tədqiq olunur. Genetik xəritələr tərtib olunduqda ilişikli qruplar, genlərin adı, xromosomun bir ucuna qədər məsafə faizlə göstərilir. 1%-ə bərabər olan rekombinasiya tezliyi genetik xəritədə miqyas vahidi olub, T.H.Morqanın şərəfinə morqanid və ya santimorqanid (cM) adlanır.

Stertevant ilk dəfə alınan nəticələrin genetik xəritələrin tərtibində istifadəsini və genlər arasında nisbi məsafənin təyin olunmasını təklif etmişdir. Stertevant həmin göstəricilərə əsaslanaraq sübut etmişdir ki, xəritə xətt formasında və birölçülü, yəni, mikroskop altında görünən xromosomların sapvari formasına uyğun olmalıdır. Stertevant alınan nəticələrə əsaslanaraq, 1913-cü ildə X-xromosomunun genetik xəritəsini tərtib etmişdir.

Xəritədə hər genin mövqeyi ilişikli qrupda ona ən yaxın mövqedə lokallaşmış məlum genə görə təyin edilir. Şerti olaraq hesab olunur ki, *yellow* geni xəritənin sol tərəfində, yəni 0,0 mövqeyində olur və digər genlərin mövqeyi yaxın qonşuluqda olan rekombinasiya tezliyinin cəmi ilə qiymətləndirilir. Nəticə olaraq, *yellow* və *rudimentary* arasındakı məsafə X-xromosomunda 0,58 cM təşkil edir.

Stertevantın mülahizəsinə görə genlər xromosom boyunca bir-birlərindən nə qədər uzaq məsafədə yerləşərlərsə, krossinqover ehtimalı bir o qədər çox olur. Beləliklə, krossinqover sıxlığı qonşu genlərlə müqayisədə bir-birindən uzaq məsafədə yerləşən genlər arasında daha çox olur.

Bu qayda ilə başqa orqanizmlərin də, məsələn, qarğıdalı, noxud və s. genetik xəritələri tərtib edilmişdir.

## **51. Genomun ölçüsü ilə krossinqoverin tezliyi arasında uyğunluq varmı?**

Krossinqoverin tezliyinə müxtəlif amillər təsir göstərir və bununla əlaqədar belə təsəvvür yaranır ki, krossover məsafələri nisbidir və həqiqi fiziki vahidlərə, məsələn, DNT-də nukleotidlərin sayına uyğun gəlmir. Adətən, bu nisbətənin təyin edilməsi üçün genomun ölçüsünü (nukleotid cütü ilə) krossover

xəritəsinin uzunluğuna bölürlər (cədvəl 2).

Cədvəl. 2. Genetik və molekulyar xəritələrin müqayisəsi

Növlər	Genom ölçüləri, nukleotid cütləri ilə ( <i>a</i> )	Genomda krossover vahidlərinin sayı ( <i>b</i> )	Krossover vahidlərinin nukleotid cütləri ilə ölçüləri ( <i>ab</i> )
T4 faqı	$1,6 \times 10^5$	800	200
<i>E.coli</i>	$4,2 \times 10^6$	1 750	2 400
Maya göbələyi	$2,0 \times 10^7$	4 200	5 000
Göbələklər	$2,7 \times 10^7$	1 000	27 000
Nematodlar	$8,0 \times 10^7$	320	250 000
Drozofil	$1,4 \times 10^8$	280	500 000
Siçan	$3,0 \times 10^9$	1 700	1 800 000
İnsan (kişi)	$3,3 \times 10^9$	2 809	1 200 000
İnsan (qadın)	$3,3 \times 10^9$	4 782	700 000

Bu nəticələr prokariotlarda və ibtidai eukariotlarda genetik rekombinasiyaların tezliyinin daha yüksək olduğunu göstərir. Məsələn, maya göbələyinin krossover xəritəsi 4200, drozofil və nematodda, müvafiq olaraq, 280 və 320-vahiddən ibarətdir. Bunun nəticəsi olaraq, prokariotlarda nukleotid cütlərinin sayı xəritədə bir vahidə görə hesablandıqda eukariotlarla müqayisədə xeyli azdır.

Genlərin xəritələnməsində xromosom dəyişkənliklərindən, xüsusilə delesiyalardan və duplikasiyalardan geniş istifadə olunur. Translokasiyalar vasitəsi ilə (ilişikli qruplar dəyişilir) ilişikli qrupların təyini mümkündür. Xromosomda genlərin ardıcılığını mitotik krossinqover vasitəsi ilə təyin etmək olur. İlişikli qrupların təyində aneuploid (monosomik, nullisomik) testerlərdən istifadə olunur.

Son zamanlar genlərin xəritələnməsində hüceyrə biologiyasının üsulları geniş tətbiq olunur. 60-cı illərdən başlayaraq genlərin xəritələnməsində somatik hüceyrələrin genetikası üsullarından istifadə olunmaqdadır.

## 52. Haploid orqanizmlərdə krossinqover necə tədqiq olunur?

Haploid orqanizmlərdə krossoverli genotiplərin sayı kros-

soverli spor və ya qamətlərin sayına dəqiqliklə uyğun olur, bu səbəbdən diploidlərdə də krossinqoverin tezliyinin nəsilə əmələ gələn rekombinantların sayına görə təyin olunması tamamilə məqsədəuyğundur. Beləliklə, ali orqanizmlərdə meyozun profazasında baş verən krossinqoveri krossover-rekombinant fərdlərin rastgəlmə tezliyinə görə təyin edirlər. Lakin rekombinant ziqotların krossover qamətlərə müvafiq olmasını sübut etmək üçün bilavasitə meyoz zamanı əmələ gələn haploidlər üzərində aparılan tetrad analizinə nəzərə salmaq lazımdır. Bu zaman genlər öz təsirini haplofazada göstərməlidir. Bu cür tədqiqatların aparılması kif göbələyi (*Neurospora crassa*) üzərində mümkün olmuşdur. Bu göbələyin həyat tsiklinin çox hissəsi haplofaza, az hissəsi isə diplofazadan ibarətdir.

Mayalanmadan sonra əmələ gəlmiş ziqot bölünməyə başlayır və haploid sporeləri olan və ask adlanan kisə əmələ gəlir. Meyozda bir-birinin ardınca baş verən reduksion və ekvazion bölünmələr və bir mitotik bölünmə nəticəsində *Aa* heteroziqotlarından hər kisədə zəncirvari düzülmüş 8 askospor əmələ gəlir. Beləliklə, neyrosporta meyozun məhsulu və bu zaman baş verən parçalanmanın xarakterinə görə krossinqoverin nəticəsini təyin etmək olur.

Monohibrid çarpazlaşma zamanı haploid məhsula görə (sporelər) *1A:1a* ilə parçalanma baş verir. Askda 8 spordan 4-ü rəngli (*A*), digər 4-ü isə rəngsiz (*a*) olur, yəni sporelərin rənginə görə 1:1 nisbətində parçalanma baş verir. Meyozun profazasında krossinqover olmadıqda sporelər *AAAAaaaa* və ya *aaaaAAAA* ardıcılığı ilə yerləşir. Askosporların yerlərini dəyişməsi, məsələn, *AAaaAAaa* ardıcılığının əmələ gəlməsi bu lokuslar ilə sentromer arasında krossinqoverin baş verdiyini göstərir.

Sporelərin yerləşməsi birinci və ikinci meyoz bölünmədə baş verən xromosom və xromatidlərin aralanmasından asılı olur. Belə ki, *A* və *a* allelləri digər ardıcılıqlarla da paylana bilər: *aaAAAAAA*, *aaAAAAaa*, *AAaaaaAA*.

### 53. Çoxsaylı krossinqover nədir?

Krossinqover homoloji xromosomların eyni zamanda iki və bir neçə sahəsində baş verə bilər, yəni krossinqover çoxsaylı ola

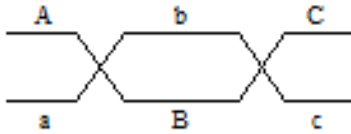
bilər. Xromosomun bir sahəsində baş verən krossinqover birqat, iki nöqtədə – ikiqat, üç nöqtədə baş verdikdə – üçqat krossinqover adlanır. Trihibrid çarpazlaşmada üç gen ( $ABC$ ) arasında baş verə biləcək krossinqoveri izləyək. Bu genlər xromosomda ilişikli halda yerləşir. Trihibridi həmin genin resessiv allellərini daşıyan fərdlə çarpazlaşdırdıqda aşağıdakı nəticələr alınır:

$$P \quad \frac{ABC}{ABC} \times \frac{abc}{abc}$$

$$\downarrow$$

$$F_1 \quad \frac{ABC}{abc}$$

Genotipi  $\frac{ABC}{abc}$  olan dişi drozofili  $\frac{abc}{abc}$  genotipli erkəklə çarpazlaşdırdıqda  $F_1$  -də həm ilişikli, həm də birqat və ikiqat krossoverli qametlər əmələ gəlir:



Krossinqover  $A$  və  $B$ , həmçinin  $B$  və  $C$  arasında baş verir.

Tetradada xromatidlər arasında rekombinasiya təsadüfi olaraq baş verir; genlər arasında məsafə nə qədər böyük olarsa, onlar arasında ikiqat krossinqoverin baş vermə ehtimalı da bir o qədər yüksək olur. İki gen arasında rekombinasiya faizi nə qədər az olarsa, bir o qədər də onların arasında məsafəni dəqiq təyin etmək mümkündür, belə ki, məsafə azaldıqca ikiqat mübadilənin ehtimalı da azalır. Əgər iki qeyri-bacı xromatid arasında birqat krossinqover baş verirsə, iki digər xromatid intakt qalır və qeyri-rekombinant qametlərə düşür, bu səbəbdən cari lokuslar arasında 100% krossinqover baş verdikdə belə, əmələ gələn qametlərin yalnız 50%-i rekombinant olur. Əgər təcrübədə 20% rekombinant qamet müəyyən olunursa, bu, lokuslar arasında krossinqoverin iki dəfə intensiv baş verdiyini göstərir. Beləliklə, nəzəri olaraq, rekombinant qametlərin sayı 50%-dən artıq ola bilməz.

$AB$  və  $BC$  arasında ikiqat krossinqover iki, bir-birindən asılı olmayan və təsadüfi hadisələr kimi meydana çıxır. Bununla

əlaqədar  $A$  və  $C$  arasında mübadilə hesablandıqda, birqat krossinqoverlərin cəminə ikiqat krossinqoverin iki mislini əlavə edirlər.

İkiqat krossinqoverin tezliyi birqat krossinqoverin tezliyindən aşağıdır. Belə güman etsək ki,  $A$  və  $B$  genləri arasında krossinqover nəticəsində 20%,  $B$  və  $C$  arasında isə 30% krossoverli qametlər əmələ gəlmişdir,  $A$  və  $B$ ,  $B$  və  $C$  genləri arasında ikiqat krossinqoverin baş vermə ehtimalı bu genlər arasında baş verən birqat krossinqoverlərin hasilinə:  $0.2 \times 0.3 = 0.06$ , yəni 6%-ə bərabər olacaqdır.

#### 54. İnterferensiya və koinsidensiya nədir?

Bir çox hallarda müşahidə olunan ikiqat krossinqoverin tezliyi onun nəzəri gözlənilən qiymətindən aşağı olur. Çoxsaylı təcrübələr nəticəsində müşahidə olunan ikiqat krossinqoverin tezliyinin nəzəri gözləniləndən aşağı olmasının səbəbi müəyyən olunmuşdur. Belə ki,  $A$ ,  $B$  və  $C$  genləri bir-birinə yaxın məsafədə yerləşərsə,  $A$  və  $B$  genləri arasında baş verən birqat krossinqover,  $B$  və  $C$  genləri arasında mübadilənin baş verməsinə təzyiq göstərir. Xromosomun bir sahəsində baş verən krossinqover ona yaxın sahələrdə digər krossinqoverlərin qarşısını alır. Bu hadisə müsbət *interferensiya* adlanır.

İnterferensiya hadisəsi ilk dəfə 1916-cı ildə Q.Meller tərəfindən kəşf olunmuşdur. Xromosomlarda genlərin yerini və ardıcılığını bildikdə, gözlənilən ikiqat krossinqoveri hesablamaq mümkündür. Məsələn,  $\frac{ABC}{abc}$  genotipində  $A$  və  $B$  genləri arasındakı krossinqover 17,9%,  $B$  və  $C$  arasında isə 28,6% olmuşdur. Əgər  $AB$  və  $BC$  arasında krossinqover bir-birindən asılı olmayan hadisələr nəticəsində əmələ gəlsə, o zaman  $A$  və  $C$  arasında ikiqat krossinqover ehtimalı onların faizlərinin vurulma hasilinə bərabər olacaqdır:

$$\frac{17.9\%}{100\%} \times \frac{28.6\%}{100\%} \times 100\% = 5.12\%$$

Lakin təcrübədə 521 milçəkdən 14 ədədi ikiqat krossinqover

nəticəsində meydana gəlmişdir, bu da 2,68% təşkil edir. Təcrübə zamanı alınmış ikiqat krossinqoverin faizlə göstəricisi onun nəzəri gözlənilən qiymətindən aşağı olmuşdur ki, bu da müsbət interferensiya hadisəsinin nəticəsidir. Praktikada müşahidə olunan ikiqat krossinqoverin nəzəri gözlənilən ikiqat krossinqoverə nisbəti *koinsidensiya* adlanır. Cari təcrübədə koinsidensiya  $2,68\%:5,12\%=0,52$  və ya 52%, interferensiya isə  $1-0,52=0,48$  və ya 48% təşkil edir. Bu isə interferensiya sayəsində təcrübədə müşahidə olunan ikiqat krossinqoverin nəzəri gözlənilən ikiqat krossinqoverdən 48% seyrək baş verdiyini göstərir.

İnterferensiya yalnız müəyyən məsafədə təsir göstərir. Müşahidə olunan ikiqat krossinqoverin qiyməti onun nəzəri gözlənilən qiymətinə bərabər olduqda, koinsidensiya 1-ə və ya 100%-ə, interferensiya isə 0-a bərabər olur, bu isə interferensiyanın baş vermədiyini göstərir. Koinsidensiya müxtəlif xromosomlarda və eyni xromosomun müxtəlif sahələrində fərqli olur.

Beləliklə, genlər bir-birinə yaxın məsafədə yerləşdikdə, bir genin digərinə təzyiqi nəticəsində koinsidensiyanın qiyməti birdən kiçik olur. Xromosomlarda genlərin paylanması, onların quruluşu, sentromerlərin mövqeyi də krossinqoverin tezliyinə təsir göstərir.

### **55. Somatik və ya mitotik krossinqover nədir?**

Krossinqover meyoza zamanı profaza I-də, qamətlər əmələ gələrkən baş verir. Məlumdur ki, mitozda, yəni somatik hüceyrələrin bölünməsi zamanı, profaza mərhələsində homoloji xromosomlar arasında konyuqasiya baş vermir və onlar sərbəst olaraq hüceyrədə yerləşirlər. Lakin sitoloqlar hələ 1916-cı ildə mitozun profazasında somatik hüceyrələrin homoloji xromosomları arasında konyuqasiya getdiyini və hətta xiazmlara bənzər fiqurların əmələ gəldiyini müşahidə etmişlər. Sonralar C.J.Stern drozofildə, M.Johnson isə qarğıdalı üzərində apardıqları genetik təcrübələrdə somatik hüceyrələrdə də mitozun profazasında krossinqoverin getdiyini göstərmişlər. Somatik hüceyrələrin,

başlıca olaraq, embrional toxumaların hüceyrələrinin mitoz yolla bölünməsi zamanı baş verən krossinqover hadisəsi somatik və ya mitotik krossinqover adlanır. Somatik krossinqover əlamətlərin təzahüründə mozaikliyin əmələ gəlməsinə və ximer orqanizmlərin yaranmasına səbəb ola bilər.

Mitotik krossinqover «əkiz» mozaik ləkələrin əmələ gəlməsi ilə sübut olunmuşdur. Mozaik ləkələrin əmələ gəlməsi eyni fərdə genetik cəhətdən müxtəlif hüceyrə tiplərinin olması ilə əlaqədardır. Dişi drozofilin X-xromosomunda iki resessiv gen – *yellow* (*y*, bədəni sarı) və *singed* (*sn*, qılıçları ütölmüş) yerləşir. Onların dominant allelləri  $y^+$  və  $sn^+$ , uyğun olaraq, bədənin boz rəngli və qılıçların düz olmasını təyin edir. Bu əlamətlərə görə heteroziqot dişilərin  $\frac{ysn^+}{y^+sn}$  bədənlərinin rəngi boz, qılıçları düz olur. Lakin

bəzi hallarda dişinin bədəninə «əkiz» mozaik ləkələr əmələ gəlir. Somatik krossinqover yalnız qeyri-bacı xromatidləri arasında baş verdiyi zaman müəyyən edilə bilər. İkiqat ləkələr yalnız *sn* geni ilə sentromer arasında mübadilə baş verdikdə, yəni  $ysn^+/ysn^+$  və  $y^+sn/y^+sn$  genotipli hüceyrələr əmələ gəldikdə təzahür edəcəkdir. Bu zaman boz rəngli və normal qılıçları olan milçəklərin bədəninə mozaik əkiz ləkələr meydana çıxacaq, bunlardan biri sarı və normal qılıçlı, digəri isə boz və ütölmüş olacaqdır. Bu, yalnız krossinqoverdən sonra  $y^+sn$  xromosomlarının hüceyrənin bir qütbünə,  $ysn^+$  xromosomlarının isə digər qütbünə çəkilməsi nəticəsində mümkün olacaqdır. Qız hüceyrələrinin nəslə pup mərhələsində çoxalaraq, mozaik ləkələrin əmələ gəlməsinə gətirib çıxaracaqdır.

Mitotik krossinqoverin əmələ gəlməsi üçün bəzi şərtlər yerinə yetirilməlidir: iki homoloji xromosom təsadüfi olaraq yaxın olmalı və bu zaman iki xromatidə ayrıldıqdan sonra bir-birindən aralanmamalıdır. Belə şərait isə nadir hallarda əmələ gəlir və buna görə də mitotik krossinqoverə meiotik krossinqoverlə müqayisədə 1000 dəfə seyrək rast gəlinir. Buna baxmayaraq, mitotik krossinqoverdən genetik analizdə və xüsusilə genetik xəritələrin tərtib olunmasında istifadə olunur.



## 56. Krossinqoverə hansı amillər təsir göstərir?

Krossinqoverin gedişinə bir çox daxili və xarici amillər təsir göstərir. Buna görə krossinqover hadisəsini analiz etdikdə bütün amillərin təsirini nəzərə almaq lazımdır.

Öyrənilən bitki və heyvan orqanizmlərinin əksəriyyətində krossinqover cinsiyyətdən asılı olmadan, eyni tezliklə rast gəlinir. Lakin bəzi növlərdə meiotik krossinqover yalnız homoqamet cinsdə izlənilir, heteroqamet cinslərdə isə krossinqover getmir. Cinsiyyət xromosomları arasında krossinqoverin, demək olar ki, qeyri-mümkünlüyü onların heteromorfluğu ilə izah olunur. X və Y xromosomları bir-birindən quruluşca və daha doğrusu, nukleotid ardıcılıqlarına görə fərqlənilir. Lakin krossinqoverin baş verməməsi autosomlar arasında da müşahidə olunur. Drozofilin erkəklərində və ipək qurdunun dişilərində meyozun profaza I-də xiazm və sinapsis əmələ gəlmir. Bu növlərin homoqamet cinsiyyətlərində (drozofildə dişilər, ipək qurdunda erkəklər) homoloji xromosomların çarpazlaşması normal baş verir.

Xromosomların istər mitoz, istərsə də meyoza fərdiyyətini və tamlığını sentromer təmin edir. Sentromer xromosomların çarpazlaşmasında mühüm rol oynayır. Drozofildə normal halda sentromerə yaxın sahələrdə çarpazlaşma seyrək baş verir.

Krossinqoverə xromosomların müxtəlif sahələrində olan heteroxromatin və euxromatin rayonları da təsir göstərir. Belə ki, heteroxromatin sahələrdə ətraf mühit amillərinin təsiri altında krossinqover tezliyinin dəyişkənliyi artır. Krossinqoverə euxromatin və heteroxromatin rayonlarının təsiri onların spirallaşma dərəcəsi ilə əlaqədardır. Sentromer rayonda krossinqoverin azalması bu sahənin yüksək dərəcədə spirallaşması ilə izah oluna bilər. Spirallaşma genlər arasında sitoloji məsafəni azaldır, onun artması isə homoloji rayonlarda sinapsisi və çarpazlaşmanı tamamilə qadağan edə bilər.

Krossinqoveri tənzimləyən, yəni artıran və yatırdan xüsusi genlər də mövcuddur. Krossinqoverin qadağan olunmasının səbəblərindən biri də xromosomlarda baş verən dəyişikliklər, xüsusilə inversiya və transformasiyalardır. Bu cür xromosom dəyişiklikləri xromosomlar arasında normal konyuqasiyanı

pozur. Krossinqoverə orqanizmin funksional vəziyyəti də təsir göstərir. Krossinqoverin tezliyi orqanizmin yaşından da asılıdır. Drozofilin yaşı artdıqca krossinqoverin baş vermə tezliyi də yüksəlir.

Krossinqoverin tezliyinə xarici mühit amilləri: aşağı və yüksək temperatur, şüalanma, duzların qatılığı, kimyəvi mutagenlər, dərmanlar, hormonlar və s. də təsir göstərir.

Beləliklə, krossinqover çoxlu sayda genlər tərəfindən həm bilavasitə, həm də meiotik və ya mitotik hüceyrələrin fizioloji vəziyyəti ilə idarə olunan müntəzəm genetik proseslərdən biridir. Rekombinasiyaların müxtəlif növləri (meiotik, mitotik krossinqoverlər, bacı xromatid mübadilələri) mutagenlərin, kanserogenlərin, antibiotiklərin və s. təsirinin ölçüsü rolunu ifadə edə bilər.

### **57. Krossinqoverin mexanizmləri necə izah olunur?**

Krossinqoverin mexanizmlərini izah edən bir neçə fərziyə irəli sürülmüşdür. Bəzi alimlərin fikrincə əvvəlcə xiazm əmələ gəlir, sonra homoloji sahələr arasında mübadilə gedir. Digər alimlərin mülahizələrinə görə isə əvvəlcə qırılma baş verir, sonra xiazm əmələ gəlir. F.Yansenin (1909) irəli sürdüyü və K.Darlington (1937) tərəfindən inkişaf etdirilən fərziyyəyə görə bivalentdə homoloji xromosomların sinapsisi prosesində xromosom tellərinin spirallaşması, həmçinin homoloqların qarşılıqlı sarınması ilə əlaqədar dinamik gərginlik yaranır. Bu gərginlik nəticəsində dörd xromatiddən biri qırılır. Qırılma bivalentdə tarazlığı pozur və həmin bivalentin xromatidlərindən digər birinin də identik nöqtəsində qırılmaya səbəb olur. Sonra qırılmış ucların resiprok birləşməsi krossinqoverə gətirib çıxarır. Bu fərziyyəyə görə xiazmlar bilavasitə krossinqoverlə əlaqədardır.

K.Saksın (1930-1932) fərziyyəsinə görə xiazmlar krossinqoverin nəticəsində yaranmır; əvvəl xiazmlar əmələ gəlir, sonra isə mübadilə baş verir. Xromosomlar qütblərə çəkilən zaman xiazmlar olan yerlərdə mexaniki gərginlik nəticəsində qırılmalar gedir və müvafiq sahələr arasında mübadilə baş verir. Mübadilədən sonra xiazmlar itir.

J.Belling və J.Lederberg (1955) tərəfindən təklif olunan

fərziyyəyə görə DNT-nin replikasiyası DNT-nin bir telində başladıqdan sonra resiprok olaraq müəyyən bir nöqtədən DNT-nin digər telinə keçir, sonra təkrar olaraq öz matrisinə qaydır, bu da genetik materialın rekombinasiyasına səbəb olur. Bu fərziyyə «surətin seçilməsi» fərziyyəsi adlanır.

Birinci - «qırılma və birləşmə» fərziyyəsinə görə krossinqover zamanı DNT replikasiya olunmur, DNT-nin krossinqover molekulu isə iki valideyn molekulunun birləşməsi nəticəsində əmələ gəlir. İkinci - «surətin seçilməsi» fərziyyəsinə görə krossinqover DNT-nin replikasiyası zamanı baş verir və krossinqoverə məruz qalmış DNT molekulu valideynlərin DNT molekullarından ibarət olur. Genetik informasiyanın bir hissəsi bir valideyndən, o biri hissəsi isə digərindən alınır.

Nəhayət, 1963-cü ildə K.Uaytxauz və P.Xolidey krossinqoveri molekulyar səviyyədə izah etməyə çalışmışlar.

Təklif olunan fərziyyəyə görə hər xromatidin bir DNT molekulundan ibarət olmasını nəzərə alaraq, homoloji xromosomlar arasında mübadiləni bir neçə mərhələyə bölmək olar: 1. bir zəncirin yaxın, lakin iki DNT molekulunun identik olmayan nöqtələrində qırılması; 2. qırılmalar yaxınlığında DNT-nin komplementar zəncirləri arasında hidrogen rabitələrinin qırılması; 3. yeni, bispiral, «hibrid» DNT molekulunun əmələ gəlməsi; 4. aralanmış DNT zəncirləri arasında DNT-nin lokal sintezi; 5. yeni sintez olunan zəncirlərin aralanması; 6. bu zəncirlərin komplementar birləşməsi; 7. krossinqoverə uğramamış zəncirlərin qırılması; 8. qırılmış ucların birləşməsi. Bütün mərhələlər meyozun ilkin profazasında, yəni xromosomların reduplikasiyası qurtardıqdan sonra baş verir.

Son illərin tədqiqatları göstərmişdir ki, krossinqover zamanı iki DNT molekulunun sahələri arasında mübadilə baş verir və nəticə etibarlı ilə «qırılma və birləşmə» fərziyyəsi həqiqətə daha uyğundur.

Molekulyar, bioloji və sitoloji üsulların tətbiqi və hüceyrə kulturasında meyoz zamanı aparılan tədqiqatlar nəticəsində müəyyən olunmuşdur ki, eukariot xromosomlarında DNT-nin bütün uzunluğu boyu homoloji xromosomların bir-birini cəzb etməsini təmin edən kiçik DNT sahələri səpələnmişdir. Bu

sahələrin hər biri 100 nukleotid cütündən ibarət olur və ziqotena DNT-si (zDNT) adlanır. Onlar DNT molekulunun ümumi uzunluğunun 0,3%-nə yaxın sahəsini əhatə edir və unikal nukleotid ardıcılıqlarından ibarət olur, yəni hər belə sahə spesifikliyi ilə fərqlənir. Belə sahələrin sayı olduqca yüksəkdir və təxminən genlərin sayına bərabərdir. Buna görə də güman olunur ki, hər bir genin daxilində və yaxud hər bir genarası sahədə bu cür kiçik zDNT-si sahəsi yerləşir. Ziqotena mərhələsinin başlanğıcında zDNT sahələri konyuqasiya olunan xromosomların bütün uzunluğu boyu əlaqəyə girir, bu da zDNT-si sahələrində krossinqoverin baş verməsinə səbəb olur. Qalan DNT isə (DNT-nin əsas hissəsi) histonlarla bağlı superspirallaşma vəziyyətində olub, xromosomların oxuna perpendikulyar, iri burulmuş ilgəklər əmələ gətirir.

Genomda paxitena DNT-si (pDNT) adlanan, eyni nukleotid ardıcılıqlarından ibarət sahələr də mövcuddur ki, onlar genomun 0,1%-ni təşkil edir. Eukariotlarda paxitena mərhələsinin başlanğıcında bütün xromosomların replikasiyasının başa çatmasına baxmayaraq, az miqdarda pDNT sintez olunur. Bu sintez zamanı nüvədə DNT-nin miqdarı artmır, yalnız bəzi zədələnmiş sahələrin əvəz olunması – reparasiyası baş verir.

Beləliklə, DNT-nin replikasiyası, məlum olduğu kimi, təkə interfazanın S mərhələsində baş vermir; meyozun profaza I-in ziqotena və paxitena mərhələlərində də DNT-nin müəyyən sahələrinin replikasiyası mümkün olur.

## *VII Fəsil*

### **İRSİYYƏTİN MOLEKULYAR ƏSASLARI**

#### **58. Genetik material hansı xüsusiyyətlərlə səciyyələnir?**

Genetik informasiyanın daşıyıcı molekulları üçün dörd mühüm xüsusiyyət xasdır: genetik informasiyanın saxlanması, replikasiya hesabına ötürülməsi, ekspressiyası və ya realizə olunması və mutasiyalarla şərtlənən variabelliği (dəyişkənliyi).

Genetik informasiya nuklein turşuları molekullarında saxlanılır və onların vasitəsilə irsən ötürülür. Bütün hüceyrəvi orqanizmlərdə və DNT-daşıyan viruslarda bu, DNT molekulları vasitəsilə, RNT-daşıyan viruslarda isə RNT molekulları ilə həyata keçir.

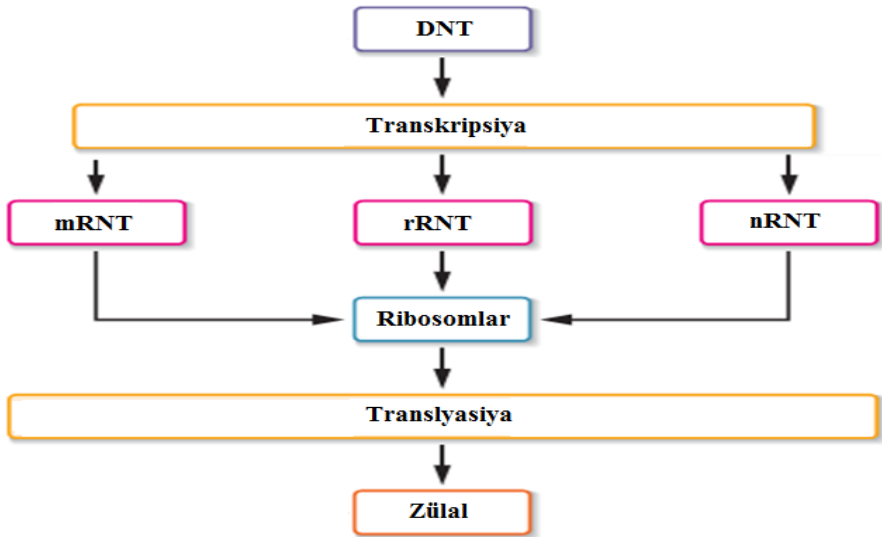
Bütün canlı varlıqların (RNT-daşıyan viruslar istisna olmaqla) çoxalması zamanı DNT molekullarının ikiləşməsi – replikasiyası baş verir. Replikasiya zamanı genetik material ikiləşir, daha sonra isə qız hüceyrələri arasında bərabər paylanır (mitoz). Cinsiyyət hüceyrələrinin formalaşması zamanı da genetik material ikiləşir, lakin sonradan meyoz hesabına (cinsiyyət hüceyrələrinin yetişməsi mərhələsində) hər bir qamətə yalnız onların yarısı düşmüş olur. Mitoz və meyoz, uyğun olaraq, somatik və cinsiyyət hüceyrələrinin hasil olmasını təmin edən mühüm proseslərdir.

Çoxhüceyrəli orqanizmin əksər hüceyrələri genlərin tam və eyni dəstini daşıyır, inkişafın müəyyən mərhələsində isə müxtəlif hüceyrələrdə genetik materialın müxtəlif hissələrinin ekspressiyası hesabına onların diferensiasiyası və ətraf mühit şəraitinə uyğunlaşması baş verir.

DNT molekulunda kodlaşdırılmış genetik materialın ekspressiyası, yəni realizə olunması (təzahür etməsi) zamanı, ilk olaraq, müvafiq genlərin transkripsiyası nəticəsində müxtəlif RNT molekulları – məlumat (mRNT), nəqliyyat (nRNT) və ribosomal RNT (rRNT) molekulları əmələ gəlir. Müxtəlif genlərin ilkin məhsulları olan mRNT molekullarının ribosomlarda translyasiyası nəticəsində isə müvafiq polipeptid molekulları

sintez olunur. Translyasiya - mRNT molekulalarının nukleotid ardıcılığında əks olunmuş genetik informasiyanın amin turşu ardıcılığına çevrilməsi - ribosom və nRNT molekulalarının iştirakı ilə baş verir. Bütün bu proseslər molekulyar biologiyanın mərkəzi doqmasında (postulatında) əks olunur: genetik informasiya DNT-dən RNT-yə, oradan isə zülallara ötürülür. Şək. 5-də genetik informasiyanın kodlaşdırılmış olduğu DNT molekulalarından zülallara ötürülmə sxemi əks olunmuşdur.

Genetik informasiyanın mühüm xüsusiyyətlərindən biri olan dəyişkənlik orqanizmlərin dəyişkənliyinin əsas mənbəyidir.



Şək. 5. Hüceyrədə informasiyanın DNT-dən zülallara ötürülməsini əks etdirən sxem

### 59. DNT-nin transformasiyaedici aktivliyi hansı təcrübələrlə sübut olunmuşdur?

Transformasiya hadisəsini ilk dəfə 1928-ci ildə Qriffits bakteriyalar (*Streptococcus pneumoniae*) üzərində apardığı təcrübələr nəticəsində DNT-nin donor hüceyrələrindən resipient hüceyrələrinə keçdikdə, onlarda donor hüceyrələrinin xüsusiyyətlərinin meydana çıxmasını müşahidə etməklə müəyyən etmişdir. Qriffits *Streptococcus pneumoniae* bakteriyasının müxtəlif

ştamları – onurğalılarda (xüsusilə insan və siçanlarda) pnevmoniya xəstəliyini törədən virulent, kapsulaya malik, hamar, parlaq S (ing. – smooth - hamar) koloniyaları və xəstəliyə səbəb olmayan, qeyri-virulent – kiçik ölçülü, kələ-kötür R (ing. rough – kələ-kötür) koloniyaları üzərində tədqiqat aparmışdır. Məlum olmuşdur ki, pnevmokokların vilurentliyi onları faqositozdan mühafizə edən polisaxarid kapsulunun mövcudluğu ilə təyin olunur; kapsulasız bakteriyalar immun hüceyrələri tərəfindən zərərsizləşdirilməklə patogen xüsusiyyətlərini itirir, kapsulalı ştamlar isə məhv olmayaraq, çoxalır və pnevmoniyanın yaranmasına səbəb olurlar. Təxminən hüceyrələrin  $10^7$ -si spontan olaraq (mutasiyalar nəticəsində) kapsulasız formaya çevrilə bilər. Qidalı mühit üzərində R tipinə aid olan kiçik ölçülü koloniyalar əmələ gətirən pnevmokoklar S tipli iri, hamar koloniyalardan asanlıqla seçilir. Bunlardan əlavə, pnevmokoklar səthlərində olan və kapsula lipopolisaxaridlərinin xüsusiyyətləri ilə təyin olunan antigenlərə görə də bir-birlərindən əhəmiyyətli surətdə fərqlənirlər (məsələn, III S, IIR və s. ştamlar).

Siçanlara  $65^{\circ}\text{C}$ -dək qızdırılmaqla öldürülmüş vilurent III S bakteriyalarının inyeksiyası xəstəliyin meydana çıxması və siçanların salamat qalması ilə nəticələnir. Qriffits siçanlara canlı, avilurent IIR hüceyrələrini öldürülmüş vilurent, III S hüceyrələri ilə birlikdə inyeksiya etdikdə, gözlənilməz nəticə müşahidə olunmuşdur: inyeksiyadan 5 gün sonra qarışığı qəbul etmiş bütün siçanlar ölmüş, onların qanında isə inyeksiyadan əvvəl qızdırılmaqla öldürülmüş III S bakteriyalarına tamamilə identik olan, çoxlu sayda, canlı III S bakteriyaları aşkar edilmişdir. Deməli, öldürülmüş S bakteriyaları öz xassəsini – kapsula əmələ gətirmək qabiliyyətlərini itirməmiş və onu canlı R koloniyalarına keçirmişlər. Kapsulasız bakteriya formalarının vilurent kapsulalı formalara çevrilməsi sahib orqanizmindən asılı olmamışdır, belə ki, analoji nəticələr *in vitro* şəraitində canlı R koloniyaları yerləşdirilmiş sınaq şüşələrinə öldürülmüş III S hüceyrələrini və ya onların ekstraktını əlavə etdikdə də müşahidə olunmuşdur: hər iki halda sınaq şüşələrindən bakteriyaların Petri çəşkalırdakı qida mühitlərinə keçirilməsi zamanı nəinki kapsulasız qeyri-hamar

bakteriyalar, həmçinin kapsulaya malik, iri, hamar bakteriya koloniyaları da əmələ gəlmişdir. Sonuncuların əmələ gəlmə tezliyi bakteriyaların IIR-tipindən IIS-tipinə spontan mutasiya tezliyindən əhəmiyyətli dərəcədə yüksək olur.

Qriffitsin tədqiqatları ilə transformasiya hadisəsi (öldürülmüş, qeyri-vilurent IIR hüceyrələrinin vilurent IIS hüceyrələrinə çevrilməsi) kəşf olunmuş və bunun üçün xüsusi, “transformasiyaedici” başlanğıcın mövcudluğunun tələb olduğu sübut edilmişdir. Lakin səhv olaraq, “transformasiya edici” amilin polisaxarid kapsulu və ya onu təşkil edən maddələr olması ehtimal edilmişdir. Qriffits tədqiqatlarında transformasiyaedici amilin həqiqətən DNT molekulunun olması yalnız 1944-cü ildə O.Everi, K.Mak-Leod və M.Mak-Karti tərəfindən sübut edilmişdir. Onlar DNT-nin transformasiyaəşdirici xüsusiyyətini sübut etmək üçün IIS tipli bakteriyaları qızdırmaqla öldürmüş və qeyri-patogen IIR tipli hüceyrələri transformasiya etmək qabiliyyətinə malik, həll olan ekstraktını əldə etmişlər. Müəlliflər ekstraktı ayrı-ayrılıqda zülalları parçalayan proteazalarla, RNT-ni parçalayan ribonukleaza fermentləri ilə və nəhayət, DNT-ni parçalayan DNT-azalarla (dezoksiribonukleaza fermentləri ilə) işləmiş və yalnız sonuncu halda, yəni ekstraktın dezoksiribonukleaza fermentləri ilə işlənilməsindən sonra pnevmoniyanı törətmək aktivliyinin yox olduğunu aşkar etmişlər. Aparılmış eksperiment dəfələrlə müxtəlif tədqiqatçılar tərəfindən müxtəlif laboratoriyalarda təkrarlanmış və nəticələrin həqiqiliyi, daha doğrusu, dezoksiribonuklein turşusunun (DNT-nin) IIS tipli pnevmokok ştamlarının transformasiya amili olduğu təsdiqlənmişdir. Everi əməkdaşları ilə birlikdə göstərmişdir ki, transformasiya faktoru IIR hüceyrələri ilə qarşılıqlı əlaqədə olur və sonuncularda bir sıra fermentativ reaksiyalar nəticəsində IIS hüceyrələrinin malik olduqları polisaxarid kapsulunun əmələ gəlməsinə səbəb olur. Digər tədqiqatlar nəticəsində məlum olmuşdur ki, DNT-nin zülal qarışıqlarından təmizlənməsi DNT preparatlarının transformasiyaəşdirici aktivliyini artırır. Transformasiyaedici xüsusiyyət zülalların miqdarının DNT ilə müqayisədə 10000 dəfə az olduğu



halda tam surətdə saxlanılır. Hər iki qrup faktlar polisaxarid kapsulunu və onun antigen spesifikliyini kodlaşdıran genetik informasiyanın DNT molekulunda yerləşdiyini sübut etmişdir.

Sonrakı tədqiqatlar nəticəsində transformasiya hadisəsi *Haemophilus influenzae*, *Bacillus subtilis*, *Shigella Paradyserteriae*, *Escherichia coli* bakteriyalarında da aşkar olunmuş və nəinki koloniyaların morfolojiyasının, həmçinin müxtəlif antibiotiklərə qarşı davamlılıq, müxtəlif qida maddələrinin metabolizmi kimi çoxsaylı irsi əlamətlərin transformasiyasının mümkünlüyü müəyyən edilmişdir. Bu müşahidələr transformasiyanın hüceyrənin bəsit fizioloji prosesi deyil, DNT-nin iştirakı ilə baş verən genetik proses olduğunu bir daha təsdiqləmişdir.

### **60. Nuklein turşuları hansı quruluşa malikdir? Uotson və Krik tərəfindən təklif olunmuş DNT molekulunun quruluş modeli hansı nəticələrə əsaslanır?**

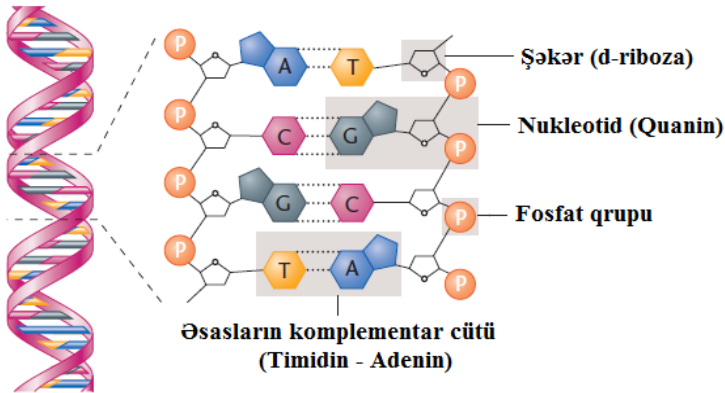


C. Uotson (1928) və F.Krik (1916) DNT molekulunun stereomodeli yanında

Nuklein turşuları heteropolimer makromolekullar olub, təkrarlanan monomerlərdən - nukleotidlərdən təşkil olunmuşdur. Hər bir nukleotid 3 komponentdən: azot əsası, şəkər-pentoza və

fosfat qrupundan ibarətdir. Azot əsaslarının iki növü fərqləndirilir: doqquz üzvlü, bitsiklik (iki həlqəli) purinlər – adenin (A) və quanin (G) və altı üzvlü, monotsiklik (bir həlqəli) pirimidinlər – timin (T), sitozin (C), urasil (U). Adenin, quanin, sitozin və timin DNT-nin tərkibinə daxil olur, RNT-nin tərkibində isə timin urasillə əvəz olunur.

Ribonuklein turşularının (RNT) tərkibinə şəkər - riboza, dezoksiribonuklein turşularının tərkibinə isə şəkər - dezoksiriboza (dezoksiriboza molekulunda riboza ilə müqayisədə 2'pozisiyasındakı karbon atomu hidrosil qrupu ilə deyil, hidrogen ilə əlaqələnmiş olur) daxildir. Azot əsaslarının riboza və ya dezoksiriboza ilə birləşməsindən nukleozidlər əmələ gəlir. Nukleozidlərlə fosfat turşusu qalığının birləşməsindən əmələ gələn molekullar isə nukleotid adlandırılır (şək. 6). Şəkər molekullarının birinci karbon atomu purin molekullarında N-9, pirimidin molekullarında isə N-1 ilə kovalent rabitə ilə əlaqələnmiş olur. Fosfat qrupu isə C-3' və C-5'atomları ilə kovalent rabitələrlə əlaqələnir.



**Şək. 6.** DNT-nin ikiqat spiral molekulu (solda) və onun quruluş sxemi (sağda)

Nukleozidlərə birləşmiş fosfat qruplarının sayından asılı olaraq, nukleozidmonofosfatlar (NMF), nukleoziddifosfatlar (NDF) və nukleozidtrifosfatlar (NTF) fərqləndirilir. Trifosfatlar nuklein turşularının sintezində sələf-molekul rolunu oynayrlar. Bundan əlavə, adenzintrifosfat (ATF) və quanozintrifosfat

(GTF) molekulları malik olduqları makroergik fosfat rabitələri hesabına bir çox bioloji prosesləri enerji ilə təmin edirlər.

RNT molekulu 4 mümkün nukleotidin müxtəlif kombinasiyalarda birləşdiyi bir zəncirdən ibarətdir. RNT molekulları 75-100000-ə qədər nukleotiddən ibarət ola bilər. DNT molekulunda isə bir neçə mindən, milyonlarla nukleotid olur. Polimer zəncirlərdə nukleotidlər bir-birləri ilə fosfodiefir rabitələri ilə əlaqələnir, belə ki, ortofosfat turşusunun qalığı şəkər molekulunun C-3' və C-5' mövqelərindəki hidroksil qrupları ilə efir rabitələri vasitəsilə əlaqələnir. DNT molekulları komplementar nukleotidlər arasında hidrogen rabitələrinin mövcud olduğu, biri digərinə sarılmış və mərkəzi ox ətrafında burulmuş iki zəncirdən - ikiqat spiraldan ibarətdir.

DNT molekulunun quruluşunun açığlanmasında 1949-cu ildə E.Çarqaff tərəfindən təklif olunan qanunauyğunluqlar mühüm rol oynamışdır. O müəyyən etmişdir ki:

1. DNT-də adenin qalıqlarının miqdarı (onların molyar miqdarı) timin qalıqlarının miqdarına, quanin qalıqlarının miqdarı isə sitozin qalıqlarının miqdarına mütənasibdir.
2. Bu mütənasibliklər əsasında purinlərin miqdarı (A+G) pirimidinlərin miqdarına (C+T) bərabərdir.
3. G+C-nin faizlə miqdarı A+T-nin faizlə miqdarına bərabər olmaya bilər və onların bir-birlərinə nisbəti (A+T/G+C) müxtəlif orqanizmlərdə fərqlidir.

1952-ci ildə Moris Uilkins və Rozalin Franklind DNT-nin quruluşunu tədqiq etmiş və DNT molekulunun strukturunda dövrülüyü göstərmişlər. Onlar DNT molekulunun spiral şəklində olduğunu təklif etmiş və burumlar daxilində hər bir addımın (nukleotid cütləri arasındakı məsafənin) 3.4 A (anqstrem, 10 anqstrem=1 nm) olduğunu, DNT molekulunun diametrinin isə 20 A-ə bərabər olduğunu göstərmişlər.

E.Çarqaffın xromotoqrafiya üsulu ilə apardığı DNT-nin kimyəvi analizi, həmçinin M.Uilkins və R.Franklin tərəfindən aparılan rentgenostruktur analiz əsasında 1953-cü ildə Uotson və Krik DNT molekulunun B-formasının modelini təklif etmişlər. Uotson və Krikin təklif etdikləri modelə görə:

1. İki uzun polinukleotid zəncirlər biri digəri və mərkəzi ox ətrafında burulmaqla, sağa burumlu ikiqat spirali əmələ gətirir.
2. Bu iki zəncir əks istiqamətlərdə istiqamətlənmişdir (antiparaleldir), yəni onların - 3' və C-5' ucluqları üst-üstə düşmür (uyğun gəlmir).
3. Hər bir polinukleotid tərkibində əsaslar molekulun mərkəzi oxuna perpendikulyar müstəvidə yerləşmişlər və ikiqat spiralin tərkibində 3.4 A məsafədə bir-birinin üzərində paralel lokallaşmışlar.
4. Əks zəncirlərin azot əsasları hidrogen rabitələri vasitəsilə dəqiq şəkildə cütləşmişlər, difraksiya analizinin nəticələrinin göstərdiyi kimi, zəncirdə purinlərin qarşısında pirimidinlər dayanmışdır: A və T arasında ikiqat, G və C arasında isə üçqat hidrogen rabitələri mövcuddur. Cütləşmənin spesifikliyi əsasların komplementarlığı ilə şərtlənir, ikiqat spiral boyu azot əsasları arasında hidrogen rabitələrinin dəfələrlə təkrarlanması onun quruluşunun stabilliyini təyin edir.
5. Spiralin tam burumu 34 A-ə (3.4 nm) bərabərdir və hər zəncirdə 10 nukleotidi əhatə edir.
6. Molekul boyu böyük və kiçik burumlar bir-birlərini növbələyir.
7. DNT-nin ikiqat spiralinın diametri 20 A (2 nm) təşkil edir.

DNT molekulunun daha dəqiq analizi klassik modeldən cüzi kənarlanmaların mövcudluğunu aşkar etməyə imkan verdi: DNT spiralinın bir burumuna 10 deyil, 10.4 nukleotid cütü (n.c.) uyğundur, belə ki, nukleotidlərin hər bir cütü molekulun mərkəzi oxu ətrafında  $36^\circ$  deyil,  $34.6^\circ$  burulmuşdur.

### **61. RNT və DNT-nin kimyəvi quruluşundakı əsas fərqlər hansılardır?**

Nuklein turşuları təkrarlanan strukturlardan – nukleotidlərdən əmələ gəlmiş makromolekullardır. Hər bir nukleotid üç komponentdən – azot əsası adlanan azotlu tsiklik birləşmə, tərkibində beş karbon atomu olan pentoza şəkərindən və fosfat

turşusu qalığından ibarətdir. Nukleotidlərin tərkibinə daxil olan beş mühüm azot əsası vardır. Onlardan urasil (2,6-oksipirimidin) yalnız RNT-də, timin (2,6-oksi-5-metilpirimidin) isə yalnız DNT-də rast gəlinir. Digər 3 azot əsası - sitozin (6-amino-2-oksipirimidin), adenin (6-aminopurin) və quanin (2-amino-6-oksipirin) hər iki növ nuklein turşusunun tərkibinə daxil olur. Bitsiklik əsaslar - adenin və quanin purinlərə, sitozin, timin, urasil isə monotsiklik olub, pirimidinlərə aiddir. Sadalanan azot əsaslarından başqa, bəzi orqanizmlərdə nadir rast gəlinən minor əsaslar: 5-metilsitozin, 5-oksimetilsitozin və s. da mövcuddur.

RNT-nin tərkibinə şəkər pentoza – riboza, DNT-nin tərkibinə isə şəkər – dezoksiriboza daxil olur. RNT molekulu ardıcıl təkrarlanan, 4 nukleotiddən ibarət, burulmuş, spiralşəkilli bir zəncirli molekuldur.

DNT-nin quruluşunun tədqiqində mühüm yeri Çarqaff qanunları tutur. DNT-nin bir-birinə sarılmış, stabil, ikiqat spiral şəklində olması onun azot əsaslarının əsas xüsusiyyəti olan komplementarlıq prinsipinə uyğun gəlir. Bir zəncirdə yerləşən nukleotidlərin azot əsaslarının digər zəncirin azot əsaslarına komplementar olması (A=T, G=C) DNT-nin genetik məlumatı saxlayıb, ötürməsi xüsusiyyətini təmin edir, həmçinin onun avtokatalitik funksiyasının, yəni replikasiyasının əsasında dayanır.

## **62. Gen haqqında müasir təsəvvürlər necədir?**

Klassik genetikanın və ilk növbədə T.Morqan məktəbinin təcrübələrinə əsaslanan genin quruluşu haqqında təsəvvürlər XX əsrin 30-cu illərinin sonlarına yaxın formalaşmışdır. Gen nəzəriyyəsinə görə gen genetik informasiyanın funksional, mutasiya və rekombinasiya vahidi kimi müəyyən olunmuşdur. Sonrakı tədqiqatlar sadalanan kriterilərdən yalnız birinin genə uyğun olduğunu sübut etdi və göstərildi ki, gen DNT molekulunun nukleotid ardıcılıqlarından ibarət bir hissəsi olub, polipeptid və ya nuklein turşusu molekulunu (rRNT və nRNT) kodlaşdıran genetik informasiyanın funksional vahididir, lakin mutasiya və rekombinasiya vahidi deyildir. Krossinqover nəticəsində genin

hissələrə ayrılmasının mümkünlüyü aşkar olundu və göstərildi ki, genetik informasiyanın struktur vahidi mutasiya və rekombinasiyaya qadir nukleotid cütüdür.

Genin bölünməsinə dair ilk eksperimental dəlillər keçən əsrin 20-ci illərində Serebrovski və onun tələbələri tərəfindən *D.melanogaster* üzərində aparılmış tədqiqatlarla pilləli allelomorfizm və ya psevdallelizm hadisəsinin kəşfi nəticəsində alınmışdır. Müəlliflər drozofil milçəyinin bədəninin müxtəlif nahiyələrində qılçıqların reduksiyasına səbəb olan *scute* geninin mutasiyalarını –  $SC_1$  və  $SC_2$  – öyrənmişlər. Onlar *SC* allellərinə görə homoziqot fərdləri çarpazlaşdırdıqda  $\frac{SC_1}{SC_1} \times \frac{SC_2}{SC_2}$  çarpazlaşmasını aparmış,  $\frac{SC_1}{SC_2}$  heteroziqotlarını almışlar ki, sonuncularda daha

çox hər iki valideyndə olmayan qılçıqların reduksiyası müşahidə olunmuşdur. Belə ki, əgər  $SC_1$  alleli bədənin, şərti olaraq, ABC ilə işarələnmiş sahələrində,  $SC_2$  alleli isə BCD ilə işarələnmiş sahələrində qılçıqların reduksiyasına səbəb olursa, heteroziqotlarda bədənin B və C sahələrində qılçıq olmamış, A və D sahələrində isə onlar normal inkişaf etmişlər. Müəlliflər tədqiqata əsasən belə nəticəyə gəlmişlər ki, funksional vahid bütövlükdə allel yox, onun ayrı-ayrı sahələri ola bilər. Pilləli allelizm hadisəsi genin mürəkkəb strukturunun bölünən təbiətini aşkar etmişdir.

Serebrovski tərəfindən kəşf olunmuş qanunauyğunluqların qrafiki təsviri zamanı pilləkəni xatırladan, *scute* geninin müxtəlif mutasiyalarını daşıyan allellərdən ibarət pilləli təbiəti təzahür edir:

$$\begin{array}{l} SC_1 \text{-----} ABC \\ SC_2 \text{-----} BCD \\ SC_3 \text{-----} CDE \end{array}$$

burada, C, D, E pillələrdir.

XX əsrin 40-cı illərində G.W.Beadle və E.L.Tatum *Neurospora crassa* göbələyinin biokimyəvi mutasiyalarını tədqiq etmişlər. Tədqiqatlar nəticəsində onlar göstərmişlər ki, allel mutasiyalar biosintez prosesinin təkə bir mərhələsinə təsir göstərir. Alman nəticələr əsasında G.W.Beadle və E.L.Tatum “bir

gen - bir ferment” prinsipini irəli sürməklə, göstərmişlər ki, hər bir fermentin sintezinə müəyyən gen nəzarət edir.

1961-cil ildə S.Benzer T4 faqının genomunun II sahəsini öyrənmişdir. O, bu sahənin molekulyar ölçüsünü (2700 nm) və rekombinasiya uzunluğunu (10%) müqayisə etmişdir. Eksperimentlər zamanı rekombinasiyaların minimal tezliyinin 0.02%-ə yaxın olması, yəni bütün rekombinasiya məsafəsinin (10%) 1/500-nə bərabər olması aşkarlanmışdır. Nəzərə alsaq ki, cari sahənin uzunluğu 2700 nm-ə bərabərdir, onda rekombinasiyalar hər 5-6 nukleotid arasında baş verəcəkdir (2700:500).

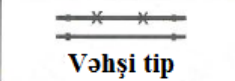
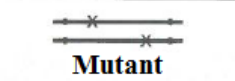
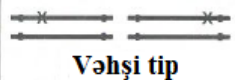
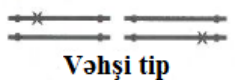
Sonralar U.Yankovskiy göstərmişdir ki, krossinqover hər bir nukleotid cütü arasında baş verə bilər. Beləliklə, müəyyən olunmuşdur ki, yalnız gen deyil, onun hər bir hissəsi də krossinqover vasitəsilə bölünə bilər, yəni rekombinasiya vahidi gen deyil, təkcə bir nukleotid cütü də ola bilər.

### **63. Sis-trans test nə üçün istifadə olunur?**

Genin strukturunun tədqiqində inkişaf E. Lewis və S.Benzer tərəfindən elmə allelizm kriterisi kimi komplementasiya analizi və ya sis-trans testin daxil edilməsi ilə əlaqədar olmuşdur. Məlumdur ki, allel eyni bir genin mutasiya nəticəsində yaranmış formalarına deyilir. Vəhşi tip allellər, bir qayda olaraq, dominant, mutant allellər isə, adətən, resessivdir. Heteroallellər lokalizasiyasına və tipinə görə fərqlənilir, homoallellər dedikdə, allellərin homoloji vəziyyətlərində eyni istiqamətdə eyni nukleotid cütlərinin yerləşməsi, izoallellər dedikdə isə allellərin homoloji vəziyyətlərində eyni, lakin əksinə istiqamətlənmiş nukleotid cütlərinin yerləşməsi başa düşülür.

$a_1$  və  $a_2$  kimi iki mutasiyanın sis-trans test vasitəsilə tədqiq oluna bilməsi üçün onlar eyni bir hüceyrədə yerləşməli və bir-birlərinə nəzərən iki mümkün konfigurasiyadan (sis- və ya trans-vəziyyət) birinə malik olmalıdırlar. Sis-vəziyyət allellərin bir xromosom üzərində vəziyyəti, trans isə müxtəlif homoloji xromosomlar üzərindəki vəziyyətidir. İki mutasiyanı bir xromosom üzərində, yəni sis-vəziyyətdə daşıyan hüceyrə və ya orqanizm sis-heteroziqot, iki mutasiyanı bir xromosomun

müxtəlif cütlərində, yəni homoloji xromosomlarda daşıyan hüceyrə və ya orqanizmlər isə trans-heteroziqotlar adlanır. Mutasiyalar, adətən, resessiv halda olduqlarından, onların bir genin müxtəlif allelləri və ya müxtəlif genlərin allelləri olmasından asılı olmadan, *sis*-heteroziqot vəhşi tipə xas fenotipə malik olacaqdır. Trans-heteroziqotda isə nəticələr bir qədər fərqli olacaqdır. Belə ki, mutasiyalar müxtəlif genlərə mənsub olduqda, fenotip vəhşi tip, hər iki mutasiya eyni funksional vahidə (genə) toxunduqda isə homoloji xromosomlarda eyni genlərin mutant allelləri yerləşdiyindən, mutant fenotipli homoziqot meydana çıxacaqdır.

Mutasiyalar	<i>Sis</i> -konfiqurasiya	<i>Trans</i> -konfiqurasiya
Allel	 <p>Vəhşi tip</p>	 <p>Mutant</p>
Qeyri-allel	 <p>Vəhşi tip</p>	 <p>Vəhşi tip</p>

Beləliklə, komplementasiya analizi və ya *sis-trans* test iki mutasiyanın eyni xromosomda və ya iki fərqli xromosomda yerləşdiyini, həmçinin bir lokusda (onun müxtəlif allellərinin yaranması) və ya müxtəlif lokuslarda baş verdiyini təyin etməyə imkan verir. *Sis-trans* test həqiqətdə trans testə - Morqan tərəfindən əvvəllər təklif olunmuş allelizmin funksional kriterisinə əsaslanır.

*Trans*-test metodunun tətbiqi orqanizmin xüsusiyyətlərindən asılıdır. Hər biri bir mutasiyanı daşıyan diploidlər üçün iki homoziqotun öz aralarında çarpazlaşdırılması testin tətbiqi üçün kifayətedicidir. Bakteriofaqlara *trans*-testi tətbiq etmək üçün hüceyrəni eyni zamanda iki müxtəlif mutantla yoluxdururlar. Hər iki halda *trans*-heteroziqotlar əmələ gəlir. Onların mutant fenotipi mutasiyaların eyni genə mənsub olduğunu göstərir.



#### 64. Eukariot genomlarının əsas xüsusiyyəti nədir?

Eukariotların genetik materialının əsas kəmiyyət xüsusiyyəti – DNT-nin artıqlığının mövcudluğudur. Bu fakt bakteriya və məməlilərin genomunda genlərin sayının DNT-nin nukleotid cütləri (n.c.) ilə olan miqdarına nisbətini analiz etdikdə asanlıqla aşkar olunur. Bakteriyalarda genin orta ölçüsü 1500 n.c., *E.coli* və *B.subtilis* prokariotlarının tək xromosomlarının həlqə şəkilli DNT molekulunun uzunluğu isə ~1,1 mkm-ə bərabərdirsə, belə xromosomlarda 3000-ə qədər gen yerləşmiş olacaqdır. Bakteriyalarda eksperimental olaraq əmələ gələn müxtəlif mRNT molekulalarının sayı əsasında təxminən o qədər genin mövcudluğu aşkar edilmişdir. Bu sayı genin orta ölçüsünə vurduqda məlum olur ki, bakteriya genomlarının təxminən 95%-i kodlaşdırıcı gen sahələrindən təşkil olunmuşdur, digər 5%-i isə görünür ki, tənzimləyici elementlərin payına uyğundur. Eukariot orqanizmlərinin genomunu analiz etdikdə isə tamamilə fərqli mənzərə meydana çıxır. Məsələn, insan genomunda cəmi 30000 aktiv gen mövcuddur ki, bu da bütöv DNT-nin ( $3 \times 10^9$  n.c.) 5%-dən az hissəsinə uyğundur. Genomunun ölçüsü insan genomunun ölçüsündən 10 dəfələrlə böyük olan çoxlu sayda növlər də, məsələn, bəzi balıq, quyruqlu amfibiya, zanbaqçiçəklilər fəsiləsinin növləri də mövcuddur. DNT-nin artıqlığı bütün eukariotlara xasdır. Çoxsaylı tədqiqatlar nəticəsində məlum olmuşdur ki, eukariot genomlarında kodlaşdırıcı hissə DNT-nin yalnız 10-15%-ni təşkil edir. İnsanda həmin fərq daha kəskin təzahür edir. İnsan genomunda nukleotid cütlərinin sayı 2 mln. quruluş geninin əmələ gəlməsinə kifayət etdiyi halda, genomda quruluş genlərinin sayı təxminən 30 mindir, yəni genomla kodlaşa bilən saydan 20-40 dəfə azdır. “İnsan genomu” layihəsinin yerinə yetirilməsi və genomun nukleotid ardıcılıqlarının oxunması nəticəsində məlum olmuşdur ki, insan genomunun yalnız 1%-ni kodlaşdırıcı ekzonlar, 24%-ni kodlaşdırmayan intronlar, 75%-ni isə genetik informasiyanın kodlaşdırılmasında iştirak etməyən genlər arası sahələr təşkil edir. Bu baxımdan genotip və genom terminlərinin müxtəlif mənəviligi vurğulanmalıdır.

Genotip dedikdə orqanizmin fenotipik təzahürü olan bütün genlərinin məcmusu, genom dedikdə isə növün haploid xromosom dəstindəki DNT-nin nukleotid cütləri ilə olan miqdarı başa düşülür.

Eukariot genomlarının artıqlığının bir neçə səbəbi vardır: birincisi, eukariot genomunda bir sıra genlər dəfələrlə təkrar olunur, ikincisi, genomda böyük sayda tənzimləyici genlər və tənzimləyici regionlar vardır, üçüncüsü, genomun müəyyən hissələri gen daşımır, dördüncüsü, eukariotların bütün genləri heterogen təbiətli olub, informativ – ekzon və qeyri-informativ – intron sahələrindən təşkil olunmuşdur.

Eukariot genomları üçün müxtəlif növ təkrarlar səciyyəvidir. Eukariot genomlarında aşağıda adı çəkilən fraksiyalar fərqləndirilir:

1. Unikal genlər - genomda bir və ya bir neçə dəfə təkrar olunur.
2. Aralıq, orta təkrar olunan nukleotid ardıcılıqları - genomda onlarla, yüzlərlə dəfə təkrar olunur.
3. Yüksək təkrar olunan nukleotid ardıcılıqları - onların genomda sayı  $10^6$  da ola bilər. Təkrarlar tamamilə və ya demək olar ki, bir-birlərinə homoloji olan nukleotid ardıcılıqlarından ibarət ailələr əmələ gətirir.

### **65. Prokariot və eukariot genomlarının fərqləndirici xüsusiyyətləri hansılardır?**

Virusların nuklein turşuları demək olar ki, bütövlükdə quruluş genlərindən ibarətdir. 1200 nukleotiddən ibarət ən kiçik RNT-daşıyan virusun xromosomu (tütün nekrozu virusunun peyki) bir quruluş genindən təşkil olunmuşdur. Digər xırda viruslar çəkisi təxminən  $1,2 \times 10^6$  dalton (Da) olan RNT molekulundan ibarətdir. Onların tərkibində 3 min nukleotiddən ibarət, orta ölçülü üç gen vardır. DNT-daşıyan daha mürəkkəb virusların genomu 200 min nukleotid cütündən ibarət olub, onlarla və hətta yüzlərləyə qədər quruluş genlərini daxil edir. Funksional cəhətdən həmin virusların genomu kiçik virusların genomundan fərqlənir. Belə ki, kiçik viruslarda genoma daxil

olan bir neçə quruluş geni eyni vaxtda transkripsiya olunur, iri viruslarda isə genlərin aktivliyi tənzim edilir.

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

Heyvanlarda haploid genomun təxminən yarısından çoxu yalnız bir dəfə təkrar olunur. Ali bitkilərdə unikal sahələr genomun az hissəsini - 20-30%-ni təşkil edir. Belə ehtimal olunur ki, bu cür unikal sahələrə zülalları kodlaşdıran (histon zülallarından başqa) bir çox quruluş genləri daxildir.

Eukariotların genomları üçün DNT təkrarlarının müxtəlif növlərinin mövcudluğu səciyyəvidir. Eukariot genomunun böyük hissəsi funksional genləri daşıyır. Məsələn, insanda ontogenezin müxtəlif mərhələlərində fəal olan ~ 30000 gen mövcuddur ki, bu da ümumi nüvə DNT-nin 5%-ni təşkil edir.

Orta təkrar olunan fraksiyaya (~ 10000 dəfəyə qədər) – rRNT, nRNT genləri, histon zülallarının genləri, mobil genetik elementlər (retrotranspozonlar: SINE və LINE ardıcılıqları), tənzimləyici sahələr (replikasiyanı, reparasiyanı, transkripsiyanı, krossinqoveri – rekombinasiya proseslərini tənzimləyən elementlər), minisatellit (7-10 n.c.-nün minlərlə təkrarı), mikrosatellitlər (1-6 n.c.-nün minlərlə təkrarı) aiddir. Haploid genomda onların sayı yüzlərlədən bir neçə min arasında dəyişir. Orta təkrarların ümumi həcmi eukariot genomunun 1/10-1/4 hissəsini təşkil edir.

Eukariot genomlarında satellit adlandırılan və yüksək tezlikdə – milyon dəfə təkrarlanan fraksiya da mövcuddur. Bu fraksiya növlərin böyük əksəriyyətində genomun 10%-dən artıq olmur, lakin bəzi orqanizmlərin genomlarında, məs., yengəclərdə, kisəli məməlilərdə və bəzi çiçəkli bitkilərdə satellit DNT xromosom DNT-nin yarısından çoxunu, insan genomunun isə ~10%-ni təşkil edir. Eukariot genomunda yüksək təkrar olunan fraksiya qısa (5-12 n.c.) təkrarların az saylı ailələrindən (10-15) ibarət olub, böyük məsafələri tutan bloklar əmələ gətirir.

Bloklar daxilində ayrı-ayrı ailələrin təkrar qrupları bir-birləri ilə növbələşə bilir və bunun nəticəsində satellit DNT müxtəlif parçalardan ibarət struktur almış olur. Genomun bu fraksiyası konstitutiv heteroxotomatin sahələrində, xromosomların sentromerləri yaxınlığında və telomer sahələrində izlənilir və gen daşımayaraq genetik cəhətdən inertdir, transkripsiya olunmur, hüceyrədə onlara komplementar RNT molekulları və onlarla kodlaşdırılan amin turşularından ibarət polipeptidlər olmur. Həqiqətdə satellit DNT-ni təşkil edən belə kiçik fraqmentlər oliqopeptidlərdən başqa heç nə kodlaşdırma bilməz. Güman olunur ki, bu fraksiya mitoz və meyoza prosesində, iy tellərinin xromosomlarda birləşməsində və homoloji xromosomların meyotik konyuqasiyasında müəyyən rol oynayır. Qeyd etmək lazımdır ki, nukleotid cütlərinin sayı satellit DNT-nin klasterlərində eyni növlərdə və bir orqanizmin eyni toxumalarında fərqli ola bilər.

Beləliklə, yüksək təkrar olunan DNT sahələrinə görə eukariotların xromosom DNT-nin molekulyar təşkili və genetik xüsusiyyətlərində oxşarlıq müşahidə olunur.

### **66. Eukariot genomunun hansı hissəsi kodlaşdırıcıdır?**

Eukariot genomunun əsas xüsusiyyətlərindən biri DNT təkrarlarının olmasıdır. Bir sıra tədqiqatlar nəticəsində DNT təkrarlarının quruluşu, onların genom daxilində təşkili öyrənilmiş, həmçinin təkrarlanan DNT ardıcılıqlarının təsnifatı müəyyən edilmişdir. Unikal ardıcılıqlar daha çox genlərdən təşkil olunur. DNT təkrarlarının bir çoxu isə gen sahələri deyildir və onların bəzilərinin funksiyası hələ də müəyyən olunmamışdır.

Buradan belə bir sual meydana çıxır: eukariot genomunun hansı hissəsi funksional genlərdən ibarətdir? İnsan genomuna daxil olan DNT təkrarları genomun cəmi 40%-ni təşkil edir. Buraya bir sıra genlərin sürətləri və gen olmayan sahələr aiddir. Genomun orta təkrarlanan sahələrinə daxil olan genlərin onlarla, hətta minlərlə sürəti vardır. Bunlar rRNT, nRNT və histon zülalları genləridir. Bu genlər kodlaşmada fəal iştirak edir və onların sürətlərinin çoxluğu çoxhüceyrəli orqanizmlərdə

metabolizm proseslərinin gedişini təmin edir. Bu genlərin üzərinə, həqiqətən, böyük yük düşür. Zülalın sintezi minlərlə ribosomun iştirakı ilə baş verir. Histon zülalları isə bilavasitə DNT molekulaları ilə əlaqələnərək, xromosomların mühüm tərkib hissəsini təşkil edir. nRNT-ləri isə hər bir translyasiya prosesində amin turşularının ribosomlara daşınmasını təmin edir.

Genomda gen olmayan təkrarlardan başqa DNT-nin təksaylı surətlərinin bir çoxu da zülalların sintezində iştirak etmir. DNT-nin bu hissəsi psevdogenlər adlanır. Onlar funksional genlərin duplikasiya etmiş, lakin mutasiya nəticəsində translyasiya olunmamış surətlərinin təkamül izləridir. Bir sıra hallarda belə DNT ardıcılıqlarının surəti aşkar olunmuşdur.

DNT təkrarlarının miqdarının bir çox orqanizmlərin genomunda tərəddüd etməsinə baxmayaraq, bütün eukariot genomlarında DNT-nin yalnız az bir hissəsi zülalların kodlaşmasında iştirak edir. Məsələn, dəniz kirpisində 20000-30000 gendən cəmi 10%-i zülalları kodlaşdırır. Drozofildə genomun 5-10%-i zülal kodlaşdıran genlərdən təşkil olunub. İnsanın 30000 funksional geni vardır ki, bu da genomun 5%-ni təşkil edir.

### **67. Genomun hansı elementləri mobil adlandırılır?**

Genlərin fəaliyyətinin (aktivliyinin) idarə olunmasında müəyyən rolunu hərəkət edən tənzimləyici elementlər oynayır. İlk dəfə bir lokusun, yaxud genin xromosomun bir sahəsindən digərinə yerini dəyişməsi 1948-ci ildə Amerika sitogenetiki Barbara Mak-Klintok tərəfindən qarğıdalı bitkisinin aşkar olunmuşdur. O, genlərin yerdəyişmə hadisəsini transpozisiya, hərəkət edən lokusları isə nəzarət elementləri (NE) adlandırmışdır. Transpozonlar və ya mobil genetik elementlər aşağıdakı xüsusiyyətlərlə xarakterizə olunur:

1. onlar bir saytdan digərinə keçə bilər;
2. onların müəyyən sahəyə daxil olması yaxınlıqda yerləşən genlərin aktivliyini dəyişdirir;
3. NE-nin itirilməsi mutabil lokusun stabil lokusa çevrilməsinə səbəb olur;

4. NE olan sahələrdə delesiyalar, translokasiyalar, transpozisiyalar, inversiyalar və xromosomların parçalanması baş verir.

Mobil genetik elementləri aşkar etdiyinə görə Barbara Mak-Klintok 1983-cü ildə Nobel mükafatına layiq görülmüşdür.

Mobil genetik elementlərin (MGE) genomda mövcudluğu və hərəkəti:

1. mutasiyalara səbəb ola bilər;
2. genlərin aktivliyinin dəyişilməsinə səbəb ola bilər;
3. xromosomların struktur dəyişiklikləri ilə nəticələnmə bilər;
4. telomerlərin yaranması ilə nəticələnmə bilər.
5. MGE genlərin horizontal ötürülməsində iştirak edə bilər;
6. MGE-in bir növü olan transpozonlardan P-elementləri əsasında (plazmid kimi) eukariotlarda transformasiya üçün genlərin klonlaşdırılmasında, enhanserlərin axtarışında və s. istifadə edirlər.

Mobil element genə daxil olub, ekzonu parçalayaraq, onu zədələyə bilər. Bu zaman gen zülal kodlaşdırıcı funksiyasından məhrum olur. Mobil element promotor və ya enhanser sahələrinə daxil olduqda genin tənzimləyici funksiyasını dəyişdirə bilər. Nəhayət, insersiya intron sahəsində baş verdikdə zərərsiz ola bilər, çünki həmin sahə mRNT-nin prosesinqi zamanı intronla birlikdə kəsilib atıla bilər. Əgər mobil element intronun splyasiq prosesinə nəzarət edən sahəsinə daxil olarsa, o zaman mutasiya baş verə bilər. Mobil genetik elementlər genomda yerlərini dəyişdikdə genlərin aktivliyinə təsir göstərir. Məsələn, mobil elementin protoonkogenlə yanaşı düşməsi zülalın normadan artıq sintezi və hüceyrənin bədxassəli formaya çevrilməsi ilə nəticələnmə bilər.

Son zamanlar mobil elementlər bir çox bitki, heyvan növlərində və mikroorqanizmlərdə aşkar olunmuşdur. Prokariotlarda, əsasən, üç tip mobil element vardır: IS-elementləri, transpozonlar ( $T_n$ ) və bəzi bakteriofaqlar. Bunlar həm quruluş və həmçinin tənzimləyici genlərdə mutasiya əmələ gətirə bilər.

Transpozisiya mexanizmindən asılı olaraq, transpozonların iki böyük qrupu fərqləndirilir: I sinif elementlər retrotranspo-

zonlar adlanır və onların genomda hərəkəti əks transkriptaza fermentinin aktivliyi vasitəsilə mümkün olur. Belə ki, ilkin olaraq, mobil elementin sürəti RNT molekuluna köçürülür, daha sonra RNT-matrisi üzərində DNT molekulunu sintez olunur və sonuncu genomun müxtəlif sahələrinə daxil olmaqla mobil elementin sürətlərinin genomda paylanmasına səbəb olur. II sinif elementlər isə transpozonlar adlandırılaraq, DNT elementləri kimi genomun müəyyən sahələrindən kəsilib, digər sahələrinə daxil olmaqla hərəkət edir. Drozofilin genomunun 9%-i təxminən 50 mobil element ailəsindən təşkil olunmuşdur. Məməlilərin genomlarının tərkibində orta təkrarlanan ardıcılıqların bir neçə sinfi aşkar olunmuşdur, buraya SINE və LINE ardıcılıqları da aiddir. İnsan genomunda SINE Alu elementləri ilə təmsil olunur. Bu ailənin üzvləri 300 n.c. uzunluğunda olub, genomda 300000-dən 500000-dək təkrarlanır. Onlar insan genomunun 3%-ni təşkil edir. Belə ehtimal olunur ki, Alu-təkrarları mobil element, daha doğrusu, retrotranspozonlardır.

### **68. Replikonların sayı və ölçülərinə görə prokariot və eukariotlar bir-birlərindən necə fərqlənir?**

Prokariotların DNT molekulunun replikasiyası xromosomların müəyyən bir nöqtəsindən başlanğıc götürür və replikasiya sona çatana qədər davam edir. Beləliklə, xromosom bir replikasiya vahidindən - bir replikondan ibarət olur. Eukariotların xromosomlarının DNT molekulları nəhəng ölçüdə olub, bir neçə santimetrə çatır. Əgər bu cür xromosomda, prokariotlarda olduğu kimi, bir replikasiya nöqtəsi olarsa, onların bölünməsi bir neçə saat çəkərdi. Lakin bu proses bir neçə dəqiqə ərzində yekunlaşır və bu da onunla izah olunur ki, eukariotların xromosomları bir neçə replikondan təşkil olunur. Onlarda DNT-nin replikasiyasını təyin edən bir neçə nöqtə vardır.

Lakin eukariotlarda replikonların ölçüsü prokariot replikonlarından kiçik olur. Eukariotların replikasiya tezliyi nisbətən aşağıdır (bakteriyalarda 1 san.-də 500 nukleotid, məməlilərdə isə 1 san.-də 50 nukleotid polimerləşdirilir).

Müasir təsəvvürlərə görə eukariotlarda replikonlar təsadüfi yox, qrup şəklində yerləşir. Həmin qruplarda replikasiya fermentləri cəmləşərək, hər birinin uzunluğu 100 m.n.c.dən ibarət olan, 10-100 replikonu eyni zamanda replikasiya edir və replikasiya çəngəlini uzadır. Replikasiya 45-60 dəqiqə ərzində yekunlaşır. Bundan əlavə, eukariotlarda çox uzun replikonlar (1000 m.n.c) da mövcuddur. Onların böyük ölçüdə olması replikasiyanı bir neçə saatadək uzadır.

### **69. DNT-nin replikasiyasının yarımkonservativ mexanizmi hansı tədqiqatlarla sübut olunmuşdur?**

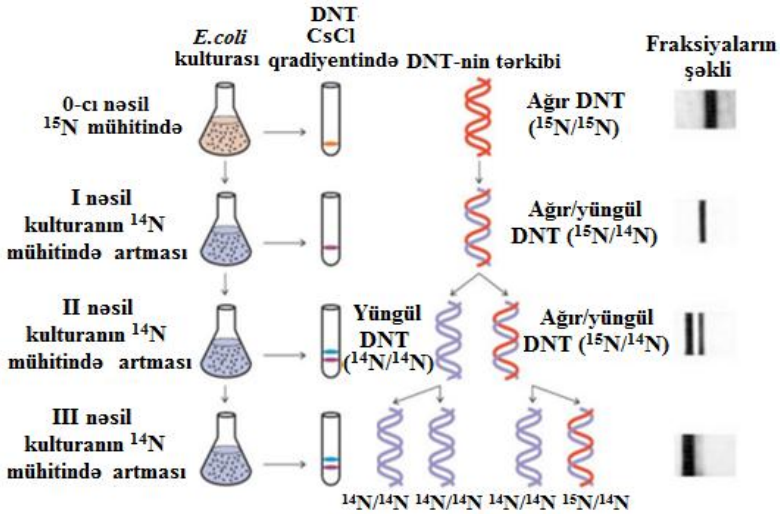
1957-ci ildə D.Teylor və əməkdaşları avtoradiografiya üsulundan istifadə edərək, at paxlası bitkisinin (*Vicia faba*) sürətlə bölünən kök meristemi hüceyrələrinin X xromosomlarında DNT-nin  $^3\text{H}$ -tritiumla nişanlanmış radioaktiv sələflərində replikasiya mexanizmini tədqiq etmişlər. Meristem hüceyrələrinin bir nəsli tritium izotopunun mövcud olduğu mühitdə yetişdirilmiş, daha sonra isə onları bu izotopun olmadığı təmiz mühitə keçirmişlər. Valideyn DNT molekulalarında zəncirlərin yalnız yarısı nişanlanmış olduqlarından, replikasiyanın ikinci tsiklindən sonra nişanlanmamış mühitdə sintez olunmuş xromatidlərdən yalnız biri nişanlanmış olmuşdur. Bununla da müəlliflər DNT-nin yarımkonservativ mexanizmlə replikasiya etdiyini aşkarlamışlar.

Prokariotlarda DNT-nin yarımkonservativ mexanizmlə replikasiyası 1958-ci ildə M.Mezelson və F.Stal-ın tədqiqatları ilə təsdiq olunmuşdur. Onların təcrübəsinin əsas mahiyyəti aşağıdakı kimi olmuşdur (şək. 7).

*E.coli* bakteriyaları bir çox nəsillər ərzində azotun ağır izotopu ( $^{15}\text{N}$ ) olan mühitdə yetişdirilmişlər. Bu nişanın DNT-nin azot daşıyan purin və pirimidin əsaslarına daxil olması nəticəsində DNT-nin molekul kütləsi azotun yüngül izotopu  $^{14}\text{N}$  olan mühitdə yetişdirilən DNT molekulaları ilə müqayisədə daha ağır olmuşdur. Bu baxımdan hüceyrələr uzun zaman  $^{15}\text{N}$  olan mühitdə yetişdirildikdən sonra yuyulub bir, iki və s. generasiya



müddətlərinə  $^{14}\text{N}$  olan mühitə keçirildikdə, hüceyrələrdə aşağı sıxlıqlı DNT molekullarının yaranması izlənilməli idi.



**Şək. 7.** DNT-nin replikasiyasının yarımkonservativ modelini sübut edən Mezelson və Stal tədqiqatlarının sxemi

Bakteriya hüceyrələrini  $^{15}\text{N}$  mühitindən  $^{14}\text{N}$  mühitinə keçirdikdə bir generasiyadan sonra mühitdə DNT-nin qatılığına görə hibrid molekullar əmələ gəlmiş və belə molekullar biri azotun “ağır”, digəri isə “yüngül” izotoplarını daşıyan zəncirlərdən ibarət olmuşlar. İki generasiyadan sonra hibrid molekullar ümumi DNT-nin yalnız yarısını təşkil etmişdir. Sonrakı generasiyada isə “yüngül” fraksiya total DNT-nin 75%-ni təşkil etmişdir. Bu hadisəni yalnız DNT-nin yarımkonservativ mexanizmlə replikasiyası ilə izah etmək olar.

M.Mezelson və F.Stal tərəfindən alınan nəticə insan və ali bitkilər daxil olmaqla digər obyektlərdə də öz təsdiqini tapmışdır.

## 70. DNT-nin replikasiyası necə baş verir?

DNT-nin ikiqat, spiralvari, stabil və qapalı strukturunun necə öz sürətini əmələ gətirməsini, yəni replikasiyasını izah etmək üçün Uotson və Krik belə ehtimal etmişlər ki, DNT zəncirləri açılı, hər bir komplementar əsas cütü arasındakı hidrogen

rabitələrinin qırılması hesabına bir-birlərindən qismən aralana bilir ki, bunun nəticəsində əmələ gələn ana molekulunun təkzəncirli sahələri matris rolunu yerinə yetirir və onlara əsasların komplementarlığı əsasında müvafiq nukleotidlərin birləşməsi baş verir. Bu nukleotidlər öz aralarında fosfodiefir rabitələri ilə əlaqələnməklə ana zəncirlərinə komplementar yeni zəncirləri əmələ gətirir. Bu proses başlanğıc molekulun ayrılmış hər bir zənciri üzərində baş verdiyindən, nəticədə ana DNT molekuluna tamamilə identik iki ikizəncirli struktur formalaşmış olur. Əmələ gələn hər bir molekulda iki zəncirdən biri “köhnə” (valideyn), digəri yenidən sintez olunmuş (qız) olduğundan, replikasiyanın bu üsulu yarımkonservativ adını almışdır. DNT-nin replikasiyasının yarımkonservativ mexanizmi hüceyrələrin bölünməsi zamanı əmələ gələn hər bir qız hüceyrəsinə tamamilə identik, hər biri valideyn və qız zəncirlərindən ibarət, ikizəncirli, hibrid DNT molekulunun düşməsinə təmin edir.

Çoxsaylı tədqiqatların nəticəsində məlum olmuşdur ki, valideyn DNT-nin iki komplementar zəncirinin açılması və onların yarımkonservativ replikasiyası, praktiki olaraq, eyni zamanda baş verir və *ori* (ing. origin - başlanğıc) lokusu kimi işarələnən, replikasiyanın ümumi başlanma nöqtəsindən başlayır.

Qeyd etmək lazımdır ki, adətən, bir deyil, eyni zamanda çoxlu sayda *ori* lokusları əmələ gəlir, bu da eukariot xromosomlarında nəhəng DNT molekulalarının bir hüceyrə tsiklində replikasiya olunması üçün zəruri şərt sayılır.

Prokariotlar (*E.coli*, T7 faqı, bəzi plazmidlər) üzərində aparılan tədqiqatlar nəticəsində onların DNT-də bir deyil, iki, hətta daha çox *ori* lokuslarının mövcudluğu (replikasiya sürəti 20 mkm/dəq-ə yaxın olur, bu isə eukariotlarda DNT-nin replikasiya sürətindən 20-30 dəfə yüksəkdir) aşkar edilmişdir.

DNT molekulunun iki zəncirinin antiparalel strukturu replikasiya üçün bir sıra çətinliklər yaradır. Replikativ çəngəlin hərəkəti üzrə eyni zamanda iki qız zəncirləri sintez olunmalıdırlar. Çəngəl bir zəncirdə 5'→3' istiqamətində, digərində isə əksinə, 3'→5' istiqamətində hərəkət edir. Lakin nəzərə almaq lazımdır ki, sintez yalnız bir istiqamətdə 5'→3' istiqamətində baş

verir. Belə halda zəncirlərin birinin üzərində -  $3' \rightarrow 5'$  istiqamətində uzanan zəncir üzərində yeni zəncirin sintezi  $5' \rightarrow 3'$  istiqamətində kəsilmədən baş verir və bu zəncir lider (və ya aparıcı) zəncir adlanır.  $5' \rightarrow 3'$  istiqamətində uzanan digər - gecikən zəncir üzərində isə DNT-nin kəsik-kəsik sintezinin yeni-yeni inisiyasiya nöqtələri əmələ gəlir.

$5' \rightarrow 3'$  istiqamətində uzanan gecikən zəncir üzərində DNT-nin kəsik-kəsik sintez olunduğunu sübut edən ilk dəlilləri Reiji Okazaki, Tuneko Okazaki və onların əməkdaşları almışlar. Sintez olunmuş fraqmentlərin uzunluğu prokariotlarda 1000-2000 n.c. arasında dəyişir, eukariotlarda isə 200 n.c. ölçüsündə olub, nukleosomun bir burumunun ölçüsünə müvafiqdir. Bu fraqmentlər onları aşkar edən alimlərin şərəfinə “Okazaki fraqmentləri” adlandırılır. DNT-nin kiçik fraqmentləri (Okazaki fraqmentləri) DNT-liqaza fermenti vasitəsilə birləşdirilir. Nəticədə hər iki qız zəncir  $5' \rightarrow 3'$  istiqamətində uzanır.

Beləliklə, çoxsaylı ferment və zülalların təsiri altında DNT-nin identik surətlərinin əmələ gəlməsi ilə gedən, hüceyrələr və orqanizmlər nəsində genetik informasiyanın kəsilməzliyini (bir hüceyrədən qız hüceyrələrinə, valideynlərdən nəsilərə ötürülməsini) təmin edən molekulyar-genetik prosesə replikasiya deyilir. DNT-nin hər bir qız zəncirinin sintezi matris zəncirinə komplementar və antiparalel şəkildə, həmişə  $5' \rightarrow 3'$  istiqamətində baş verir. Replikasiya - genetik materialın mühüm funksiyasıdır, hüceyrə və orqanizm nəsilərində genetik materialın kəsilməzliyini təmin edir və olduqca dəqiqliklə icra olunur.

### **71. DNT-nin replikasiyasında hansı fermentlər iştirak edir?**

DNT-nin ikiqat spiralsəkilli strukturunun əsasında dayanan komplementarlıq prinsipi genetik materialın ən mühüm xassəsini – özünü hasil etmək xüsusiyyətini təyin edir. Bir çox digər bioloji sistemlər kimi, DNT-nin replikasiyası da bir sıra fermentlərin uzlaşdırılmış fəaliyyəti nəticəsində yerinə yetirilir.

1957-ci ildə A.Kornberg, ilk dəfə olaraq, *E.coli* hüceyrələrindən DNT-nin sintezinə nəzarət edən fermenti ayırmış və onu DNT-polimeraza adlandırmışdır. O, müəyyən etmişdir ki,

DNT-polimeraza vasitəsilə DNT-nin sintezi üçün iki şərt tələb olunur: dörd növ dezoksiribonukleozidtrifosfatın və DNT-matrisinin mövcudluğu. DNT-polimeraza I nukleotidlərin sələfi olan dezoksiribonukleozidtrifosfatları (dATP, dCTP, dGTP və dTTP) DNT-nin uzanan zəncirinə birləşdirir. Sonralar digər iki polimeraza: DNT-polimeraza I-ə bəzi xüsusiyyətləri ilə oxşar olan DNT-polimeraza II və DNT-polimeraza III kəşf olunmuşdur. DNT-polimerazaların heç biri DNT matrisi üzərində DNT-nin sintezinin inisiasiyasında (başlanmasında) iştirak etmir, lakin onların hamısı praymer vasitəsi ilə nukleotidləri əlavə edərək, komplementar zənciri uzada bilir. Praymer rolunu qısa (5-15 nukleotiddən ibarət) RNT molekulu yerinə yetirir. DNT-polimeraza I, II və III fermentləri 5'→3' istiqamətində polimerləşdirmə aktivlikləri hesabına praymerlərin 3'-sonluqlarına nukleotidlərin səlflərini (dNTP-ləri) əlavə edərək, onların dezoksiribonukleozidmonofosfatlara çevrilməsi ilə yeni sintez olunan polinukleotid zəncirlərini uzadır. DNT-polimeraza I, digərlərindən fərqli olaraq, 5'→3' istiqamətində ekzonukleaza aktivliyi hesabına RNT-praymerindəki RNT nukleotidlərini kənarlaşdıraraq, onları DNT nukleotidləri ilə əvəz edir. DNT-polimeraza II və III isə 3'→5' istiqamətində korreksiyaedici aktivlikləri hesabına əlavə edilmiş hər bir nukleotidin komplementarlığını yoxlayır, komplementarlıq pozulduğu hallarda həmin istiqamətdə (3'→5') olan ekzonukleaza aktivlikləri hesabına səhv cütləşmiş nukleotidləri yeni sintez olunmuş zəncirlərdən ayırır və onların müvafiq nukleotidlərlə əvəz olunmasını təmin edirlər. Hər üç ferment zədələnmiş DNT-nin müxtəlif reparasiya proseslərində iştirak edir.

Replikasiyanın inisiasiyası isə DNT-topoizomeraza və digər fermentlərin koordinasiya olunmuş fəaliyyəti ilə başlayır. DNT-topoizomerazalar replikasiyanın inisiasiyası üçün tələb olunan, DNT-nin ikiqat spiralının lokal açılmasında və bu yolla yeni sintez olunacaq qız molekulları üçün matris olan tək zəncirlərin əmələ gəlməsində iştirak edir. Açılmış qapalı həlqəvi molekul DNT-giraza fermentlərinin təsiri altında replikasiya zamanı sərf

olunan, böyük, sərbəst enerji ehtiyatına malik, yüksək burulmuş formanı əmələ gətirir.

Beləliklə, DNT-topoizomerazalar (onların giraza və relaksaza növləri) endonukleaza (və ya restriksiya) aktivlikləri hesabına DNT-nin ikiqat spiralını açır; DNT-helikazalar zəncirlər arasındakı hidrogen rabitələrini qırır; SSBP (ing. single stranded binding proteins – tək zəncirlə əlaqələnmiş zülallar) fermentləri DNT-nin aralanmış tək zəncirlərinin “-” yüklü fosfat qalıqları ilə əlaqələnməklə, onları “düzləndirir” və yenidən əlaqələnməsinin qarşısını alır, həmçinin digər endonukleazaların dağıdıcı təsirlərindən mühafizə edir. Korreksiyaedici aktivliyə malik olmayan RNT-polimeraza və ya DNT-praymaza fermenti ribonukleozidtrifosfatlardan qısa RNT praymerini sintez etməklə replikasiyanın inisiyasını təmin edir.

DNT-liqaza fermentləri isə fosfodiefir rabitələrini əmələ gətirməklə, Okazaki fraqmentləri arasında molekulun şəkər-fosfat karkasını “tikir”.

## **72. Genetik kodun əsas xüsusiyyətləri hansılardır?**

Genetik informasiya DNT molekulunda üç hərfdən ibarət kod şəklində saxlanılır və transkripsiya prosesində RNT-yə köçürülür. Dörd ribonukleotid RNT molekulunda növbələşməklə 20 müxtəlif amin turşusuna uyğun 64 fərqli triplet - kodon əmələ gətirir (şək. 8). Hər bir kodonu 3 nukleotiddən ibarət olan genetik kodun mövcudluğu haqqında fərziyə fizik Q.A.Qamov (1951) tərəfindən təklif olunmuş və eksperimental olaraq M.Nirenberq və C.Mattei (1961) tərəfindən sübut olunmuşdur. Genetik kod aşağıdakı xüsusiyyətlərə malikdir: 1) universaldır - əsasən, bütün canlı orqanizmlər üçün identikdir (yəni bütün virus, prokariot, ibtidailər və eukariotlarda eyni triplet birmənalı olub, eyni amin turşusunu təyin edir); 2) tripletdir - üç nukleotid ardıcılığı bir amin turşusunu kodlaşdıran bir kodonu əmələ gətirir); 3) üst-üstə düşmür – hər bir nukleotid eyni vaxtda iki qonşu tripletlərə daxil olmur, yalnız bir tripletə aiddir; 4) daxili durğu işarələrinə malik deyildir və kəsilməzdir (kod vergülsüzdür); 5) translyasiyanın inisiyası və terminasiyasını

təyin edən, uyğun olaraq, “start” (AUG və ya GUG) və “stop” kodonlar (UAG, UAA, UGA) mövcuddur; 6) xətti oxunma xüsusiyyətinə malik olub, kollineardır, yəni nuklein turşu kodonlarının ardıcılığına polipeptid zəncirində amin turşu ardıcılığı müvafiqdir; 7) artıqlığa malikdir – hər bir amin turşusu 1-6 tripletlə, orta hesabla isə 3 tripletlə - kodonla kodlaşır (yalnız UGG və AUG kodonları istisnalıq təşkil edir, belə ki, həmişə UGG-triptofanı, AUG-metionini kodlaşdırır); 8) kodonun 3 ribonukleotidindən yalnız başlanğıc ikisi daha əhəmiyyətlidir, üçüncüsü dəyişə bilər; 9) hər bir amin turşusu üçün kodonların sayı onların zülallarda rast gəlmə tezliyi ilə korrelyasiya təşkil edir (arginin amin turşusundan başqa); 10) eyni amin turşusunun daxil edilməsi üçün müxtəlif kodonların istifadə tezliyi növ üçün spesifik ola bilər.

**İkinci əsas**

		U	C	A	G	
<b>Birinci əsas (5'-sonluq)</b>	U	UUU <i>phe</i>	UCU	UAU <i>tyr</i>	UGU <i>cys</i>	U
		UUC	UCC <i>ser</i>	UAC	UGC	C
		UUA	UCA	UAA <i>Stop</i>	UGA <i>Stop</i>	A
		UUG	UCG	UAG <i>Stop</i>	UGG <i>trp</i>	G
	C	CUU <i>leu</i>	CCU	CAU <i>his</i>	CGU	U
		CUC	CCC <i>pro</i>	CAC	CGC	C
		CUA	CCA	CAA <i>gln</i>	CGA	A
		CUG	CCG	CAG	CGG	G
	A	AUU	ACU	AAU <i>asn</i>	AGU <i>ser</i>	U
		AUC <i>ile</i>	ACC <i>thr</i>	AAC <i>asn</i>	AGC	C
		AUA	ACA	AAA <i>lys</i>	AGA	A
		AUG <i>met</i>	ACG	AAG <i>lys</i>	AGG	G
G	GUU	GCU	GAU <i>asp</i>	GGU	U	
	GUC <i>val</i>	GCC <i>ala</i>	GAC	GGC	C	
	GUA	GCA	GAA <i>glu</i>	GGA	A	
	GUG	GCG	GAG	GGG	G	

**Üçüncü əsas (3'-sonluq)**

   **İnisiyasiya**   
    **Terminasiya**

**Şək. 8.** Genetik kod

Translyasiya zamanı genetik informasiyanın punktuasiyasında beş kodon əhəmiyyətlidir. Onlardan AUG və GUG kodonları

inisiyasiya kodonları olub, mRNT-nin translyasiyası zamanı gen məhsulunun sintezinin düzgün başlanmasını təyin edirlər. Bu kodonlar genin tənzimləyici və struktur hissələrindən köçürülən mRNT molekulu ardıcılıqlarının sərhəddində yerləşir və genin tənzimləyici hissəsi translyasiya olunmadığından polipeptid zəncirin sintezinin başlanma nöqtəsini göstərirlər. İnisiyasiya kodonları genin struktur hissəsində yerləşdikdə (mitoxondrilərdə kodun xüsusiyyətləri ilə əlaqəli nadir istisnalar mövcuddur) onlar özlərinin inisiyasiya xüsusiyyətini itirir və uyğun olaraq, metionin və valinin polipeptid zəncirə daxil olmasını istiqamətləndirirlər. İnisiyasiya kodonlarından başqa polipeptid zəncirin sintezinin sonunu təyin edən üç terminasiya və ya nonsens (mənasız) kodon (UAA, UAG və UGA) da mövcuddur.

### **73. DNT-də saxlanılan informasiya zülal sintezi zamanı necə realizə olunur?**

Genetik kodun tədqiqi nəticəsində müəyyən olunmuşdur ki, bir çox genlərin son məhsulu zülallardır. Genlərin ekspressiyası çoxpilləli və mürəkkəb proses olub, DNT-də saxlanılan genetik informasiyanın RNT molekuluna köçürülməsindən başlayır. RNT-nin sintezi transkripsiya adlanır. DNT-matrisinin transkripsiyası nəticəsində sintez olunan mRNT-nin nukleotid ardıcılıqları DNT zəncirlərindən birinə komplementar olur. Öz növbəsində mRNT-nin hər kodonu akseptor nRNT-yə komplementar olduğuna görə zülalın tərkibindəki amin turşusu DNT-nin kodlaşdırıcı ardıcılıqlarına müvafiq olacaqdır. RNT-nin DNT ilə zülal arasında vasitəçi rolu bir neçə faktorlarla təsdiq olunmuşdur:

1. Adətən, DNT eukariot hüceyrələrin xromosomlarında yerləşir, lakin zülal sintezi sitoplazmada olan ribosomlarda baş verir. Buna görə də DNT bilavasitə zülal sintezində iştirak etmir.
2. RNT eukariot hüceyrəsinin DNT-nin yerləşdiyi nüvədə sintez olunur.
3. Nüvədə sintez olunan RNT zülalın sintezinin baş verdiyi sitoplazmaya keçir.

4. RNT-nin əsas miqdarı hüceyrədəki zülalın miqdarına mütənasibdir.

Bütün aparılan tədqiqatlar göstərir ki, DNT-də kodlaşdırılan genetik informasiya vasitəçi molekula - mRNT-yə ötürülür və mRNT üzərində zülal sintez olunur. Bu, bakteriya və faqlar üzərində aparılan tədqiqatlarda təcrübi olaraq sübut edilmişdir. Müəyyən olunmuşdur ki, faqlarla yoluxduqda RNT sintezi faq zülallarının sintezindən öncə baş verir. Həmin nəticələr DNT-matrisində mRNT-nin transkripsiyası və sonradan ribosomlara daxil olması ilə uzlaşır. Beləliklə, nüvədə yerləşən DNT ilə sitoplazmadakı ribosomlar arasında əlaqə yaranır.

#### **74. Hüceyrədə RNT-nin hansı növlərinə rast gəlinir? Onların funksiyası nədən ibarətdir?**

Hüceyrələrdə RNT-nin 3 əsas növü fəaliyyət göstərir: ribosom RNT-si (rRNT), məlumat və ya matris RNT-si (mRNT) və nəqliyyat RNT-si (nRNT). Bütün bu molekullar transkripsiya prosesində DNT-nin müvafiq sahələrinin sürəti kimi əmələ gəlir və onların nukleotid ardıcılıqları DNT-matrisinə komplementar olur.

RNT-nin prokariot və eukariot hüceyrələrində aşkar olunan əsas tipləri uzunluğu, kütləsi, sıxlığı və formasına görə fərqlənir. Transkripsiyada mühüm rolu matris və ya məlumat RNT-si oynayır. Məlumdur ki, DNT molekulu genetik informasiyanın daşıyıcısı olub, zülal sintezində bilavasitə iştirak etmir. Genin aktivləşməsi zamanı genetik informasiya DNT-dən RNT-yə köçürülür. Eukariotlarda mRNT molekulları bir genin, prokariotlarda isə operona daxil olan, funksional əlaqəli bir neçə genin (sistronların) surətidir. mRNT molekulları genetik məlumatı translyasiyanın baş verdiyi ribosomlara ötürür. mRNT molekulları nukleotid quruluşu və ölçülərinə görə müxtəlifdirlər, adətən, onlar iri olub, yüzlərlə və minlərlə nukleotidlərdən ibarət olur və bütün hüceyrə RNT-nin 5%-ni təşkil edir.

rRNT molekulları bütün hüceyrə RNT-nin 80%-ni təşkil edir. Onlar ribosomların mühüm komponenti olub, translyasiya prosesində zülalların sintezində iştirak edir. Funksional ribosom-



lar RNT və zülallardan ibarət, böyük və kiçik subvahidlərdən təşkil olunur. Prokariotlarla eukariotlar arasında ribosomların ölçüsü, sayı və rRNT-nin subvahidlərinin ölçüsünə görə müəyyən fərqlər vardır. Amin turşuları zülalın sintez olunduğu yerə, yəni ribosomlara nəqliyyat-RNT-ləri vasitəsilə daşınır. nRNT-nin ölçüləri kiçik (~80 nukleotid) olduğundan, ribosomlarla eyni zamanda bir neçə nRNT-si təmasda olur ki, bu da translyasiyanı xeyli sürətləndirir. Bütün nRNT-ləri yonca yarpağını xatırladan ikincili quruluşa malik olub, bir neçə mürəkkəb ilgəkdən ibarət fəza quruluşunu əmələ gətirir. nRNT molekulunun fəaliyyəti üçün üç sahə xüsusilə vacibdir: 1) nRNT-yə hansı amin turşusunun birləşəcəyini müəyyən edən fermenti tanıma sahəsi; 2) amin turşularını birləşdirən akseptor sahə; 3) sintez olunan zülal molekulunda amin turşusunun yerini təyin edən və üç nukleotiddən ibarət antikodon hissə. Akseptor sahə bütün nRNT-lərdə eyni olub, CCA ardıcılığından ibarətdir; amin turşusu bu ardıcılıqda adeninlə əlaqələnilir. nRNT-də fermenti tanıyan və antikodon hissələr müxtəlifdir. nRNT-si hüceyrə RNT-nin 10-15%-ni təşkil edir.

### **75. Prokariotlarda və eukariotlarda DNT-nin transkripsiyası necə yerinə yetirilir?**

Genetik materialın öz-özünü hasil etməsi DNT-nin replikasiyası ilə təmin olunur və nəticədə bir qız hüceyrəsindən bölünmə nəticəsində iki, identik qız hüceyrəsi əmələ gəlir. Lakin irsiyyətin kimyəvi əsaslarının tədqiqi nəticəsində bir sual da meydana çıxır - DNT-nin heterokatalitik funksiyası, yəni genlərin ekspressiyası necə yerinə yetirilir?

F.Krik tərəfindən formalaşdırılmış molekulyar biologiyanın mərkəzi doqması (postulatu) göstərir ki, genetik informasiya DNT-dən DNT-yə (replikasiya yolu ilə) və DNT-dən məlumat RNT-si vasitəsilə zülallara ötürülür.

Son onillikdə RNT-daşıyan virusların misalında genetik məlumatın əks istiqamətdə əks transkripsiya prosesi vasitəsilə RNT-dən DNT-yə ötürülməsi imkanı sübut olunsada, genlərin ekspressiyasının əsas üsulu transkripsiya prosesidir: DNT-matrisi

üzərində m-RNT-nin sintezi və sonuncunun ribosomlarda translyasiyası, yəni m-RNT matrisi üzərində amin turşularının polipeptid zəncirini quraşdırması. Eukariot hüceyrələrində transkripsiya və translyasiya prosesləri bir-birindən məkan və zaman etibarilə ayrılmışdır. Belə ki, transkripsiya membranla əhatə olunmuş nüvədə baş verir, sintez olunmuş mRNT isə sitoplazmaya keçir və ribosomlarda translyasiya olunur. Prokariotlarda xromosom (nukleoid) sitoplazmada yerləşdiyindən bu proseslər birgə baş verir.

Eukariotların nüvəsində transkripsiya üç müxtəlif RNT-polimeraza vasitəsilə gedir. Prokariotlardan fərqli olaraq, eukariotlarda transkripsiyası tamamlanmamış RNT-transkriptlər ribosomlarla assosiasiya olunmur. mRNT-nin translyasiyası nüvədən sitoplazmaya keçdikdən sonra baş verir.

Transkripsiyanın başlanğıcı və tənzimlənməsi zülallarla qarşılıqlı əlaqədə olan və transkripsiyada iştirak edən DNT-nin 5'-ucunda yerləşən ardıcılıqlarla əlaqədardır.

RNT-nin ilkin transkripti prosessinqə və ya RNT molekulunun yetişməsinə məruz qalır. İlkin transkriptlər (pro-mRNT) yetişmiş mRNT-dən olduqca uzundur və nüvədə yerləşir. Pro-mRNT-dən genetik məlumat daşımayan intron hissələr kəsilir, qalan ekzonlar isə tikilir və transkripsiyaya hazır olan m-RNT molekulu əmələ gəlir.

## **76. Transkripsiyanın hansı mərhələləri vardır?**

Transkripsiyanın üç mərhələsi müəyyən olunmuşdur: inisiyasiya, elonqasiya, terminasiya.

**İnisiyasiya.** DNT-nin 5'-ucunda promotorla başlayıb, 3'-ucunda terminatorla bitən, bir mRNT molekuluna transkripsiya olunan DNT ardıcılığı transkripsiya vahidi olub, müasir “gen” anlayışına uyğun gəlir. Genlərin supressiyasına nəzarət transkripsiyanın başlanması - inisiyasiyası zamanı yerinə yetirilir. Bu mərhələdə RNT-polimeraza uzunluğu 41-44 n.c. olan promotoru tanıyır. DNT-nin transkripsiyası 5'→3' istiqamətində və ya soldan sağa baş verir. Güman olunur ki, eukariotlarda TATA ardıcılığı start nukleotidinin seçiminə, CAAT ardıcılığı

isə RNT-polimerazanın DNT matrisi ilə ilkin əlaqələnməsinə nəzarət edir.

**Elonqasiya.** RNT-nin elonqasiya mərhələsi DNT-nin elonqasiyasına analogi olaraq baş verir. Elonqasiyada sələf rolunu ribonukleozidfosfatlar oynayır. Transkripsiyanın elonqasiya mərhələsi, yəni mRNT zəncirinin böyüməsi zəncirin 3'-ucuna ribonukleozidfosfatların birləşməsi və eyni zamanda, pirofosfatın azad olması ilə müşayiət olunur. Eukariotlarda sürətin alınması, adətən, DNT-nin kiçik bir sahəsində (yəni, gen sərhədində) yerinə yetirilir. Lakin prokariotlarda transkripsiya ümumi promotordan başlayaraq, vahid operonu formalaşdıran bir neçə ilişikli gəndən keçə bilər. Son nəticə olaraq isə polisistron quruluşlu mRNT əmələ gəlir.

**Terminasiya.** Transkripsiya prosesi DNT-nin terminasiyasını yerinə yetirən ardıcılıqları daşıyan xüsusi sahəsində tamamlanır. *E.coli* hüceyrələrində terminasiyanın dəqiqliyini təyin edən xüsusi zülal (ro-faktor) aşkar edilmişdir. Zülal böyüməkdə olan m-RNT-nin ucuna birləşərək, DNT-yə yaxınlaşır və sanki RNT-polimerazanı izləyir. RNT-polimeraza terminator saytda dayanıqda, ferment ro-faktor tərəfindən tutulur və konformasiyası dəyişilərək DNT-dən kənarlaşdırılır. Terminator hər iki zəncirdə eyni cür, lakin əks istiqamətlərdə oxunan nukleotid ardıcılıqlarından ibarət olur. Məsələn, 5' CCA TGG 3',  
3' GGT ACC 5'

### **77. mRNT molekulunun splaysinqi nədir?**

Eukariot orqanizmlərinin genetik tənzimində baş verən proseslərdən biri də «prosesinq» adlanan, transkripsiyadan sonra RNT molekulunun yetişməsidir. Məlumdur ki, transkripsiya zamanı DNT-nin bir zəncirinin sürəti olan mRNT sintez olunur. Həmin RNT heterogen RNT və ya 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) vasitəsilə kəsilib götürülür, ekzonlar bir-birinə digər fermentlərin-liqazalar vasitəsi ilə birləşdirilir (bu proses «splaysinq» adlanır) və ta-

mamilə genetik informasiya daşıyan mRNT sitoplazmaya daxil olur. Splaysinq aparatının mövcudluğu eukariot hüceyrələrinin tənzimlənmə çevikliyinini artırır.

Genlərin tərkibində olan intronların çoxsaylı olması və onların kənar edilməsi son nəticə olaraq RNT-transkriptlərinin ekspressiyasında müxtəliflik əmələ gətirir. Beləliklə, eukariot genlərinin 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 molekullarını əmələ gətirir. Beləliklə, bir genin məhsulu olan başlanğıc mRNT-nin alternativ splaysinq nəticəsində müxtəlif zülalları, hətta bir zülal ailəsinə kodlaşdıran mRNT molekulları əmələ gəlir.

Bu cür bioloji mexanizm eyni genə funksiyalarına görə fərqlənən bir neçə polipeptidi kodlaşdırmağa və onların biosintezinə zaman (hüceyrələrin diferensiasiyasının müəyyən mərhələləri) və məkanda (müxtəlif orqan və toxumalarda) nəzarət etməyə imkan yaradır. Bunlar birlikdə ali orqanizmlərin genomunun ölçüsü əhəmiyyətsiz dərəcədə artdığı zaman informativ həcmnin keyli yüksəlməsinə səbəb olur.

### **78. Zülallar hansı quruluşa malikdir?**

Polipeptidlər zülalların sələfi olub, ribosomlarda translyasiya prosesində yaranırlar. Onlar ribosomdan ayrıldıqdan sonra daha mürəkkəb quruluş alır və spesifik üçölçülü konformasiyaları formalaşır. Zülalların dördüncülü quruluşu bir neçə polipeptid molekulundan əmələ gələrək funksional aktiv olur, zülal və ya protein adlandırılır.

Polipeptid zəncirlər xətvəri, haçalanmayan 20 amin turşusundan ibarət molekulardan sintez olunur. Hər bir amin turşusu karboksil, amin qruplarından və radikal adlandırılan hissədən ibarətdir.

Zülalların quruluşu 4 səviyyədə olur: birincili, ikincili, üçüncü və dördüncü quruluş. Amin turşularının polipeptid zəncirdə ardıcıl düzülüşü hər bir zülal üçün səciyyəvi olub, sabitdir və zülal molekulunun birincili quruluşunu təşkil edir. Polipeptid zəncirlərin müxtəlif amin turşularının NH və CO qrupları arasında yaranan hidrogen rabitələri zəncirin  $\alpha$ -spirala burulması ilə nəticələnir ki, bu da zülal molekulunun ikincili quruluşunu təyin edir.

Polipeptid zəncirin ikincili quruluşunun alternativ forması  $\beta$ -büküşlü qatlardır. Adətən, zülalların bir çoxu  $\alpha$ -spiral və  $\beta$ -büküşlü strukturların qarışığından əmələ gəlir.

Polipeptid zəncirə daxil olan sistein amin turşuları arasında disulfid (S-S) körpülər əmələ gələrək, iki sistein qalığını bir-birilə birləşdirir. Disulfid, hidrofob, hidrogen və s. rabitələrin mövcudluğu nəticəsində bir çox zülal molekulaları üçüncü quruluş əmələ gətirir. Hər bir polipeptid özünəməxsus formada burulur.

Nəhayət, qlobulyar zülallar, məsələn, fermentlər, bir neçə oxşar və ya müxtəlif zəncirlərdən ibarət olur və stabil şəkildə bir-birilə disulfid rabitələri və digər qarşılıqlı təsir vasitələri ilə birləşir. Bu cür zülallar oliqomer, onların tərkibinə daxil olan zəncirlər protomer və ya subvahid adlanır. Zülal molekulunda ayrı-ayrı subvahidlər bir-birinə komplementardır. 4 subvahiddən ibarət olan hemoqlobinin oliqomer zülalı ətraflı tədqiq olunmuşdur.

Dördüncü quruluş DNT və RNT-polimerazalar da daxil olmaqla, bir çox fermentlər üçün səciyyəvidir.

### **79. Zülallar hansı funksiyaları yerinə yetirir?**

Hüceyrə funksiyalarının müxtəlifliyi Yer üzərində həyatın rəngarəngliyini əks etdirir. Əgər DNT və RNT molekulaları genetik məlumatın saxlanması və ekspressiyasına xidmət edərsə, zülallar hüceyrənin funksional əsasını təşkil edir. Genlərin sonuncu məhsulu olaraq zülallar müxtəlif funksiyaları yerinə yetirir. Hemoqlobin və mioqlobin zülalları oksigenin daşınmasında iştirak edirlər. Kollagen və keratin birləşdirici toxumaların, dərinin quruluş zülallarıdır, aktin və miozin əzələ toxumalarının

yığılmasını təmin edən zülallardır. İmmunoqlobulinlər müdafiə funksiyasını yerinə yetirir. Müxtəlif nəqliyyat zülalları uyğun molekulların membrandan daşınmasında iştirak edir. Hormonlar və onların reseptorları hüceyrələrin kimyəvi aktivliyini tənzimləyir, histonlar xromosomların təşkilində iştirak edirlər.

Zülalların böyük bir qrupunu fermentlər və ya enzimlər təşkil edir. Fermentlər canlı orqanizmlərdə baş verən kimyəvi reaksiyaların katalizatoru kimi fəaliyyət göstərir. Hüceyrə metabolizmi fermentlərlə kataliz olunan bir çox katabolik və anabolik reaksiyalardan asılıdır. Katabolizm enerjinin ayrılması ilə əlaqədar iri molekulların kiçik molekullara parçalanması reaksiyalarıdır. Anabolizm isə müxtəlif hüceyrə komponentlərinin - nuklein turşuları, zülallar, lipidlər və karbohidratların sintezi reaksiyalarıdır. Bir çox fermentlər genetik və hüceyrəvi proseslərdə iştirak edirlər.

### **80. Translyasiya nədir?**

Translyasiya hüceyrə ribosomlarında mRNT-nin iştirakı ilə polipeptid zəncirinin sintezidir. Translyasiya zamanı genlərdəki DNT ardıcılıqlarına münasib amin turşu ardıcılıqları qurulur və polipeptid molekulları əmələ gəlir.

Translyasiya mexanizmlərinin açıqlanmasında Krik (1958) tərəfindən təklif olunmuş fərziyə mühüm rol oynamışdır. Bu fərziyəyə görə zülal sintezi zamanı amin turşularının tanınması bilavasitə, yəni onlarla mRNT arasında yaranan əlaqələr nəticəsində baş vermir, burada mühüm rolu aralıq molekullar - adaptorlar oynayır. Bunlar nRNT molekullarıdır. nRNT-ləri kiçik ölçülü (4S), uzunluğu 75-85 nukleotiddən ibarət və ikincili quruluşu yonca yarpağını xatırladan molekullardır. rRNT molekulları kimi nRNT-ləri də stabil molekullardan sayılır və hüceyrələrdə uzun zaman müddətində mövcud olurlar. nRNT molekullarının stabilliyi onların metilləşməsi ilə izah olunur.

Tədqiqatlar nəticəsində nRNT molekulunun üçölçülü modeli təklif olunmuşdur. nRNT-nin sintezinin son mərhələsində onun 3' sonluğuna nukleotidil transferaza fermenti vasitəsilə ACC ardıcılığı əlavə olunur. İkincili quruluşa malik nRNT

molekulları 4 “qolcuq”dan (və ya “gövdə” hissələrindən) - akseptor,  $\psi$ , antikodon, D qolcuqlarından, 3 iri ilgəkdən -  $\psi$ , antikodon və D ilgəklərindən və kiçik variabel (dəyişkən) ilgəkdən ibarət olur.  $\Psi$  (psi) ilgəyində modifikasiya olunmuş psevdouracil azot əsası, D ilgəyində modifikasiya olunmuş dihidrouracil azot əsası, antikodon ilgəyində isə mRNT molekulunun 3'→5' istiqamətində yerləşmiş, müəyyən kodona komplementar triplet - antikodon mövcud olur. Molekulun bir ucunda antikodon ilgək və antikodon gövdə əmələ gəlir, digər ucunda isə amin turşuları ilə əlaqələnən 3' akseptor sahə formalaşır. Belə hesab olunur ki, nRNT molekulalarının bu cür forması onların amin turşularını birləşdirən fermentlərlə tanınmasında mühüm rol oynayır. Kodonun antikodonla tanınmasına ribosomlar nəzarət edir. Ribosomlar m-RNT boyu 5'→3' istiqamətində hərəkət edir və kodonları tutuşdurub yoxlayaraq, münasib antikodonları daşıyan, aminoasil-nRNT molekulalarını birləşdirir. Hər bir mRNT-yə eyni zamanda birbirindən təxminən 90 nukleotid məsafəsində yerləşən bir neçə ribosom birləşir. Bu cür translyasiya kompleksi poliribosom və ya polisom adlanır. Bakteriyalarda polisomlar eukariotlara nisbətən daha iridir. Bu, prokariotlarda mRNT molekulalarının daha iri ölçüsü (xüsusilə polisistron əmələ gətirdikləri zaman) ilə izah olunur.

mRNT-nin translyasiyası yolu ilə əmələ gələn zülalın biosintezi eukariotlarda sitoplazmada, endoplazmatik şəbəkə adlanan, haçalanmış membran toru üzərində yerləşən xüsusi orqanoidlərdə - ribosomlarda baş verir. Prokariotlarda ribosomlar bütün hüceyrə daxilində səpələnmiş vəziyyətdə olur. Ribosomların ölçüsü onların sentrifüqada çökmə sürətini ifadə edən Svedberq (S) vahidi ilə işarələnir. Mənşəyindən asılı olmadan, ribosomlar böyük və kiçik subvahidlərdən ibarətdir. Bakteriya ribosomu 70S sedimentasiya əmsalı ilə səciyyələnir, 50S və 30S subvahidlərindən ibarət olur. Böyük - 50S subvahidi iki - 23S və 5S rRNT molekulalarından və 31 zülal molekulundan, kiçik subvahid isə 16S rRNT və 21 zülal molekulundan ibarət olur. Eukariotlarda isə ribosomlar 80S ölçüsündə olub, 60S və 40S

subvahidlərindən ibarətdir; böyük 60S subvahidinin tərkibinə 5S, 5.8S, 28S rRNT molekulları və 40 zülal molekulu daxil olur, kiçik 40S subvahidi isə 18S rRNT və 30 zülal molekulundan qurulmuş olur. Pro- və eukariotlarda ribosomların sayı külli miqdarda olduğu üçün rRNT-ni kodlaşdıran genlər DNT-də bir çox surətlərlə təmsil olunur. Məsələn, *E.coli*-də xromosomun üç rayonunda yerləşən belə genlərin 5-10 surəti vardır. Eukariotlarda rRNT-nin sintezini kodlaşdıran genlər yüzlərlə surətdə olur. Onlar müəyyən xromosomların nüvəcik quruluşlarının ətrafında və ya genomun digər hissələrində tandem təkrarlar (bir-birinin ardınca) şəklində yerləşmiş olur.

Ribosomların mRNT ilə birləşməsi translyasiya prosesi tamamlana qədər davam edir. *E.coli*-nin hər bir mRNT-si eyni zamanda 30 ribosomla translyasiya oluna bilər.

Eukariotlarda, adətən, bir mRNT-yə eyni zamanda 10 ribosom birləşir. Orta hesabla hər iki qrup orqanizmlərdə polisomların ölçüsü sintez olunan polipeptidə münasib olur.

### **81. Translyasiyanın mərhələləri hansılardır?**

Transkripsiya prosesini üç mərhələyə ayırırlar: inisiasiya, elonqasiya və terminasiya. İnisiasiya mərhələsinə ilk iki amin turşusu arasında peptid rabitəsinin formalaşmasından əvvəl həyata keçən reaksiyalar daxildir. *E.coli*-də genin transkripsiyasının inisiasiyasından onun hüceyrədə meydana çıxmasına qədər ~2.5 dəqiqə, müvafiq zülalın sintezinə qədər isə ~30 san. keçir. Polipeptid zəncirin sintezinin inisiasiyası mRNT, ribosomun 30S subvahidi və formilmethionin nRNT-dən ibarət kompleks formalaşan anda baş verir. Daha sonra translyasiyanın inisiasiya faktorları adlanan zülallar kiçik subvahidi böyük subvahidlə birləşdirir. Ribosomun kiçik və böyük subvahidlərinin əlaqələnməsindən hər iki subvahidində A, P və E adlı, xüsusi üç sayt formalaşmış olur.

Eukariotlarda translyasiya prokariotlarla müqayisədə özünəməxsus xüsusiyyətlərlə fərqlənir: birincisi, yetişmiş mRNT-nin 5' ucuna kep-in (7-metil qvanozin) və 3' sonluğuna 20-200 adenin nukleotidindən ibarət quyruğun əlavə olunması hesabına



translyasiyanın effektivliyi daha yüksək olur; ikincisi, translyasiyanın inisiyasiyası üçün formilmetionin tələb olunmur, translyasiya kompleksində start kodona formilmetionini deyil, metionini kodlaşdıran yalnız AUG tripleti uyğun olur.

Translyasiyada, prokariotlarda olduğu kimi, oxşar və homoloji faktorlar - inisiyasiya, elonqasiya və terminasiyanı yerinə yetirən zülallar iştirak edir, lakin eukariotların translyasiyasına daha çoxsaylı və mürəkkəb quruluşlu faktorlar təsir göstərir.

Elonqasiya mərhələsinə iki amin turşusu arasında ilk peptid əlaqə yaranandan, sintez olunan polipeptidə son amin turşusu birləşəndək bütün reaksiyalar daxil olur. Prokariotlarda elonqasiya mərhələsi sürətlə gedir, 37°C-də polipeptid zəncirə bir saniyədə orta hesabla 15 amin turşusu daxil olur. Beləliklə, orta ölçüsü 1000 n.c. olan genin və onun kodlaşdırdığı, ölçüsü 300 amin turşusundan ibarət olan zülalın sintezi 20 saniyə davam edir. Bu zaman zülalın sintezində hüceyrə ribosomlarının 80%-ə qədəri iştirak edir. Eukariotlarda zülal sintezi daha aşağı sürətlə gedir; 37°C-də polipeptid zəncirə bir saniyədə orta hesabla 5 amin turşusu daxil olur.

Elonqasiya mərhələsinin dəfələrlə təkrar olunması polipeptid zəncirin böyüməsi ilə nəticələnir. Zəncir orta hesabla 30 amin turşusuna qədər uzandıqda polipeptid xüsusi kanal vasitəsilə, tədricən ribosomun böyük subvahidindən aralanır. Kiçik subvahidin rolu isə mRNT-ni tanımaqdır, bu zaman böyük subvahid amin turşularını polipeptid zəncirə birləşdirir.

Translyasiyanın terminasiyası ribosom üzərində mRNT-nin hərəkəti nəticəsində ona məxsus üç stop kodondan birinin ribosomun A saytında təzahür etməsi ilə baş verir. Amin turşularını kodlaşdırmayan üç kodon mövcuddur: UAG, UAA, UGA, onlar terminasiyaedici və ya nonsens-kodonlar adlanır. A saytında stop kodonların təzahür etməsi ilə azad etmə faktorları adlanan zülallar fəaliyyətə başlayır, həm sintez olunmuş polipeptid zənciri ribosomdan ayırır, həm də iki ribosom subvahidinin bir-birindən ayrılmasına səbəb olur. Beləliklə, translyasiyanın terminasiya mərhələsində tam sintez olunmuş polipeptid mRNT-nin ucundan azad olur və ribosomlar mRNT-dən ayrılır. Translyasiyanın gedişində formalaşan polipeptid onu

kodlaşdırılan genə tamamilə uyğun olur. Bu da onu göstərir ki, genin quruluş sahəsinin ilk üç nukleotidi onun nəzarəti altında kodlaşdırılan zülalın ilk amin turşusuna, ikinci üç nukleotid zülalın ikinci amin turşusuna və s. müvafiqdir.

Kolinearlığı sübut edən ilk bilavasitə dəlillər ayrı-ayrı genlərin nukleotid ardıcılıqlarını uyğun zülalların amin turşu ardıcılıqları ilə müqayisə etməklə əldə olunmuşdur.

## **82. Nuklein turşularının quruluşunun tədqiqində hansı əsas üsullardan istifadə olunur?**

DNT-nin strukturunun müxtəlif üsullarla analizi onun funksiyasının tədqiqində mühüm rol oynayır. Bu analiz metodlarından ən əsasları molekulyar hibridləşmə, reassosiasiyanın kinetikasi və nuklein turşularının elektroforezi üsullarıdır.

Molekulyar hibridləşmə üsulunun əsasında nuklein turşularının geri dönmə denaturasiyası dayanır. Molekullar arasında müəyyən dərəcədə homolojiya olduqda, müvafiq temperaturda onların müxtəlif bircinsli molekulları birləşərək, yeni molekulları əmələ gətirir. Beləliklə, müxtəlif növlərin DNT molekulları, DNT və RNT arasında hibridlər yaranır. İki DNT molekulu arasında baş verən hibridləşmə onların ardıcılıqlarının oxşarlığını sübut edir.

Molekulyar hibridləşmə prinsipi reassosiasiyanın kinetikasi metodunun əsasını təşkil edir. Eukariotların DNT-nin reassosiasiyasının kinetikasının öyrənilməsi istiqamətində aparılan ilkin təcrübələr göstərmişdir ki, DNT-nin bəzi sahələri digərlərinə nisbətən daha tez reassosiasiya olunur. Müəyyən edilmişdir ki, DNT fraksiyalarının tez reassosiasiya olunan sahələri təkrar olunan ardıcılıqlardan ibarətdir. Bir sürətli DNT ardıcılıqları (unikal genlər) isə daha gec reassosiasiya olunur. Təkrarlanan DNT eukariot genomları üçün səciyyəvi olan çoxsaylı sürətlərlə təmsil olunur. Məlum olmuşdur ki, DNT-də bəzi, kiçik ölçülü nukleotid ardıcılıqları milyon dəfədən artıq, daha uzun nukleotid ardıcılıqları isə bir neçə dəfə təkrarlanır. Təkrar olunan DNT ardıcılıqlarının aşkar olunması göstərmişdir ki,

eukariotlarda DNT-nin əksər sahələri zülal kodlaşdırmır və digər funksiyaları yerinə yetirir.

Elektroforez elektrik cərəyanının təsiri altında maye və ya qaz mühitində molekulların yerdəyişməsindən ibarət elektrokinetik hadisədir. Elektroforez üsulu ilə müxtəlif ölçülü zülal molekullarını, DNT və RNT fraqmentlərini ayırmaq mümkündür. Elektrik cərəyanının təsiri nəticəsində molekullar gəldə hərəkət edir. Kiçik yüklü, iri molekullar əks qütbə doğru yavaş, nisbətən böyük yüklü, kiçik molekullar isə daha sürətlə hərəkət edir. Elektroforez tamamlandıqdan sonra ayrılmış fraqmentlər avtoradiografiya və ya DNT ilə gəldə birləşən flüoressent rəngləyicilər vasitəsilə identifikasiya olunur.

## VIII Fəsil

### BAKTERİYALARDA GENETİK REKOMBİNASIYA MEXANİZMLƏRİ

#### 83. Genetikanın inkişafında mikroorqanizmlərin genetikasının tədqiqinin əhəmiyyəti nədən ibarətdir?

Mikroorqanizmlərin inkişafında onların genetikasının rolunu 1940-cı ildə G.W.Beadle və E.L.Tatum *Neurospora crassa* göbələyi üzərində apardıqları klassik təcrübələr əsasında sübut etmişlər. Alimlər *Neurospora crassa*-nın mutant formalarını almış və onları analiz etmişlər. Bu təcrübələr əsasında “bir gen-bir zülal” konsepsiyası irəli sürülmüş və müasir biokimyəvi genetikanın əsası qoyulmuşdur. Tez bir zamanda genetik tədqiqatların obyektləri sırasına digər mikroorqanizmlər - prokariotlar (bakteriyalar, göy-yaşıl yosunlar), eukariotlar (göbələklər və yosunlar) və viruslar (ilk növbədə bakteriyaların virusları - bakteriofaqlar) daxil edilmişdir.

Mikroorqanizmlərin tədqiqi əsasında DNT-nin genetik material kimi rolu, genlərin incə quruluşu, onların aktivliyinin tənzimlənmə xüsusiyyətləri, genetik kodun ümumi təbiətinin şifrələnməsi, DNT-nin replikasiya, rekombinasiya və mutagenезinin molekulyar mexanizmlərinin açıqlanması mümkün olmuşdur.

Mikroorqanizmlərin genetikasının tədqiqinin biologiyanın yeni sahələrinin (molekulyar biologiya, molekulyar genetika, biotexnologiya) yaranmasında, klassik biologiya elminin yeni aspektlərinin (təkamül və sistematikanın tədqiqi ilə müxtəlif növlərin genetik quruluşunun aşkarlanması, gen və gen məhsullarının müqayisəli öyrənilməsi, kanserogenez və qocalmanın molekulyar mexanizmlərinin tədqiqi, təbiətdə genetik materialların növlərarası mübadilə imkanlarının araşdırılması və s.) meydana çıxmasında olduqca böyük rolu olmuşdur. Mikroorqanizmlərin genetikasının öyrənilməsinin tibbin inkişafında da əhəmiyyəti böyükdür. Bu istiqamətdə aparılan tədqiqatlar nəticəsində mikroorqanizmlərin patogenliyinin bir çox mexanizmləri açıqlanmış, dərman preparatlarına qarşı davamlılıqları, patogen

bakteriyaların qeyri-tipik formalarının əmələgəlmə səbəbləri müəyyən olunmuşdur.

Mikroorqanizmlərin genetikasının dərindən öyrənilməsi onların ətraf mühitin çirklənmə faktorlarının müəyyən olunmasında test-sistemlər kimi istifadəsinə imkan verir. Nəhayət, mikroorqanizmlərin genetikasının son nailiyyətləri, bu sahədə kəşf edilmiş qanunauyğunluqlar, ideya və metodlar biologiyanın ən müasir istiqaməti olan gen mühəndisliyinin əsasını qoymuşdur.

Hazırda təbiətdə olduqca böyük sayda mövcud olan bakteriyaların nisbətən az bir qismi genetik cəhətdən öyrənilmişdir. Bu baxımdan daha çox tədqiq olunan obyektlərə bağırsaq çöpü (*Escherichia coli*), insan üçün patoloji olmayan, lakin siçanlarda qarın yatalağı xəstəliyinin törədicisi olan *Salmonella typhimurium*, *Pseudomonas* cinsinə aid olan bakteriyaların müxtəlif növləri, *Klebsiella pneumoniae* bakteriya növü, *Rhizobiaceae* fəsiləsinə aid, bitkilərlərin simbiozu olan bakteriyalar, qeyri-patogen *Bacillus subtilis* bakteriyası, streptokokk və stafilokokkların bəzi növləri, atmosfer azotunu fiksə edən müxtəlif fotosintezedicilər, azot fiksəedicilər bakteriyalar və s. aiddir. Genetik tədqiqatlar bir çox antibiotiklərin sintezində geniş istifadə olunan aktinomisetlər üzərində də aparılmaqdadır.

#### **84. Mikroorqanizmlərin genetik sistemi necə təşkil olunmuşdur?**

Bakteriya hüceyrəsinin əsas kütləsini sitoplazmatik membranla əhatə olunmuş sitoplazma təşkil edir, sitoplazmada isə lizosomlar, ribosomlar, plazmidlər və nukleoid yerləşir. Bunlardan başqa sitoplazmada çoxlu miqdarda, həll olmuş şəkildə zülallar, məsələn, müxtəlif operonların repressor-zülalları, bir çox fermentlər mövcud olur.

Bakteriya və digər prokariotlarda mövcud olan nukleoid eukariot hüceyrələrinin nüvələrinin ekvivalentidir. Nukleoid, eukariot nüvələrindən fərqli olaraq, membranla əhatə olunmamışdır. O, hüceyrənin mərkəzində, kompakt şəkildə yerləşir və hüceyrə həcminin 1/3 hissəsini tutur. Nukleoidin tərkibinə DNT, RNT və zülallar daxildir. Bakteriya hüceyrəsində nukleoidlərin sayı bir (kulturada böyümənin stasionar fazasında), iki (yeni

mühitə keçirilən zaman böyümə dayandıqda) və dörd (böyümə sürəti sabit olan kulturada) ola bilər. Hər nukleoidin tərkibində ikizəncirli, qapalı halqa şəkilli DNT molekulu ( $M_r=1-3 \times 10^9$ ) olur. Nukleoidin DNT molekulunda hüceyrənin həyat fəaliyyəti üçün zəruri informasiya kodlaşdırıldığından, o, bakteriya xromosomu hesab olunur.

Bakteriya xromosomunun qapalı halqa şəklində olmasını ilk dəfə D.Kearns (1963) radioavtoqrafiya üsulu ilə sübut etmişdir. Bakteriya xromosomunun nəhəng DNT molekulu RNT molekulaları və zülallar ilə təmasda olaraq, sayı 12-80 arasında dəyişilən superspiral ilgəklərdən (domenlər) ibarət kompakt quruluş əmələ gətirir. Tipik bakteriya hüceyrəsi təxminən  $10^{-11}$  mq və ya  $2 \cdot 10^7$  nukleotid cütündən ibarət, uzunluğu bakteriya hüceyrəsinin öz uzunluğundan 1000 dəfə böyük - 1100 mkm-ə bərabər xromosom DNT-nə malik olur. Xromosom DNT-dən başqa prokariotların genomuna yüksək burulmuş, kovalent qapalı halqavari, xromosomdan kənar molekullar – plazmid DNT-ləri daxildir. Plazmid DNT-si ölçüsünə görə orta hesabla bakteriya xromosomunun 1/100-ni təşkil edir.

Xromosom və plazmid DNT-ləri, eukariotlarda olduğu kimi, daxili quruluşları dəyişilmədən bölünən hüceyrələr arasında paylanır. Spor əmələ gətirən basillərin mikroskopik tədqiqatları göstərmişdir ki, nukleoid sitoplazmatik membranın sitoplazmaya doğru içəri çəkilməsi nəticəsində yaranmış quruluşa - mezasoma birləşir. Hüceyrə tsiklinin müəyyən mərhələlərində bu cür membrana birləşmə xüsusiyyəti plazmidlərə də məxsus olur. Xromosom və plazmid DNT-lərinin replikasiyası nəticəsində əmələ gələn, membranla əlaqəli duplekslər membranın böyüməsi nəticəsində aralanır. DNT molekulaları hüceyrə qütblərinə çəkildikdən sonra bakteriya hüceyrəsinin möhtəviyyəti iki hissəyə ayrılmaqla, iki qız hüceyrəsi əmələ gəlir.

### **85. Mikroorqanizmlərdə rekombinasiya necə baş verir?**

Bakteriyalarda genetik informasiya bir neçə min gəndən ibarət xromosom DNT-də və xromosomdan kənar plazmid DNT-lərində kodlaşmışdır. Bakteriyalarda eukariot

hüceyrələrinin bölünməsi və qametogenezi üçün səciyyəvi olan mitoz və meyoza baş vermir. Lakin bakteriyalar üçün genetik materialın mübadiləsinə səbəb olan və genetik informasiyanın üfüqi ötürülmə yollarına aid olan üç mühüm rekombinasiya mexanizmi səciyyəvidir. Bu rekombinasiya mexanizmləri bir-birlərindən, başlıca olaraq, DNT-nin hüceyrələrə köçürülmə üsulları ilə fərqlənirlər. Transformasiya zamanı bir bakteriya hüceyrəsinə (resipient) digər bakteriya hüceyrəsinə (donor) xas DNT fraqmenti adsorbsiya olunur. Transduksiya zamanı donor hüceyrənin genləri resipientə bakteriofaq vasitəsilə köçürülür. Konyuqasiya zamanı isə DNT-nin donordan resipientə köçürülməsi donarla resipient arasında bilavasitə fiziki təmasın yaranması nəticəsində mümkün olur.

Bakteriyalarda rekombinant nəslin formalaşması genetik materialın köçürülməsi üsullarından – transformasiya, transduksiya və ya konyuqasiyadan asılı olmayıb, ekzogenotun (donorun geni və ya gen qrupu) endogenota (resipient hüceyrənin genomu) stabil inteqrasiyası ilə əlaqədardır ki, bu isə köçürülən genetik informasiyanın yeni nəsillərə irsən ötürülməsini şərtləndirir.

Rekombinant xromosomun əmələ gəlməsini təmin edən ilkin struktur – meriziqotdur – donordan xromosom DNT-nin fraqmentini almış resipient hüceyrədir.

Rekombinantların formalaşması bir neçə mərhələdə baş verir: 1) presinapsis və ya homoloji xromosomların tanınması; 2) sinapsis – donordan köçürülmüş DNT fraqmentinin resipient xromosomu ilə birləşməsi; 3) həqiqi rekombinasiya və ya inteqrasiya; 4) seqreqasiya – rekombinasiyanı daşıyan hüceyrənin bölünməsi prosesində müxtəlif rekombinant klonların ayrılması.

## **86. Transformasiya nədir?**

Transformasiya (*transformatio* – latın sözü olub, hərfi mənada «çevrilmə» deməkdir) – genetik materialın bir orqanizmdən digərinə köçürülmə üsulu olub, mühitdən sərbəst DNT molekulunun hüceyrə tərəfindən udularaq genoma daxil olması və donor DNT-si üçün səciyyəvi, yeni irsi əlamətlərin təzahürünə səbəb olmasıdır. Genetik rekombinasiya vasitəsilə transformasiya

etmiş DNT molekulunun bir hissəsi donorun xromosom DNT-nin bir hissəsi ilə mübadilə olunur. İlk dəfə 1928-ci ildə F.Qriffits pnevmokokların müxtəlif ştamları üzərində təcrübələr apararaq, bir qrup hüceyrəni digərlərinə çevirən “transformasiyalaşdırıcı başlanğıc”ın varlığını müəyyən etmişdir. Bu tədqiqatları davam etdirərək, 1944-cü ildə O.Everi, K.Mak-Leod və M.Mak-Karti “transformasiyalaşdırıcı başlanğıc”ın DNT molekulu olduğunu aşkarlamış və bununla da irsi materialın zülal deyil, DNT molekulu olmasını sübut etmişlər.

Transformasiya prosesini bir neçə mərhələyə ayırmaq olar: 1) ikizəncirli, intakt DNT molukulunun kompetent, resipient bakteriya hüceyrəsinin səthində reseptor saytlarla geriye dönə bilən əlaqələnməsi (bu mərhələdə donor DNT-si DNT-azalarla dağıdılmaya həssasdır); 2) donor DNT-nin resipient bakteriya hüceyrəsi tərəfindən geri dönməz udulması (bu andan etibarən DNT-azalarla transformasiya prosesinə təsir göstərmək mümkün deyildir); 3) resipient hüceyrəyə adsorbsiya olunmuş ikizəncirli donor DNT molekulunun hüceyrə nukleazalarının təsiri altında birzəncirli fraqmentlərə ayrılması; 4) donorun təkzəncirli DNT fraqmentinin resipient xromosomu ilə kovalent rabitələrlə birləşməsi (bu zaman digər təkzəncirli DNT fraqmentinin hüceyrə nukleazalarının təsiri altında fraqmentlərə ayrılaraq deqradasiyası baş verir); 5) transformasiya edən təkzəncirli DNT-nin sahib hüceyrənin xromosomuna rekombinasiya nəticəsində inteqrasiyası, onun rekombinant hüceyrədə seqreqasiyası və fenotipik ekspressiyası.

Hüceyrənin transformasiya etməsində əsas şərt – onun kompetentliyi – xüsusi fizioloji vəziyyətinin yaranmasıdır. Qeyri-xromosom DNT-si öz səthində bir neçə reseptor daşıyan, kompetent hüceyrələrə daxil ola bilər.

DNT-nin kompetent hüceyrələrə birləşməsində əsas şərtlərdən biri onun ölçüsü ( $M_r 3 \times 10^5$ -dən az olmamalıdır; bu səbəbdən DNT-azalarla parçalanmış DNT transformasiya aktivliyinə malik deyildir) və ikizəncirli quruluşunun intaktlığıdır. Birzəncirli DNT hüceyrələrə birləşə bilər, lakin o, hüceyrə



nukleazalarının dağıdıcı təsirinə yüksək həssaslığı nəticəsində çox zəif transformasiyalaşdırıcı qabiliyyəti ilə səciyyələnilir.

DNT fraqmenti bakteriya hüceyrələrinə daxil olduqdan sonra ikizəncirli DNT-nin bir zənciri nukleazalar vasitəsilə dağıdılır, digəri isə transformasiyada iştirak edir. Saxlanılan DNT molekulunun zənciri xromosomun homoloji sahəsi ilə sinapsis əmələ gətirir. Xromosomun əvəz olunan sahələri isə deqradasiyaya uğrayır.

Resipient xromosomuna inteqrasiya edən DNT zəncirinin minimal uzunluğu ~500 nukleotid təşkil edir. Lakin, adətən, rekombinasiyada uzunluğu bütün bakteriya xromosomunun 1/200 hissəsini təşkil edən donör DNT-si iştirak edir.

Transformasiyadan sonra əmələ gəlmiş DNT molekulu (özündə yad DNT fraqmentini daşıyan heterodupleks) yarımkonservativ mexanizmlə replikasiya edir. Heterodupleksi daşıyan hüceyrənin ikiye bölünməsi nəticəsində əmələ gəlmiş qız hüceyrələrdən biri transformasiya olunmamış DNT molekuluna (başlanğıc formaya identik), digəri isə transformasiyalı DNT molekuluna malik olur.

Transformasiyadan DNT molekulunda genlərin ardıcılığının, onlar arasındakı məsafələrin təyində və genetik xəritələrin tərtib olunmasında istifadə edilir.

### **87. Transduksiya nədir?**

DNT-nin bir hüceyrədən (donör) digərinə (resipient) bakteriofaq vasitəsilə köçürülməsi transduksiya adlanır. Genetik mübadilənin bu üsulu ilk dəfə 1952-ci ildə N.Zinder və D.Lederberq tərəfindən *Salmonella* ştamları və P22 faqları üzərində kəşf olunmuşdur. O vaxtdan etibarən transduksiyanın mümkünlüyü müxtəlif bakteriya və faqlar üzərində təsdiq olunmuşdur.

Transduksiyanın üç tipi məlumdur: ümumi (qeyri-spesifik), məhdud (spesifik) və abortiv. Ümumi transduksiya zamanı yetişən faqın başcıq hissəsinə faq DNT-si əvəzinə bakteriya hüceyrəsinin (donörün) DNT fraqmentləri daxil olur. Bu, öz genom sahəsini itirmiş qüsurlu faqın transduksiya hissəciklərinin

əmələ gəlməsinə səbəb olur. Ümumi transduksiya zamanı faqın başcıq hissəsində bakteriya genomunun 1/50-1/100 hissəsini və ya uzunluğu bakteriya genomunun 1%-ni ( $Mr=2.5-5.0 \times 10^7$ ) təşkil edən DNT molekulu yerləşə bilər.

Məhdud transduksiya zamanı rekombinasiya faq DNT-si ilə bakteriyanın xromosom DNT-si arasında baş verdiyindən, faqın transduksiya hissəcikləri iki növ DNT-yə (sahib bakteriyanın deqradasiya etmiş xromosomunun fraqmenti və faq DNT-si) malik olur. Ümumi və məhdud transduksiya tam transduksiyanın növləridir. Abortiv transduksiya isə qeyri-tam transduksiya formasıdır. Abortiv transduksiya zamanı faq tərəfindən transduksiya olunan DNT fraqmenti resipient hüceyrənin xromosomuna daxil olmadan, onun sitoplazmasında saxlanmaqla fenotipdə təzahür edir. Bölünmə zamanı qız hüceyrələrindən yalnız birinə ötürülsə də, sonda o, genoma daxil olmadığından itirilir. Abortiv transduksiya tam transduksiya ilə müqayisədə 10-20 dəfə daha intensiv baş verir. Abortiv transduksiya vasitəsilə hər hansı bir maddəyə tələbatı müəyyən edən mutasiyanın eyni və ya müxtəlif sistronlara aid olduğunu təyin etmək, başqa sözlə, sis-trans test aparmaq mümkündür.

### **88. Konyuqasiya nədir?**

Rekombinasiyaların və ya irsi informasiyanın donor və resipient hüceyrələri arasında yenidən paylanmasının tədqiqi genetik analizin əsasını təşkil edir. Eukariotlarda rekombinasiyaların baş verməsinin ilkin şərti – iki haploid qametın birləşməsi və diploid nüvənin – ziqotun əmələ gəlməsidir.

1946-cı ildə C.Lederberq və E.Tatum bakteriyalarda da onların bilavasitə kontaktı ilə şərtlənən və genetik materialın bir bakteriya hüceyrəsindən (donordan) digərinə - resipient hüceyrəyə ötürülməsi ilə baş verən cinsiyyətli proses – konyuqasiyanın mövcudluğunu aşkar etmişlər. Konyuqasiya zamanı 2-10 və daha çox donor və resipient bakteriya hüceyrələri cütləşmə aqreqatları əmələ gətirir. Onların əmələ gəlməsinə donor hüceyrələrinin səthində mövcud olan cinsiyyət xovları – pililər səbəb olur. Cinsiyyət xovlarının resipient səthində spesifik reseptorlarla birləş-

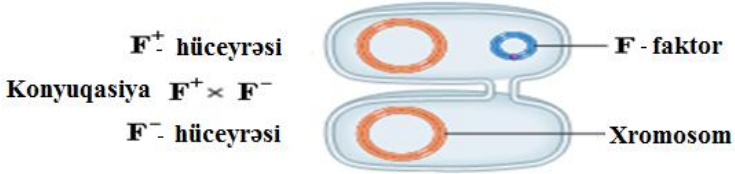
dikdən sonra donor hüceyrələrinin daxilinə dartılaraq çəkilməsi resipientin donora doğru yaxınlaşmasına və konyuqasiya edən bakteriyaların hüceyrə divarı vasitəsilə kontaktına səbəb olur. Pilişlərin bəzi növləri içiboş silindrlər olub, DNT-nin donordan resipientə ötürülməsinə xidmət edir. Transformasiya və transduksiya hallarında olduğu kimi, konyuqasiya zamanı da genetik material yalnız bir istiqamətdə - donordan resipientə doğru ötürülür. Konyuqasiya zamanı bakteriyaların donor olması onlarda cinsi faktor adlandırılan, xromosomdankənar DNT molekullarının – plazmidlərin xüsusi tipinin – F<sup>+</sup> fertillik faktorlarının mövcudluğu ilə müəyyən olunur. Fertillik faktorları pililərin əmələ gəlməsinə və özlərinin, bakteriya xromosomlarının, həmçinin fertillik faktoru olmayan digər plazmidlərin sürətlərinin resipient bakteriyalara ötürülməsinə nəzarət edən genlərə malikdir. İlk dəfə fertillik faktoru (ingiliscə “fertility” – məhsuldarlıq deməkdir) 1952-ci ildə U.Xeys tərəfindən *E.coli*-nin bəzi *K12* ştamlarında aşkar olunmuşdur. F faktoruna malik ştamlar DNT-nin ötürülməsinə cavabdeh olub, donor və ya şərti “erkək”, bu plazmidə malik olmayan formalar isə resipient və ya şərti “dişi” adlandırılır və F fertillik faktoru adlandırılan plazmid DNT-ni qəbul edirlər.

F-fertillik faktoru donor hüceyrəsində iki alternativ formada – xromosom DNT-dən asılı olmadan, avtonom şəkildə replikasiya edən F<sup>+</sup> və xromosom DNT-nə inteqrasiya etmiş Hfr (high frequency recombination) formalarında mövcud olur.

### **89. Bakteriyaların hansı cinsiyyət tipləri aşkar olunmuşdur?**

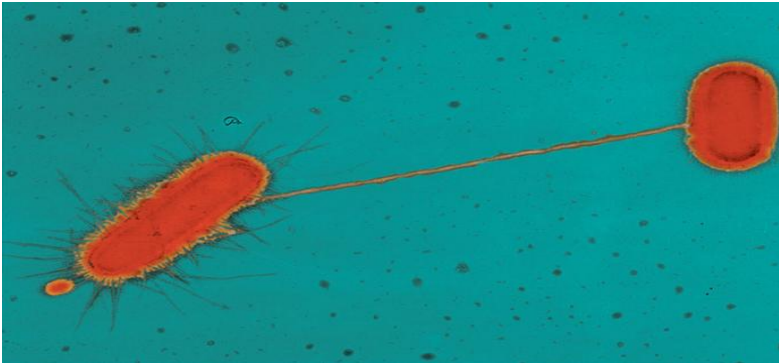
Konyuqasiya bakteriyaların sitoplazmasında F-fertillik faktorunun mövcudluğu ilə əlaqədardır. Bakteriyalarda aşkar olunmuş və fertillik faktorunun varlığı və ya yoxluğu ilə bir-birlərindən fərqlənən iki cinsiyyət tipi F<sup>+</sup> hüceyrələr (donor), və F<sup>-</sup> hüceyrələr (resipient) kimi işarə olunur. Resipient bakteriya donordan onun DNT-nin bir hissəsini qəbul edir və bu hissə onun xromosomuna daxil olur. Konyuqasiyanın başlanğıc mərhələsində hüceyrələr arasında əlaqə yaranır ki, bu da F-faktorunun və ya cinsiyyət faktorunun sürətinin resipient hüceyrəyə ötürülməsi ilə tamamlanır. F-faktor erkək hüceyrələrdə

iki alternativ vəziyyətdə olur: avtonom ( $F^+$ ) - yəni replikasiyası xromosom DNT-nin replikasiyasından asılı olmadan baş verdikdə; inteqrasiyalaşmış - xromosom DNT-si ilə kovalent birləşmiş olduqda (Hfr) (şək. 9).



Şək. 9.  $F^+$  və  $F^-$  hüceyrələri arasında konyuqasiya

F-faktorunun quruluşunun analizi onun halqəşəkilli, ikiqat zəncirli, uzunluğu bakteriya xromosomunun uzunluğunun 2%-nə bərabər DNT molekulundan ibarət olmasını göstərmişdir. Bu cür öz-özünü törədən molekullar plazmid, bakteriya xromosomuna inteqrasiya edə bilən plazmidlər isə episom adlanır. F-faktorunun tərkibində resipient hüceyrələrə genetik materialın köçürülməsində iştirak edən 19 gendən başqa digər genlər də vardır. Onlardan bəziləri  $F^+$  hüceyrələrinin səthində yerləşən və kanalçıqları xatırladan pililərin zülallarını kodlaşdırır. Konyuqasiya zamanı F-faktorunun donordan resipientə köçürülməsi hüceyrələr arasında sitoplazmatik körpücüyün - konyuqasiya borusunun əmələ gəlməsi hesabına mümkün olur (şək. 10).



Şək. 10. *E. coli*-nin  $F^+$  və  $F^-$  hüceyrələri arasında konyuqasiyanın elektron mikrofotografiası

Beləliklə, F-faktorunu daşıyan bakteriya hüceyrələri genetik informasiyanın donoru olaraq, fertillik faktorunu bu faktordan məhrum resipient hüceyrələrinə ötürürlər.

### **90. Bakteriyalarda hansı mobil genetik elementlərə (MGE) rast gəlinir?**

Bakteriyalarda MGE-lərə plazmidlər, bakteriofaqlar, insersiya elementləri (IS) (ing. insertion sequence – daxil edilən ardıcılıqlar) və bir DNT molekulu daxilində və ya bir DNT molekulundan digərinə hərəkət edən (transpozisiya) transpozonlar aiddir. MGE qeyri-homoloji DNT molekulaları arasında rekombinasiyaları, həmçinin plazmidin xromosoma integrasiyasını şərtləndirir. IS–elementlərinin uzunluğu 700-1500 n.c.-dən ibarət olur. Onların daxilində transpozisiya ilə əlaqədar olmayan genlər olmur, lakin uclarında uzunluğu 8-40 n.c.-dən ibarət invertir təkrarlar (əks istiqamətlərdə - düzünə və geriye istiqamətlərdə eyni olan nukleotid ardıcılıqlarının təkrarları) vardır. Genomda IS elementlərinin sayı bakteriyaların müxtəlif növlərində, hətta ayrı-ayrı bakteriya ştamları arasında 0-20 arasında dəyişir.

IS elementlərinin üç əsas xüsusiyyəti vardır: 1) yerini dəyişdikdə bəzi genlərin ekspressiya səviyyəsini artırır və ya azaldır, onların aktivliyinin tənzimlənməsini poza bilər; 2) mutasiyaların bütün tiplərini – çatışmazlıqlar, duplikasiyalar, inversiyalar, translokasiyalar, replikonların birləşməsi və ya aralanmasını - induksiya edə bilər; 3) transpozonların əmələ gəlməsinə səbəb ola bilər.

IS elementlərindən fərqli olaraq transpozonlar və ya Tn-elementləri transpozisiya üçün zəruri olan genlərdən, onların funksiyasını təyin edən, lakin transpozisiya ilə bilavasitə əlaqəsi olmayan quruluş genlərindən və uclarında düzünə və əks istiqamətlərdə yerləşmiş eyni nukleotid ardıcılıqlarına malik təkrarlardan ibarət olur. Transpozonların daxilində olan quruluş genləri müxtəlif antibiotiklərə, ağır metalların duzlarına qarşı davamlılığı kodlaşdırır. Transpozonlarda nadir hallarda bəzi karbohidratların mənbəyini, toksinlərin sintezini istifadə edən enzimlərə cavabdeh genlər də izlənilir. Eyni bir transpozon bütün rezistentlik genləri dəstini daşıya bilər. Belə transpozonlar

konyuqativ və ya qeyri-konyuqativ plazmidlərin tərkibinə daxil olaraq, təbiətdə, xüsusən də xəstəxana şəraitində sürətlə yayıla bilər ki, bu da bir çox antibiotiklərin müalicəvi məqsədlə effektiv istifadəsində maneə törədə bilər.

Transpozon daşıyan plazmidlər hüceyrələr arasında yalnız konyuqasiya yolu ilə deyil, heyvan orqanizmlərində *in vivo* transformasiya yolu ilə də ötürülür. Bu halda plazmidlərin müxtəlif növlər arasında yerdəyişmə ehtimalı yüksəlir və transpozonların quruluş genləri, adətən, yeni sahiblərində təzahür etmək xüsusiyyətinə malik olur. Homoloji genlərin plazmidlərə və müxtəlif qeyri-qohum bakteriyaların xromosomlarına daxil olması üçün əsas yaranır. Bu prosesdə transduksiya olunmuş faqlar da iştirak edə bilər.

MGE-nin funksiyasının tənzimlənməsində özünün genlərindən başqa plazmid və xromosomlarda olan bir sıra genlər də iştirak edir. Belə genlərdən bəziləri transpozonların dəqiqliklə kəsilməsinə, digərləri IS və Tn-elementləri ilə şərtlənən delesiyaların əmələ gəlməsinə, üçüncü qrupu isə transpozisiyaların tezliyinə təsir göstərir.

MGE-nin ümumi xüsusiyyəti onların daxil olduğu sahələrdə qısa, 5-12 nukleotid ardıcılığından ibarət duplikasiyaların əmələ gəlməsidir. Bunun səbəbi MGE-nin daxil olduğu sahələrdə DNT-nin ikiləşməsidir. Duplikasiyaların ölçüsü hər IS və Tn-elementinə görə spesifikdir və onların uclarında əks istiqamətlərdə yerləşmiş təkrarların quruluşlarından asılıdır. Belə duplikasiyaların əsasını hədəf-saytlarda yerləşən DNT zəncirinin “pilləli” qırılması təşkil edir. MGE-nin üst-üstə düşən sahələrə daxil olması müəyyən ölçüdə birzəncirli boşluqlar formalaşdırır ki, onlar da sonradan reparativ sistem vasitəsilə tikilir. Bu, MGE-nin daxil olduğu sahədə duplikasiyanın əmələ gəlməsinə gətirib çıxarır.

## **91. Bakteriofaqlar nədir? Onların quruluş və həyat tsikli necədir?**

Bakteriofaqlar və ya faqlar genetik informasiyanın transduksiya yolu ilə ötürülməsində iştirak edən bakteriya viruslarıdır. Bakteriyaların virusları - bakteriofaqlar və ya faqlar iki sinfə bölünür: virulent və mütədil. Virulent faqlar arasında ən çox T

qrupuna (ing. type-tip) aid yeddi faq t dqi  olunmuŒdur ki, onlar da  z n vb sində T-c t (T2, T4, T6) v  T-t k (T1, T3, T5, T7) yarımqruplara daxildirl r. T-qrupun faqları *E.coli* h ceyr lərində parazitlik edir. Hansı qrupa daxil olmasından asılı olmadan, virulent faqların h yat v  ya litik tsikli 5 m rh l y  ayrılır:

1. Faqın bakteriya h ceyr sinin s thində adsorbsiyası;
2. Faq DNT-nin (RNT-daŒıyan bakteriofaqlarda is  RNT-nin) h ceyr y  daxil olması;
3. H ceyr  daxilində inkiŒafı (faq DNT-sinin v  RNT-nin reproduksiyası);
4. YetiŒm si (yetiŒmiŒ faq hiss l rinin quraŒdırılması);
5. H ceyr nin lizisi.

B t n bu prosesl r qısa bir zamanda baŒ verir. Bel  ki, T4 faqının bir hiss ciyi *E.coli* h ceyr lərini yoluxdurduqda, 20-25 d qiq   rində 200-400 faq hiss ciyindən ibar t n sli  m l  g lir.

Faqların quruluŒu v  kimy vi t rkibini bir-birindən xarici g r n Œl rin  g r  f rql nm y n, spermatozoid  oxŒayan T-c t faqları  zərində  yr nm k olar. Onlar heksoqonal formalı baŒcıqdan v  quyruq  xıntısından t Œkil olunur. Faqın baŒcıq hiss sində z lal  rt kl   hat  olunmuŒ DNT molekulu yerl Œir. Quyruq hiss nin ucundakı  xıntılar faqın bakteriya h ceyr sinin qılafına birl Œm sini t min edir.  xıntılar diametri 2.5 nm olan mild n ( z kd n) v  onu  hat  ed n, yıgıla bil n boŒ  rt kd n - futlyardan ibar tdir. Milin bir ucu baŒ hiss y , dig ri is  altık ncl  bazal l vh y  birl Œir. Sonuncudan uclarında nazik uzun tell r olan ki ik diŒicikl r ayrılır. Faqın quyruq  xıntısının sonundan baŒının yuxarisına q d r olan uzunluđu t xmin n 200 nm, baŒcıq hiss sinin eni is  50-60 nm t Œkil edir. BaŒcıgın z lal  rt y  kapsid adlanır,  xıntının  rt y  (futlyarı) d  nizamla d z lm Œ polipeptid subvahidl rindən ibar t olur. Futlyarın qısalması  xıntının  z yinin h ceyr nin qılafından daxilinə ke r k, faq DNT-sinin h ceyr y  yeridilm sin  imkan yaradır. Bu zaman faqın z lal  rt y  h ceyr nin s thində qalmıŒ olur. Faq DNT-sinin h ceyr y  se ici Œakild  daxil olması A.XerŒi v  M. eyz t r f nd n g st rilmiŒdir.

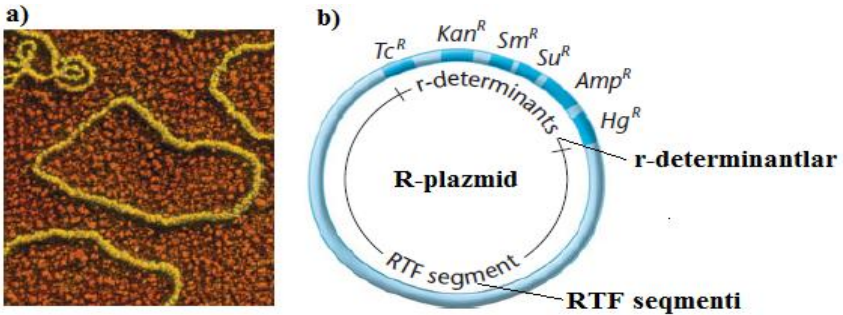
T-cüt faqların başciq hissəsində yerləşən DNT molekulu 200 min n.c.-dən ibarət olub, təxminən 100 geni daxil edir, onun uzunluğu isə 34 mkm təşkil etməklə, başciq hissənin uzunluğundan 100 dəfələrlə böyük olur.

Faqların da DNT-si, heyvan viruslarının DNT-si kimi, müxtəlif quruluşlu: birzəncirli xətvəri (parvovirus), halqavəri (φX174 faqı), ikizəncirli xətvəri (T7 faqı), birzəncirli qırılmalarla (T5 faqı), qapalı uclarla (çiçək virusu), yüksək spirallaşmış, kovalent qapalı halqaşəkilli (papovavirus) və s. olur.

Bakteriofaqlardan bir çox tədqiqatlarda, məsələn, rekombinasiyaların və genlərin quruluşunun analizində, genetik xəritələnmədə molekulyar genetikanın model sistemi kimi istifadə olunur.

## 92. Plazmidlərin əhəmiyyəti nədən ibarətdir?

Plazmidlər və xüsusən F-faktor bakteriya hüceyrələrinin sitoplazmasında yerləşən və avtonom replikasiya edən DNT molekullarıdır. Plazmidlər antibiotiklərə davamlı, habelə konyuqasiya zamanı DNT-nin köçürülməsini təmin edən unikal genləri daşıyır. Onlar sırasında tetrasiklin, streptomisin, ampicillin, kanamisin, sulfanilamid preparatlarına və xloramfenikola davamlı genlər daşıyan plazmidlərə daha çox rast gəlinir (şək. 11). F-faktoruna malik plazmidlər fertilliyi təyin edir. Bəzi plazmidlər onlardan məhrum bakteriyalara toksiki təsir göstərən kolisin zülallarını kodlaşdırır.



**Şək. 11.** *E. coli* bakteriyasından ayrılmış (a) plazmidin mikrofotusu. (b) Müxtəlif amillərə (RTF), o cümlədən tetrasiklin ( $Tc$ ), kanamisin ( $Kan$ ), streptomisin ( $Sm$ ), ampisilin ( $Amp$ ) kimi antibiotiklərə, civəyə ( $Hg$ ) qarşı çoxsaylı davamlılığa malik (r-determinantlar) R-plazmidi



Bir çox hallarda plazmidlərin mövcudluğu hüceyrələr üçün əhəmiyyətli deyildir və onların itirilməsi bakteriyaların həyat tərzinə təsir göstərmir. Ətraf mühit dəyişkənlikləri ilə əlaqəli bəzi hallarda plazmidlərin mövcudluğu təkcə ayrı-ayrı bakteriyaların deyil, bütövlükdə bakteriya populyasiyasının həyatiliyini təyin edən əsas şərt olur.

Fiziki üsullar vasitəsilə F-faktoru və digər bakteriya plazmidlərinin DNT-nin ikizəncirli, kovalent qapalı, halqavari və yüksək burulmuş konfigurasiyaya malik olması göstərilmişdir.

Təbii şəraitlərdə rast gəlinən bakteriya plazmidləri ölçülərinə görə bir-birlərindən əhəmiyyətli dərəcədə fərqlənirlər. *E.coli* ştamının ən kiçik plazmidinin nisbi molekul kütləsi (Mr)  $1.5 \times 10^6$ -ya bərabərdir. Bu, plazmid DNT-nin replikasiyasında iştirak edən, orta ölçülü iki zülal molekulunun kodlaşdırılması üçün kifayət edir. F-plazmidinin DNT-sinin nisbi molekul kütləsi (Mr)  $65 \cdot 10^6$ -ya bərabər olub, 100 000 n.c.-nü daxil edir. Digər plazmidlər - cinsi faktorlar da təqribən belə ölçülərlə səciyyələnir. Lakin daha iri plazmidlər də məlumdur. Məsələn, *Rhizobium* ştamlarında Mr= $600 \cdot 10^6$  olan plazmidlər aşkar olunmuşdur ki, onların ölçüsü bütöv xromosomun uzunluğunun  $\frac{1}{4}$ -nə bərabərdir.

Bəzi eukariot mikroorqanizmlərində də plazmidəbənzər quruluşlar aşkar olunmuşdur. Misal olaraq, *Saccharomyces cerevisiae* göbələyinin nüvədən kənar DNT-ni göstərmək olar.

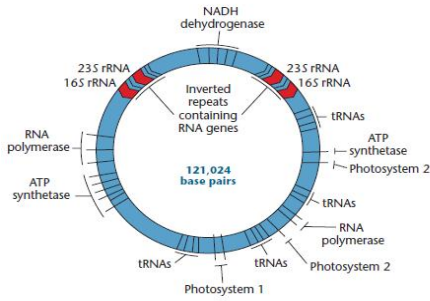
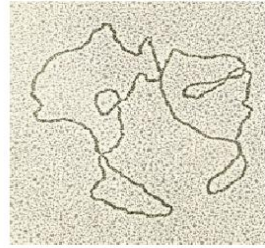
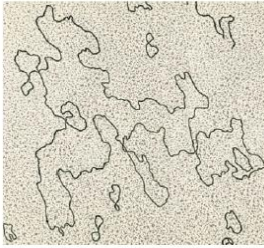
V1 və V2 plazmidəbənzər hissəcikləri ikizəncirli RNT molekulaları olub (RNT-daşıyan plazmidlərə çox nadir hallarda rast gəlinir), k-faktor (ing. killer) adlanır. Həmin hissəcikləri daşıyan maya hüceyrələri toksin ifraz edir və digər, V1 daşıyan, yaxud V1, V2 hissəciklərindən məhrum hüceyrələrə toksiki təsir göstərir. Məlum olmuşdur ki, plazmidəbənzər hər iki hissəciyin replikasiyası və stabil saxlanması (nəsildən-nəslə ötürülməsi) ən azı 10 nüvə geninin fəaliyyətindən asılıdır.

Maya və digər göbələklərdə antibiotiklərə davamlılığı təmin edən və mitoxondrilərin fəaliyyəti üçün zəruri olan plazmidəbənzər elementlər də vardır. Qeyd olunan misallar göstərir ki, irsiy-

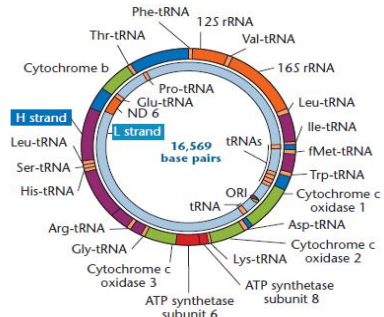
yətin sitoplazmatik determinantları və ya eukaroit mikro-  
orqanizmlərinin “plazmogenləri” bakteriya plazmidlərinə oxşar  
olaraq, nüvə genomu ilə qarşılıqlı təsir göstərməklə, sahib  
hüceyrənin genetik potensialını yüksəldir.

## IX Fəsil

### QEYRİ-XROMOSOM İRSİYYƏTİ



Xloroplast DNT-si



Mitoxondri DNT-si

### 93. Sitoplazmatik irsiyyəti sübut edən dəlillər hansılardır?

Genetikanın bir elm sahəsi kimi formalaşmasının ilk dövrlərində, irsiyyətin xromosom nəzəriyyəsi ilə eyni vaxtda Mendel qanunlarına müvafiq olmayan faktlar meydana çıxmışdır.

Nüvədən kənar plastid irsiyyətinin mövcudluğu haqda ilk məlumatı 1908-1909-cu illərdə K.Korrens və E.Bauer, uyğun olaraq, *Mirabilis jalapa* (sabahgülü) və *Pelargonium zonale* (ətirşah) bitkilərinin yarpaqlarında alabəzəklik hadisəsini tədqiq edərkən vermişlər. Sabahgülü bitkisində yaşıl, ağ və alabəzək yarpaqları olan nümunələrə rast gəlinir. Alabəzək budaqlarda olan çiçəkləri yaşıl yarpaqları olan bitkilərin çiçəklərinin tozcuqları ilə tozlandırıldıqda, alınan nəsil alabəzək olur. Resiprok çarpazlaşma apardıqda, yəni ana forma yaşıl yarpaqlı, ata bitki

alabəzək olduqda isə bütün nəsil yaşıl yarpaqlı olur. Çarpazlaşmanın nəticələri Mendel qanunlarına uyğun deyildir. Belə ki, Mendel resiprok çarpazlaşmalar zamanı da eyni nəticələr almışdır. Beləliklə, müəyyən olunmuşdur ki, yarpaqların rəngi plastidlərin tipindən asılıdır və ana xətti ilə irsən ötürülür. Bu, plastidlərin yumurta hüceyrələrinin sitoplazması ilə nəslə ötürülməsi və genetik informasiya daşıyan hüceyrə orqanoidi olması ilə əlaqədardır. Həmin funksiyanın mitoxondrilərə də xas olması bəzi göbələklərdə tənəffüs çatışmazlığının və bitkilərdə erkək sterilliyin tədqiqi ilə müəyyən olunmuşdur.

#### **94. Hansı kriterilər nüvədən kənar irsiliyi xromosom irsiliyindən fərqləndirir?**

Son zamanlar nüvədən kənar irsiliyin xromosom irsiliyindən fərqləndirilməsi üçün aşağıdakı kriterilərdən istifadə olunur:

1. Resiprok çarpazlaşmaların nəticələrindəki fərqlər. Ali bitkilərdə və heyvanlarda  $\text{♀}A \times \text{♂}a$  və  $\text{♀}a \times \text{♂}A$  tipli resiprok çarpazlaşmalar zamanı tədqiq olunan əlamət üzrə eyni nəsil alınır. Yalnız cinsiyyətlə ilişikli əlamətlərin irsiliyi müstəsna olmaqla, digər hallarda resiprok çarpazlaşmaların nəsilərindəki fərqlər, valideynlərdən birinin, bir qayda olaraq, ana valideynin öyrənilən əlamətin təzahürünə daha çox təsir etdiyini göstərir.

2. Müəyyən əlamətlərin irsiliyinin hüceyrəyə sitoplazmatik DNT-nin köçürülməsi ilə əlaqədar olması. Bakteriyalarda konyuqasiya, transformasiya və ya transduksiya yolu ilə plazmidlərin köçürülməsi resipientlərdə antibiotiklərə davamlılıq kimi donora xas əlamətlərin təzahürü ilə müşayiət olunur ki, bu da donora xas əlamətlərin plazmid genləri tərəfindən determinə olunduğunu sübut edir. Buna müvafiq olaraq, eukariotlarda sitoplazmanın müxtəlif komponentlərini, məsələn, ayrı-ayrı hüceyrə orqanellərini mikroinyeksiya, infeksiya və ya implantasiya yolu ilə, süni olaraq, hüceyrəyə daxil etmək mümkündür. Bu yolla neyrosporta (böyümənin gecikdirilməsi tənəffüs səviyyəsinin aşağı enməsi mitoxondrilərdəki pozğunluqlar ilə şərtlənir), paramesiyalarda (mitoxondrilərlə müəyyən olunan dərman preparatlarına qarşı davamlılıq), drozofildə (endosimbiontların

mövcudluğu ilə təyin olunan cinsiyyətlərin nisbəti) və s. eukariotlarda müəyyən əlamətlərin nüvədənkənar genlərlə əlaqələndiyi aşkar edilmişdir.

3. Xromosom genləri xromosom DNT-nin müəyyən sahələrində yerləşir və xromosomun digər genləri ilə ilişikli şəkildə xəritələnir. Genlərin belə bir ilişikliyinə aşkarlanmaması onların nüvədənkənar lokalizasiyasını göstərə bilər.

4. Əlamətlərin meyoza homoloji xromosomların qütblərə ayrılmasından asılı olaraq nəsildə kəmiyyətə Mendel parçalanmasına uyğun parçalanma verməməsi onların nüvədənkənar genlərlə determinə olduğunu göstərir.

5. Nüvələrin əvəz edilməsi (məs., amöbdə) istənilən əlamətin təzahüründə nüvə və sitoplazmanın nisbi rolunu müəyyən edir. Nüvə genlərinin ötürülməsindən asılı olmadan əlamətin nəsilərə ötürülməsi onların nüvədənkənar irsiliyini sübut edir.

### **95. Sitoplazmatik erkək sterillik nədir?**

Nüvədən kənar irsiyyətə misal olaraq, öz-özünə və çarpaz tozlanan bitkilərdə izah olunmuş tozcuqların sterilliyi hadisəsini göstərmək olar. Tozcuqların qüsurluluğu öz-özünü tozlama imkanını istisna edir, ona görə də bitkilər bircinsli (dişi) olur.

M.Roads (1933) çarpaz tozlanan bitki olan qarğıdalıda erkək sterillik əlamətinin yumurta hüceyrənin sitoplazması vasitəsilə ana xətti ilə irsən ötürüldüyünü (SES) aşkar etmişdir. O, müəyyən etmişdir ki, nüvə genləri bu əlamətə nəzarət etmir. Sitoplazmatik erkək sterilliyi (SES) olan bitkilər normal bitkilərin tozcuqları ilə tozlandırıldıqda, alınan nəsil steril tozcuqlu olur. Ana bitki kimi erkək sterilliyə, ata bitki kimi normal tozcuqlara malik, lakin qarğıdalının hər 10 cüt xromosomundakı genlərə görə markerlənmiş fərdlərinin iştirak etdiyi təkrar çarpazlaşdırma seriyasında Roads erkək sterilliyə malik başlanğıc xətlərin bütün xromosomlarını normal fertilliyə malik xətlərin xromosomları ilə əvəz etməyə nail olmuşdur. Bitkilərin əksəriyyəti xromosom dəstəsinin əvəz olunması nəticəsində belə erkək sterillik əlamətini saxlamışlar. Bu təcrübələr ciddi şəkildə sübut etmişdir ki, erkək sterilliyə sitoplazma ilə nəzarət olunur. Tədqiq olunan

əlamət sitoplazmatik erkək sterillik adlandırılrsa da, onun təzahürü nüvə genlərindən də asılıdır. Bu, göstərilən çarpazlaşmalar nəticəsində alınmış nəsildə sterilliyi qismən aşağı salınmış və ya hətta fertil olan bitkilərin tədqiqi nəticəsində müəyyən edilmişdir. Belə fertil bitkilər qarğıdalı bitkisinin SES əlamətinin irsiliyinə nüvənin bərpaedici genlər adlanan, spesifik, supressor-genləri ilə nəzarət olunduğundan yaranır. Bu dominant genlər SES xətlərdən olan bitkilərin sitoplazması ilə birlikdə bitkilərin fertilliyini bərpa edir.

Bərpaedici genlər sitoplazmada olan SES faktorlarını tamamilə zədələmir və ya kənarlaşdırmır, onlar yalnız SES-ə səbəb olan genlərin aktivliyini yatırır, ona görə də supressor genlərin çarpazlaşma yolu ilə digər allellərlə əvəz olunması yenə də sterilliyin meydana çıxmasına səbəb olur.

Bərpaedici genlərlə yanaşı möhkəmləndirici nüvə genləri də mövcuddur ki, onlar tam şəkildə sitoplazmatik erkək sterilliyinin təzahürünü şərtləndirir.

SES hadisəsi qarğıdalının məhsuldarlığı daha yüksək olan hibrid toxumlarının istehsalında geniş tətbiq olunur. SES bitkilərinin istifadəsi xətlərarası hibridləşmə işlərini asanlaşdırır və iqtisadi cəhətdən səmərəli edir, belə ki, hibridləşmə üçün əlavə olaraq erkəkciyələri çıxarmaq və təcrid etməyə ehtiyac qalmır.

## **96. Xloroplastların genomu hansı quruluşa malikdir?**

Xloroplastlar yalnız bitkilərin fotosintezedici orqanlarında (yarpaq, gövdə) yerləşir və sayları bir neçə yüzdən (bəzi yosunlarda) birə kimi (bəzi xlamidomonadalarda) dəyişir. Ali orqanizmlərin hüceyrələrində 300-ə qədər xloroplast olur. Meyoz zamanı xloroplastlar yumurta hüceyrələrinə daxil olur. Bir çox bitki növlərinin tozcuqlarında isə onlara, praktiki olaraq, rast gəlinmir. Xloroplastların tərkibində fotosintez prosesində elektronların daşınmasında iştirak edən membran komponentlərdən, RNT və ribosomlardan başqa uzunluğu 40 mkm-ə bərabər,  $M_r \approx 10^8$  olan, halqavari DNT molekulları da olur. Xloroplastların 5-6 sahəsində halqavari DNT molekulunun 10-60 surətinin

izlənməsi nəticəsində onların poliploid tipli olmasına dair məlumat da mövcuddur.

Xloroplastların DNT-si zülallarla əlaqəli olmayıb, ikizəncirli, halqavarı, yüksək spirallaşmış quruluşa malikdir. DNT molekullarının ölçüsü 80-600 m.n.c. təşkil edir. Bir hüceyrədə olan molekulların sayı müxtəlifdir. Məsələn, çuğundurun yarpaqlarında bir nukleoidə 4-8 DNT molekulu uyğun olur, bir xloroplastda 4-18 nukleoid, hüceyrədə isə təxminən 40 xloroplast olur. Nəticədə hər bir hüceyrədə 6000 xloroplast DNT-si molekulu ola bilər. Xlamidomonada yosununda bir xloroplastda 500-1500 xloroplast DNT-si molekulu mövcuddur.

Xloroplast DNT molekulu vasitəsilə xloroplastların 4.5S, 5S, 16S, 23S rRNT molekulları (onların hər birinin geni 2 nüsxədə olur), nRNT molekullarının 30-a yaxın növü, xloroplastların genetik aparatı üçün zəruri olan (məsələn, ribosomların zülalları, RNT-polimeraza subvahidləri, translyasiya faktoru və s.) və fotosintezdə iştirak edən bəzi zülallar kodlaşdırılır. nRNT və zülal kodlaşdıran bəzi genlərdə intronlar aşkar edilmişdir. Xloroplastların genomunda kodlaşan bütün mRNT-ləri xloroplast ribosomlarında translyasiya olunur.

Xloroplast DNT molekulları prokariotların DNT molekullarına oxşar bir sıra xüsusiyyətlərə malikdir: yarımkonservativ mexanizmlə avtonom şəkildə replikasiya edən xIDNT molekulu ikizəncirli, halqavarı quruluşda olub, zülal molekulları ilə əlaqələnməmişdir. Ekspressiya olunan xloroplast genləri promotorlarının «-35» və «-10» sahələrindəki nukleotid ardıcılıqları prokariot promotorlarının uyğun sahələrindəki nukleotid ardıcılıqlarına oxşardır. Xloroplast ribosomları da prokariot ribosomları kimi 5S, 16S, 23S rRNT molekullarından təşkil olunmuşdur və onları kodlaşdıran genlər ölçülərinə və nukleotid ardıcılıqlarına görə prokariotların uyğun genlərinə yaxındır. Bəzi xloroplast ribosomlarının zülalları isə immunoloji xüsusiyyətlərinə görə *E. coli* ribosomlarının spesifik zülallarına uyğun gəlir. Eyni bir orqanizmdə xIDNT ilə nüvə DNT-si sıxlığına və nukleotid tərkibinə görə fərqlənir. Xloroplast DNT molekullarının böyük ölçüsü orada genlərin sayının nisbətən artması, həmçinin çoxlu

sayda DNT duplikasiyalarının və uzun, kodlaşdırmayan nukleotid ardıcılığının (mikrosatellitlər) mövcudluğu ilə izah olunur.

### **97. Mitoxondri genomu hansı struktura və funksiyalara malikdir?**

Mitoxondrilər eukariot hüceyrələrinin əksəriyyətində mövcuddur. Onlarda baş verən aerob tənəffüs və müvafiq olaraq oksidləşdirici fosforlaşma (OF) nəticəsində ATF formasında enerji tədarük olunur. Mitoxondrilərin tərkibində yarımkonservativ mexanizmlə replikasiya edən, nüvə xromosomları ilə müqayisədə zülal molekulları ilə əlaqələnməmiş, kovalent qapalı, yüksək spirallaşmış halqalardan ibarət, uzunluğu heyvanlarda 5 mkm (~16-18 m.n.c.), göbələklərdə (məs., maya göbələyində ~75 m.n.c.) və ali bitkilərdə (məs., arbidopsisdə ~367 m.n.c.) 20-30 mkm olan DNT molekulları aşkar edilmişdir. Onurğalılarda mitoxondrilərdə bir orqaneldə 5-10 mtDNT molekulu olduğu halda, bitkilərin mitoxondrilərində bir orqaneldə mtDNT molekulunun 20-40-a qədər surəti ola bilər.

Mitoxondri genləri, əsasən, iki qrup əlamətləri kodlaşdırır. Birinci qrupa tənəffüs sisteminin fəaliyyəti ilə əlaqədar olan əlamətlər, ikinciyə isə antibiotik və hüceyrə toksinlərinə qarşı davamlılığı təmin edən əlamətlər aiddir. DNT molekullarından əlavə mitoxondrilərin tərkibində ribosomlar, nRNT molekulları, aminoasil nRNT sintetazadan ibarət və müvafiq nüvə genləri ilə determinə olunduqdan fərqli zülal sintezedici sistem vardır.

OF-də iştirak edən bir çox polipeptidlər (onların sayı 70-dən çoxdur) nüvə DNT-si ilə kodlaşdırılır. Onlar 80S ribosomlara qoşularaq, mitoxondrilərə nəql olunur. Mitoxondri genomu tərəfindən kodlaşdırılan 10-a qədər polipeptid vardır ki, onlar olmadan OF proseslərinin gedişi mümkün deyildir. Adətən, bu polipeptidlər bütövlükdə zülal molekullarını deyil, onların hissələrini təşkil edir və belə zülal molekullarının digər hissələri nüvə genləri tərəfindən kodlaşdırılmış olur, sonuncular sitoplazmada sintez olunmaqla, orqanellərə daşınır. Beləliklə, zülal sintez edən aparat və hüceyrə tənəffüsü funksiyasının yerinə



yetirilməsi üçün tələb olunan molekulyar komponentlər həm nüvə, həm də mitoxondri genləri tərəfindən kodlaşdırılmış olur. Mitoxondri DNT-də kodlaşan 22 növ nRNT molekulunun bütün komponentləri zülal sintezində iştirak edir. Bundan başqa, mitoxondriyə iki növ rRNT molekulunu kodlaşdırır. Mitoxondriyə rast gəlinən ribosomlar sitoplazma ribosomlarından bəzi xüsusiyyətləri, məs., sedimentasiyası ilə fərqlənir. Mitoxondri ribosomlarının çökmə əmsalı 55S-80S arasında dəyişməklə, daha çox bakteriya ribosomlarının müvafiq xüsusiyyətinə oxşayır. Ümumilikdə, 37 mitoxondri geni (OF-da iştirak edən zülalların 13 geni, 2 rRNT və 22 nRNT geni) I kompleksin yeddi, III kompleksin bir, IV kompleksin üç və V kompleksin iki zülal subvahidinin sintezində iştirak edir.

Əksər orqanizmlərin mtDNT-də intronlar və DNT-təkrarları olur. mtDNT-nin genetik kodu özünəməxsus xüsusiyyətləri ilə standart genetik koddan fərqlənir. mtDNT molekulunun replikasiyası üçün nüvə DNT-si ilə kodlaşan bir sıra zülalfermentlər tələb olunur. Həmçinin məlum olmuşdur ki, bakteriya və nüvə RNT-polimerazaları bir neçə subvahiddən ibarət olduqları halda, mitoxondriyə analoji fermenti yalnız bir polipeptiddən ibarət olur və bakteriya RNT-lərinin sintezini ingibirləşdirən antibiotiklərə qarşı həssaslığı ilə seçilir.

### **98. Endosimbiontlar nədir? Onların funksiyası nədən ibarətdir?**

Sitoplazmatik irsiyyətin bəzi növləri eukariotların sitoplazmasında endosimbiontların – bakteriya və virusların mövcudluğu ilə əlaqədardır. Endosimbiontlar digər orqanizmlərin hüceyrələrində onlara faydalı olub-olmamasından asılı olmayaraq yaşayır. Genetik cəhətdən endosimbioz infuzor-tərliyin (*Paramecium aurelia*) kappə hissəcikləri üzərində tədqiq edilmişdir.

T.Sonneborn əməkdaşları ilə (1938) müəyyən etmişlər ki, bəzi paramesiyalar toksiki maddə ifraz edərək, digər paramesiyaya fərdlərinə öldürücü təsir göstərir və bu, sitoplazmatik əlamət kimi irsən ötürülür. Müəyyən olunmuşdur ki, öldürücü paramesiyalar (killerlər) sitoplazmada kappə-hissəciklər – *Caedibacter taeniospiralis* bakteriya növünü daşıyır. Bu bakteriyalar sahib hüceyrələrə təsir etməyən, lakin həssas hüceyrələrə öldürücü təsir göstərən

toksiki maddə - paramesin ifraz edirlər. Paramesini sintez etmək qabiliyyətinə bütün kappa-hissəcikləri deyil, yalnız tərkibində işığın sınmasını təmin edən və “parlaq” adlanan spirallaşmış zülal cisimcikləri daşıyan hüceyrələr malik olur. “Parlaq” cisimciklərin əmələ gəlməsi kappa-hissəciklərdə olan virusabənzər hissəciklərlə bağlıdır. Bu virus hissəciklərinin tərkibinə uzunluğu 14 mkm-ə qədər olan, kovalent-qapalı, halqavari DNT molekulaları daxildir.

Genetik tədqiqatlar göstərmişdir ki, kappa-hissəciklər sitoplazma vasitəsilə irsən keçir, lakin onlar bütün paramesiyalarda deyil, reproduksiyaları üçün zəruri olan, nüvəsində dominant *K* allelinə malik paramesiyalarda saxlanılır.

Öldürücü paramesiyaları (*KK*) həssas hüceyrələrlə (*kk*) çarpazlaşdırdıqda heteroziqot nəslin (*Kk*) xarakteri konyuqasiya olunan hüceyrələr arasında sitoplazma mübadiləsinin baş verib-verməməsindən asılı olur. Əgər çarpazlaşma uzun müddət çəkərsə, bu cür mübadilə baş verir və *KK* valideyninin sitoplazmasını daşıyan, *Kk* genotipli bütün nəsil öldürücü fenotipə malik olur. Konyuqasiya qısa zaman müddətində baş verdikdə isə hüceyrələrin hər biri öz sitoplazması ilə ayrılır və buna görə də eyni *Kk* genotipinə malik orqanizmlər fərqli fenotipə malik olur. Sitoplazmasını *KK* genotipli valideynden almış fərdlər öldürücü, *kk* genotipli valideynden alan fərdlər isə həssas olur. Sonrakı avtoqamiya nəticəsində homoziqot klonlar alınır ki, onların fenotipi nüvədə *K* allelinin və sitoplazmada kappa hissəciklərinin mövcudluğundan asılı olur.

Drozofil milçəklərində erkək fərdlərin olmadığı xətlər məlumdur. Məlum olmuşdur ki, bu xətlər yumurta hüceyrələrinin erkək rüseymlərini məhv edən spiroxetlərlə yoluxması nəticəsində əmələ gəlir. Nəticədə dişilər infeksiya daşıyıcılarına çevrilir.

Drozofillərin nüvədən kənar genetik komponentlə təyin olunan digər əlaməti genetik tədqiqatlarda narkoz kimi istifadə olunan karbon qazına ( $\text{CO}_2$ ) yüksək həssaslıqlarıdır. Bu əlamət ana xətti ilə nəslə ötürülür və sitoplazmada virusabənzər,  $\bar{O}$  hissəciklərinin olması ilə şərtlənir. Belə ki, karbon qazının müəyyən qatılığı normal milçəklərə yatırdıcı təsir göstərdiyi halda, həssas milçəkləri iflic etməklə məhv edir.

## X Fəsil

### GENETİK MATERIALIN DƏYİŞKƏNLIYI



Oraqvari hüceyrə  
anemiyalı xəstədə  
mutant eritrositlər

#### 99. Dəyişkənliyin hansı növləri mövcuddur?

Eyni növün və ya bir qrupun fərdləri arasında yaş, cins və həyat tsiklinin mərhələsi ilə əlaqədar olmadan müşahidə olunan fərqlər dəyişkənlik adlanır. Dəyişkənliklərin iki mühüm növü fərqləndirilir: irsi dəyişkənliklər və qeyri-irsi dəyişkənliklər. İrsi dəyişkənliklər irsi materialda baş verən və irsən ötürülən dəyişkənliklər, qeyri-irsi dəyişkənliklər isə ətraf mühit şəraitinə qarşı orqanizmin cavab reaksiyalarıdır.

İrsi dəyişkənliklərin də iki növü fərqləndirilir: mutasiyalar və rekombinasiyalar. Mutasiyaların ilkin səbəbi genetik materialda dəyişkənliklərin baş verməsidir. Kombinativ dəyişkənliklər isə genlərin və xromosomların rekombinasiyası nəticəsində meydana çıxır və genlərin müxtəlif allel vəziyyətlərdə olması ilə şərtlənir.

Mutasiyalar fərdi inkişafın bütün mərhələlərində: gametlərdə, ziqotlarda, yetkin dövrlərdə baş verə bilər. Onlar orqanizmin somatik və cinsiyyət hüceyrələrində əmələ gəlir və orqanizmin bütün əlamətlərinə - morfoloji, fizioloji, biokimyəvi, davranış və s. toxuna bilər.

Mutasiyalar qəflətən, sıçrayışla baş verən dəyişkənliklərdir. Onlar spontan olaraq (məlum olmayan səbəblərdən) və ya orqanizmə ətraf mühit amillərinin təsiri nəticəsində əmələ gəlir.

Mutasiya – müxtəlif amillərin təsiri (məs., ətraf mühitin fiziki, kimyəvi və biotik amillərinin təsiri) ilə meydana çıxan və irsən ötürülən genotipik dəyişkənlikdir. Mutasiyalar viruslardan başlayaraq insana qədər bütün orqanizmlərdə baş verir, təsadüfi və adətən, qeyri-adaptiv xarakterlidir. Mutasiyaların formalaşma prosesi mutagenез adlanır. Mutasiyalar genetik müxtəlifliyin ilkin, prokariotlarda isə əsas mənbəyidir. Mutasiyalar digər dəyişkənliklər kimi təbii seçmə üçün xammal yaradır. Təbii seçmə isə öz növbəsində ətraf mühit şəraitinə daha uyğun olan allelləri və kombinasiyaları seçir, uyğun olmayanlarını isə eliminasiya edir.

Qeyri-irsi dəyişkənliklər modifikasiya dəyişkənliyi və ya paratipik dəyişkənliklər adlandırılır. Modifikasiyalar, mutasiyalardan fərqli olaraq, irsən keçmir və onları törədən amilin təsiri aradan götürüldükdən sonra yox olur.

### **100. Mutasiya nəzəriyyəsinin mahiyyəti nədən ibarətdir və onun müəllifi kimdir?**

1901-ci ildə Huqo de Friz “Mutasiya nəzəriyyəsinə” irəli sürmüşdür. Huqo de Frizin təyininə görə mutasiyalar sıçrayışla, qəflətən meydana çıxan irsi dəyişkənliklərdir. Mutasiya nəzəriyyəsinin əsas müddəaları aşağıdakılardır:

1. Mutasiyalar sıçrayışla, keçidsiz baş verən dəyişkənliklərdir;
2. Əmələ gələn yeni formalar konstantdır;
3. Mutasiyalar keyfiyyət dəyişkənlikləridir;
4. Mutasiyalar müxtəlif istiqamətli dirlər (faydalı və zərərli ola bilərlər);
5. Mutasiyaların aşkar olunması seçmə qrupunun ölçüsündən asılıdır;
6. Eyni mutasiyalar təkrar meydana çıxma bilər.

### **101. Mutasiyalar hansı prinsiplər əsasında təsnif olunur?**

Mutasiyalar müxtəlif xüsusiyyətlərinə əsasən təsnif olunur:

*I. Genotipin dəyişilmə xarakterinə görə:*

1. gen və ya nöqtəvi mutasiyalar;

2. xromosom mutasiyaları;
3. xromosom dəstinin dəyişilməsi ilə bağlı mutasiyalar – genom mutasiyaları.

*II. Fenotipin dəyişilmə xarakterinə görə:*

1. morfoloji; 2. fizioloji; 3. biokimyəvi; 4. davranış; 5. letal.

*III. Heteroziqotda təzahürünə görə:*

1. dominant; 2. resessiv.

*IV. Meydana çıxma xüsusiyyətlərinə görə:*

1. spontan, yəni qeyri-müəyyən səbəblərdən, eksperimentatorun təsiri olmadıqda meydana çıxan;

2. induksiya olunan, yəni müəyyən təsir nəticəsində əmələ gələn.

*Normal fenotipdən kənarlanma xüsusiyyətlərinə görə; 1932-ci ildə Q.Meller mutasiyaları fenotipik təzahürlərinə görə aşağıdakı növlərə bölməyi təklif etmişdir:*

1. hipomorf; 2. hiper morf; 3. amorf; 4. antimorf; 5. neomorf.

*Hüceyrədə lokallaşma yerinə görə:*

1. nüvə; 2. sitoplazmatik.

*İrsən keçmə xüsusiyyətinə görə:*

1. generativ; 2. somatik.

Mutasiyalar düzünə və geriye dönən olmaqla da iki qrupa ayrılır.

## **102. Mutasiyaları fenotipik təzahürlərinə görə necə təsnif etmək olar?**

Çox zaman mutasiyaları onların fenotipik təzahüründən, yəni əlamətin dəyişilməsindən asılı olaraq təsnif edir və letal, morfoloji, biokimyəvi, davranış və s. kimi növlərini fərqləndirirlər.

Normal fenotipdən kənarlanma xüsusiyyətlərinə görə mutasiyalar hipomorf, hiper morf, amorf, antimorf və neomorf kimi növlərə ayrılır.

Hipomorf mutasiyalar ilkin allelin təsirinin zəifləməsi ilə müşayiət olunur. Onlar vəhşi tip genlər istiqamətində təsir göstərir, lakin bir qədər zəifləmiş effekt verir. Normal allelin dozası artdıqca normal əlamət bərpa olunur. Məsələn, drozofildə gözün rənginə təsir göstərən hipomorf mutasiya birqat və ya ikiqat dozada mutant fenotipləri əmələ gətirir, üçqat dozada isə əlamət normaya yaxınlaşır.

Hiper morf mutasiyalar biokimyəvi məhsulun miqdarının kəskin şəkildə artması istiqamətində təsir göstərir:

$$w^+ \rightarrow w^e \rightarrow w^{fe}$$

gözün      gözün      gözün  
qırmızı    eozin      tünd qırmızı  
rəngi      rəngi      rəngi

Amorf mutasiyalar genin funksiyasının tamamilə itməsi kimi meydana çıxır. Məsələn, gözün ağ rəngi normal allelin (göz hüceyrələrinə pigmentin nəqliyyatına nəzarət edən genin) strukturunun dəyişilməsi və funksiyasının tamamilə itməsi nəticəsində təzahür edir. Mutantlar normal allel olmadıqda mutant allelin dozasından və xarici mühit amillərinin təsirlərindən asılı olmadan mutant fenotip əmələ gətirir.

Antimorf mutasiyalar fenotipik əlamətin əks istiqamətdə dəyişməsinə səbəb olur. Məsələn, qarğıdalıda *A* alleli (vəhşi tip) antosianin mövcudluğu hesabına müxtəlif orqan və toxumların purpur rəngini təmin edir. *a<sup>p</sup>* alleli isə əks istiqamətdə təsir edərək, antosianinlərin əmələ gəlməsini bloklaşdırmaqla, purpur rəngin qonur rənglə əvəz olunmasına səbəb olur.

Neomorf mutasiyalar isə vəhşi tipdən tamamilə fərqlənən, yeni əlamətin əmələ gəlməsi ilə nəticələnir. Məsələn, drozofildə *Antp* – mutasiyası antenlərin yerinə başda ayaqların meydana çıxmasına səbəb olur.

### **103. Spontan mutasiyaların əmələ gəlmə səbəbləri hansılardır?**

Mutasiyaları mənşələrindən asılı olaraq iki qrupa bölmək olar: spontan və induksiya olunan. Təbii faktorların (radiasiyanın təbii fonu, mühitin kimyəvi mutagen birləşmələrlə çirklənməsi), daxili fizioloji və biokimyəvi dəyişikliklərin təsiri altında baş verən mutasiyalara spontan mutasiyalar, müxtəlif amillərin (rentgen şüalarının, kimyəvi maddələrin, temperaturun və s.) təsiri altında eksperimental şəraitdə əmələ gələn mutasiyalara induksiya olunan mutasiyalar deyilir.

1925-ci ildən etibarən S.S.Çetverikov və onun gənc həmkarları B.L.Astaurov, N.K.Belyayev, S.M.Qerşenzon, P.F.Rokitskiy, D.D.Romaşev drozofilin təbii mutasiyalarını

tədqiq edərək, onlarda külli miqdarda mutasiyaların olduğunu aşkar etmişlər.

Müxtəlif taksonomik qruplara aid olan canlı orqanizmlər spontan mutasiyaların tezliyinə görə fərqlənilir. Spontan mutasiyalar bəzi növlərdə yüksək, bəzilərinə isə zəif tezliklə baş verir.

Spontan mutasiyaların əmələ gəlmə səbəbləri tam aydın deyildir. Uzun zaman belə hesab olunurdu ki, induksiya amillərinin əsasını təbii fonun ionlaşdırıcı şüaları təşkil edir. Lakin hesablamalar göstərmişdir ki, drozofildə təbii radiasiya fonu əmələ gələn spontan mutasiyaların 0.1%-nin səbəbkarıdır. Məlum olmuşdur ki, orqanizmin ömrünün uzunluğundan asılı olaraq, təbii fonun təsiri toplanır və insanda meydana çıxan spontan mutasiyaların 1/4-1/10-ə qədəri təbii radiasiyanın hesabına baş verir.

Spontan mutasiyaların ikinci səbəbi, hüceyrədə normal metabolik proseslərin gedişini pozan xromosom və gen zədələnmələrinin baş verməsidir. Çoxsaylı tədqiqatların nəticələrinə görə spontan mutasiyalar xromosomların bölünməsi və DNT-nin replikasiyası zamanı baş verir. Belə hesab olunur ki, spontan mutasiyalar molekulyar mexanizmlərin fəaliyyətində təsadüfi baş verən səhvlərin nəticəsidir.

Spontan mutasiyaların əmələ gəlməsinin üçüncü səbəbi isə genomda mobil elementlərin yerdəyişməsidir. Mobil elementlər hər bir genə daxil olaraq, orada mutasiyalar törədə bilər. Amerika genetikisi M.Qrinin hesablamalarına görə drozofildə spontan mutasiyaların 80%-i mobil elementlərin yerdəyişməsi nəticəsində baş verir.

#### **104. N.İ.Vavilovun homoloji sıralar qanununun məzmunu nədən ibarətdir?**

N.İ.Vavilov müxtəlif növlərin dəyişkənliklərini müqayisəli surətdə öyrənərək, 1920-ci ildə homoloji sıralar qanununu kəşf etdi. Vavilovun qanununa görə genetik cəhətdən yaxın növlərdə və cinslərdə bir sıra irsi dəyişkənliklər də oxşar olur. Ümumiyyətlə, cinslər bir-birinə nə qədər yaxın olsalar, onların

arasındaki dəyişkənliklər də o qədər oxşar olacaqdır. Öz qanununu N.İ.Vavilov aşağıdakı düsturla ifadə etmişdir:

$$G_1 (a+b+c...)$$

$$G_2 (a+b+c...)$$

$$G_3 (a+b+c...)$$

Burada:  $G_1$ ,  $G_2$ , və  $G_3$ -növləri, a, b, c - müxtəlif, dəyişkən əlamətləri göstərir. Vavilovun qanununun böyük nəzəri əhəmiyyəti vardır. Qanun kəşf olunan dövrdə və sonrakı illərdə biologiya elminin inkişafına böyük təsir göstərmişdir. Vavilov yaxın növlərdə irsi dəyişkənliyin homolojiyasında genlərin homolojiyasının mövcudluğunu müəyyən etmişdir.

Müxtəlif bitki irqlərinin morfoloji əlamətlərini təsvir edərkən N.İ.Vavilov belə nəticəyə gəlmişdir ki, bir çox növlərin müxtəlifliyinə (polimorfizminə) baxmayaraq, onların dəyişkənliyində müəyyən qanunauyğunluqları müşahidə etmək olar. Məsələn, dənli bitkilər ailəsində əlamətlərin variasiyası bütün növlərdə eynidir.

N.İ.Vavilov homoloji dəyişkənliyi təsvir edərkən yalnız morfoloji və fizioloji dəyişiklikləri nəzərdə tutmamış, həmin hadisəni daha geniş miqyasda izah etmişdir. O qeyd etmişdir ki, “məsələ yalnız xarici oxşarlıqda deyil, qohum orqanizmlərin daha dərin mahiyyəti olan, irsi dəyişikliklərinin oxşarlığındadır”. Bu qanun irsi dəyişkənliklərdə mutasiyaların rolunu da düzgün təyin etmiş və müəyyən etmişdir ki, irsi cəhətdən oxşar orqanizmlər eyni tipli mutasiyalara uğrayırlar.

N.İ.Vavilov göstərmişdir ki, paralel dəyişkənliklər genetik səbəblərlə: ali bitkilərin genomunun quruluşunun ümumi planı ilə, genomda daha stabil və ya əksinə, daha mutabil genlərin mövcudluğu ilə izah oluna bilər. O yazırdı: «Bir çox əlamətlərin genetik quruluşunun oxşarlığı, müəyyən dominant və resessiv genlərdə və həmçinin pleyotrop təsirlə xarakterizə olunan genlərdə meydana çıxır».

XX əsrin əvvəllərində irsi dəyişkənliklərdə homoloji sıralar qanununun kəşfi faydalı gen daşıyıcılarının dünya miqyasında axtarışına, müvafiq mutagenlərdən istifadə etməklə təkamül prosesində yox olmuş gen mənbələrinin bərpa olunmasına və yeni



formaların alınmasına lazımlı əlamətlərin əvvəlcədən proqnozlaşdırılmasına geniş imkanlar açdı.

N.İ.Vavilovun rəhbərliyi altında bütün dünya üzrə ekspedisiyalar təşkil olunmuş, müxtəlif ölkələrdən yüz minlərlə mədəni bitki toxumları toplanılaraq, kolleksiya yaradılmış, onlardan bir çox bitkilərin qiymətli sortlarının alınmasında istifadə olunmuşdur.

### **105. Somatik mutasiyaların irsiliyi generativ mutasiyaların irsiliyindən necə fərqlənir?**

Mutasiyalar çoxhüceyrəli orqanizmin hər bir hüceyrəsində baş verə bilər. Rüşeym hüceyrələrində baş verən mutasiyalar generativ mutasiyalar, digər hüceyrələrdə baş verən mutasiyalar isə somatik mutasiyalar adlanır.

Generativ mutasiyalar cinsi hüceyrələrin inkişafının hər bir mərhələsində baş verə bilər. Onlar inkişafın ilkin mərhələlərində baş verdikdə, əmələ gələn mutant hüceyrələrin sayı hüceyrə bölünmələrinin sayına mütənasib olur. Nəticədə mutasiya dəsti adlanan bir çox surətlər əmələ gəlir. Sperma və yumurta hüceyrələrinin inkişafının gecikmiş mərhələsində əmələ gələn mutasiyalar yalnız həmin hüceyrələrdə aşkar olunur. Somatik mutasiyalar nəticəsində mutant fenotiplərin təzahürü də mutasiyanın baş verdiyi mərhələdən asılıdır. Mutasiya nə qədər tez baş verərsə, onu daşıyan hüceyrələr də bir o qədər çox ola bilər.

Somatik və generativ mutasiyaların əsas fərqi onların irsən ötürülmə imkanları ilə bağlıdır. Belə ki, generativ mutasiyalar daima irsən ötürülür, somatik mutasiyaların taleyi isə iki cür həll oluna bilər:

- a) əgər orqanizm yalnız cinsiyyətli yolla çoxalarsa, somatik mutasiyalar irsiyyətdə müəyyən bir rol oynamır. Belə ki, rüşeym hüceyrələrinin inkişafı zamanı somatik və generativ hüceyrələr inkişafın ilk mərhələlərində bir-birindən ayrılır;
- b) orqanizm cinsiyyətsiz yolla çoxaldıqda somatik mutasiyalar nəslə irsən ötürülür, məsələn, kartof bitkisi vegetativ yolla çoxaldıldıqda.

Bitkilərdə çiçək tumurcuqları somatik hüceyrələrdən inkişaf etdikləri üçün somatik mutasiyalar mühüm əhəmiyyət kəsb edir.

İnsan və heyvanlarda somatik mutasiyalar bədxassəli şişlər əmələ gətirir. Somatik mutasiyaların qocalma prosesinə təsiri, yəni yaşla əlaqədar fizioloji mutasiyaların toplanması da istisna olunmur.

### **106. Mutant formalardan normal genotip bərpa oluna bilərmi?**

Genlərin mutasiyası, əsasən, iki istiqamətdə baş verir: təbii, normal (vəhşi) genin yeni vəziyyətə keçməsi - düzünə mutasiyalar və əksinə, yenidən əvvəlki halına qayıtması – geri dönmə mutasiyalar.

Düzünə və geri dönmə mutasiyalar müxtəlif tezliklə baş verir. Məsələn, amorf mutasiyalar ilkin vəziyyətlərinə reversiya etmir. Onlar genin ciddi zədələnməsi və ya delesiyası ilə əlaqədardır. Geri dönmə mutasiyaların meydana çıxması, düzünə mutasiya zamanı gəndə ciddi dəyişikliklərin baş vermədiyini göstərir.

Mutasiyaların çoxu düzünə baş verir ( $A \rightarrow a$ ). Əks istiqamətdə baş verən mutasiyalar ( $a \rightarrow A$ ) geri dönmə adlanır. Geri dönmə mutasiyaların tədqiqi üçün ən əlverişli obyekt mikroorqanizmlərdir. Mikroorqanizmlərin bir çox mutant formaları normal böyümə üçün zəruri olan müəyyən maddələri (amin turşuları, vitaminlər, azot əsasları və s.) sintez etmə qabiliyyətini itirir və bu maddələrin əlavə olunmadığı qida mühitlərində mutant kultura inkişaf etmir. Lakin bəzən böyümə üçün zəruri olan maddələrin əlavə olunmadığı mühitdə ayrı-ayrı koloniyalar inkişaf etməyə başlayır. Həmin koloniyalar geri dönmə mutasiyalar nəticəsində əmələ gəlir ki, bu zaman böyümə üçün zəruri olan maddənin sintezi bərpa olunur.

Lakin geri dönmə mutasiyaların tezliyi düzünə baş verən mutasiyaların tezliyindən əhəmiyyətli dərəcədə aşağı olur. Bu, düzünə mutasiyaların bir genin müxtəlif saytlarında baş verməsinin mümkünlüyü ilə əlaqədardır. Əksər hallarda geri dönmə mutasiyaların (reversiyalar) fenotipik təzahürü supressor genlərin təsiri ilə əlaqədar olur. Supressor mutasiyalar nəticəsində

əmələ gələn mutasiyalar ilkin vəziyyətə qayıdan deyildir, onlar ilkin *A* geninin mutasiyasının fenotipik effektini örtən (yatıran) tamamilə fərqli gendə düzünə mutasiyanın nəticəsidir.

### 107. Mutasiyaların hesablanma üsulları hansılardır?

Mutasiya prosesinin tədqiqində istifadə edilən əsas üsul – onların tezliyinin təyini. Mutasiyaların tezliyinin təyini üçün ən əlverişli obyekt drozofillərdir. Resessiv letal mutasiyaların tədqiqi üçün Meller-5 üsulundan geniş istifadə olunur. Bu üsulda analizator xətt anlayışı tətbiq edilir. Bu xətdə dişi fərdin hər iki xromosomu letal təsiri olmayan iki inversiya daşıyır, bunlar xromosom boyu çarpazlaşmanın qarşısını alır. Bundan əlavə hər iki xromosom üç genlə -  $SC^{\delta}$ , *B*,  $w^a$ - markerlədir. Analizator xəttin həm dişiləri və həm də erkəkləri həyatilik qabiliyyətinə malik olur.

Vəhşi erkək drozofil milçəyini M-5 üsulu ilə analiz etdikdə  $F_2$ -də iki dişi və iki erkək fenotipik sinif alınır. Dişilərlə şüalandırılmış erkəkləri çarpazlaşdırdıqda alınan  $F_1$ -də dişilər dominant *Bar* əlamətini (*B*) daşımaqla zolaq gözlü, digər əlamətlərinə görə normal (vəhşi tipə uyğun) olur. Erkəklər isə zolaqlı və aprikot gözlərə ( $w^a$ ) malik olur.  $F_2$ -də dişilərin yarısı aprikot, yarısı isə zolaq (*Bar*) gözlərə malik olur, digər əlamətləri isə vəhşi tipə oxşayır. M-5 xəttində əgər letal mutasiya baş verməmişdirsə, erkəklərin yarısı M-5 tipində, yarısı vəhşi tipdə olmalıdır. Lakin şüalanmış X xromosomunda letal mutasiya baş vermişdirsə, onda erkəklərin yarısı inkişaf etməyəcəkdir və  $2♀:1♂$  nisbətdə milçəklər alıncaqdır.

CLB üsulu X-xromosomunda mutagenlərin təsiri ilə baş verən resessiv letal mutasiyaların miqdarını müəyyən etməyə imkan verir. CLB xəttində X-xromosomlarından biri dominant *Bar* (*B*) geni və *C* inversiyası ilə səciyyələnir. Bu inversiya krossinqoverin qarşısını alaraq, resessiv letal effektə (*l*) malikdir. Belə analizator xətlərin dişiləri eyni xətdən olan erkəklərlə,  $F_1$ -də alınan  $CLB^+$  heteroziqot dişiləri isə vəhşi tip erkəklərlə çarpazlaşdırılır. Yoxlanılan xromosomda mutasiya olmadıqda nəşildə iki sinif dişi və bir sinif erkək ( $B^+$ ) əmələ gəlir. Belə ki,

CLB erkəklər  $l$  letal geninin mövcudluğuna görə məhv olur və cinsiyyətə görə 2:1 parçalanması baş verir. Yoxlanılan xromosomda  $l$  letal mutasiya olduqda,  $F_2$ -də yalnız dişilər sağ qalır, erkəklər isə  $CLB$  letal geninin mövcudluğu və ya tədqiq olunan X-xromosomunda  $l_i$  letal allelinin varlığı səbəbindən məhv olur. Letal allelin yarandığı X-xromosomlarının ümumi X-xromosomlarına olan nisbətini hesablamaqla müəyyən qrupda letal mutasiyaların tezliyini təyin etmək mümkündür.

Mikroorqanizmlər mutasiyaların tezliyinin hesablanması əlverişli obyektidir, bu da onların haploid genomunda bütün genlərin tək sayda olması və nəticədə elə  $F_1$ -də mutasiyaların təzahür etməsi ilə izah olunur. Bundan əlavə mikroorqanizmlər bərk mühitdə tamamilə identik klonlardan ibarət, ayrı-ayrı koloniyalar əmələ gətirir. Selektiv üstünlüyə malik mutasiyalar əldə olunduqda, onları E. və C.Lederberqlərin təklif etdikləri “barmaq izləri” metodu əsasında asanlıqla aşkar etmək olur.

### 108. Allellər çoxluğu nədir?

Bir gen bir neçə allel vəziyyətə keçə bilər. Bu zaman həmin gen üzrə bütün mutasiyaların oxşar olmasına baxmayaraq, tam oxşar fenotiplər əmələ gəlmir. Bir qayda olaraq, hər bir genin bir deyil, bir neçə, hətta daha çox allel formaları əmələ gələ bilər. Buna allellər çoxluğu deyilir. Bu allelləri sıra ilə yazdıqda allellər seriyası alınır. Bu seriyaya görə müxtəlif orqanizmlər meydana çıxır. Allellər seriyasının üzvlərinin biri digəri üzərində dominant olur.

Allellər çoxluğuna misal olaraq, adovşanlarının tük örtüyünün müxtəlif rəngdə olmasını göstərmək olar. Adovşanlarının qara ( $CC$ ), şinşilla ( $C^{ch}C^{ch}$ ), sincab rəngli (qornostay) himalay ( $C^hC^h$ ) və albinos – rəngsiz ( $C^aC^a$ ) cinsləri mövcuddur, onları çarpazlaşdırmaqla rəngə cavabdeh allellərin birinin digəri üzərində dominantlığı müəyyən olunmuşdur:  $C > C^{ch} > C^h > C^a$ .  $C^{ch}C^h$  heteroziqotlarının rəngi açıq-şinşilla,  $C^hC^a$  heteroziqotları isə himalay tipli olmuşlar.

Çoxallellilik heyvan və bitkilər arasında geniş yayılmışdır. Drosophilədə gözün rənginə bir sıra allellərlə nəzarət olunur.

Mutant *white* geninin fenotipləri gözün normal qırmızı rəngindən piqmentin tamamilə yoxluğuna - ağgözlülüyə qədər geniş diapazonda tərəddüd edir. Allellər seriyasında dominantlıq aşağıdakı qanunauyğunluq əsasında müəyyən olunur:  $w^+$  - qırmızı gözlü (vəhşi tip)  $> w^c$  - koral  $> w^{ch}$  - albalı rəngli  $> w^a$  - ərik rəngli  $> w^p$  - purpur  $> w^e$  - eozin  $> w$  - ağ rəngli.

Çoxsaylı allellər seriyasının üzvləri arasında mürəkkəb dominant-resessiv qarşılıqlı əlaqələr formalaşmaqla əlamətlərin müxtəlif inkişaf tipləri meydana çıxır və bu yolla fərqli fenotiplərin yaranması təmin edilir. Allellər çoxluğuna aid misallar az deyildir. İnsanın qan qruplarında da allellər çoxluğu hadisəsi müşahidə olunur. Çoxsaylı allelizm orqanizmlərin dəyişkənliyini artırmaqla, seçmə üçün material yaradır və orqanizmlərin uyğunlaşmasında mühüm rol oynayır.

### **109. Gen mutasiyalarının əmələ gəlmə səbəbləri hansılardır?**

Gen mutasiyalarının əmələ gəlməsinin əsas səbəblərindən biri ayrı-ayrı nukleotid cütlərinin dəyişilmələridir ki, bu yolla, nöqtəvi mutasiyaların yaranması baş verir.

Nöqtəvi mutasiyalar DNT və ya RNT molekulalarında nukleotid cütlərinin dəyişilməsi ilə şərtlənir. Bu mutasiyalar sinfi aşağıdakı qruplara ayrılır:

a) tranzisiyalar – bir purinin digər purinə və ya bir pirimidinin digərinə əvəz olunmasından ibarətdir ( $A \rightarrow G$ ,  $G \rightarrow A$ ,  $C \rightarrow T$  və  $T \rightarrow C$ );

b) transversiyalar – purin əsaslarının pirimidin əsaslarına və əksinə çevrilməsidir ( $A \rightarrow T$ ,  $T \rightarrow A$ ,  $A \rightarrow C$ ,  $C \rightarrow A$ ,  $G \rightarrow C$ ,  $C \rightarrow G$ ,  $G \rightarrow T$  və  $T \rightarrow G$ );

c) artıq nukleotid cütünün əlavə olunması;

d) nukleotid cütünün itirilməsi.

Gen mutasiyalarının meydana çıxmasının digər səbəbi oxunma çərçivələrinin sürüşməsidir. Oxunma çərçivəsinin sürüşməsi ilə əlaqədar mutasiyalar bir və ya bir neçə nukleotidin əlavə olunması, yaxud itirilməsi ilə şərtlənir. Oxunma çərçivəsinin sürüşməsi ilə əlaqədar mutasiyaların fenotipik dəyişilmə səviyyələri müvafiq zülalın orqanizmdə yerinə yetirdiyi

funksiyasından, həmçinin nukleotid əlavə olunması və ya itirilməsinin genin hansı mövqeyində baş verməsindən asılıdır. Nukleotid əlavə olunması və ya itirilməsi genin transkripsiyasının başladığı promotor sahənin yaxınlığında baş vermişdirsə, müvafiq zülal tamamilə, yaxud çox yüksək dərəcədə aktivliyini itirəcəkdir.

### **110. DNT-nin bütün dəyişiklikləri mutasiyaya çevrilir?**

Hüceyrələrin reparativ mexanizmləri təkamül prosesində formalaşan uyğunlaşmalar olub, genetik sistemin stabilliyini və maneəyə davamlılığını təmin edir. Bu mexanizmlərin fəaliyyəti DNT-molekulunda bir-birinə komplementar olan iki zəncirin hər birində tam genetik informasiya dəstinin olması ilə əlaqədardır: bir zəncirdə genetik informasiya zədələndikdə, ikincisində informasiya dəyişilməmiş formada saxlanılır və ondan zədələnmiş telin çatışmazlığının aradan qaldırılması üçün matris kimi istifadə olunmasına imkan yaranır.

Hazırda zədələnmiş DNT-ni bərpa edən bir neçə reparativ sistem məlumdur. Bunların hamısının fermentativ təbiəti vardır və onlar birzəncirli zədələnmələri bərpa edir. Bunlardan fotoreaktivləşmə, qaranlıq reparasiya və postreplikativ reparasiya geniş tədqiq olunmuşdur.

DNT molekulunun ilkin zədələnmələri sırasında ən çox pirimidin molekulaları arasında qeyri-normal kimyəvi rabitələrin formalaşması və nəticə olaraq timin dimerlərinin əmələ gəlməsi baş verir. Həm prokariotlarda, həm də eukariotlarda pirimidin dimerlərini ayıran və azot əsaslarının ilkin quruluşunu bərpa edən bir neçə ferment mövcuddur. Timidin dimeri kompleksi görünən işığın təsirinə məruz qalmayanadək stabil qalır. Görünən işıq fotoreaktivləşdirici fotoliaza fermentini aktivləşdirir, o, timinlər arasındakı əlavə rabitəni qırmaqla DNT-nin ilkin quruluşunu bərpa edir. Hətta zədələnmiş DNT molekulaları replikasiya etdikdə belə onlar mutasiyaya çevrilməyə bilər. DNT-nin qız molekulalarında əmələ gələn çatışmazlıqlar postreplikativ reparasiyaya uğraya bilər.

Qaranlıq reparasiya mexanizmi daha mürəkkəb xarakter daşıyır. Bu mexanizm DNT-də spontan və yaxud fiziki və kimyəvi mutagenlərin təsiri altında baş verən müxtəlif zədələnmələri bərpa edir. Qaranlıq reparasiya bir neçə mərhələdə və bir sıra fermentlərin iştirakı ilə baş verir.

DNT-nin reparasiyası bakteriyalardan başlayaraq bütün canlılarda, o cümlədən ali bitkilərdə, heyvanlarda və insanda geniş yayılmışdır. Şübhəsiz ki, bu prosesin nəsil-dən-nəslə ötürülən genetik informasiyanın stabil saxlanılmasında mühüm rolu vardır.

### **111. Missens-mutasiyalar hansı dəyişiklikləri əmələ gətirir?**

Nukleotid əvəz olunmalarının hamısı fenotipdə təzahür etməyə də bilər. Belə ki, nukleotid əvəz olunmaları genin daxilində informativ sahələrlə yanaşı, qeyri-informativ sahələrdə də baş verə bilər. Adətən, qeyri-informativ regionlarda baş verən nukleotid əvəz olunmaları fenotipdə təzahür etmir.

Müxtəlif kodonlarda baş verən, nukleotid əvəz olunmaları ilə şərtlənən mutasiyaların hər biri, genetik kodun artıqlığı ilə əlaqədar olaraq, amin turşu əvəz olunmasına səbəb olmur. Belə ki, bir sıra kodonlarda 3-cü mövqedəki nukleotidin digəri ilə əvəz olunması, eyni mənalı, sinonimik kodonun yaranması ilə nəticələnir. Məs., UCU, UCA, UCC, UCG kodonlarının hər biri serini kodlaşdırır. Bu tip nöqtəvi mutasiyalar “susmuş mutasiyalar” (silent mutations) adlanır və polipeptidin quruluş və funksiyasında heç bir dəyişikliyə səbəb olmur.

Bəzi hallarda nukleotid əvəz olunmaları ilə şərtlənən amin turşu əvəz olunmaları zülalın funksional aktivliyinə təsir göstərmir. Belə ki, mutasiya nəticəsində əmələ gələn kodon kimyəvi ekvivalent funksiyaya malik digər amin turşusunu kodlaşdırır. Bu halda baş verən mutasiyalar neytral mutasiyalar adlanır və fenotipə təsir göstərməyən izoallellərin əmələ gəlməsi ilə nəticələnir.

Əsasların əvəz olunması nəticəsində əmələ gələn mutasiyalar çox zaman genin normal funksiyasını qismən saxlayır (leaky-mutasiyalar). Bu zaman müvafiq zülalda amin turşusunun

əvəz olunması onun aktivliyini tam yatırmır və fenotipə cüzi təsir edən izoallellər əmələ gəlir (izoallellər yalnız laboratoriya şəraitində spesifik tədqiqat üsullarının tətbiqi ilə aşkarlanır). Məsələn, valinin leysinlə, qlisinin alaninlə və ya tirozinin fenilalaninlə əvəz olunması polipeptidin funksiyasında, az əks olunur, belə ki, bu amin turşularının hər bir cütü kimyəvi cəhətdən oxşardır və onların birinin digəri ilə əvəz olunması konservativ əvəz olunmalar adlanır.

Digər amin turşularının əvəz olunması polipeptiddə daha ciddi dəyişikliklər əmələ gətirə bilər. Məsələn, leysin argininlə və ya asparagin turşusu ilə əvəz olunması polipeptid zəncirin ümumi yükünü dəyişdirir. Sisteinin (tərkibinə kükürd daxil olan yeganə amin turşusudur) digər amin turşuları ilə əvəz olunması isə zülal molekulunun üçüncü və ya dördüncü quruluşunu dəyişdirir, bu da sisteinlər arasında disulfid rabitələrinin mövcudluğu ilə şərtlənir. Polipeptid zəncirində ciddi dəyişikliklərə səbəb olan belə nöqtəvi mutasiyalar missens-mutasiyalar adlanır və adətən, dominant və ya resessiv letal allellərin əmələ gəlməsi ilə nəticələnir. Məsələn, oraqvari hüceyrə anemiyasına (resessiv autosom – letal allelin yaranması ilə şərtlənir) malik xəstələrdə mövcud olan hemoqlobin S normal orqanizmlərdə mövcud olan hemoqlobin A-dan yalnız bir mövqeyindəki amin turşusu ilə fərqlənir. Yetkin hemoqlobin (hemoqlobin A) iki  $\alpha$  və iki  $\beta$  zəncirdən ibarətdir. Hemoqlobin A-nın ( $HBB^A$ )  $\beta$  zəncirində altıncı amin turşusu qlutamin, hemoqlobin S-in ( $HBB^S$ ) uyğun zəncirində altıncı amin turşusu isə valindir.  $\beta$  zəncirin 6-cı mövqeyində mövcud olan belə amin turşu əvəz olunması DNT-nin müvafiq kodonunda T→A tipli transversiyanın baş verməsi ilə əlaqədardır. Hemoqlobin S-ə ( $HBB^S$ ) malik xəstələrdə S hemoqlobinləri kristalabənzər strukturlar əmələ gətirir ki, bu da eritrositlərin morfolojiyasını pozur, onların uzanması və oraşəklini alması ilə nəticələnir. Belə anomal hüceyrələr xırda damarları tutaraq, toxumalara oksigenin daşınmasının qarşısını alır. Mutasiya resessiv homoziqot halda erkən ölümə nəticələnir, heteroziqot halda isə 60%-normal, 40%-oraqvari hüceyrələrin yaranmasına səbəb olur və normal şəraitdə təzahür etmir. Tropik



Afrikada bu allelə görə heteroziqotlar ( $Aa$ ) sağlam homoziqotlarla müqayisədə malyariya plazmodisi ilə yoluxmağa daha davamlıdırlar.

Daha kəskin fenotipik dəyişikliklər nRNT-nin antikodon kodlaşdırın sahəsində baş verən missens mutasiyalarla yaradıla bilər. Bu mutasiyalar nəticəsində əmələ gələn nRNT molekulları təkcə hər hansı bir zülalın bir nöqtəsində deyil, bu nRNT molekullarının iştirakı ilə sintez olunan bütün zülalların bir çox nöqtələrinə yanlış amin turşularının daxil olmasına səbəb olacaqdır.

### **112. Nonsens-mutasiyalar hansı dəyişiklikləri əmələ gətirir?**

Nonsens (mənasız) mutasiyalar nuklein turşularının molekullarında azot əsaslarının tranzisiya və transversiyalar kimi əvəz olunmaları ilə mənalı kodonun kodlaşdırmayan - stop kodona çevrilməsi nəticəsində əmələ gəlir. Nonsens-mutasiya nəticəsində mRNT-nin polipeptid zəncirə müəyyən amin turşusunun daxil olunmasına cavabdeh mənalı kodonu UAG, UAA, UGA terminasiya kodonlarından birinə çevrilir və nəticədə zülalın sintezi dayandırılır. Məsələn, mRNT molekulunun AAG kodonunda ilk nukleotidin urasilə malik nukleotidlə əvəz olunması ( $A \rightarrow U$ ) nəticəsində polipeptid zəncirə lizini daxil edən kodon UAG stop kodonuna çevrilir və polipeptidin sintezi natamam olaraq dayandırılır. Nonsens-mutasiya nəticəsində “sıfır” allel, yəni gen məhsulu olmayan allel, yaxud funksiya göstərməyən gen məhsulu – qısa, qeyri-tam polipeptidə cavabdeh allel əmələ gəlir.

Nonsens-mutasiyalar, adətən, zülalları ciddi zədələyir və nəticədə letal xarakterli olur, habelə həmin operonda yerləşən digər quruluş genlərinin də sintetik aktivliyinin azalmasına səbəb ola bilər.

Nonsens-mutasiyalar həm də qütb effekti əmələ gətirə bilər. Adətən, mRNT ribosomlarla sıx örtülür, bu da onu nukleazaların təsirindən qoruyur. Nonsens-mutasiya nəticəsində genin translyasiyası vaxtından əvvəl tamamlandıqından, müəyyən uzunluqlu mRNT molekulu nukleazaların təsirinə məruz qalaraq, qırılır və onun daşdığı genetik informasiya translyasiya olunmur.

### **113. Xromosomlarda hansı quruluş dəyişiklikləri baş verir?**

Xromosomlarda müxtəlif növ aberrasiyalar: inversiyalar, translokasiyalar, delesiyalar, duplikasiyalar baş verir.

Inversiyalar 1926-cı ildə Stertevant tərəfindən kəşf olunmuşdur. Inversiyalar zamanı xromosom daxilində kiçik və ya böyük sahələrin  $180^\circ$  çevrilməsi nəticəsində genlərin düzülüş ardıcılıqları dəyişilir. Inversiyaların iki növü fərqləndirilir: parasentrik və perisentrik. Parasentrik inversiyalar zamanı xromosomun bir çiyini daxilində iki qırılma baş verir və qırılma nöqtələri arasındakı sahə  $180^\circ$  çevrilir. Perisentrik inversiyalar zamanı qırılma nöqtələri sentromerin hər iki tərəfində yerləşir. Inversiyalara görə homoziqotlarda krossinqoverin gedişi normal olduğu halda, heteroziqotların xromosomlarında ilgək əmələ gəlir. Parasentrik inversiyalara görə heteroziqotlarda krossinqoverin “qapanması” baş verir.

Translokasiyalar 1923-cü ildə K.Bridces tərəfindən drozofildə kəşf olunmuşdur. Translokasiyalar qeyri-homoloji xromosomlar arasında və ya eyni xromosomun bir hissəsinin digər hissəyə yerini dəyişməsi nəticəsində baş verir, bu zaman genlərin sayı dəyişilmir. Xromosom daxili translokasiyalar xromosomlarda üç qırılma sahəsi əmələ gəldikdə və xromosom seqmentinin həmin xromosomun digər sahəsinə keçirilməsi nəticəsində meydana çıxır. Xromosomlararası resiprok translokasiyalar qeyri-homoloji xromosomlarda iki qırılma və onlar arasında mübadilə nəticəsində əmələ gəlir.

Xromosomun hər hansı bir sahəsinin itirilməsi delesiya adlandırılır. Delesiyalar 1917-ci ildə K.Bridces tərəfindən genetik metodlarla kəşf olunmuşdur. Delesiyalar çox uzun olmur, belə ki, digər, delesiyanın baş vermədiyi homoloji xromosomun eyni sahəsində itirilən genin fərdin sağ qalması üçün tələb olunan ikiqat dozada olma ehtimalı olduqca azdır. İnsanda “pişik çığirtəsi” sindromu beşinci xromosomunun kiçik çiyində delesiyaya malik heteroziqotlarda meydana çıxır. Heteroziqot körpələrdə pişik səsini xatırladan ağlamaq səsi, mikrocefaliya (başın kiçik ölçüsü), inkişafda əhəmiyyətli fiziki və əqli gerilik (belə uşaqlarda intellektuallıq əmsalı 20-40 arasında tərəddüd edir) müşahidə olunur.

Xromosomun hər hansı bir sahəsinin ikiləşməsi duplikasiya adlanır. Duplikasiyalar fenotipik təzahür edə bilər. Onlara misal olaraq, drozofilin X-xromosomunda müşahidə olunan *Bar* mutasiyasını göstərmək olar. Bu mutasiya natamam dominant irsilik tipinə malik olmaqla, gözlərin fasetli sayının azalmasına səbəb olur. *Bar* mutasiyasına görə dişilərdə gözlər kiçik və zolaqvarı formada olur.

#### **114. Poliploidiya nədir?**

Orqanizmlərin somatik hüceyrələrində xromosom sayı diploid ( $2n$ ), cinsiyyət hüceyrələrində haploid ( $n$ ) olur.

Müxtəlif bitki və heyvan cinslərinə aid növlər xromosom sayına görə fərqlənir. Lakin onların hər birinə xas olan haploid sayılı xromosom kompleksi əsas xromosom sayı adlanır. Xromosomların haploid dəsti “ $n$ ” ilə işarə edilir və hər bir homoloji xromosomun yalnız bir nüsxəsini daxil edir. Xromosomların haploid dəstində valideynlərin irsi informasiyasının yarısı olur. G.Winkler 1920-ci ildə xromosomların haploid sayını, orada yerləşən genlərlə birlikdə, genom adlandırdığı təklif etmişdir.

Poliploidiya əsas xromosom sayının iki dəfədən artıq artmasıdır. Termin 1910-cu ildə Strasburger tərəfindən təklif olunmuşdur. Poliploidliyin yaranmasının aşağıdakı səbəbləri ola bilər:

1. Anafazda xromosomların qütblərə qeyri-bərabər paylanması;
2. Hüceyrə bölünmədikdə nüvənin bölünməsi;
3. Xromosomların bir-birindən ayrılmadan ikiləşməsi.

Bütöv haploid dəsti iki dəfədən çox artmış orqanizmlər poliploid və ya euploid adlandırılır. Bir və ya bir neçə xromosomunun sayı ikidən az və ya çox olan diploid xromosom dəsti heteroploid və ya aneuploid adlanır. Bu halda xromosomların sayının artımı onların haploid dəstinin dəfələrlə artımına bərabər olmur. Orqanizmin haploid dəstində xromosomların sayı  $n=4$  olduqda, diploiddə  $2n=8$ , tetraploiddə  $4n=16$  olacaqdır.

Genomun ikiləşməsi ziqotun birinci bölünməsi zamanı baş verərsə, rüşeymin bütün hüceyrələri poliploid olacaqdır. Bu, meyotik poliploidiya adlanır. Poliploidləşmə həm də orqanizmin

bir qisim hüceyrələrində mitozun pozğunluğu - somatik poliploidiya nəticəsində meydana çıxır.

G.Winkler 1916-cı ildə, ilk dəfə olaraq, pomidor və quş üzümünün poliploidlərini təsvir etmişdir. Hazırda müəyyən olunmuşdur ki, örtülü toxumların 30%-i poliploiddir. Poliploidiya insan tərəfindən becərilən bitkilər arasında geniş yayılmışdır. Çılpaq toxumlar arasında poliploidiyaya nadir halda təsadüf olunsa da, qıvıqimilərdə və mamırlarda ona rast gəlinir. Poliploidlər sərt iqlim şəraitinə daha yaxşı uyğunlaşma qabiliyyətinə malik olduqlarından, Arktikada rast gəlinən çiçəklilik bitkilərin 70%-i, Pamirdə 86%-i, Altayda 65%-i poliploiddir.

Heyvanlarda daha çox somatik poliploidiyaya rast gəlinir. Poliploidlik müşahidə olunan cinslərdə xromosom kompleksinin müxtəlif sayda dəfələrlə artması nəticəsində poliploid sıraları meydana gəlir. Məsələn, buğda cinsinin (*Triticum*) növləri poliploid sırasını əmələ gətirir:

*T.monococcum* (birdənli buğda)  $2n=14$

*T.durum* (bək buğda)  $2n=28$

*T.aestivum* (yumşaq buğda)  $2n=42$

Beləliklə, buğdanın poliploid sırasında əsas haploid xromosom sayı 7 olmaqla, *T.monococcum* - diploid, *T.durum* - tetraploid, *T.aestivum* - heksaploiddir.

Poliploid sıraları digər bitkilər arasında da geniş yayılmışdır. Məsələn, vələmir, qızılgül, çiyələk, tut, şəkər qamışı, pambıq, gavalı, payızgülü, pambıq, çuğundur, quzuqulağı, yonca, bir çox meyvə bitkiləri və s.

### **115. Poliploidiyanın hansı formaları mövcuddur? Avtopoliploidlərlə allopoliploidlər arasında fərqlər hansılardır?**

Eyni növə mənsub olan haploid xromosom sayının dəfələrlə artmasına avtopoliploidiya deyilir. Bir haploid dəstin artması nəticəsində triploidlər, tetraploidlər, heksaploidlər və s. əmələ gəlir. Avtopoliploidlər eyni genomlardan təşkil olunur. Poliploid hüceyrələr endomitoz zamanı somatik hüceyrələrdə mitoz pozulduqda, meyoza zamanı xromosomlar qütblərə düzün

çəkilmədikdə və reduksiya olunmamış, diploid qamətlərin əmələ gəlməsi nəticəsində yaranır.

Poliploidlər başlanğıc götürdüyü diploidlərlə müqayisədə daha güclü inkişaf edir. Onlarda daha yüksək vegetativ kütlə, daha iri çiçək və toxumlar əmələ gəlir. Çarpaz tozlanan bitkilər arasında daha tez-tez gıqantizm müşahidə olunur. Poliploidlər ətraf mühitin əlverişsiz şəraitinə daha davamlı olur. Poliploidiya mədəni bitkilər arasında geniş yayılmışdır. Ən əhəmiyyətli mədəni bitkilər poliploid sıralar əmələ gətirir.

Avtopoliploidiya ilə yanaşı yeni bitki növlərinin əmələ gəlməsində allopoliploidiya da mühüm rol oynayır. Allopoliploidlər müxtəlif, iki və daha artıq növə aid olan orqanizmlərin çarpazlaşması nəticəsində əmələ gəlir. Genom quruluşu *AA* və *BB* olan diploidlər çarpazlaşdıqda, adətən, dölsüz olan *AB* hibridi alınır. Lakin xromosomların ikiləşməsi nəticəsində hibridlərin döllülüyü bərpaa olunur və *AABB* tetraploidi əmələ gəlir.

#### **116. Nə üçün poliploidiya heyvanlar aləmində az yayılmışdır?**

Poliploidiya heyvanlar aləmində çox nadir müşahidə olunur və belə poliploidlər yalnız partenogenetik yolla çoxalır. Bu tip poliploidlərə, məsələn, bir qrup həşərat, bəzi qurdlar aiddir. Bu cür poliploidiyanın heyvanlarda az rast gəlinməsi, görünür ki, poliploid mutasiyanın cinsiyyətin təyininin xromosom mexanizmini pozması, xüsusən də X-xromosomlarının autosomlara olan nisbətinin pozulmasına səbəb olması ilə əlaqədardır. Məsələn, filcik böcəklər fəsiləsinin bütün ikicinsli növləri diploiddir ( $2n=22$ ) və onlarda cinsiyyətin təyini, drozofildə olduğu kimi baş verir (dişilər-XX, erkəklər-XY cinsiyyət xromosomlarına malik olur). Bu fəsilənin poliploid növləri partenogenetik yolla çoxalır, onların sırasında triploidlər (33 xromosomlu), tetraploidlər (44 xromosomlu) və pentaploid (55 xromosomlu) növlər mövcuddur.

Digər çoxhüceyrəli orqanizmlərdə olduğu kimi, məməlilərin də somatik hüceyrələrində endomitoz nəticəsində əmələ gələn poliploid hüceyrələr geniş yayılmışdır. Endomitoz – nüvə və sitoplazmanın bölünməsi ilə müşayiət olunmayan xromosomların ikiləşməsidir.

### **117. Poliploid sırası nədir?**

Müqayisəli sitoloji tədqiqatlar göstərmişdir ki, poliploidiya bitkilərin, xüsusən örtülütoxumluların növəmələgəlmə prosesində mühüm rol oynamışdır. Bu da bir çox cinsləri təşkil edən növlərin poliploid sırasını əmələ gətirməsi ilə sübut olunur. Poliploidlər daha çox sərt iqlim şəraitində inkişaf edir: bunların sırasında çiçəkli bitkilər Arktikada-70%, Pamirdə-86%, Altayda-65% təşkil edir.

Planetimizdə yayılmış bitki növlərinin 1/3-i poliploiddir. Mədəni bitkilər sırasında poliploid növlərin sayı yüksək olub, 80%-ə çatır. Ən çox poliploidlərə insan tərəfindən becərilən mədəni bitkilər arasında rast gəlinir. Buğda, vələmir, düyü, hind darısı, ayrıqotu, şəkər qamışı, yonca, araxis (yerfındığı), tütün, kartof, pambıq, çiyələk, qızılgül, zanbaq, moruq, gavalı, alma, armud, limon, portağal, tut və s. mədəni bitki sortlarının bir çoxu poliploiddir. Belə ki, *Triticum* cinsi bir neçə növdən ibarətdir. 14 xromosomlu birdənli buğda (*T.monococcum*), 28 xromosomlu bərk buğda (*T.durum*) və 42 xromosomlu yumşaq buğda (*T.aestivum*) növləri poliploid sırasını yaradır.

Belə poliploid sıraları digər bitki cinslərində də mövcuddur: qızılgül cinsində poliploid sırası 14, 21, 28, 35, 42, 56; badımcın cinsində (*Solanum*) 12, 24, 36, 48, 60, 72, 96, 108, 144; tut bitkisində (*Morus L.*), 28, 42, 56, 70, 84...308 kimi poliploid sıraları müşahidə olunur. Beləliklə, xromosomların əsas sayının artdığı qohum növlərin qrupları poliploid sırası əmələ gətirir.

### **118. Avtopoliploidlərdə meyoz necə baş verir?**

Növdaxili xromosom dəstinin dəfələrlə artması avtopoliploidiya adlanır. Normada, diploidlərdə meyozun profaza mərhələsində bivalentlər əmələ gəlir. Tetraploidlərdə meyozda kvadrivalentlər - konyuqasiya edən dörd xromosomdan ibarət qruplar əmələ gəlir, lakin dörd homoloji xromosomun bir-birini taparaq birləşməsi və kvadrivalent əmələ gətirməsi hər bir halda baş vermir. Bəzən onlar üç xromosomdan ibarət trivalent və univalent və ya iki bivalent əmələ gətirir. Meyozda tetraploidlərdə kvadrivalent, trivalent və univalentlərin əmələ gəlməsi xromo-

somların paylanmasını pozur və dəyişilmiş xromosom sayına malik qamətlərin əmələ gəlməsinə səbəb olur.

Avtotetraploidlərdə ( $AAaa$ ) meyoz zamanı xromosomların qütblərə düzgün aralanması ilə yanaşı, onların 3:1 və 4:0 nisbətində paylanması da mümkündür. Bu zaman  $AAa$  və  $a$ ,  $Aaa$  və  $A$ , həmçinin  $Aaaa$  və 0 qamətləri əmələ gələ bilər. Bu qamətlərin bir hissəsi həyatilik qabiliyyətinə malik olmur.  $Aa$  diploidlərində ( $2n$ ) 1:1 nisbətində,  $A$  və  $a$  qamətləri əmələ gəlir.  $AAaa$  tetraploidlərində ( $4n$ ) homoloji xromosomların 2:2, 3:1, 1:3, 4:0, 0:4 nisbətlərində paylanması mümkündür.

Hətta xromosomların qütblərə çəkilməsi müntəzəm olsa belə,  $AAaa$  allellərinə görə heteroziqot avtotetraploid  $1AA:4Aa:1aa$  nisbətində üç tip qamət əmələ gətirəcək və monohibrid çarpazlaşma zamanı parçalanma xarakteri diploidin parçalanma xarakterindən əhəmiyyətli dərəcədə fərqlənəcəkdir (cədvəl 3).

Cədvəl 3.  $AAaa$  tetraploidlərinin çarpazlaşma nəticələri

Qamətlər	1 $AA$	4 $Aa$	1 $aa$
1 $AA$	1 $AAAA$	4 $AAAa$	1 $AAaa$
4 $Aa$	4 $AAAa$	16 $AAaa$	4 $Aaaa$
1 $aa$	1 $AAaa$	4 $Aaaa$	1 $aaaa$

Diploidlərdə  $F_2$ -də fenotipə görə parçalanma 3:1 nisbətində olduğu halda, tetraploidlərdə bu nəticə 35:1 nisbətində olacaqdır. Beləliklə, poliploidlərdə parçalanma və rekombinasiya ehtimalı güclənir. Poliploidiya zamanı genlərin dozasının artması əlamətlərin irsilik xarakterini əhəmiyyətli dərəcədə mürəkkəbləşdirir, qamət və ziqotların genotipik spektrini genişləndirir və bu yolla allel dəstinin, genofondun və ümumiyyətlə, poliploid populyasiyaların bütün genetik əsaslarını dəyişir.

### 119. Poliploidlər eksperimental yolla necə alınır?

İlk dəfə poliploidlər təcrübi yolla 1880-ci ildə İ.M.Qerasimov tərəfindən spirogira yosununun hüceyrələrinə bölünmə zamanı aşağı temperaturla təsir nəticəsində alınmışlar. Öz

təcrübələrində Qerasimov bölünən hüceyrələrə bir sıra kimyəvi maddələrin - xloroform, efir, xlorhidratın təsirini də öyrənmişdir.

Poliploidlərin eksperimental yolla geniş miqyasda alınması A.Bleksli və A.Everi tərəfindən poliploidlərin induksiyasında kolxisinin istifadəsindən sonra mümkün olmuşdur. Kolxisin hüceyrələrin mitoz bölünməsi zamanı iy tellərinin əmələ gəlməsinin qarşısını alır, nəticədə ikilənmiş xromosomlar ayrılmaz və tetraploid hüceyrə yaranır. Somatik hüceyrələr kolxisinin təsirinə məruz qaldıqda, onların hamısı poliploid olmur və bitki ximer quruluş almış olur. Kolxisinlə generativ hüceyrələrə təsir etdikdə isə reduksiya etməmiş qamətlər əmələ gəlir və onlar bütün hüceyrələri poliploid olan bitkilərə başlanğıc verir.

Bu günədək eksperimental yolla müxtəlif taksonomik qruplara aid çoxsaylı poliploid bitkilər alınmışdır.

Avtopoliploidiya ilə yanaşı yeni növ bitkilərin alınmasında allopoliploidiyadan da əhəmiyyətli dərəcədə istifadə olunur. Növarası hibridlərin bir çoxu dölsüz olur, lakin onlarda xromosomların sayını artırmaqla meyoza normallaşdırılır. 1927-ci ildə Q.D.Karpeçenko cinsarası hibridləşmə nəticəsində fertil (döllü) allopoliploidlər almışdır. O, müxtəlif cinslərə mənsub olan iki növü - *Raphanus sativus* (əkin turpu) və *Brassica oleracea* (bostan kələmi) - çarpazlaşdırmışdır. Hər iki növün somatik hüceyrələrində diploid xromosom sayı  $2n=18$ -dir. Hibrid 18 xromosoma malik, güclü inkişaf edən, çoxsaylı çiçəklər əmələ gətirən, lakin toxum verməyən bitki olmuşdur. Belə ki, uzaq növlərin xromosomları bir-biri ilə konyuqasiya etmədiyindən, birinci nəsilə bivalentlər əmələ gəlmir, reduksiya etməmiş xromosomlara malik qamətlər yaranır və dölsüzlük meydana çıxır. Lakin meyoza hər bir növə məxsus xromosomların sayının ( $9R+9B$ ) iki dəfə artırılması nəticəsində 18 xromosomlu qamətlər alınmış, onların mayalandırılmasından müəllif tərəfindən *Rafanobrassica* adlandırılmış,  $4n=36$  xromosom dəstli (*RRBB*), davamlı, fertil allopoliploidlər (və ya amfidiploidlər) yaradılmışdır.



Təbiətdə mövcud olmayan formaların yaradılmasına digər misal, buğda və çovdarın cinsarası hibridində xromosom dəstinin ikiləşməsi nəticəsində alınmış Tritikale bitkisi dir.

## **120. Bitkilərin yaxşılaşdırılmasında poliploidiyadan necə istifadə olunur?**

Son onilliklərdə aparılmış müşahidələr dünyanın bir çox ölkələrində poliploid sortların başlanğıc diploid sortlarla müqayisədə daha geniş torpaq sahələrində əkildiyini göstərir. Misal olaraq, yeni yaradılmış və istehsalatda geniş tətbiq olunan, dənli bitki Tritikaleni, çovdarın tetraploid sortlarını, şəkər çuğundurunun triploid hibridlərini, toxumsuz, triploid qarpız sortlarını, tetraploid şalğam, yonca və s. təsərrüfat əhəmiyyətli bitkiləri göstərmək olar.

Bitki seleksiyasında kolxisinin təsiri nəticəsində alınan poliploidlərdən geniş istifadə olunur. Onlar bir sıra mədəni bitkilərin yeni sortlarının alınmasında başlanğıc material kimi tətbiq olunur. Bu üsulla yaşıl kütləsinin məhsuldarlığı diploid sortları əhəmiyyətli dərəcədə üstələyən (bəzi hallarda 40-60% artıq olur) yoncanın tetraploid sortları yaradılmışdır. Tetraploid yonca nematoda qarşı davamlı olur, diploid forma ilə müqayisədə yonca xərçənginə daha az tutulur, lakin çiçəklərinin iriliyi onların arılar tərəfindən tozlanmasını çətinləşdirdiyindən, bu bitkilərin toxum məhsuldarlığı nisbətən az olur.

Tetraploid çovdar sortları isə məhsuldarlıqlarına görə bəzən diploidlərdən üstün olur, onların toxumları daha iri, gövdələri qalın və möhkəm olur ki, sonuncu onları yerə yatmadan qoruyur. Tritikale, şalğam, qırmızı turp, tütün, nanə və s. bitkilərin qiymətli poliploid sortları da yaradılmışdır.

Şəkər çuğundurunun eksperimental yolla alınmış tetraploidləri ilə diploid sortlarının çarpazlaşdırılması nəticəsində çox qiymətli, böyük iqtisadi əhəmiyyətə malik, triploid sortları əldə olunmuşdur. Yem çuğundurunun triploidləri və yem çuğunduru ilə şəkər çuğundurunun hibridləri yüksək keyfiyyət xüsusiyyətlərinə malik olmaqla, geniş şəkildə becərilirlər.

Qarpızın tetraploidləri ilə diploidlərinin çarpazlaşdırılması nəticəsində alınmış triploid sortları meyvələrinin iriliyi və demək olar ki, toxumsuz olmaları ilə kənd təsərrüfatının qiymətli bitkilərindəndirlər.

### **121. Haploidiyanın xüsusiyyətləri və əhəmiyyəti nədən ibarətdir?**

Haploidiya - xromosom sayının tək dəstədək ( $n$ ) azalması deməkdir, yəni xromosom dəstində bütün xromosomlar yeganə (bir) sayda mövcud olur. Xromosomların belə azalması, adətən, reduksion bölünmə zamanı baş verir. Bir sıra orqanizmlərin həyat tsiklində cinsiyyətli nəsil (qametofit) cinsiyyətsiz nəsillə (sporofit) növbələşir. Lakin haploid faza bir çox orqanizmlərin həyat tsiklində (məs., qıjıların) qısa müddətdə davam edir. Haploidiya spor əmələ gətirən göbələklərdə, bakteriyalarda, birhüceyrəli yosunlar arasında yayılmışdır. Heyvanlarda haploid xromosom dəsti yalnız cinsi hüceyrələrdə - qametlərdə olur.

Lakin partenogenez və ya androgenoz nəticəsində həm bitki, həm də heyvanlar aləmində haploid orqanizmlər əmələ gələ bilər. Haploid orqanizmlər, adətən, diploidlərdən kiçik, aşağı həyatiliyə malik və bir qayda olaraq, dölsüz olurlar. Haploidlərdə xromosomların homoloqları olmadığından, meyoza konyuqasiya baş vermir, xromosomlar qütblərə nizamsız paylanır və həyatiliyi olmayan hüceyrələr əmələ gəlir. Bütün xromosomların bir qütbə çəkilməsi və haploid orqanizmin əmələ gəlməsi ehtimalı isə çox azdır. Haploidlərin maraqlı cəhəti ondan ibarətdir ki, onlarda resessiv genlərin hər biri təzahür etdiyindən, fenotip, tam mənada, genotipə uyğun olur.

Haploidlərin böyük praktiki əhəmiyyəti vardır; təcrübi yolla haploid bitkinin genomunu iki dəfə artırıqda, bir nəsil ərzində bütün lokuslarına görə homoziqot, diploid bitkiləri əldə etmək olur ki, bunlar da fenotipcə oxşar və fertil olurlar. Homoziqotların inbriding yolu ilə yaradılması isə uzunmüddətli proses olub, bir çox nəsillərin iştirakını tələb edir.

Haploidləri süni yolla partenogenez və androgenoz yaratmaqla əldə etmək olar.

## 122. Heteroploidiya nədir? Onun əhəmiyyəti nədən ibarətdir?

Heteroploidiya (aneuploidiya) – diploid dəstdə bir və ya bir neçə xromosomun əlavə olunması və ya azalması nəticəsində xromosomların sayının dəyişilməsidir. Əlavə xromosomları olan formalar polisomik adlanır.  $2n+1$  xromosom dəstli orqanizmlərdə bir xromosom üç dəfə təkrar olunur və onlar trisomik adlanır.  $2n-1$  xromosom dəstli, yəni bir xromosomu çatışmayan orqanizmlər monosomik, iki əlavə xromosoma malik orqanizmlər ( $2n+2$ ) tetrasomik,  $2n-2$  xromosom dəstli orqanizmlər isə bir cüt homoloji xromosomlarının yoxluğundan, nullisomik adlandırılır.

Ayrı-ayrı xromosomların sayının dəyişilməsinin başlıca səbəbi meyoza xromosomların bivalentlər əmələ gətirməməsi və homoloji cütlərin bəzilərinin bir-birindən ayrılmamasıdır. Məsələn,  $AA$  xromosom cütünün ayrılmaması nəticəsində  $n+A$  və  $n-A$  qametləri əmələ gəlir. Bu qametlər mayalanmada iştirak etdikdə,  $2n+A$  və  $2n-A$  heteroploid formalar yaranır. Meyoza qametlərdən birinə bir xromosom artıq düşərsə ( $n+1$ ), həmin qamətlə normal qamet arasında mayalanma getdikdə, əmələ gələn ziqot  $2n+1$  xromosom kompleksinə malik olur və trisomik yaranır. Qametin xromosom dəsti  $n-1$  olduqda, bir xromosomu çatışmayan monosomik əmələ gəlir. Bir xromosomun itirilməsi və ya əvəz olunması fenotipin əhəmiyyətli dərəcədə dəyişilməsinə səbəb olur, bununla əlaqədar olaraq, ayrı-ayrı xromosomların orqanizmin müəyyən əlamət və xüsusiyyətlərinin təzahüründə rolunu təyin etmək mümkün olur. Aneuploidlərə bitki, heyvan və insanlarda rast gəlinir. Onlar zəif həyatiliyə və aşağı dövlüliyə malik olur. Lakin aneuploid formaların, xüsusən, monosomiklərin praktiki əhəmiyyəti vardır - onlardan gen mühəndisliyində istifadə olunur. Hazırda ayrı-ayrı xromosomların əvəz olunması ilə buğdanın pas və digər xəstəliklərə qarşı davamlı formaları alınmışdır.

Aneuploidiya insanda bəzi xəstəliklərin əmələ gəlməsinə səbəb olur. Məsələn, Daun xəstəliyi 21-ci xromosoma görə trisomiya ( $47, 21+$ ), Patau sindromu 13-cü xromosomun trisomiyası ( $47, 13+$ ), Edvard sindromu 18-ci xromosomun trisomiyası ( $47, 18+$ ), Klaynfelter sindromu X-cinsi

xromosomunun polisomiyası (47, XXY; 48, XXXY; 48, XXYY və s.), Şereşevski-Terner sindromu isə X-cinsi xromosomunun monosomiyası (45, XO) nəticəsində meydana çıxır.

### **123. Modifikasiya dəyişkənliklərinin öyrənilməsinin əhəmiyyəti nədən ibarətdir?**

Canlı təbiətdə dəyişkənlik çox geniş yayılmış hadisədir. Canlılar aləmində iki, tamamilə bir-birinə bənzəyən fərdə rast gəlmək qeyri-mümkündür. Belə ki, canlılar aləmi xarici və daxili mühitin müxtəlif amillərinin təsiri altında daima dəyişkənliyə uğrayır. Dəyişkənliklərin bir qismi nəslə ötürüldüyü halda, digərləri nəslə keçmir. Nəslə ötürülməyən dəyişkənlik modifikasiya, nəslə ötürülən dəyişkənliklər isə mutasiya adlanır.

Mutasiyalar və modifikasiyalar yeni tipli fenotipik dəyişikliklər əmələ gətirir: fizioloji, morfoloji, biokimyəvi və s. Məlum olduğu kimi, mutasiyalarla modifikasiyalar arasında fərqlər mövcuddur. Bunlardan əsasları mutasiya dəyişkənliklərinin irsən ötürülməsi və çox zaman qeyri-adaptiv xarakterli olması, modifikasiya dəyişkənliklərinin isə irsən ötürülməməsi və çox zaman adaptiv xarakter daşmasıdır.

Orqanizmin hər hansı dəyişkənliyini analiz edərkən tədqiqatçı həmişə əmin olur ki, fərdlər arasında meydana çıxan bir çox fərqlər ətraf mühit şəraitindən asılıdır. Hətta genotipcə tamamilə oxşar olan iki fərd fenotipcə uyğun olmaya bilər. Əgər irsi cəhətdən oxşar orqanizmlər müxtəlif cür qidalanırsa, müxtəlif temperatur və rütubət şəraitində inkişaf edərsə, onlarda xarici amillərin təsiri altında modifikasiya dəyişkənlikləri təzahür edir. Modifikasiya dəyişkənliyi genotipcə dəyişməyən orqanizmin xarici mühitin təsirinə qarşı əmələ gələn və təkamül prosesində möhkəmlənən adaptiv reaksiyasıdır.

Modifikasiya dəyişkənliklərinin öyrənilməsinin böyük nəzəri və praktiki əhəmiyyəti vardır. Modifikasiya dəyişkənliklərinin öyrənilməsi genetik informasiyanın realizə olunması haqqında düzgün təsəvvürün yaranması üçün zəruridir. Belə ki, orqanizmlərin morfoloji, fizioloji, biokimyəvi əlamətlərinin məcmusu, yəni onların fenotipi yalnız valideynlərdən alınan

genlərdən deyil, eyni zamanda onların inkişaf etdiyi və yaşadığı mühitdən də asılıdır. Müxtəlif əlamətlərin təzahüründə genotiplə mühitin nisbi rolunu müəyyən etmək üçün ətraf mühit amillərinin təsiri altında əmələ gələn modifikasiyaların tədqiq olunması zəruridir. Digər tərəfdən modifikasiyaların xarakterinin və əmələ gəlmə səbəblərinin öyrənilməsi, təkamülün qanunauyğunluqlarının anlaşılması üçün də lazımdır, çünki təbii seçmə təkamülün aparıcı qüvvəsi olaraq, fenotipə əsaslanır, zərərli əlamətləri rədd edir, habelə mutasiyalardan, onların kombinasiyalarından və modifikasiyalardan istifadə edir.

Modifikasiyaların kənd təsərrüfatı praktikasında və tibdə də əhəmiyyəti böyükdür. Burada əsas məsələ təsərrüfat üçün qiymətli formaların alınması və fenotipik əlamətlərin lazımı istiqamətdə inkişaf etdirilməsinə şəraitin yaradılmasıdır, yəni modifikasiyaların insan üçün faydalı istiqamətdə inkişaf etdirilməsidir.

#### **124. Modifikasiyaların xarakteri nədən asılıdır?**

Ətraf mühitin eyni təsirləri altında genotipcə oxşar fərdlərdə eyni tipli və müəyyən istiqamətli modifikasiyalar əmələ gəlir. Modifikasiya və mutasiyalar arasında olan əsas fərqlərdən biri: modifikasiyaların ətraf mühit amillərinin təsirindən asılı olaraq, müəyyən istiqamətdə dəyişilməsi, mutasiya dəyişkənliklərinin isə qeyri-istiqamətli olmasıdır. Müxtəlif mutagenlər eyni tipli mutasiyalar əmələ gətirə bilər. Həmçinin eyni mutagenlər müxtəlif mutasiyalara səbəb ola bilər. Modifikasiyaların ətraf mühit amillərinin təsirindən asılı olaraq, eyni və müəyyən istiqamətdə baş verməsi ibtidai orqanizmlərdən başlayaraq, yüksək inkişaf etmiş formalara qədər davam edir. Məsələn, bağırsağ çöpünün süd şəkərinə (laktoza) mənimsəməsində üç ferment iştirak edir: beta-qalaktozidaza, qalaktozidpermiyaza, qalaktozidtransasetilaza. Bu fermentlər mühitdə laktoza olmadıqda bakteriya tərəfindən sintez olunmur.

Həmişə məlumdur ki, münbit və qüvvətsiz torpaqda becərilən eyni sortun bitkiləri bir-birlərindən kəskin dərəcədə fərqlənirlər. Bu zaman modifikasiyalar onların bir sıra morfoloji, fizioloji və biokimyəvi əlamətlərinə təsir göstərir. Hətta belə fərqlər genetik cəhətdən eyni olan bir bitkinin müxtəlif

hissələrinin (kök yumrusu, kökümsov, çilik) müxtəlif şəraitlərdə becərilməsi zamanı da müşahidə olunur. Məsələn, oxyarpaq bitkisində üç formada yarpaqlar əmələ gəlir; suyun altında olan yarpaqlar nazik və uzun, suyun üzərində olan yarpaqlar enli, su səviyyəsindən yuxarıda yerləşən yarpaqlar oxvari və dik olur. Suyun səthini dəyişməklə belə bitkilərdə müxtəlif formalı yarpaqlar almaq olur. Bir başqa misalda göstərilir ki, dağ şəraitində və dərədə eyni bitkinin dəyişilmiş formalarına rast gəlinir. Dağ şəraitində bitkilərin gövdəsi qısa, yarpaqları gövdənin kökə yaxın sahəsində, kökləri isə dərində yerləşmiş olur. Dərədə bitən eyni genotipli bitkilərin gövdələri uzun, kök sistemi torpağın üst qatlarına yaxın yerləşir. Bu cür dəyişikliklər adaptiv xarakter daşıyır.

Hər bir populyasiyanın normal inkişafı üçün, onların məşəyindən asılı olaraq, müəyyən temperatur diapazonu tələb olunur. Eyni qanunauyğunluq balıqlar, məməlilər, quşlar üzərində də təsdiq olunmuşdur.

Kəpənəklərin rəngi temperaturdan asılı olaraq dəyişilir. Bəzi kəpənəklərin puplarının rəngi sürfələrin inkişaf etdiyi substratdan asılı olaraq dəyişilir. Məsələn, kələm güvəsinin pupları yaşıl fonda inkişaf etdikdə yaşıl, qara fonda yaşadığında isə tünd rəngdə olur.

İnsan qanında eritrositlərin sayı dəniz səthinin yüksəlməsindən asılı olaraq dəyişilir.

Məlum olduğu kimi, toyuqların yumurtlamaları temperatur və işıq faktorları ilə əlaqədardır. Payızda və qışda yumurta məhsulunun azalması buna dəlil ola bilər. Lakin işıqlandırma müddətini gün ərzində 13-14 saata yüksəltməklə toyuqların məhsuldarlığını artırmaq olur.

Modifikasiya dəyişkənliklərinin dərəcəsi, adətən, onların yaranmasına səbəb olan ətraf mühit amillərinin təsir gücü və təsir etmə müddətindən asılıdır. Başqa sözlə, bu cür amillərin təsiri nə qədər uzunmüddətli və güclü olarsa, bir o qədər də orqanizmin fenotipi həmin amilə görə dəyişilə bilər.

## 125. Reaksiya norması nədir?

Orqanizmlərin genotipi ilə mühit şəraiti arasındakı münasibətlər nisbi xarakter daşıyır. Məsələn, yarpaqların gövdədə yerləşməsi, onların damarlanma tipləri, demək olar ki, genotiptən asılıdır. Yarpaqların yaşıl rənginin intensivliyi, forması, qıraqlarının kəsikliliyi isə əsasən mühit amillərinin təsiri ilə müəyyən olunur. Çin primulasının çiçəkləri aşağı temperaturda çəhrayı, yüksək temperaturda isə ağ rəngdə olur. Bu növün digər sortunda temperaturdan asılı olmadan çiçəklərin rəngi ağ olur.

Kərtənkələlərin və siçanların düzənlik və dağ formaları qanda eritrositlərin və hemoqlobinin miqdarına görə bir-birindən fərqlənir. Siçanların şimalda yaşayan formalarını cənubda yaşayan formalarla müqayisə etdikdə, birincilərin daha intensiv maddələr mübadiləsi (oksigenə görə tələbatı), daha yüksək aktivliyi və aşağı temperatura üstünlük verməsi aydın müşahidə olunur.

İnsanda tamamilə genotiplə təyin olunan (məsələn, qan qrupları, gözün qüzehli qişasının rəngi), həmçinin ətraf mühitin müəyyən təsir göstərdiyi (məsələn, boy) və ətraf mühitin güclü təsiri altında olduğu (məsələn, bədən çəkisi, əzələlərin inkişaf etməsi) müxtəlif növ əlamətləri izləmək olar.

Dağlıq yerində insan və heyvanların qanında eritrositlərin sayının və hemoqlobinin miqdarının artması, havanın seyrəkliyi şəraitində oksigenin daha səmərəli istifadə edilməsinə imkan yaradır.

Yay müddətində günəş şüalarının təsiri altında insan dərisinin qaralması onu insolyasiyadan müdafiə edir.

Xarici mühit amillərinin təsirlərinə qarşı orqanizmlərin müəyyən reaksiya göstərməsi təsadüfi xarakter daşımır. Bu və ya digər təsirlərə qarşı reaksiya göstərmək orqanizmin təkamül prosesində qazandığı irsi əsaslarla (genotiplə) əlaqədardır. Hər bir növə mənsub olan fərdlər xarici mühidə baş verən dəyişikliklərə qarşı müəyyən reaksiya göstərir. Məsələn, qornostay dovşanında bədənin didilmiş tüklərinin yerinə aşağı temperaturun təsiri ilə qara tüklərin çıxması bu cinsə aid fərdlərin

hamısında müşahidə olunur. Yumurtlayan toyuq cinsinə mənsub bir qrup fərələri yaxşı şəraitdə bəslədikdə, yəni onları lazımı yemlərlə təmin etdikdə, digərləri üçün isə belə şərait yaratmadıqda, birinci qrupa aid fərələrin yumurta məhsulu artdığı təqdirdə, ikinci qrupda məhsuldarlıq azalacaqdır.

Hər bir cins öz genotipi daxilində xarici mühit amillərinin təsirlərinə qarşı reaksiya göstərir. Genotipin dəyişilən mühit şəraitində müəyyən hədd dairəsində fenotipin dəyişilməsini təmin etmə xassəsinə reaksiya norması deyilir. İrsən əlamət deyil, genetik sistemlə idarə olunan reaksiya norması ötürülür. Reaksiya normasının anadangəlmə olub, genotiplə şərtlənməsi bir sıra misallar üzərində aydınlaşdırılmışdır. Reaksiya normasını daha aydın bir fərddən vegetativ yolla alınan, yəni genetik cəhətdən identik olan (klon) bitkilərin müxtəlif torpaq-iqlim şəraitlərində yetişdirilməsi ilə öyrənmək olar.

## **126. Mutasiyalar və modifikasiyalar arasındakı əsas fərqlər hansılardır?**

Modifikasiyalar və mutasiyalar arasında fərqlərin müəyyən edilməsi olduqca mühüm əhəmiyyət kəsb edir. Təkamül prosesinin əsas hərəkətverici qüvvəsi olan təbii seçmə dəyişkənliyin mutasiya və ya modifikasiya dəyişkənliyi olmasından asılı olmadan, fenotipə eyni dərəcədə təsir göstərir, münasib formaları saxlayır, qeyri-münasib fenotiplərin eliminasiyasına səbəb olur. İrsən isə yalnız mutasiya dəyişkənlikləri ötürülür.

Modifikasiyalar mikroorqanizmlərin, bitkilərin, heyvanların xarici mühitin dəyişikliklərinə qarşı uyğunlaşma imkanlarını artırır və təkamüldə mühüm rol oynayır. Modifikasiyalar irsən keçməyə də, modifikasiya etmək qabiliyyəti növün təkamül prosesində qazanmış olduğu uyğunlaşmasıdır. Hər bir orqanizm xarici mühit amillərinə müəyyən amplitud daxilində reaksiya göstərir.

Çoxsaylı misallar əsasında bir daha sübut olunur ki, modifikasiyalar orqanizmlərin genotipindən asılı olan, lakin ətraf mühit amillərinin təsiri ilə şərtlənən fenotipik dəyişkənliklərdir. Bu dəyişkənliklər genotipə toxunmur, buna görə də irsən nəslə ötürül-



mür. Lakin bu və ya digər əlamətin mühit amillərinin təsirlərinə qarşı modifikasiyası ilk növbədə genotiplə təyin olunur.

Mutasiyalar və modifikasiyalar arasında əsas fərqlər aşağıdakılardır:

### **Modifikasiyalar**

1. Modifikasiyalar müəyyən dəyişkənliklərdir. Belə ki, ətraf mühitin hər bir amili yalnız müəyyən istiqamətdə, müəyyən modifikasiya dəyişkənliyinə səbəb olur.
2. Modifikasiya dəyişkənliyinin dərəcəsi onun yaranmasına səbəb olan ətraf mühit amilinin təsir gücü və təsir etmə müddətindən düz mütənəşib şəkildə asılıdır.
3. Modifikasiya dəyişkənliklərinin böyük əksəriyyəti adaptiv xarakterlidir, yəni onlar yeni yaranmış ətraf mühit şəraitinə və ya stres təsirinə fərdin ontogenezi zamanı uyğunlaşmasını təmin edir.
4. Modifikasiyalar geri dönəndir, yəni modifikasiyaya səbəb olan ətraf mühit amilinin təsiri kəsildikdən sonra yaranmış modifikasiya dəyişkənliyi tədricən yox olur və fərdin əlaməti əvvəlki vəziyyətini alır.
5. Modifikasiyalar fenotipdə təzahür edən, genetik aparatda baş verməyən, qeyri-irsi dəyişkənliklərdir.

### **Mutasiyalar**

1. Mutasiyalar qeyri-müəyyən dəyişkənliklərdir. Belə ki, eyni bir ətraf mühit amili müxtəlif mutasiyalara səbəb olmaqla, müxtəlif istiqamətlərdə, fərqli əlamətlərdə dəyişikliklərə gətirib çıxara bilər. Həmçinin ətraf mühitin fərqli amilləri eyni mutasiya dəyişkənliyinə də səbəb ola bilər.
2. Mutasiya dəyişkənliyi zamanı əlamətin dəyişkənlik dərəcəsi bu dəyişkənliyi yaradan ətraf mühit amilinin təsir gücü və müddətindən asılı deyildir.
3. Mutasiya dəyişkənliklərinin bəziləri istisna olmaqla, böyük əksəriyyəti qeyri-adaptiv xarakterlidir.
4. Mutasiya dəyişkənliyi konstantdır, fərdin ömrü boyu yox olmadan saxlanılır.
5. Mutasiyalar irsi dəyişkənliklər olub, nəsələ ötürülür.

## 127. Hansı fiziki amillər mutagen təsirə malikdir?

Mutagen faktorların sırasında ən əhəmiyyətlilərindən kimyəvi mutagenləri - üzvi və qeyri-üzvi maddələri və ionlaşdırıcı şüalanmanı göstərmək olar. İonlaşdırıcı şüalardan əsasları - rentgen, qamma və kosmik şüalardır. İonlaşdırıcı şüalar toxumalara, o cümlədən DNT molekuluna daxil olaraq, oradakı kimyəvi rabitələri qırır. Nəticə olaraq, xromosom qırılmaları və dəyişiklikləri, həmçinin nöqtəvi mutasiyalar meydana çıxır.

Ultrabənövşəyi şüalar isə nisbətən uzundur (400 nm-ə qədər), az enerjilidir, ionlaşma törətmir və digər şüalara nisbətən az nüfuz etmə qabiliyyətinə malikdir. Bununla belə onlar yüksək effektiv mutagendir. 260 nm dalğa uzunluğuna malik şüalar daha mutagendir; dalğa uzunluğunun 260 nm-dən uzun və ya qısa olması bu şüaların mutagen effektini azaldır. Bu isə purin və pirimidinlər tərəfindən 254-260 nm uzunluğunda dalğaların intensiv udulması və nəticə olaraq, DNT-nin quruluşunda fotokimyəvi dəyişikliklərin əmələ gəlməsi ilə əlaqədardır. Ultrabənövşəyi şüaların təsiri altında pirimidinlər arasında qeyri-adi kimyəvi əlaqələr və daha çox timin dimerləri əmələ gəlir. Dimerlərin əmələ gəlməsi DNT molekulunda qabarıqların yaranmasına səbəb olur. Onların əksəriyyəti reparasiya olunur, qalanları isə mutasiyaya çevrilir.

Ultrabənövşəyi şüalar DNT-yə düzünə təsir etməklə yanaşı, dolayı yolla hüceyrələrdə mutagen xassəli sərbəst radikallar və peroksidlər əmələ gətirir. Belə mutagen maddələr ultrabənövşəyi şüaların təsiri altında bakteriyaların becərilməsi üçün istifadə olunan maye qidalı mühitlərdə də əmələ gəlir. Şüalanmış mühitə yerləşdirilən bakteriyalarda mutasiyaların tezliyi əhəmiyyətli dərəcədə artır.

Ultrabənövşəyi şüaların təsiri ilə yaranmış genetik aparatın bir çox zədələnmələri, ionlaşdırıcı şüalanma zamanı meydana çıxan zədələnmələr kimi, reparasiya olunur. Ultrabənövşəyi şüalanma zamanı daha böyük dalğa uzunluğuna malik şüaların (365 - 490 nm diapazonda olan şüalar: nisbətən böyük dalğa uzunluqlu ultrabənövşəyi şüalar və onlara yaxın görünən göy şüalar) nisbətən qısa dalğa uzunluğuna malik ultrabənövşəyi

şüaların mutagen effektini qismən yatırdığı fotoreaktivləşmə hadisəsi də müşahidə olunur. Bu proses xromosom DNT-nin ultrabənövşəyi şüaları udması zamanı meydana çıxan qüsurları bərpa edən xüsusi fotoreaktivləşdirici fotoliza fermenti tərəfindən həyata keçir.

İonlaşdırıcı radiasiya və ultrabənövşəyi şüalarla müqayisədə xeyli zəif sayılan digər fiziki mutagen yüksək temperaturdur. Bu baxımdan tədqiq olunan orqanizmlərdə temperaturun hər 10 dərəcə yüksəldilməsi mutasiyaların tezliyini təxminən 3-5 dəfə artırmışdır. Bu zaman, demək olar ki, yalnız gen mutasiyaları meydana çıxır və onların xarakteri spontan mutasiyaların xarakterindən fərqlənmir. Temperatur orqanizmlərin dözü bildikləri yuxarı sərhəddə yaxınlaşdıqda xromosomların struktur dəyişiklikləri induksiya olunur. Temperaturun yüksəldilməsi həm də digər fiziki və kimyəvi mutagenlərin təsirlərini gücləndirir. Sadalananlar bədən temperaturu, praktiki olaraq, sabit saxlanılan istiqanlı heyvanlar və insana şamil olunmur.

### **128. İonlaşdırıcı şüaların hansı növləri mutagendir?**

Fiziki mutagenlər sırasında ən yüksək əhəmiyyəti olan ionlaşdırıcı şüalardır. Bunlara elektromaqnit dalğalarının qısa dalğa uzunluğuna malik rentgen, qamma və kosmik şüaları (dalğa uzunluqları  $10^{-5}$  nm-dən 1 nm-ə qədərdir), korpuskulyar beta-hissəciklər (elektron və pozitronlar), protonlar, neytronlar (yüksək enerjiyə malik, sürətli və enerjiləri nisbətən aşağı olan istilik şüaları), alfa-hissəciklər (helium atomunun nüvələri) və s. aiddir. Bütün ionlaşdırıcı şüalar mutagendir, lakin süni mutasiyaların alınmasında, demək olar ki, yalnız rentgen və qamma-şüalarından istifadə olunur. Onların mənbəyi (rentgen borucuqları, radioaktiv elementlər) istifadədə çox rahatdır. Bu şüalar orqanizmlərin toxumalarına, korpuskulyar şüalarla müqayisədə (neytronlardan başqa), daha asan nüfuz edir.

İonlaşdırıcı şüaların müxtəlif orqanizmlərə mutagen təsirinin tədqiqi göstərmişdir ki, onlar çoxsaylı gen mutasiyaları və xromosomların quruluş dəyişikliklərini əmələ gətirir və induksiya olunan mutasiyaların tezliyi əsasən radiasiyanın

dozasından asılı olur. Canlı orqanizmlərin müxtəlif formaları ionlaşdırıcı şüalara qarşı yüksək həssaslıqla fərqlənirlər. Öldürücü doza məməlilərdə bir neçə yüz rentgendən (siçanda 600 r, insanda 700 r), bakteriya və viruslarda bir neçə mindən milyon rentgenə qədər təbəddüd edir. İonlaşdırıcı şüaların bioloji effekti ilk növbədə sitoplazma ilə müqayisədə daha həssas olan xromosom aparatında - xromosom və genlərdə əmələ gətirdikləri dəyişikliklərdən ibarətdir. Bu dəyişikliklər mutasiya şəklində təzahür edir. Orqanizm müəyyən həddi keçən doza ilə şüalandıqda, hüceyrələrin xromosom aparatında çox ciddi pozğunluqlar baş verir ki, onlar ölümlə nəticələnən şüalanma xəstəliyinə səbəb olur.

### **129. Hədəf nəzəriyyəsinin mahiyyəti nədir?**

Viruslar, bakteriyalar, ibtidailər, ali bitkilər, həşərat və laboratoriya məməliləri üzərində aparılan çoxsaylı tədqiqatlar göstərmişdir ki, ionlaşdırıcı şüaların təsiri nəticəsində əmələ gələn gen mutasiyalarının və kiçik xromosom dəyişikliklərinin (çatışmazlıqlar, mikrodelesiyalar) tezliyi ionlaşdırıcı şüaların dozası ilə düz mütənasibdir. Başqa sözlə, doza iki dəfə artdıqda, mutasiyaların sayı iki dəfə, üç dəfə artdıqda üç dəfə yüksək olur. Bu cür düzxətli asılılıq  $y=k+ad$  düsturu ilə təsvir olunur ki, burada  $y$ -mutasiyaların ümumi tezliyini,  $k$ -spontan əmələ gələn mutasiyaların tezliyini,  $a$ -mütənasiblik əmsalını (obyekt 1 r doza ilə şüalandırıldıqda mutasiyaların əmələ gəlmə ehtimalını),  $d$ -rentgenlə ölçülən şüalanma dozasını ifadə edir.

Gen mutasiyalarının tezliyinin şüalanmanın dozasından xətti asılılığı, belə bir nəticəyə gətirib çıxarır ki, hər bir belə mutasiya atomların həyəcanlanması ilə müşayiət olunan vahid ionlaşma aktının nəticəsidir. Bu, həmçinin xromosomların kiçik dəyişikliklərinə - çatışmazlıqlar, xromosomların tək zəncirli qırılmalarına və mikrodelesiyalara da aiddir. Sonuncuların meydana çıxma tezliyinin şüalanmanın dozasından xətti asılılığı xromosomda bir-birilərinə olduqca yaxın məsafədə yerləşən iki qırılmanın eyni bir səbəblə - vahid ionlaşmanın nəticəsində əmələ gəlməsi ilə izah olunur. Əgər bu ehtimal doğrudursa, iri xromosom dəyişikliklərinin tezliyinin şüalanma dozasından

asililiğinin xarakteri tamamilə fərqlidir: belə xromosom dəyişiklikləri xromosomda bir-birindən uzaq məsafədə yerləşən iki qırılma nəticəsində əmələ gəlir və bu baxımdan mutasiyaların tezliyi şüalanma dozasına mütənəsb olmayıb, onun kvadratına bərabər olur.

Beləliklə, hədəf nəzəriyyəsinə görə radiasiyanın yaratdığı mutasiyalar irsi aparatın həssas strukturlarını (“hədəfi”) zədələyən ionlaşdırmanın yeganə aktı nəticəsində meydana çıxır. Bu nəzəriyyənin əsas müddəası ionlaşdırıcı şüalanmanın bilavasitə genlərə və xromosomlara təsir etdiyini göstərir. Şübhəsiz ki, radiasiyanın belə bilavasitə təsiri mutasiyaların induksiyasında mühüm rol oynayır. Hədəf nəzəriyyəsinə görə ionlaşdırıcı şüalar orqanizmdən keçdikdə xromosomlarda ionlaşma gedir və elektronlar bir atomdan ayrılaraq, digəri ilə birləşir ki, bu zaman mənfi və ya müsbət yüklü ionlar əmələ gəlir. DNT molekulunda atomların yenidən qruplaşması xromosom və genlərdə dəyişikliklərə səbəb olur. Deməli, təsir göstərən amillər düz hədəf - genlərə, xromosomlara düşür və müəyyən effektiv mutasiyalar yaradır. İonlaşdırıcı şüalanma gen mutasiyalarından çox xromosom dəyişkənliklərinin tezliyini artırır.

### **130. İonlaşdırıcı şüaların genetik aparata dolayı təsirləri nədən ibarətdir?**

İonlaşdırıcı şüalar genetik aparata düzünə və dolayı yolla təsir göstərir. Onlar sitoplazmadan keçdikdə ionlaşma ilə yanaşı xromosomların kimyəvi komponentləri ilə əlaqəyə girən, qısaömürlü sərbəst radikallar əmələ gətirir. Xüsusilə hər bir hüceyrənin əsas tərkib hissəsi olan suyun radiolizi nəticəsində əmələ gələn hidrogen ( $H\cdot$ ) və hidrosil qruplarının ( $\cdot OH$ ) sərbəst radikalları mühüm əhəmiyyət kəsb edir. Bu radikallar üç mümkün olan ardıcılıqla birləşə bilər: su molekulunu əmələ gətirir ( $H\cdot + \cdot OH = H_2O$ ) və ya atomar hidrogenin yaranmasına səbəb olur ( $H\cdot + H\cdot = H_2$ ), yaxud kimyəvi aktiv hidrogen peroksidin meydana çıxması ilə nəticələnir ( $\cdot OH + \cdot OH = H_2O_2$ ).

İonlaşdırıcı şüaların genetik aparata dolayı yolla təsirini sübut edən təcrübələrlə göstərilmişdir ki, duru qida mühitini

şüalandırıldıqda, şüalanma orada yerləşdirilən bakteriyalar üçün mutagen mühit yaradır. Həmin xassə şüalanma zamanı əmələ gələn sərbəst radikallar və peroksidlər hesabına təmin edilir. İonlaşdırıcı şüaların dolayı mutagen təsirinə oksigen effekti də təsir göstərir. Belə ki, tədqiqatlar nəticəsində məlum olmuşdur ki, oksigenlə zəngin atmosferdə orqanizmin şüalandırılması, oksigeni kasad olan atmosfer şəraiti ilə müqayisədə böyük miqdarda mutasiyaların meydana çıxması ilə nəticələnir.

### **131. Kimyəvi mutagenlərə hansı maddələr aiddir?**

Kimyəvi mutagenlər müxtəlif növ maddələrdən ibarətdir və onların siyahısına hər il yeni-yeni maddələr əlavə olunmaqdadır. Təsir effektinə görə kimyəvi mutagenlərin üç mühüm qrupu fərqləndirilir: modifikasiyalaşdırıcı agentlər, azot əsaslarının analogları və interkalyarlaşdırıcı agentlər. Ən güclü kimyəvi mutagenlər alkil qruplarının ( $\text{CH}_3$ ,  $\text{C}_2\text{H}_5$  və s.) digər maddələrə birləşməsinə səbəb olan alkillaşdırıcı maddələr qrupuna aiddir.

Alkillaşdırıcı birləşmələrə mutagen təsirləri daha yaxşı öyrənilmiş dimetilsulfat, dietilsulfat, iprit və onun törəmələri, etilenimin, N-nitrozoalkilkarbomid, nitrozometilkarbomid, nitrozoetil karbomid, 1,4-bisdiazoasetilbutan, etilmetansulfonat, dietilnitrozokarbomid aid edilir. Bu maddələrdən xüsusilə son beşi və bir sıra digərləri yüksək mutabillikləri hesabına supermutagen adını almışdır. Məlum supermutagenlərdən dietilnitrozokarbomid spontan mutasiyalarla müqayisədə siçanlarda mutasiyaların tezliyini, demək olar ki, 90 dəfə artırır, başqa sözlə, siçanların dozə bildikləri rentgen şüalarının dozasından beş dəfə artıq dozada mutagen təsir göstərir. Alkillaşdırıcı birləşmələr qrupuna aid mutagenlərin bir çoxu kanserogen xüsusiyyətlərə də malikdirlər, yəni onlar bədxassəli şişlərin meydana çıxmasına səbəb ola bilirlər.

Kimyəvi mutagenlərə həmçinin azot əsaslarının analogları (5-bromurasil, 5-bromdezoksiuridin, 2-aminopurin, kofein və digər birləşmələr), akridin rəngləyiciləri, nitrit turşusu, hidrosilamin, peroksidlər, formaldehid və s. aiddir.

Hidroksilamin hidrokstilləşdirici (modifikasiyaşdırıcı) agent olub, sitozini hidrokstilləşdirərək, əsasən, GC → AT tranzisiyasına səbəb olur. Nitrit turşusu azot əsaslarından amin qruplarının ayrılmasına – dezaminləşməyə və öz növbəsində tranzisiyalara (adeninin hipoksantinə, sitozinin urasilə, quaninin ksantinə çevrilməsinə) səbəb olur. Akridin rəngləyiciləri isə interkalyarlaşdırıcı agentlərdən olub, əsasən, oxunma çərçivəsinin sürüşməsi (frameshift) tipli mutasiyaların yaranması ilə nəticələnir.

Kimyəvi mutagenlərdən bəziləri, məs., alkilləşdirici agentlər, nitrit turşusu və s. həm replikasiya edən, həm də replikasiya etməyən DNT-yə təsir göstərir. Azot əsaslarının analoqları, akridin rəngləyiciləri kimi kimyəvi mutagenlər yalnız replikasiya edən DNT-də mutasiyaya səbəb olurlar. Kimyəvi mutagenlər gen mutasiyalarını induksiya etdikləri kimi, xromosomların struktur dəyişikliklərinə də səbəb olur.

### **132. Nuklein turşularının mutagen təsirlərinin fərqləndirici xüsusiyyətləri hansılardır?**

Kimyəvi mutagenlərin spesifik xüsusiyyətlərindən biri onların uzunmüddətli təsirləridir. Bundan fərqli olaraq, fiziki mutagenlər ani, yaxud kiçik zaman kəsiyində təsir göstəriirlər. Öz təsir xüsusiyyətinə görə digər kimyəvi, həmçinin fiziki mutagenlərdən seçilən mutagen amillərə təbii nuklein turşuları aiddir.

Müxtəlif mənbələrdən – məməlilərin, quşların, balıqların, bitkilərin və virusların toxumalarından ayrılan DNT drozofilin orqanizminə daxil edildikdə çoxsaylı, görünən və letal mutasiyalar doğurur.

Yad DNT-nin təsiri nəticəsində gen mutasiyaları və mikrodelesiyalar əmələ gəlir, iri xromosom dəyişiklikləri isə müşahidə olunmur.

Öz təsir mexanizmlərinə görə təbii nuklein turşuları digər mutagenlərdən seçilir. Drozofilə müxtəlif mənbələrdən - məməlilərin, quşların, balıqların, həşəratın, bitkilərin toxumalarından və viruslardan alınmış DNT preparatları ilə təsir etdikdə onlarda külli miqdarda gen mutasiyaları və mikrodelesiyalar əmələ gəlir,

həmçinin mutagen effekt onlarla hüceyrə nəsilərini əhatə edir. Ekzogen DNT digər mutagenlərdən bəzi xüsusiyyətlərinə görə: yüksək seçicilik qabiliyyətinə görə, yəni bəzi genlərdə mutasiyaların tezliyini 100-1000 dəfə artırması, digərlərinə isə mutagen təsirinin çox zəif və ya qətiyyənlənməməsi ilə fərqlənir. Bu səbəbdən DNT ilə induksiya olunan mutasiyaların «spektri» spontan mutagenəzin və ya digər mutagenlərin «spektrindən» əsaslı surətdə fərqlənir; eukariotlara təsirinə görə heç bir mutagen belə seçmə qabiliyyətinə malik deyildir, başqa sözlə, yad DNT-nin təsirinə əsaslanan mutagenəz istiqamətli xarakterlidir. DNT-nin mutagen təsirinin digər fərqli cəhəti isə çox uzun sürən mutagen effektidir. Mutasiyalar DNT ilə təsir göstərilən nəsildə deyil, onlarla sonrakı hüceyrə nəsillərində induksiya olunur. Yad DNT-nin mutagen effekti müxtəlif canlılarda – bitkilərdə, mikroorqanizmlərdə və s. özünü göstərmişdir. DNT preparatının mutagen effektinin təsir mexanizmi müəyyən olunmamışdır. Güman olunur ki, ekzogen DNT-nin fraqmentləri həm də cinsi hüceyrələrə nüfuz edərək, onların xromosomlarına daxil olur.

### **133. Virusların mutagen təsiri nədən ibarətdir?**

Mutagen amillərə bir çox insan, heyvan, bitki virusları və bakteriofaqlar daxildir. Viruslarla yoluxan insan və heyvan hüceyrələrində patoloji dəyişikliklər baş verir, onlarda sağlam hüceyrələrlə müqayisədə daha sıx xromosom və xromatin qırılmaları əmələ gəlir. Bəzən bu zədələnmələr daha kəskin dərəcədə baş verir və xromosomlar bir neçə hissəyə bölünmüş olur (pulverizasiya). Viruslarla yoluxan hüceyrələrdə bir çox xromosom aberrasiyaları radiasiya və digər mutagenlərlə induksiya olunan mutasiyaları xatırladır. Bu isə virusların mutasiya əmələgətirmə qabiliyyətinə malik olmaları ehtimalını təsdiqləyir. Müəyyən olunmuşdur ki, meymunun SV40 virusu insan və dağ siçanının hüceyrə kulturasında gen mutasiyaları və xromosom dəyişiklikləri əmələ gətirir. Virusların mutagen xassələrini təsdiq edən dəlillər drozofilə qeyri-yoluxucu təsirlə malik, həşəratın orqanizmində çoxala bilməyən ən müxtəlif virusları inyeksiya etməklə əldə olunmuşdur. Müəyyən



olunmuşdur ki, bütün tədqiq olunan insan, heyvan və bitki virusları drozofildə mutasiya əmələ gətirir və onların mutagen təsiri yad DNT-yə xas olan xüsusiyyətlərlə səciyyələnir. Belə ehtimal olunur ki, məhz virus hissəciklərində saxlanılan nuklein turşularının molekulları virusların mutagen elementini təşkil edir. Bunu virusların zülal örtüyünü deyil, nuklein turşusunun mutagen effektdə malik olmasını sübut edən digər dəlillər də təsdiqləyir. Virusların mutagen xassələri bakteriya və aktinomisetlərdə də müəyyən olunmuşdur.

### **134. DNT-nin hansı zədələnmələri mutasiyaya çevrilir?**

Spontan olaraq və ya müəyyən mutagenin təsiri ilə induksiya olunan DNT molekulunun (və RNT-daşıyan virusların genomunu təşkil edən RNT molekulunun) zədələnmələri: DNT molekulunun karbon-fosfat əsasında qırılmalar, ayrı-ayrı nukleotidlərin əlavə olunması, itirilməsi və ya kimyəvi dəyişilməsi, DNT molekulunun bir zənciri daxilində və ya iki zəncirin azot əsasları arasında tikişlərin yaranması, nuklein turşuları ilə zülallar arasında tikişlərin yaranması müəyyən növ mutasiyaların əmələ gəlməsini şərtləndirir. Genomu təşkil edən nuklein turşuları molekullarının sadalanan zədələnmələri hər zaman mutasiyalara çevrilir: onlar nuklein turşularının normal quruluşunu bərpa edən xüsusi reparativ fermentlər vasitəsilə reparasiya (bərpa) oluna bilər ki, bu zaman mutasiya meydana çıxmır. Nuklein molekullarının karbon-fosfat skeletindəki qırılmalar (qırılmış uclar birləşməyəndə və ya dəyişilmiş şəkildə birləşdikdə) xromosomlarda müxtəlif növ struktur dəyişikliklərinə - çatışmazlıqlar, delesiyalar, duplikasiyalar, inversiyalar, translokasiyalar, transpozisiyalara səbəb ola bilər.

Nuklein turşularının azot əsaslarının kimyəvi dəyişilmələri reparasiya olunmadıqda ya dərhal gen mutasiyaları şəklində meydana çıxır və ya zədələnmiş nuklein turşusu molekulunun sonrakı replikasiyası zamanı, yanlış azot əsasına malik nukleotidin sintez olunan qız zəncirinə daxil edilməsi nəticəsində gen mutasiyalarının təzahür etməsinə səbəb olur. Bu zaman purin əsasları digər purinlə və ya pirimidin əsasları digər pirimidinlə

əvəz oluna bilər ki, belə əvəzolunmalar tranzisiya adlanır. Həmçinin purin əsasının pirimidinlə, yaxud əksinə, pirimidinlərin purinlə əvəz olunması da baş verə bilər ki, bu halda transversiyalar meydana çıxacaqdır.

### **135. Süni mutageniz sahəsində aparılan tədqiqat işlərinin nəzəri və praktiki əhəmiyyəti nədən ibarətdir?**

Eksperimental mutageniz sahəsində aparılan tədqiqatlar və əldə edilən böyük praktiki material əyani surətdə göstərmişdir ki, mutasiyalar onları törədən təsirə qarşı birmənalı reaksiya deyildir: eyni mutagen orqanizmin müxtəlif əlamətlərinə toxunaraq, onları müxtəlif istiqamətlərdə dəyişdirməklə, cürbəcür mutasiyalar əmələ gətirə bilər. Bütün öyrənilmiş mutagen amillərin qeyri-seçici genetik təsiri spontan mutasiyaların istiqamətsiz təbiətini izah edir. Buradan belə nəticə çıxır ki, mutasiyalar öz-özlüyündə uyğunlaşma əhəmiyyətinə malik deyillər, lakin onlar irsi dəyişkənliklərin əsas mənbəyi kimi təbii seçmə tərəfindən orqanizmin irsi əlamətlərinin dəyişdirilməsinə imkan yaradır.

Mutasiyaların süni yaradılma üsullarının işlənilib hazırlanması müxtəlif mutagenlərin tətbiqi yolu ilə seleksiya işlərinin sürətləndirilməsinə böyük imkanlar açmışdır. Bu, seleksiyaçıya nadir baş verən spontan mutasiyaların istifadəsi ilə müqayisədə seçmə üçün böyük başlanğıc material verir. Klassik seleksiya üsulları ilə yanaşı, ionlaşdırıcı şüaların təsiri altında yaranan gen və seqment mutasiyalarının istifadə olunması nəticəsində yeni, yüksək məhsuldarlığa malik kənd təsərrüfatı bitki sortları, müxtəlif antibiotikləri sintez edən mikroorqanizmlərin qiymətli ştamları alınmışdır. Son illər bu məqsədlə seleksiyada kimyəvi mutagenlər və super mutagenlərdən daha böyük uğurla və geniş şəkildə istifadə olunur. Bitki seleksiyasında poliploid mutantların alınması xüsusi əhəmiyyət kəsb edir. Kənd təsərrüfatı bitkilərindən: buğda, pambıq, kartof, pomidor, tut, üzüm, çiyələk, bir sıra subtropik və dekorativ bitkilərin çoxlu miqdarda qiymətli, poliploid mutant formaları yaradılmışdır. Süni yolla alınmış mutasiyaların kənd və meşə təsərrüfatlarına böyük ziyan

verən, zərərli həşərat növləri, həmçinin insan və heyvanların xəstəlik törədiciləri və ya daşıyıcıları ilə mübarizədə tətbiqinin böyük praktiki əhəmiyyəti vardır. Bu üsulun mahiyyəti məhv edilməyə məruz heyvanların erkəklərinin güclü radiasiya və ya kimyəvi mutagenlərlə işlənildikdən sonra təbiətə yenidən daxil edilməsindən ibarətdir.

### **136. Hansı birləşmələr antimutagen təsirə malikdir?**

Elmi-texniki tərəqqinin neqativ nəticələrindən biri ətraf mühitin texnogen amillər ilə qlobal miqyasda çirklənməsidir. İnsanın fəaliyyəti nəticəsində biosferə daxil edilmiş, daimi və ya uzunmüddətli təsirə malik komponentlər yüksək mutagen aktivliyinə görə mutasiya yükünü artırır və bütün canlı orqanizmlərin genetik aparatı üçün ciddi təhlükə doğurur.

Xromosom aberrasiyaları və gen mutasiyaları insanda bir çox anadangəlmə eybəcərliklər və irsi xəstəliklər törədir. Buna görə də insanların mutagenlərin zərərli təsirindən qorunması mühüm məsələlərdən biridir. Atom sənayesinin radiasiyasından, istifadə olunan radioaktiv izotoplardan, rentgen şüalarından qorunmaq insanlar üçün olduqca vacibdir.

Bir sıra yeni dərman vasitələrinin, insektisidlərin, herbisidlərin, sənayedə istifadə olunan kimyəvi preparatların ehtimal olunan mutagen təsirinin tədqiqi zəruridir. Yoluxucu xəstəliklərin profilaktikasının məqsədi yalnız insanın virus xəstəliklərindən qorunması deyil, həmçinin nəslin virusların mutagen təsirindən mühafizə olunmasıdır.

Eksperimental mutagenəzin inkişafı nəticəsində müəyyən olunmuşdur ki, mutasiya prosesinin tənzimlənməsi iki istiqamətdə aparıla bilər: spontan mutasiya tezliyinin artırılması və əksinə, azaldılması. İlk dəfə Novick və Cziland (1952) göstərmişlər ki, bakteriyalar becərilən mühitə purin nukleotidləri daxil etdikdə, onların spontan mutabillik səviyyəsi azalır. Həmin hadisə antimutagenəz və bu xüsusiyyəti daşıyan maddələr isə antimutagenlər adlandırılmışdır. Sonralar müəyyən olunmuşdur ki, antimutagenlər həm spontan və həmçinin induksiya olunan mutasiyaların səviyyəsini zəiflədir.

Antimutagen xassəli birləşmələrə sisteamin, xinakrin, bəzi sulfanilamidlər, propion və qall turşuları və s. daxildir.

Antimutagenəz sahəsində tədqiqatların davam etdirilməsi bu sahənin nəzəri və praktiki cəhətdən əhəmiyyətliliyini göstərmişdir. Antimutagenlərin təsir mexanizmlərinin tədqiqi nəticəsində onların molekulyar səviyyədə modifikasiya və ya korreksiyaedici xüsusiyyətləri aşkar edilmişdir.

Müxtəlif antimutagenlər müxtəlif səviyyələrdə mutagenlərin təsirini tormozlayır, həmçinin onların effektivliyi fərqli orqanizmlərdə müxtəlifdir. Antimutagenlərin tədqiqi onların praktiki əhəmiyyətliliyi ilə yanaşı, mutagenəzin molekulyar mexanizmlərinin başa düşülməsində böyük maraq kəsb edir.

Təbii populyasiyaların mutabilliyi onların yaşadığı ekoloji şəraitdən və ayn-ayrı növlərin bioloji xüsusiyyətlərindən asılıdır. Eyni zamanda növlərin rezistentliyini və ekstremal şəraitə görə davamlılığını şərtləndirən onların tərkibində mövcud olan endogen maddələrdir.

Antimutagenəz sahəsində aparılan tədqiqatlar nəticəsində müxtəlif təbiətli maddələrin gen modifikasiyaedici təsiri, automutagenlərlə zəngin olan bitkilərdə ekstremal şəraitə qarşı davamlılığın artması və bir çox bitkilərin genoprotektor təsiri müəyyən olunmuşdur.

Yüksək antimutagen effektə adenozin, aşağı dozada akridin, kofein, heksamidin, bəzi amin turşuları (histidin, metionin, sistein, qlutamin turşusu), fenol və polifenol birləşmələr, bitki və heyvan mənşəli ekstraktlar, sərbəst radikalların əmələ gəlmə proseslərinin inhibitorları, provitamin A,  $\beta$ -karotin, vitamin A, askorbin turşusu,  $\alpha$ -tokoferol, vitamin E və s. aiddir.

Bir çox antimutagenlərin təsiri bakteriyalar, göbələklər, ali bitkilər, heyvanlar, o cümlədən, məməlilərin hüceyrə kulturası üzərində öyrənilmişdir.

## *XI Fəsil*

### GENLƏRİN AKTİVLİYİNİN TƏNZİMİ

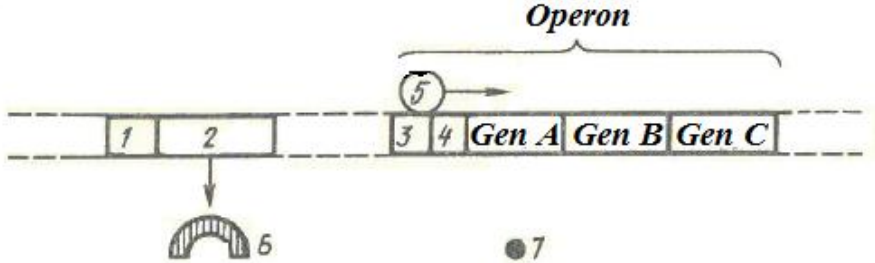
#### **137. Operon nədir? Operon modelini kimlər təklif etmişlər?**

Genləri onların təsir prinsipinə görə iki qrupa ayırırlar: quruluş genləri və tənzimləyici genlər. Fermentativ və quruluş funksiyaları üçün lazımı zülalları kodlaşdıran genlər quruluş genləri, digər genlərin ekspressiyasına nəzarət edən genlər isə tənzimləyici genlər adlandırılır. Quruluş genlərinin özləri də adaptiv (və ya fakultativ) və konstitutiv olmaqla iki qrupa ayrılır. Konstitutiv genlər daima ekspressiya edən, yalnız substratın təsiri altında ekspressiyası yatırılan, anabolizmdə iştirak edən fermentləri kodlaşdıran genlərdir. Adaptiv genlər isə spesifik substratın təsiri altında aktivləşərək, katabolizmdə iştirak edən enzimləri kodlaşdırır.

*E.coli*-də süd şəkəri laktozanın mənimsənilməsini kodlaşdıran genlərin tənzimlənmə mexanizminin tədqiq olunması nəticəsində fransız alimləri F.Jakob və J.Mono 1961-ci ildə operon modelini - quruluş genlərinin aktivliyinin uzlaşdırılmış tənzimləndiyini təklif etmişlər. Jakob və Mononun operon modelinə görə funksional əlaqəli polipeptidləri kodlaşdıran quruluş genləri qrupunun transkripsiyası iki nəzarət sistemi ilə tənzim olunur - tənzimləyici gen və operator (şək. 12). Tənzimləyici gen operonun yaxınlığında və ya ondan müəyyən məsafədə yerləşə bilər. Tənzimləyici genin məhsulu repressor zülal olduqda, onun operatorla birləşməsi quruluş genlərinin fəaliyyətini dayandırır. Əksinə, tənzimləyici genin məhsulu aktiv apoinduktor olarsa, onun operatorla birləşməsi transkripsiyanın başlanmasına təkan verir. İnduktor rolunu isə müxtəlif birləşmələr yerinə yetirir. Laktoza eyni anda həm induktor, həm də substrat rolunu oynayır.

Jakob və Monoya görə, repressor operatorun DNT ardıcılığı ilə əlaqəyə girərək, RNT-polimerazanın fəaliyyətini dayandırır və operon daxilindəki quruluş genlərinin aktivliyinin repressiyasına səbəb olur. Mühitdə laktoza olduqda, o,

repressorla birləşərək, allosterik effekt göstərir. Belə ki, laktoza repressorla əlaqələnərək, onun üçlü fəza quruluşunun dəyişməsinə və bu yolla DNT-yə olan uyğunluğunun itməsinə səbəb olur. Nəticədə tənzimləyici repressor zülal operatorla birləşmir, RNT-polimeraza operonda sərbəst hərəkət edərək, quruluş genlərini transkripsiya edir və hüceyrədə laktozanın mənimsənilməsi üçün zəruri olan üç ferment sintez olunur, yəni operonun induksiyası baş verir.



**Şək. 12.** Operonun əsas komponentləri: 1 – tənzimləyici genin promotoru; 2 – tənzimləyici gen; 3 – operona daxil olan *A*, *B*, *C* struktur genlərinin promotoru; 4 – operator; 5 – RNT-polimeraza (ox ilə transkripsiyanın istiqaməti göstərilmişdir); 6 – tənzimləyici genin məhsulu; 7 – effektor molukulu (induktor və ya korepressor).

*Lac*-operonun transkripsiyasına iki elementlə nəzarət olunur: kiçik ölçülü effektor molekulu və cAMP- CAP kompleksi (uyğun olaraq, cyclic adenosine monophosphate – tsiklik adenzin monofosfat və catabolite-activating protein – katabolit operonunu aktivləşdirən zülal) ilə.

Operon modelinin əsas elementlərindən biri effektorlardır. Effektorlar kiçik ölçülü molekullar olub, tənzimləyici genlərin məhsulu – repressor zülal və ya apoinduktorla birləşərək, onların üçölçülü konformasiyasını dəyişməklə, funksiyalarının dəyişilməsinə və bu yolla transkripsiyanın başlanması və ya dayandırılmasına səbəb olur. Effektorların iki növü fərqləndirilir: aktivator və korepressor. *Lac*-operonda laktoza effektor – aktivator olub, repressor zülalla əlaqələnərək, onun konformasiyasını dəyişməklə operatorndan ayrılmasına və öz növbəsində promotorla əlaqələnməmiş RNT-polimerazanın operonda birləşmiş hər üç genin transkripsiyasını həyata keçirməsinə səbəb olur.

Qeyd etmək lazımdır ki, *lac*-operonun induksiyasında katabolizmi aktivləşdirən spesifik zülalın – CAP-in iştirakı da tələb olunur. Belə ki, bu zülal promotorda olmadıqda, RNT-polimeraza operonun promotor sahəsi ilə əlaqələnmə bilmir və transkripsiya baş vermir. CAP - zülalı öz növbəsində tsiklik AMF-lə birləşərək (CAP-cAMP) fəallaşır və promotorun müvafiq saytı ilə əlaqələnərək, operonun induksiyasında iştirak edir. CAP – zülalı tsiklik AMF-lə əlaqələnmədikdə, operonun promotorunun uyğun saytı ilə birləşə bilmir. *Lac*-operonun promotorunun cAMP-CAP kompleksi ilə əlaqələnən saytıdan sonra RNT-polimeraza fermenti ilə əlaqələnən saytı yerləşir. RNT-polimeraza promotora birləşir və qarşısında maneə - repressor zülal olmadıqda, operon üzərində hərəkət edərək, transkripsiyanı yerinə yetirir. Beləliklə, *lac*-operonun promotorunun iki saytı təyin edilmişdir: CAP-cAMP kompleksi ilə əlaqələnən sayt və RNT-polimerazanın birləşdiyi sayt. Promotordan sonra 21 n.c.-dən ibarət operator yerləşir. Operator operonun fəaliyyətində olduqca mühüm rol oynayır. Belə ki, transkripsiyanı dayandıran tənzimləyici zülal onunla birləşir. Operatordan sonra quruluş genləri yerləşir. *Lac*-operonun tərkibində üç quruluş geni üzərində bir polisistron mRNT molekulu transkripsiya olunur.

Operon modeli genlərin aktivliyinin tənzimlənməsinin real mexanizmini göstərir. *Lac I* tənzimləyici geninin promotor və terminatoru, *lac Z*, *lac Y*, *lac A* quruluş genlərinin ümumi transkripsiya promotoru və terminatoru vardır. Genlər aşağıda göstərilən funksiyaları yerinə yetirir: *lac Z* geninin məhsulu olan  $\beta$ -qalaktosidaza fermenti  $\beta$ -qalaktosidi tərkibindəki şəkərlərə -  $\beta$ -qlükoza və  $\beta$ -qalaktosaya parçalayır, *lac Y* geninin məhsulu  $\beta$ -qalaktosid permeazadır, o, laktozanın hüceyrəyə daşınmasında iştirak edir. *Lac A* geni transasetilaza enzimini kodlaşdırır ki, o da asetil qrupunu asetil-CoA-dan  $\beta$ -qalaktosidə ötürür. *Lac Z*, *Y*, *A* genlərinin transkripsiyasına *lac I* geninin kodlaşdırdığı zülal - repressorla nəzarət olunur (şək. 12). Hər üç zülal *E.coli* hüceyrələrində olduqca cüzi miqdarda mövcuddur. Lakin bakteriyaların karbon və enerji mənbəyi kimi yalnız laktozanın

olduğu qida mühitində yetişdirilməsi zamanı göstərilən fermentlərin miqdarı 1000 dəfə artır.

Beləliklə, prokariotlarda promotordan, operatorndan, sıx əlaqəli quruluş genlərindən ibarət və genetik tənzimlənmə vahidini (transkripsiya vahidini) əmələ gətirən DNT ardıcılığı operon adlanır.

### **138. Genlərin induksiyası və repressiyası necə baş verir?**

Prokariot və eukariotlarda genlərin ekspressiyasına genetik nəzarət müxtəlif mexanizmlərlə idarə olunur: 1. ətraf mühit dəyişikliklərinə qarşı genlərin ekspressiyasının dayandırılması və ya baş verməsi; 2. bir çox genlərin ekspressiyasının proqramlaşmış kaskad fəallığı.

Genlərin ekspressiyasının tənzimlənməsi daha ətraflı prokariotlarda, xüsusilə *E.coli* bakteriyasında öyrənilmişdir. Hüceyrənin metabolizmindən asılı olaraq genlərin «qoşulması» yüksək effektiv mexanizmlərlə tənzim olunur. Müəyyən olunmuşdur ki, *E.coli* genomu 4000-ə qədər polipeptid kodlaşdırır. Onlar hüceyrələrdə müxtəlif miqdarda (5-10 molekuldan 100000 molekula qədər) olur.

*E.coli*-nin *lac*-operonu üzərində laktozanın metabolizminin tənzimlənməsini izləmək olar. Karbon mənbəyi olan bu disaxarid molekulunun tərkibinə qalaktoza və qlükoza qalıqları daxildir. Mühitdə laktoza olduqda bir çox bakteriyalar və maya göbələyi laktozanın metabolizmində iştirak edən fermentləri sintez edir. Mühitdə laktoza olmadıqda bu fermentlər sintez olunmur, belə ki, onlara cavabdeh genlər repressiya olunmuş vəziyyətdə olur. Bu cür fermentlər induksiyalaşdırıcı (inducible – *indusibel*) adlanır, belə ki, substrat (məsələn, laktoza) fermentlərin sintezini induksiya edir. Fermentlərin müəyyən qismi isə ətraf mühitdən asılı olmadan sintez olunur. Bunlara *konstitutiv* fermentlər deyilir. Tənzimlənmə sistemindən asılı olmayaraq, genlərin ekspressiyasına neqativ və pozitiv nəzarət mövcuddur. Birinci halda genlərin ekspressiyası tənzimləyici molekullarla dayandırılanadək davam edir. Genlərin ekspressiyasına pozitiv nəzarət isə yalnız mühitdə transkripsiyanı stimulə edən tənzimləyici molekullar olduqda yerinə yetirilir.



Genlərin aktivliyinin dayandırılması (repressiyası) ətraf mühit amillərinin təsiri altında da baş verə bilər. Belə ki, *E. coli* və ya *S. typhimurium*-da amin turşularının sintezinə cavabdeh əksər fermentləri kodlaşdıran genlər qida mühitində uyğun amin turşuları olmadıqda funksiya göstərir. Qida mühitində bu amin turşularının miqdarı bakteriyaların böyüməsi üçün kifayət qədər olduqda, onları kodlaşdıran genlərin ekspressiyası yatırılır. Bu misallar iki qrup genlərin (və uyğun fermentlərin) mövcudluğunu göstərir. Onların bir qismi (katabolizmdə iştirak edən fermentlərə cavabdeh genlər) repressiya olunmuş vəziyyətdə olur və onların derepressiyası induktorların təsiri altında baş verir. Digərləri (anabolizmdə iştirak edən fermentlər) derepressiya olunmuş vəziyyətdə olur və öz məhsulları ilə repressiya edir. Bu fərqlərə baxmayaraq, hər iki qrup genlərin ekspressiyasının tənzimlənmə mexanizmləri prinsipinə oxşardır – onlar transkripsiya səviyyəsində təsir göstərir.

Qeyd etmək lazımdır ki, orqanizmin bütün genlərinin daima funksiya göstərməsi orqanizm üçün əlverişsizdir, belə ki, genlərin daimi aktivliyi zamanı hüceyrələrin böyümə və çoxalmasına tələb olunan enerji sərf olunur. Bu baxımdan ətraf mühit şəraitindən, ontogenezin mərhələsindən asılı olaraq genlərin aktivliyinin müxtəlif mexanizmlərlə tənzimlənməsi zəruridir. Əksər genlər isə hüceyrəyə daima lazım olan məhsulları, məsələn, DNT- və RNT-polimerazaları, ribosom zülallarını, nRNT, rRNT molekullarını və s. kodlaşdırır. Belə genlər daima ekspressiya edir və konstitutiv adlanır.

### **139. Genlərin ekspressiyasının tənzimlənməsi necə baş verir?**

Hər bir hüceyrədə fenotiplə genotip arasında fərqlər zülalların, rRNT və nRNT-nin quruluşunu kodlaşdıran genlərin aktivliyinin tənzimlənmə mexanizmləri ilə təyin olunur. Çoxhüceyrəli orqanizmlərdə hüceyrələrin genotipik oxşarlığına baxmayaraq, onlar quruluş və funksiyalarına görə fərqlənir, bu isə genlərin aktivliyinin tənzim olunması ilə əlaqədardır. Orqanizmdə onun müxtəlif şəraitdə yaşamasından və inkişafının

müəyyən mərhələsindən asılı olaraq, zülal sintezini təyin edən bir neçə tip genetik tənzimləmə mexanizmi fəaliyyət göstərir.

Genlərin ekspressiyasının (təzahürünün) tənzimi müxtəlif səviyyələrdə baş verir:

1. *gen* – müəyyən əlamətləri idarə edən genlərin miqdarından və mövqeyindən asılıdır;

2. *transkripsiya* – hansı mRNT-nin və nə qədərinin sintez olunması ilə təyin olunur;

3. *translyasiya* – ribosomlarda translyasiya olunan mRNT-nin seçilməsi ilə təmin olunur;

4. *funksional* – fermentlərin aktivliyinin allosterik tənzimi ilə əlaqədardır.

Genlərin ekspressiyasının tənzim olunması həmçinin mRNT-nin və polipeptidlərin posttranskripsion və posttranslyasion modifikasiyaları vasitəsi ilə yerinə yetirilir.

Genlərin ekspressiyasını iki qlobal molekulyar-genetik mexanizm təyin edir: genlərin transkripsiyası və mRNT-nin ribosomlar vasitəsi ilə translyasiyası. Nəticə olaraq genlərlə kodlaşdırılan polipeptid zəncirlərin sintezi yerinə yetirilir. Transkripsiya faktorlarının və genlərin tənzimləyici ardıcılıqlarının birlikdə fəaliyyəti nəticəsində RNT-nin spesifik sintezi və transkripsiya səviyyəsində genlərin ekspressiyasının tənzimlənməsi mümkün olur.

#### **140. Viruslarda və bakteriyalarda genlərin ekspressiyasının tənzimlənməsi necə baş verir?**

Bakteriyalarda ətraf mühitin dəyişilməsinə qarşı cəld cavab reaksiyası əmələ gəlir. Onlar yaşadıkları mühitdə qida maddələrinin dəyişilməsi ilə rastlaşır və bu səbəbdən onların həyatiliyi bir substratdan digərinə keçə bilmə qabiliyyətlərindən asılıdır. Bakteriyalar heç bir zaman bu və ya digər metabolizm prosesinə lazım olmayan fermentləri sintez etmir, lakin müvafiq substrat olduqda müəyyən fermentləri sintez etməyə hazır olurlar. Bakteriyaların bu cür reaksiya göstərməsi üçün onların genləri klasterlərdə birləşir və beləliklə, biosintezin müəyyən

istişaməti üçün zəruri olan fermentlərin genləri ümumi nəzarət altında fəaliyyət göstərir.

$\beta$ -qalaktozid mühitdə olmadıqda onu parçalayan fermentin miqdarı *E. coli* hüceyrələrində olduqca az olur. Fermentin funksiyası  $\beta$ -qalaktozidi onun tərkibində olan şəkərlərə parçalamaqdan ibarətdir. Laktoza  $\beta$ -qlükoza və  $\beta$ -qalaktozaya parçalanır və onlar da sonrakı metabolizmdə iştirak edir. Mühitə qalaktozid əlavə olunduqda bakteriya hüceyrəsində fermentin aktivliyi artır, bu isə 2-3 dəq. ərzində yeni molekulaların sintezi hesabına baş verir. Tez bir zamanda onların sayı 5000-ə çatır. Mühitdən substrat kənar edildikdə fermentin sintezi həmin sürətlə dayandırılır. Substratın təsiri altında fermentin aktivliyinin onun sintezi hesabına artması *induksiya*, substratın təsiri altında aktivliyinin azalması isə *repressiya* adlanır.

Məlum olduğu kimi, prokariotlarda genlərin tənzimi eukariotlara nisbətən sadə yollarla həll edilir. Prokariotlarda bir operonda bir neçə quruluş geni lokalizə olunur və onların hər biri müəyyən biokimyəvi prosesin ardıcıl reaksiyalarının fermentlərini kodlaşdırır. Lakin buna baxmayaraq, onlarda inkişafın müəyyən dövrlərində bir quruluş genindən digərinə transkripsiyanın keçirilməsi baş verir. Genlərin fəaliyyətinin ardıcıl tənzim olunması daha ətraflı faqlar üzərində öyrənilmişdir. Onlarda əvvəlcə «ilkın», sonra «gecikmiş» genlərdə mRNT, daha sonra isə müəyyən mərhələdə zəruri olan ferment və zülallar sintez olunur. Prokariotlarda bir çox operonların fəaliyyəti uzlaşdırılmış şəkildə tənzim olunur. Müxtəlif metabolitlərin biosintezi və deqradasiyası bir çox mərhələlərdən ibarətdir. Məsələn, bağırsağ çöpü bakteriyalarında amin turşuları: treonin, izoleysin və valinin sintezi bir sıra biokimyəvi reaksiyaların nəticəsində eyni zamanda yerinə yetirilir. Bu reaksiyaların ardıcıl mərhələləri bakteriya xromosomunun müxtəlif sahələrində lokalizə olunan səkkiz genlə idarə olunur.

#### **141. Eukariotlarda genlərin ekspressiyasının tənzimlənməsi hansı yollarla baş verir?**

Eukariotlar quruluş və funksional xüsusiyyətlərinə, həmçinin tənzimləyici sistemlərinə görə daha mürəkkəb orqanizmlərdir. Onların nüvəsi sitoplazmadan nüvə qılfı vasitəsilə ayrılır və xromosomları daha mürəkkəb quruluşludur. Eukariotların bütün hüceyrələri eyni və bütün orqanizmə xas olan informasiyanı daşıyır, lakin onların inkişafı zamanı hüceyrələr diferensiasiya olunur, yəni fenotipik təzahürünə görə fərqlənilir.

Eukariotlarla prokariotlar arasındakı əsas fərqlərdən biri onların replikonlarının quruluşu ilə əlaqədardır. Replikon replikasiya vahidi olub, prokariotlarda bütöv DNT molekuludur. Hər bir eukariot xromosomu üzərində isə çoxlu sayda replikasiya vahidləri – replikonlar əmələ gəlir.

Eukariotlarda prokariotlarla müqayisədə genlərin ekspressiyasının daha mürəkkəb olması aşağıdakı amillərlə təyin olunur:

1. Eukariotların əsas genetik-funksional xüsusiyyətlərindən biri onlarda prokariotlara xas olan operonların yoxluğudur. Ali orqanizmlərdə funksional cəhətdən eyni prosesləri idarə edən genlər xromosomların müxtəlif hissələrində, hətta müxtəlif xromosomlarda yerləşə bilər. Buna baxmayaraq, hüceyrələrin müəyyən funksiyalarını yerinə yetirən genlərinin uzlaşmış fəaliyyəti məlumdur.
2. Eukariot hüceyrələrində DNT-nin miqdarı prokariotlara nisbətən çoxdur. Eukariotlarda xromosomların quruluşu nukleoproteid xarakteri daşıyır. DNT, prokariotlardan fərqli olaraq, histon zülallarla birləşərək xromatin əmələ gətirir. Eukariot hüceyrələrində genetik fəallığın tənzim olunması xromatinin vəziyyətindən asılıdır. DNT zənciri kompakt, sıxlaşmış vəziyyətdə olduqda, genlər transkripsiya olunmur. Xromatin dekompaktlaşdıqda, genlərin ekspressiyası fəallaşır. Xromatinin quruluşunda DNT-nin kompaktlaşması tamamilə RNT sintezini dayandırır.

3. Eukariotlarda transkripsiya və translyasiya həm zaman, həm də məkan etibarilə ayrılıqda baş verir. Əvvəlcə mRNT nüvədə əmələ gəlir, sonra isə sitoplazmada mRNT-nin translyasiyası baş verir (zülal sintez olunur).
4. Sitoplazmaya keçməzdən əvvəl eukariot genlərinin transkripti – pro-mRNT yetişir və qısılır - processing yerinə yetirilir. mRNT-nin yetişməsi və qısılması (processing) informasiya daşımayan intronların kəsilməsi, informasiya daşıyan ekzonların bir-birlərinə birləşdirilməsi (splicing və ya alternativ splicing) ilə yerinə yetirilir.
5. Məlumdur ki, prokariotlarda və viruslarda mRNT transkripsiyadan sonra ribosomlara daxil olur, transkripsiyada iştirak etdikdən sonra qısa bir zamanda parçalanır. Eukariotlarda mRNT-nin yarımparçalanma müddəti prokariotlarla müqayisədə əhəmiyyətli dərəcədə uzundur. Eukariotlarda, prokariotlardan fərqli olaraq, bir çox mRNT-lər zülallarla birləşərək xüsusi hissəciklər əmələ gətirir və uzun müddət hüceyrələrdə saxlanılaraq öz funksiyasını itirmir. Məsələn, heyvanlarda bir sıra mRNT növləri oogenezdə sintez olunur, yumurta hüceyrəsində qalır və mayalanmadan sonra dölün inkişafının ilk mərhələlərində fəaliyyət göstərir.
6. Əksər eukariotlar - çoxhüceyrəli orqanizmlər olub, diferensiasiya etmiş hüceyrələrə malikdirlər. Tədqiqatlar nəticəsində müəyyən olunmuşdur ki, bir çox ali orqanizmlərdə mRNT-nin formaları müxtəlif toxuma və üzvlərdə fərqli olur. Bu da onu sübut edir ki, eukariotların inkişafında və diferensiasiyasında ardıcıl olaraq müxtəlif genlər aktivləşir və fəaliyyətdən qalır.

Eukariotların yaranmasında genetik sistemin təkamülü ilk növbədə nüvənin və meyoza prosesinin əmələ gəlməsi ilə əlaqədardır. Eukariotlarda homoloji xromosom cütləri mövcuddur ki, bu da onların bir sıra yeni amillərdən asılı olaraq

davranışını təyin edir. Bunun əsasında cinsi prosesin yeni formaları, sərbəst çarpazlaşma və onun modifikasiyaları əmələ gəlmişdir.

Ümumiyyətlə, eukariotların genetik sistemi gen sayının, DNT-nin nukleotid ardıcılıqlarının, genomun tənzimləyici sahələrinin ölçüsünün və rolunun artması ilə xarakterizə olunur. Genomun təkamülü və orqanizmlərin morfofizioloji mürəkkəbləşməsi genomun tənzimləyici sahələrinin dəyişilməsi nəticəsində baş verir.

#### **142. Eukariotlarda genlərin aktivliyinin uzlaşdırılmış tənzimi necə baş verir?**

Diferensiasiyaya uğramış hüceyrələrin nüvələrində genlərin əksər hissəsi repressiya vəziyyətində olur. Genlərin fəallığının bu cür repressiyası, daha çox xromosomların tərkibində olan histon – zülallarla yerinə yetirilir. Fəaliyyət göstərən genlərin sayı isə müxtəlif toxuma və üzvlərdə, inkişafın müxtəlif mərhələlərindən asılı olaraq fərqlənir. Qeyd olunanları hüceyrədə sintez olunan müxtəlif mRNT molekulalarının miqdarının nisbəti təsdiq edir. Ali orqanizmlərin hüceyrələrində 10000-dən 20000-ə qədər müxtəlif mRNT molekulaları sintez olunur. Lakin onların əksəriyyəti az miqdarda, adətən, 10-a qədər sürətlə təmsil olunur. Əksinə, mRNT tiplərinin qalan 10%-i hər hüceyrədə həddindən artıq çox, 1000-dən 150000-dək molekul əmələ gətirir. Eyni zamanda mRNT «spektri», yəni mRNT molekulalarının qatılığı və tipləri müxtəlif hüceyrələrdə ontogenez zamanı onların yerinə yetirdiyi funksiyadan asılı olaraq dəyişilir.

Eukariotların bütün quruluş genlərini şərti olaraq üç tipə bölmək olar. *Birincisi*, orqanizmin bütün hüceyrələrində fəaliyyət göstərən genlər. Bunlara enerji mübadiləsinin fermentlərini kodlaşdıran genləri, habelə bütün hüceyrələrdə əsas makromolekulların sintezini və ümumi strukturlara cavabdeh genləri aid etmək olar. *İkincisi*, yalnız müəyyən toxuma növündə fəaliyyət göstərən genlər (məsələn, əzələlərdə miozinin sintezini, dayaq-hərəkət toxumalarında kollagenin sintezini təyin edən genlər). *Üçüncü* tipə ixtisaslaşmış hüceyrələrdə məhdud funksiyaları idarə edən genlər (eritrositlərdə hemoqlobinin

sintezini, endokrin vəzilərdə hormonların, həzm sistemində tripsinin, amilazanın və digər fermentlərin, saçın kerotini, ipəyin fibroininin sintezini idarə edən genlər və s.) aid edilir. Eukariotlarda mRNT molekulu, demək olar ki, həmişə 1 quruluş geninə uyğun olur, prokariotlarda isə operona daxil olan bir neçə quruluş geninin ümumi transkripti əmələ gəlir. Eukariotlarda bu və ya digər biokimyəvi reaksiyanın müxtəlif mərhələlərinə cavabdeh genlər, bir qayda olaraq, genom boyu səpələnmişlər.

Eukariotlarda eyni bir xromosomda, hətta müxtəlif xromosomlarda lokallaşmış genlərin uzlaşdırılmış tənzimi geniş yayılmış hadisədir. Buna misal olaraq heyvanların spermatogenezində bütün genlərin transkripsiyasının dayanmasını göstərmək olar. Spermatogenez zamanı genlərin bu cür müvəqqəti repressiyası və sonradan dölün inkişafı zamanı aktivləşməsi xromosomlardakı zülal komponentlərinin vasitəsi ilə yerinə yetirilir. Güman olunur ki, bu cür mexanizm spermatozoidlərin genetik aparatını müxtəlif amillərin zərərli təsirindən qoruyur, bir sözlə, adaptiv xarakter daşıyır.

Bir xromosomda yerləşən genlərin fəaliyyətinin uzlaşdırılmış dayandırılması məməlilərin dişilərinin ontogenezində də baş verir. Onlarda hər iki X-xromosomu yalnız embrional inkişafın ilk mərhələlərində, orqanizmin dişi və ya erkək cinsiyyəti istiqamətində inkişaf edəcəyi müəyyən olunanadək aktiv olur.

X-xromosomunda yerləşən genlərin dozasında olan fərqlər məməlilərdə homoqamet fərdin müəyyən inkişaf dövründə somatik hüceyrələrində X-xromosomlarından birinin tamamilə heteroxromatinləşməsi və orada yerləşən genlərin transkripsiyasının dayandırılması ilə kompensasiya olunur. Bunun nəticəsi olaraq homoqamet cinsdə fenotipə bir X-xromosomunun genlər dəsti təzahür edir, yəni vəziyyət heteroqamet cinslə bərabərləşir.

Dişi və erkəklərin X-xromosomlarında yerləşən genlərin aktivliyinin bərabərləşməsi drozofildə digər mexanizmlə yerinə yetirilir. Burada X-xromosomlarının aktivliyi erkəklərdə (irsi formulu XY) dişilərə (irsi formulu XX) nisbətən yüksək olur. Bu hadisə *genlərin dozasının kompensasiyası* adlanır. Drozofildə genlərin dozasının kompensasiyasının tədqiqi göstərmişdir ki, bir

neçə və ya bir çox genlərin uzlaşdırılmış tənzim olunması ümumi, lakin hər genə ayrılıqda təsir göstərən tənzimləyici faktorla idarə olunur. Son illər bu hadisənin eukariotlarda geniş yayılmasını təsdiq edən çoxlu faktlar toplanmışdır.

### **143. Hansı misallar genetik informasiyanın müxtəlif üsullarla tənzimlənməsini sübut edir?**

Orqanizmlərin inkişafı prosesində genlərin aktivliyi tənzim olunur. Məsələn, məlumdur ki, insanın hemoqlobin molekulu iki  $\alpha$  və iki  $\beta$  tipli polipeptid zəncirlərdən ibarətdir.  $\alpha$  tipli polipeptid iki -  $\xi$  və  $\alpha$ -zəncirlərindən təşkil olunmuşdur. Hər iki zəncir duplikasiya etmiş genlərlə ( $\zeta_1$ ,  $\zeta_2$  və  $\alpha_1$ ,  $\alpha_2$ ) kodlaşır.  $\xi$  genləri erkən embriogeneza zamanı,  $\alpha$  genləri isə əsasən, döldə və yetkin orqanizmlərdə fəallaşır.  $\beta$  tipli polipeptidlər  $\epsilon$ ,  $\gamma$ ,  $\delta$ ,  $\beta$  subvahidlərindən ibarət olur və onları kodlaşdıran genlər 11-ci xromosomda ekspressiyalarına uyğun ardıcılıqla yerləşirlər.  $\epsilon$  geni rüşeymdə,  $\gamma$  - döldə,  $\delta$  və  $\beta$  - yetkin fərdlərdə ekspressiya olunur. Lakin  $\delta$  geni zəif ekspressiya olunduğundan, yetkin orqanizmlərdə hemoqlobin molekulu dörd -  $\alpha_2\beta_2$  zəncirlərindən ibarət olur.

Genlərin fəaliyyətinə DNT-nin modifikasiyaları, xüsusən sitozinin metilləşməsi təsir göstərir. Məsələn, hemoqlobinin fəal genləri qeyri-fəal genlərlə müqayisədə daha zəif metilləşir. Gen səviyyəsində tənzimləməyə misal olaraq, DNT-nin proqramlaşdırılmış, kəmiyyətə müxtəlif dəyişikliklərini misal göstərmək olar.

DNT-nin splayinqi ilə əlaqədar tənzimlənmə antitellərin sintezini kodlaşdıran genlər üzərində tədqiq olunmuşdur. Splayinq genlərin konservativ (yəni daim mövcud olan) sahələri ilə müxtəlif variabel sahələrin birləşməsini təmin edir. Bu mexanizm variabel və konstant sahələrin müxtəlif cür kombinasiya olunmasına və bunun nəticəsində antitellərin böyük müxtəlifliyinin əmələ gəlməsinə səbəb olur. Belə ki, hər bir konservativ sahə istənilən variabel sahəyə birləşə bilər.



Prosesinq səviyyəsində baş verən tənzimlənmə müxtəlif, yetişmiş, funksional aktiv mRNT molekulalarının əmələ gəlməsini təmin edir.

Posttranslyasiya modifikasiyaları səviyyəsində genlərin ekspressiyasının tənzimlənməsi müxtəlif sələf polipeptidlərin fəza strukturlarının dəyişilməsi ilə onların son, funksional aktiv zülal məhsullarına çevrilməsi ilə yerinə yetirilir.

Göstərilən misallar genlərin və ya onların məhsullarının aktivliyinin tənzimlənməsi yolu ilə genetik informasiyanın müxtəlif üsullarla realizasiyasını sübut edir.

#### **144. Eukariotlarda transkripsiyaya hansı tənzimləyici elementlər nəzarət edir?**

Eukariotlarda transkripsiya prosesinin mürəkkəbləşməsinin üç əsas səbəbi vardır. *Birinci*, nüvədə transkripsiya üç müxtəlif RNT polimerazanın iştirakı ilə baş verir. *İkinci*, eukariotlarda RNT-polimerazalar transkripsiyaya başlamazdan əvvəl transkripsiyanın ümumi faktorları adlanan bir çox tənzimləyici zülalların təsiri altında aktivləşir. *Üçüncüsü*, eukariotlarda tənzimləyici genlərin bir çoxunun transkripsiya sürətinə təsir göstərə bilən və promotordan uzaq məsafələrdə yerləşən nukleotid ardıcılıqlarının mövcud olmasıdır. Həmin ardıcılıqlar 200 n.c.-dən artıq uzunluğu olan sahələrdə səpələnmişlər. Onlar pozitiv (*PRE-positive regulatory elements*) və neqativ (*NRE-negative regulatory elements*) ola bilər.

1981-ci ildə J. Banerji, S. Rasconi və S.Schaffner müəyyən etmişlər ki,  $\beta$ -qlobin geninin transkripsiya sürəti bu gen SV40 virusunun bəzi nukleotid ardıcılıqları ilə birləşdikdə yüz dəfələrlə yüksələ bilər. Həmin nukleotid ardıcılıqları *enhanser* (gücləndirici) adlandırılmışdır. Enhanserlərin tənzimləyici genlərin promotorlarına təsiri onların istiqamətindən, həmçinin genə qarşı mövqeyindən asılı olmadan baş verir. Enhanserlər eukariotlarda transkripsiyaya təsir göstərən sis-elementlər olub, trans-aktivatorlar – transkripsiya faktorları (TF) ilə əlaqələnir və xromatində ilgəklərin əmələ gəlməsi ilə promotorlara yaxınlaşır, aktiv transkripsiya kompleksi əmələ gətirirlər. Onlar genin həm 3'-,

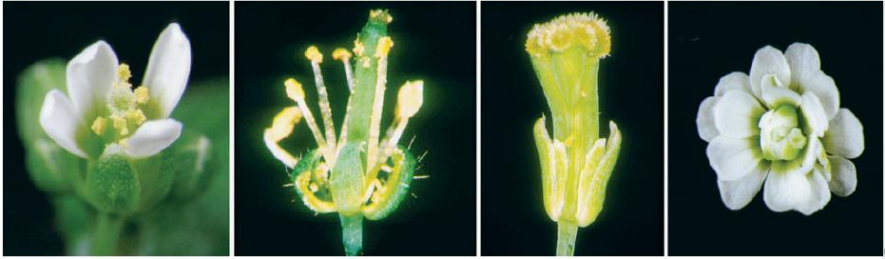
həm 5'-ucluqlarda, həm də gen daxilində, intron sahədə yerləşə bilirlər. Adətən, promotordan 50 m.n.c. məsafədə lokallaşır. İntertiv vəziyyətləri onların aktivliyinə təsir etməyə bilir. Enhanserlərin genomda mövqələrinin dəyişməsi onların yeni mövqələrində qonşu genlərin transkripsiyalarının pozitiv tənziminə səbəb olur.

Genomda *insulyator* (ing. insulate-təcrid etmə) adlanan xüsusi quruluşlar da vardır. İnsulyatorlar qonşu genləri bir-birindən ayırır, enhanserlər və münasib olmayan promotorlar arasında əlaqələrin yaranmasının qarşısını alır.

İlk dəfə 1986-cı ildə təsvir olunan və *saylenser* adlanan xüsusi tənzimləyici elementlər enhanserlərə oxşar xüsusiyyətlərə malikdir. Saylenserlər transkripsiya faktoru olan zülal repressorlarla əlaqələnərək, mRNT-nin sintezinin yatırıldığı və ya zəifləndiyi DNT-nin nukleotid ardıcılıqlarıdır. Onların enhanserlərdən fərqli cəhətləri də vardır. Saylenserlər promotordan 2500 n.c.-dək məsafədə yerləşə bilir və sis-mövqedə olan promotorlara böyük məsafədən təsir göstərir. Bundan əlavə, saylenserlərə birləşən tənzimləyici zülalların tərkibində DNT bağlayıcı domenlərdən başqa, zülal-zülal əlaqələrini yaradan amin turşularının ardıcılıqları da vardır ki, onlar da transkripsiyanın neqativ tənzimində iştirak edir.

## *XII Fəsil*

### ONTOGENEZİN GENETİKASI



#### **145. İnkişafın genetik əsasları nədən ibarətdir?**

İnkişafın genetik əsasını genlərin diferensial ekspressiyası təşkil edir. Genlərin diferensial ekspressiyası eyni bir toxumada zamandan asılı olaraq dəyişilir, müxtəlif toxumalarda isə inkişafın eyni bir mərhələsində fərqli olur. Genlərin diferensial ekspressiyası orqanizmin yetkin vəziyyətə çatması və yetkin orqanizmin quruluşunun saxlanması üçün zəruridir. Determinasiya, diferensiasiya və hüceyrəarası qarşılıqlı əlaqələr kimi proseslər genlərin ekspressiyasının embrional proqramını tənzim edir.

Çoxhüceyrəli orqanizmlərin inkişafı böyümə və diferensiasiya proseslərinin mürəkkəb sistemi ilə yerinə yetirilir. Müxtəlif sistematik qrupların nümayəndələrində bu proseslərin xarakteri və ardıcılığı müxtəlifdir, lakin onlar hər zaman və hər yerdə anadangəlmə olan və genom tərəfindən ciddi proqramlaşdırılmış genlərin aktivliyinin işə düşməsi və dayandırılması ardıcılığı ilə təyin olunur. Ətraf mühitin müxtəlif amilləri müəyyən dərəcədə genlərlə şərtlənən prosesləri dəyişdirə bildiklərindən, orqanizmin fenotipi həmişə genotiplə ətraf mühitin qarşılıqlı təsirinin nəticəsi kimi meydana çıxır.

Prokariotlarda və birhüceyrəli eukariotlarda gəndən əlamətin təzahürünə qədər olan məsafə olduqca qısadır, bütün irsi əlamətlər bilavasitə hüceyrədə olan və aktivlikləri hüceyrədə davam edən proseslərlə tənzim olunan genlərlə təyin olunur.

Bunlardan fərqli olaraq, çoxhüceyrəli orqanizmlərin əksəriyyətində, o cümlədən, bütün ali bitkilərdə, heyvanlarda və insanda gəndən əlamətə kimi məsafə daha uzun və mürəkkəbdir. Adətən, onların morfoloji və biokimyəvi əlamətləri aralarında qarşılıqlı təsir olan və aktiv vəziyyətdə olan genləri ilə fərqlənən çoxlu sayda hüceyrələrin bir sıra nəsilərinin fəaliyyəti ilə şərtlənir və bunun nəticəsində müxtəlif xüsusiyyətlərə malik olur.

Çoxhüceyrəli bitki və heyvanların mayalanmış yumurta hüceyrələrinin inkişaf tsiklinə başlaması yumurta hüceyrələri və/və ya spermatozoidlər hasil edən yetkin orqanizmlərin formalaşmasına gətirib çıxarır. Minlərlə, milyonlarla, hətta milyardlarla hüceyrələr bir-birləri ilə əlaqələnərək, sıx bağlanmış, uzlaşdırılmış və bütöv bir orqanizmi təmsil edən vahid sistem əmələ gətirir.

#### **146. Ontogenezdə genlərin aktivliyinin dəyişilməsinin ümumi qanunauyğunluqları hansılardır?**

Fərdi inkişafın ilkin mərhələlərinin gedişatını təyin edən molekulyar-genetik proseslər, başlıca olaraq, heyvanlarda tədqiq edilmiş və bütün öyrənilən obyektlərdə - həm onurğasız (həşərat, dərisitikanlılar) və həm də onurğalılarda (suda-quruda yaşayanlar və məməlilərdə), əsasən, oxşar olmuşdur.

Ontogenez müddətində gələcək yumurta hüceyrəsində mayalanmadan sonra inkişafın ilkin mərhələsi üçün zəruri olacaq rRNT-nin, ribosomların və mRNT-nin intensiv sintezi baş verir. Bundan əlavə, yumurta hüceyrəsində mRNT ehtiyatı yumurtalıq hüceyrələrindən daxil olan mRNT molekulları hesabına artır. Yumurta hüceyrəsində tədarük olunan, lakin istifadə edilməyən transkripsiya məhsulları sitoplazmada - ribosom və informosomlarda (mRNT molekulunun zülallarla komplekslərində) saxlanılır. Mayalanmadan sonra, yəni ata genomunun sperma vasitəsilə yumurta hüceyrəsinə daxil olmasından sonra, ilk dövrlərdə yumurtanın bölünməsi yalnız yumurta hüceyrəsində saxlanılan informasiya hesabına tənzim olunur. DNT replikasiya olunur və yumurtada ehtiyat olaraq saxlanılan ribosomlar və mRNT hesabına zülalların aktiv sintezi baş verir. Lakin heç bir

yeni RNT molekulu sintez olunmur, yəni bu dövrdə nə ana, nə də ata genomu transkripsiya etmir.

Tipik misallar kimi qurbağa və siçanın erkən embriogenezinə genlərin aktivliyinin necə dəyişilməsini göstərmək olar. Qurbağanın embriogenezinə yumurtada dayandırılmış mRNT-nin yenidən sintezinə hüceyrələrin onuncu bölünməsindən sonra, yəni blastula mərhələsinin ortalarında, rüşeym təxminən min hüceyrədən ibarət olduqda başlanılır; nRNT-ləri blastula mərhələsinin sonunda sintez olunmağa başlayır, rRNT-ləri və yeni ribosomlar isə yalnız qastrula mərhələsində ilk dəfə əmələ gəlir. Siçanın embriogenezinə mRNT, nRNT və rRNT-nin sintezinə daha tez, 2-4 blastomer mərhələsində başlanılır, lakin bu orqanizmdə də rüşeymin inkişafının ilk mərhələləri, yalnız anadan yumurta hüceyrənin sitoplazması vasitəsilə alınmış informasiyanın hesabına, bir qədər sonra isə başlıca olaraq, bu informasiya hesabına baş verir. Transkripsiya və translyasiya prosesləri arasında olan bu cür zaman etibarilə ara vermə prokariotlarda və viruslarda müşahidə olunmur, eukariotların isə təkcə embriogenezinə deyil, ontogenezinin daha gec mərhələlərində də rast gəlinir.

Embriogenezin ilkin mərhələlərindən blastula mərhələsinin sonunadək, başlıca olaraq, bütün bölünən hüceyrələrin ümumi metabolizmində iştirak edən genetik informasiya realizə olunur. Daha sonra tədricən toxuma spesifik genlərin derepressiyası baş verir və rüşeym hüceyrələrinin diferensiasiyasına başlanılır. Heyvanlarda qastrula mərhələsində və daha sonralar müxtəlif toxuma və orqan populyasiyalarına başlanğıc verən kök hüceyrələri ayrılır. Həm heyvan, həm də bitkilərin gələcək inkişafı ontogenetik proseslərin müxtəlif, biri-birindən asılı zəncirləri ilə əlaqələnməmiş genlərin kaskad aktivləşməsi və repressiyası yolu ilə yerinə yetirilir. Bu zaman mühüm rolu bir hüceyrə klonlarının çoxalmasının genetik proqramlaşmış güclənməsi, digərlərinin isə məhv olub aradan getməsi oynayır ki, bu da, şübhəsiz ki, onların genlərinin aktivliyinin tənzimlənməsi nəticəsində baş verir.

### **147. Bir gen eyni zamanda bir neçə əlaməti idarə edə bilərmi?**

Genetik tədqiqatlar göstərmişdir ki, bir gen əksər hallarda bir neçə əlamətə təsir göstərə bilər. Müəyyən olunmuşdur ki, bir genin müxtəlif orqanizmlərə pleyotrop təsiri orqanizmlərin əksəriyyətində müşahidə olunur.

İnsanda genlərin pleyotrop təsiri əksər gen mutasiyaları üçün səciyyəvi olan sindromların (fenotipin patoloji dəyişikliklər kompleksi) tədqiqi zamanı aşkar olunmuşdur. Məsələn, dominant genin mutasiyası nəticəsində meydana çıxan araxnodaktilyadan əziyyət çəkən xəstələrdə ayaq və əl barmaqlarının anormal dərəcədə uzanması (buna hörümçəkbarmaqlılıq deyilir), həmçinin gözün büllur cisminə qüsurun yaranması və anadangəlmə ürək çatışmazlığı müşahidə olunur.

Nadir irsi xəstəlik olan qalaktozemiya kəməğillilik, qaraciyər sirrozu və korluğa gətirib çıxarır. Bu simptomların əmələ gəlməsinin səbəbi hüceyrələr tərəfindən süd şəkərinin mənimsənilməsində istifadə olunan qalaktoza-1-fosfaturidiltransferaza fermentini kodlaşdıran genin resessiv mutasiyasıdır. İnsanda bir genin mutasiyası nəticəsində fenotipdə müxtəlif dəyişikliklərin əmələ gəlməsi ilə əlaqədar irsi xəstəliklərin sayı çoxdur.

Siçovullarda ilkin postnatal inkişaf mərhələsində letal təsir göstərən resessiv genin pleyotrop təsiri təsvir olunmuşdur. İlk nəzərdən dəyişikliklərin bir çoxunun – qanda hemoqlobinin miqdarının artmasının, patoloji dişlərin, ürək çatışmazlığının, qabırğaların deformasiyasının, sormanın mümkün olmamasının bir-birilə heç bir əlaqəsi yoxdur. Lakin həqiqətdə bütün bu dəyişikliklər yeganə bir səbəblə - qığırdağın normal inkişafının mutasiya nəticəsində pozulması ilə əlaqədardır.

Drozofildə öyrənilən yüzlərlə gen mutasiyasının böyük əksəriyyətinin müəyyən dərəcədə pleyotropluğu aşkar edilmişdir. Bəzi mutasiyalar milçəyin fenotipini olduqca müxtəlif istiqamətlərdə dəyişir.

Pleyotropiya bitkilər aləmində də geniş yayılmışdır. Bir çox ibtidai və ali bitkilərdə xlorofilin sintezinə təsir edən, lakin fotosintezi tamamilə mümkünsüzləşdirməyən gen mutasiyaları aşkar olunmuşdur. Bu cür mutasiyalar yarpaq və gövdənin yaşıl

rənginin zəifləməsilə yanaşı, bir çox morfoloji və fizioloji əlamətlərin dəyişilməsinə, məsələn, bitkilərin boyunun, yarpaq və çiçəklərin sayı və ölçüsünün, ətraf mühit şəraitinə davamlılığın dəyişilməsinə səbəb olur, həmçinin inkişafın davam etməsinə, toxum və ya spor məhsuluna və s. təsir göstərir.

#### **148. Bir neçə gen eyni əlamətə təsir edə bilərmi?**

Adətən, hər bir gen orqanizmin bir sıra əlamətlərinə təsir göstərir. Eyni zamanda hər hansı morfoloji, fizioloji və ya biokimyəvi əlamətin bir çox genlərin qarşılıqlı təsiri altında formalaşmasını göstərən faktlar da vardır. Drozofil milçəyinin gözündə qırmızı pigmentin əmələ gəlməsinə bir neçə gen nəzarət edir. Drozofilin gözünün rənginə təsir edən 50-dən artıq müxtəlif genin mutasiyası təsvir edilmişdir və məlum olmuşdur ki, vəhşi drozofil milçəyinin gözünün tünd qırmızı rəngi (qırmızı və qonur pigmentin mövcudluğu ilə şərtlənir), bütün bu genlərin qarşılıqlı təsiri nəticəsində formalaşır.

Qarğıdalı və bir sıra digər bitkilərdə bir çox genlərin xlorofilin sintezinə təsiri müəyyən olunmuşdur. Orqanizmlərin yaşarlılığı və məhsuldarlığı kimi mühüm əlamətləri də poligen təbiətli olub, çoxlu sayda genlərin qarşılıqlı təsirindən asılıdır. Bir neçə genin eyni əlamətə təsir göstərməsi bağırsağ çöpü, neyrospor, qarğıdalı, drozofil, siçan və bir çox digər orqanizmlərdə müəyyən olunmuşdur və şübhəsiz ki, ümumi qanunauyğunluq kimi qəbul olunur.

Beləliklə, hər hansı bir fenotipik əlamətin təyində bir çox genlərin iştirakı universal qanunauyğunluq olaraq təzahür edir, lakin nəzərə almaq lazımdır ki, müxtəlif genlərin müəyyən əlamətə təsiri fərqli ola bilər. Adətən, bəzi genlərin mutasiyaları əlaməti kəskin dərəcədə, digər mutasiyalar zəif, üçüncülər isə çox az dəyişir.

Müxtəlif hüceyrələrdə mövcud olan genlərin qarşılıqlı təsiri haqqında informasiya son illər allogen siçanlar üzərində aparılan tədqiqatlar nəticəsində xeyli artmışdır. İki və ya daha çox genotipcə fərqli rüseymin blastomerlərinin birləşməsi nəticəsində əmələ gələn ximer orqanizmlər allogen adlanır.

Doğulan siçanlar mozaik şəkildə olub, dörd və ya daha artıq valideyndən əmələ gəlir. Bu günədək süni mühitlərdə yetişdirilən təkcə müxtəlif məməlilərin (siçan və siçovul, siçan və insan və s.) deyil, həmçinin insan və toyuq, insan və ağcaqanad, hətta insan və yerkökü, insan və tütün, toyuq və maya göbələyi və s. kimi olduqca uzaq növlərin hüceyrələrinin birləşdirilməsinə imkan verən üsullar işlənilib hazırlanmışdır.

#### **149. Genlərin balansı nədir?**

Orqanizmlərin hüceyrələrində müxtəlif xromosomlarının sayının nisbətinin təyini əlamətlərin bu xromosomların ümumi genlər balansından asılılığını göstərmişdir. Müxtəlif fenotipik əlamətlərin formalaşmasında bir çox genlərin qarşılıqlı təsirini, müəyyən əlamətə təsir edən konkret genlərin identifikasiyası olmadan da müəyyən etmək mümkündür. Bu isə əlamətlərin hüceyrələrdəki müxtəlif xromosomların nisbi asılılığının, yəni həmin xromosomlarda yerləşən genlərin balansının tədqiqi ilə yerinə yetirilə bilər.

Gen balansını tədqiq etmək üçün müxtəlif cinsiyyətli orqanizmlərdə cinsiyyət və autosom xromosomları arasındakı nisbət cinsi əlamətlərə təsiri təyin edilməlidir. Müəyyən olunmuşdur ki, drozofildə cinsiyyət əlamətləri X-xromosomlarının autosom xromosom dəstinə olan nisbət ilə təyin edilir. X-xromosomları orqanizmin inkişafını diş, autosomlar isə erkək fərdlərin alınması yönündə istiqamətləndirir. Nisbət  $3X/2A=1.5$  olduqda fenotip cə üstün dişilər formalaşır. Onlar sonsuz, gözlərinin quruluşu və qanadlarının forması dəyişilmiş olur. X-xromosomlarının sayı ilə autosom dəstin sayı arasında bərabərlik olduqda, həm diploid ( $2X/2A=1$ ), həm də poliploidlərdə ( $3X/3A=1$ ) normal diş fenotipi formalaşır. X-xromosomlarının autosom dəstə olan nisbəti azaldıqda milçəklərin inkişafı erkək fərdlərin əmələ gəlməsi istiqamətində baş verir.  $2X/3A=0.67$  olduqda erkək və dişilər arasında aralıq mövqe tutan, sonsuz intersekslər əmələ gəlir.  $X/2A=0.5$  nisbəti normal erkəklərin formalaşmasını təmin edir.  $X/3A=0.33$  olduqda isə fenotip cə normal, lakin sonsuz “üstün erkəklər” meydana çıxır.



Məməlilərdə cinsiyyət, başlıca olaraq, X- və Y-xromosomlarının nisbəti ilə idarə olunur. İnsanda X-xromosomu orqanizmin inkişafını qadın cinsiyyəti, Y-xromosomu isə kişi cinsiyyəti istiqamətinə yönəldir.  $X/Y=1$  nisbəti normal kişi,  $2X$  isə normal qadın fenotipini təyin edir.  $2X/2Y=1$ ,  $3X/2Y=1.5$ ,  $2X/1Y=2$ ,  $3X/1Y=3$  nisbətləri müxtəlif dərəcədə inkişaf etmiş Klaynfelter sindromlu kişilərdə rast gəlinir.

### **150. Diferensiasiya və determinasiya nədir?**

Orqanizmin fərdi inkişafı mayalanmış yumurtadan başlayır. Yeni doğulmuş körpənin orqanizmi  $10^{14}$ , yetkin fərdin bədəni isə  $10^{15}$ - $10^{16}$  hüceyrədən ibarətdir. Ontogenez zamanı orqanlar və toxumalar formalaşır. Diferensiasiya zamanı spesifik toxumaların funksiyasını yerinə yetirən quruluşlar əmələ gəlir. Normada diferensial vəziyyət stabildir.

Sinir sisteminin hüceyrələri heç vaxt qaraciyər və ya epiteli hüceyrələrinə və əksinə çevrilə bilməz. Bu zaman hüceyrələrin determinasiyasını, yəni yalnız müəyyən istiqamətdə inkişaf etməsini təsdiqləmək olar. Determinasiya erkən embriogenezdə başlayır və get-gedə bir diferensial vəziyyətdən digərinə keçmə imkanlarını məhdudlaşdırır.

Ontogenez zamanı əmələ gələn hüceyrələrin diferensial xüsusiyyətləri hüceyrələrin gələcək nəsillərində stabilləşir. Bu, orqanizmdən kənarada becərilən kulturalarda tam dəqiqliklə sübuta yetirilmişdir. Belə ki, süni mühitdə becərilən toyuq embrionunun qığırdaq hüceyrələri hüceyrədən kənar kapsula əmələ gətirmək xüsusiyyətini, xondriotinsulfat sintez etmək xüsusiyyətini və müəyyən morfolojiyalı klon əmələ gətirmək qabiliyyətini onlarla hüceyrə nəsillərində saxlayır. Yaxud birləşdirici toxumanın hüceyrələri kulturada bir çox nəsillər boyu kollagen əmələ gətirmək funksiyasını saxlayır. Gözün torlu qişasının hüceyrələri orqanizmdən kənarada pigment əmələ gətirmək qabiliyyətini itirmir. Bu cür misallar çoxdur.

Hüceyrə nəsillərinə ötürülən müxtəlif növ diferensiasiya olunmuş hüceyrələr arasındakı fərqlər onların genotiplərinin dəyişiklikləri ilə izah oluna bilməz. Son zamanlar sübut

olunmuşdur ki, hüceyrələrin diferensiasiyası əksər hallarda geri dönmə prosesidir. Faktlar göstərir ki, diferensiasiya olunan hüceyrə orqanizmə xas olan bütöv gen dəstini saxlayır.

### **151. Diferensiasiya mexanizmini izah edən eksperimental dəlillər kim tərəfindən alınmışdır?**

Diferensiasiya mexanizmini eksperimental nəticələr əsasında 60-cı illərin əvvəllərində *Xenopus laevis* üzərində C.Gerdon izah etmişdir. Eksperiment zamanı mayalanmamış yumurta hüceyrələrinin nüvələri sitoplazma zədələnmədən ultrabənövşəyi şüaların təsiri ilə inaktivləşdirilmişdir. Mikrocərrahiyyə texnikasından istifadə olunmaqla, enukleasiya olunmuş bu cür yumurta hüceyrələrinə çömçəquyruğunun diferensiasiya olunmuş bağırsaq epitelisi hüceyrəsindən ayrılmış nüvə köçürülmüşdür. Bəzi hallarda yumurta hüceyrə tam normal inkişaf etmiş və döllü yetkin fərdlər alınmışdır. Gerdonun təcrübəsindən iki nəticəyə gəlmək olar: 1. diferensiasiya zamanı genomda geri dönməyə dəyişikliklər baş vermir; 2. mayalanmamış yumurta hüceyrəsinə köçürülən nüvə tamamilə diferensiasiya vəziyyətinə qayıda bilər. Bu və digər çoxsaylı analogi təcrübələrdən alınan nəticələr hər bir hüceyrənin genetik cəhətdən totipotent olduğunu, yəni genetik informasiyanı bütövlükdə daşdığı sübut edir. Gerdonun təcrübələri göstərmişdir ki, heyvanların normal diferensiasiya olunmuş hüceyrələrində genlər itirilmir və geri dönməyə inaktivləşməyə uğramır. Gerdon və əməkdaşları tərəfindən işlənmiş sxemdən istifadə edərək, Velmutun rəhbərliyi ilə Şotlandiyalı bir qrup alim süd vəzisindən götürülmüş hüceyrənin diferensiasiya olunmuş nüvəsini qoyunun yumurta hüceyrəsinə transplantasiya edərək, normal formalaşmış heyvan almışlar. Quzunun yaşlı heyvanın yumurta hüceyrəsindən inkişaf etməsi sübut etmişdir ki, genetik materialın normal inkişafı zamanı geri dönməz modifikasiyalar baş vermir. Bu misallar həm də nüvə ilə sitoplazma arasında qarşılıqlı əlaqələrin mövcudluğunu, nüvədə genlərin aktivləşməsinə sitoplazma elementlərinin və mühit amillərinin təsir etdiyini göstərir.

Bitkilərin tədqiqində totipotentlik problemi yaranmamış, yəni çoxdan məlumdur ki, yarpaqdan, gövdədən, kökdən götürülən bir hissə çiçəkləyən və toxum verən yeni bitkiyə çevrilə bilər. Bütöv bitkilər kallusdan götürülən ayrı-ayrı hüceyrələrdən də inkişaf edə bilər. Çoxsaylı təcrübələr göstərmişdir ki, ali bitkilərin somatik hüceyrələrindən tam dəyərli fertil bitki almaq mümkündür.

### **152. Nə üçün hüceyrələrin seçici çoxalması və məhvi baş verir?**

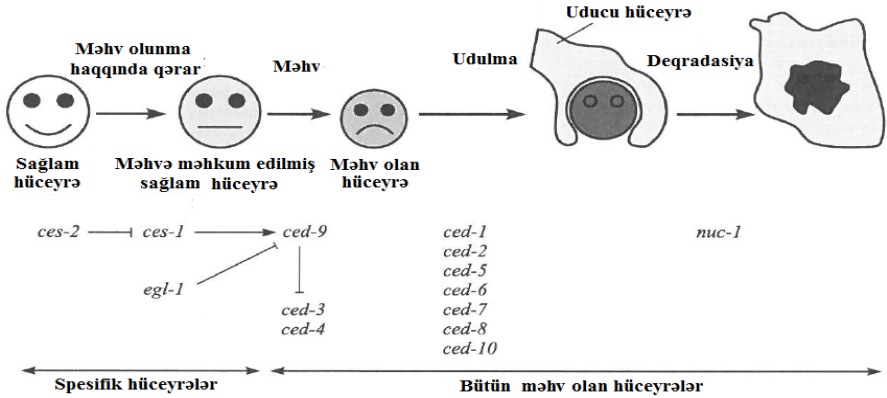
Bir çox eukariotların ontogenezinə müəyyən tip hüceyrələrin çoxalması və digərlərinin məhv olmasında genetik proqram mühüm rol oynayır.

Bəzi diferensiasiya olunmuş hüceyrələrin proqramlaşdırılmış məhvi ali orqanizmlərin normal ontogenezinin əsas xüsusiyyəti olub, həm embrional, həm də postembrional inkişaf zamanı baş verir. Onurğalılarda ətraflardakı barmaqların ayrılması, barmaqları birləşdirən toxumaların məhv olunması ilə əlaqədardır. Postembrional dövrdə əmələ gələn bəzi diferensiasiya olunmuş hüceyrələrin məhvi orqanizmin normal inkişafı və həyat fəaliyyəti üçün zəruridir. Çömçəquyuğun qurbağaya çevrilməsi zamanı quyruq və qəlsəmə hüceyrələri məhv olaraq sorulur. Həşəratda metamorfoz zamanı sürfələrin toxuma və orqanları dağılır. Bitkilərdə cücərtilərin ləpələri quruyur, solmuş çiçəklər tökülür. Məməlilərdə eritrositlər əmələ gəldikdə nüvə itir, bu səbəbdən də onlar qısa zamanda məhv olur və daima yenilənirlər. Bir çox ifrazat hüceyrələri sekret ifraz olunduqdan sonra məhv olur. Bütün qeyd olunan misallarda və bir çox digərlərində göstərilmişdir ki, hüceyrələrin irsi proqram üzrə məhv olması diferensiasianın müəyyən mərhələsində baş verir. Məsələn, insanda rast gəlinən anadangəlmə qüsur - barmaqların bitişikliyi, dominant mutant genin təsiri altında meydana çıxır. Belə ki, normada barmaqların arasında olan hüceyrələr məhv olduğu halda, bunlarda həmin hadisə baş vermir və barmaqlar bitişik qalır.

### 153. Apoptoz nədir?

Heyvan hüceyrələrinin bir çoxu orqanizmə daha lazım olmadıqda və ciddi şəkildə zədələndikdə daxili, genetik intiharetmə, özünü məhv etmə qabiliyyətinə malik olur. Bu məhv olma proqramının aktivləşməsi səciyyəvi morfoloji və biokimyəvi dəyişikliklərlə əlaqədardır və hüceyrənin bu cür ölüm proqramı apoptoz (termin yunanca xəzan vaxtını təsvir edir) adlanır.

Apoptoz zamanı nüvə və sitoplazma kondensasiya olunur, ölümə məhkum olan hüceyrə membranla əhatə olunmuş fraqmentlərə - apoptoz hissəciklərinə bölünür və onlar sonradan faqositozun və makrofaqların təsiri altında həzm olunur (şək. 13).



**Şək. 13.** *Caenorhabditis elegans*-da hüceyrənin genetik proqramlaşdırılmış məhvinin sxemi: → - pozitiv tənzimləmə, ⊥ - neqativ tənzimləməni ifadə edir. Bu prosesi müxtəlif mərhələlərdə idarə edən 14 gen müəyyən edilmişdir.

Apoptoz hüceyrələrin adı nekrotik tələf olmasından fərqlənir. Sonuncu, adətən, hüceyrənin güclü zədələnməsi, şişməsi və lizisi ilə səciyyələnir. Apoptoz çox zaman xromosom DNT-ni (50-300 min n.c.) iri, sonra isə daha kiçik fraqmentlərə bölən nukleazaların aktivləşməsi ilə müşayiət olunur.

Hazırda hesab olunur ki, apoptoz orqanizmlərin formalaşması və hüceyrə sayının tənzimlənməsində mühüm rol oynayır. O, lazımsız və potensial təhlükəli hüceyrələri, öz-özünü aktivləşdirən

limfositləri, viruslara yoluxmuş hüceyrələri, şiş hüceyrələrini kənarlaşdırır və beləliklə, qoruyucu rol oynayır.

Apoptoza bir çox siqnallar nəzarət edir. Onlardan biri drozofil milçəyində aşkar olunmuşdur. Genetik analiz nəticəsində daxili və xarici siqnalları toplayan *reaper* geni (*rpr*) (ing. biçinçi) müəyyən olunmuşdur. *Rpr*-i kənarlaşdıran delesiya hər hansı siqnala qarşı apoptozu yatırır. Drozofil embrionlarında *rpr* geninin mRNT-si ölümə məhkum olan hüceyrələrdə müəyyən olunur. Genin ekspressiyasının başlanması apoptozun ilk morfoloji əlamətlərinin təzahürünü 1-2 saat qabaqlayır. Bu gen rentgen şüaları ilə şüalanmaya cavab olaraq asanlıqla induksiya olunur. Bundan əlavə *rpr* geninin süni aktivləşdirilməsi, adətən, apoptoza düçar olmayan hüceyrələrin məhvinə səbəb olur. *Rpr* geni digər polipeptidlərlə oxşarlığı olmayan 65 amin turşusundan ibarət polipeptidi kodlaşdırır.

#### **154. Genlərin penetrantlığı və ekspressivliyi nədir?**

Orqanizmin inkişafı zamanı fenotipin formalaşması daha çox genlərin nə dərəcədə tam təzahür etməsindən və ifadə dərəcəsindən asılıdır. Genin fenotipdə təzahür etmə qabiliyyətinə onun penetrantlığı deyilir. Penetrantlıq müəyyən dominant genin heteroziqot və homoziqot vəziyyətdə fərdlərin müəyyən bir hissəsində təzahürünü və ya müəyyən resessiv genin homoziqot vəziyyətdə fenotipdə meydana çıxmasını göstərir. Bu baxımdan penetrantlığın ölçüsü kimi homoziqot və heteroziqot vəziyyətdə müəyyən dominant geni daşıyan fərdlər qrupu daxilində bu genin fenotipik təzahürünə malik fərdlərin payı və ya homoziqot vəziyyətdə müəyyən resessiv genə malik fərdlər qrupunda bu resessiv allelin fenotipik təzahürünə malik fərdlərin payı qəbul olunur. Məsələn, *a* geninin 100% təzahürü göstərir ki, bütün *aa* genotipli fərdlər fenotipik xüsusiyyətlərinə görə *AA* və *Aa* fərdlərindən fərqlənir; əgər həmin fenotipik xüsusiyyət *aa* genotipli fərdlərin yalnız yarısında, digər yarısında isə *AA* və *Aa* fenotipi meydana çıxarsa, bu cari allelin 50% penetrantlıqla səciyyələndiyini göstərir. Penetrantlıq müəyyən genin genotipdə mövcudluğu halında onun fenotipdə təzahür ehtimalını ifadə

edir. Məsələn, bud sümüyünün anadangəlmə çıxığının penetrantlığı 25% təşkil edir, yəni xəstəliyə cavabdeh alleli daşıyan resessiv homoziqotların 1/4-i bu xəstəlikdən əziyyət çəkir.

Genin fenotipdə ifadə olunma dərəcəsi ekspressivlik adlanır. Penetrantlıq və ekspressivlik genotipdə genlərin qarşılıqlı təsiri və genotipin xarici mühit amillərinə qarşı müxtəlif reaksiyası ilə müəyyənləşir. Bəzi genlər ətraf mühitin istənilən şəraitində, həmçinin genomda hər hansı bir gen dəstinin mövcudluğundan asılı olmadan 100% penetrantlıq nümayiş etdirərək, orqanizmin sağ qalmasını təmin edir. Məsələn, insanda gözün qüzehli qişasının tünd rəngdə olması dominant, açıq rəngliliyi isə resessiv genlə təyin olunur və həmin allellər bütün fərdlərdə təzahür edir. Yüksək penetrantlıq insanda AB, A, B və O qan qruplarını təyin edən allellərin təzahürünə də şamil olunur. Tam penetrantlıq bir çox genlərə xasdır, lakin natamam penetrantlıqla səciyyələnən genlər də mövcuddur.

Ekspressivliyinə görə də genlər arasında fərqlər müəyyən olunur. Bəzi genlərin ekspressivliyi ətraf mühitin təsirindən, müxtəlif genotiplərdə mövcudluğundan asılı olmadan sabit qalır, digərlərində isə bu, ətraf mühit amillərinin təsiri altında tərəddüd edir. Məsələn, insanın qan qruplarını təyin edən genlərin allelləri konstant ekspressivliklə səciyyələnir. Drozofildə fasetli gözlərin sayını azaldan resessiv mutasiya isə müxtəlif fərdlərdə fasetləri müxtəlif sayda azalda, həmçinin onların tam yoxluğuna səbəb ola bilər.

Beləliklə, genotipdə təzahürü üçün tələb olunan miqdarda (dominant əlamət üçün bir allel, resessiv əlamət üçün isə iki allel) mövcud olan gen müxtəlif orqanizmlərdə müxtəlif səviyyələrdə təzahür edə (ekspressivlik) və ya heç təzahür etməyə bilər (penetrantlıq). Bu isə genin təzahürünə ətraf mühit amillərinin təsir göstərməsi (bunun nəticəsində müxtəlif modifikasiya dəyişkənliklərinin meydana çıxması) və genotipdə digər qeyri-allel genlərin təsirinə məruz qalmasıdır. Bütün bunlar bir daha təsdiqləyir ki, genotip sadəcə genlərin cəmi yox, bir-biri ilə qarşılıqlı əlaqədə olan genlərin mürəkkəb sistemidir.

### **155. Davranış xüsusiyyətlərinin formalaşmasında genotip necə rol oynayır?**

Şübhəsiz ki, irsiyyət heyvan və insanların davranışının formalaşmasında mühüm rol oynayır, lakin davranışın formalaşmasında genotipin rolunun tədqiqi çox çətin, çünki davranış fərdin yaşadığı və inkişaf etdiyi ətraf mühitdən də çox asılıdır. Hətta mühitin davranışa təsir dərəcəsi sinir sisteminin quruluşunun mükəmməlləşməsi ilə artır və davranış daha mürəkkəb və müxtəlif formalarda təzahür edir. Aparılan tədqiqatlar göstərir ki, irsi müxtəliflik bir çox genlərin təsiri ilə meydana çıxır ki, bu da genetik analizin aparılmasını daha da çətinləşdirir. Bu, daha çox davranışın mürəkkəb inteqrativ formalarına aiddir.

Davranışın genetikası sahəsində ilk tədqiqatlar hələ keçən əsrin əvvəllərində aparılmış və tədqiqata ibtidai orqanizmlərdən (infuzorlar, nematodlar) başlayaraq, məməlilərə qədər, insan da daxil olmaqla bir çox orqanizmlər cəlb edildikdən sonra daha da genişləndirilmişdir. Lakin bu tədqiqatların əksəriyyəti genetik cəhətdən daha çox öyrənilmiş laboratoriya heyvanları (drozofil, siçan, siçovul) üzərində aparılmışdır. Bu da onların ciddi nəzarət olunan şəraitdə saxlanması, müxtəlif davranış reaksiyalarının öyrənilməsi üçün test-sistemlərinin işlənilib hazırlanması ilə izah olunur.

Son illər drozofilin davranışının öyrənilməsi sahəsində böyük nailiyyətlər əldə olunmuşdur. Onların davranışına təsir edən, xüsusilə təlimin effektivliyinə təsir göstərən genlər aşkar edilmiş və çoxalma zamanı müşahidə olunan, olduqca mürəkkəb davranışları ətraflı öyrənilmişdir.

Ali bitkilər, göbələklər, həşərat və məməlilər də daxil olmaqla, demək olar ki, bütün eukariotların sirkad ritmləri təsvir olunmuşdur. İnsanda bir çox həyati əhəmiyyət kəsb edən proseslər sirkad ritmə tabedir: fiziki və zehni aktivlik, nəbz, həzm, adrenalinin ifrazı və s. Genetik analiz üçün ən çətin və mürəkkəb olan insanın psixoloji xüsusiyyətlərinin: davranış və

şəxsi xüsusiyyətlərin, müəyyən vərdişlərə bağlılıq, müəyyən sahədə fəaliyyətə və psixi xəstəliklərə meyillik, öyrənmə qabiliyyəti, ağıl, diqqət, temperament, fantaziya, yaddaş kimi əlamətlərinin tədqiqidir.



## ***XIII Fəsil***

### **POPULYASIYA GENETİKASI**

#### **156. Populyasiya nədir?**

Müasir genetikanın təkamül təlimi üçün böyük əhəmiyyət kəsb edən, ən mühüm istiqamətlərindən biri orqanizmlərin təbii populyasiyalarında baş verən genetik proseslərin tədqiqidir.

Yer üzərində əmələ gəlmiş hər bir növ müəyyən ərazini – arealı tutur. Lakin hər bir növün fərdləri tutduğu ərazidə eyni sıxlıqla yayılmır. Yaşama şəraiti əlverişli olan yerlərdə fərdlər daha çox toplanaraq, müxtəlif populyasiyaları əmələ gətirir. Lakin hər təcrid olunmuş fərdlər qrupunu populyasiya kimi qəbul etmək olmaz: populyasiya daxilində də qruplar qeyri-bərabər paylana bilər. Populyasiya daxilində qısa zaman ərzində (bir-iki nəsil boyu) kiçik qruplar əmələ gələ bilər, lakin onlar sərbəst təkamül qabiliyyətinə malik olmadıqlarından, bir müddətdən sonra müvəqqəti təcrid olunmuş populyasiya ilə yenidən qarışa bilər. Populyasiya bir növün sərbəst çarpazlaşa bilən, müəyyən yaşama yeri ilə xarakterizə olunan, tam genetik sistem əmələ gətirən, öz quruluşunun nisbi sabitliyini uzun müddət saxlaya bilən və gələcəkdə təkamül etmək qabiliyyətinə malik canlılar qrupuna deyilir.

Populyasiya təkamül prosesinin elementar vahididir. Hər bir populyasiya tutduğu əraziyə, fərdlərin mövcud ərazidə miqdarına, yaş və cinsiyyətdən asılı olaraq tərkibinin dəyişməsinə, dinamikasına və s. xüsusiyyətlərinə görə fərqlənir. Populyasiya genetikasının tədqiqatlarına görə müəyyən bir populyasiyada allel və genotiplərin rast gəlmə tezliyi fərqlənir və nəsillərin növbələşməsi zamanı dəyişilir. Təkamül prosesinin tədqiqində genofond haqqında təsəvvürün olması mühüm rol oynayır. Genofond populyasiyaya daxil olan bütün genotiplərin cəminə deyilir. Diploid orqanizmlərin genofondu  $N$  sayda fərddən və  $2N$  haploid genomdan təşkil olunur. Genofonda müəyyən alleli daşıyan qametlərin sayı cari allelin populyasiyada rast gəlmə tezliyini əks etdirir.

Populyasiya daxilində sərbəst çarpazlaşma mövcud olduqda və ona seçmə tərəfindən daima nəzarət olunduqda populyasiyanın vahid genofondu və vahid genetik sistemi yaranır. Populyasiyaların əsas genetik xüsusiyyəti ayrı-ayrı genotiplər arasında dinamik tarazlığın mövcudluğu, daxili genetik bütövlüyü və irsi heterogenliyidir.

### 157. Hardi-Vaynberq qanunu nəyi əks etdirir?

Hər bir populyasiya genotipcə fərqlənən fərdlərdən təşkil olunmuşdur. Orada bir çox genlər müxtəlif allel vəziyyətlərdə olur və fərdlər bir-birindən həmin allellərə görə fərqlənir. Populyasiyalarda baş verən genetik prosesləri anlamaq üçün burada genlərin fərdlər arasında hansı qanunauyğunluqlara əsasən paylanmasını, bu paylanmanın nəsillər boyu necə saxlanıldığını, onların dəyişilməsinin səbəblərini bilmək lazım gəlir. Populyasiyada genotiplərin paylanması haqqında müəyyən qanunauyğunluqları ilk dəfə ingilis alimi Hardi və alman alimi Vaynberq 1908-ci ildə kəşf etmişlər. Onların tədqiqatlarının nəticəsi genetikada Hardi-Vaynberq qanunu kimi məlumdur.

Çarpaz tozlanan orqanizmlərin populyasiyasında hər hansı bir autosom genin  $A$  və  $a$  allellərinin paylanmasını nəzərdən keçirək. Fərz edək ki, bu populyasiya külli miqdarda fərdlərdən ibarət olub, növün digər populyasiyalarından təcrid edilmişdir və orada valideynlərin genotip və fenotipindən asılı olmayan təsadüfi sərbəst çarpazlaşması (sərbəst çarpazlaşma və ya panmiksiya) baş verir. Belə hesab edək ki, bu populyasiyada müəyyən genin dominant və resessiv allellərinin sayı 0.5-ə bərabər olub, eynidir, həmçinin genin müxtəlif allellərinə görə homoziqotlarının ( $AA$  və  $aa$ ) da sayı eynidir. Populyasiyada fərdlər sərbəst çarpazlaşdıqda,  $A$  və  $a$  allellərini daşıyan qametlərin eyni ehtimalla görüşüb mayalanmasından,  $F_1$ -də aşağıdakı kombinasiyalar gözləniləcəkdir:  $0.25AA+0.5Aa+0.25aa$ .

♂	$0,5A$	$0,5a$
♀	$0,5A$	$0,5a$
$0,5A$	$0,25AA$	$0,25Aa$
$0,5a$	$0,25Aa$	$0,25aa$

Aydındır ki, növbəti nəsildə həmin şəraitdə iki fərqli alleli daşıyan qametlər eyni ehtimalla əmələ gələcək, yəni  $0.5A$  və  $0.5a$  və sərbəst çarpazlaşma nəticəsində yaranacaq müxtəlif genotiplərin nisbi tezliyi dəyişilməyərək, gələcək nəsillərdə eyni cür saxlanılacaqdır. Analoji qanunauyğunluq allellərin başlanğıc tezlikləri qeyri-bərabər olduqda da (məs.,  $A - 0.7$ ,  $a - 0.3$  olduqda) müşahidə olunacaqdır. Hardi-Vaynberq qanununa görə populyasiyada allellərin tezliyi aşağıdakı düsturla təyin olunacaqdır:

$$(p+q)^2=1 \text{ və ya } p^2+2pq+q^2=1$$

burada  $p^2$  -  $A$  allelinə görə homoziqotların tezliyi;  $2pq$  -  $Aa$  heteroziqotlarının tezliyi,  $q^2$  -  $a$  allelinə görə homoziqotların tezliyidir.

Populyasiyadakı  $A$  və  $a$  allellərinin tezliyini  $p$  və  $q$  ilə işarələdikdə, Hardi-Vaynberq düsturunu bu cür də yazmaq olar:

$$p^2 AA+2pqAa+q^2 aa=1$$

Lakin Hardi-Vaynberq düsturu yalnız ideal populyasiyada - populyasiyaya mutasiyalar, miqrasiyalar, genlərin dreyfi, təbii seçmə təsir göstərmədikdə özünü doğruldur və belə populyasiyalarda allellərin tezliyi nəsildən-nəslə dəyişilmədən saxlanılır.

### **158. Hansı amillər populyasiyanın genetik dəyişkənliyinə təsir göstərir?**

Hardi-Vaynberq qanununa görə allellərinin tezliyi taraz vəziyyətdə olan ideal populyasiyada müxtəlif genotiplərin tezliyi uzun müddət dəyişilmədən saxlanılmalıdır. Lakin real populyasiyalarda bu cür tarazlıq pozula bilər. Belə ki, real populyasiyaların genetik dinamikasının dəyişilməsinə aşağıdakı amillər təsir göstərə bilər: panmiksiyanın pozulması (sərbəst çarpazlaşmanın məhdudluğu və ya tamamilə yoxluğu), populyasiyanın azsaylılığı (genlərin dreyfi), müxtəlif populyasiyaların qismən qarışması (miqrasiyalar), mutasiyaların meydana çıxması, populyasiyanın fərdlərinin müxtəlif həyatilik xüsusiyyəti və nəsil vermə qabiliyyəti nəticəsində onlara təbii seçmənin təsiri. Hardi-Vaynberq qanununun tətbiq olunduğu populyasiyalardan fərqli olaraq, belə populyasiyaların genetik

tərkibində tarazlıq saxlanılmayacaqdır və əksinə, heteroziqotların payının azalması hesabına homoziqotların ( $AA$  və  $aa$ ) payı artacaqdır.

Genetik dəyişkənliyin ən mühüm mənbəyi mutasiyalardır. Mutasiyalar populyasiyalarda genlərin müxtəlifliyini yaratmaqla yanaşı, populyasiyanın genetik quruluşuna əhəmiyyətli dərəcədə təsir göstərir. Qeyd etmək lazımdır ki, Hardi-Vaynberq düsturu öz-özünü mayalandıran populyasiyalara tətbiq oluna bilməz. Öz-özünə mayalanma və ya yaxın qohum cütləşmə prosesində (inbridinqdə) populyasiya müxtəlif genotiplərə parçalanır. Bu zaman heteroziqotların sayı tədricən azalır, homoziqotların sayı isə artır. Beləliklə, panmiktik populyasiyalar Hardi-Vaynberq qanununa görə nisbi tarazlığını saxladığı halda, öz-özünü mayalandıran orqanizmlərin populyasiyalarında homoziqotlaşma baş verir.

Populyasiyaların genetik quruluşu təsadüfi, statistik səbəblərə görə dəyişilə bilər. Real populyasiyalarda gələcək nəslə əmələ gətirən valideynlərin sayı sonsuz dərəcədə çox olmaya bilər. Bu zaman genotiplərin paylanması təsadüfi xarakter daşıyır və real populyasiyada gözlənilən tarazlıq pozular. Bu cür dəyişikliklər daha çox populyasiyaların effektiv sayından, yəni çoxalmada iştirak edən fərdlərin sayından asılıdır.

Populyasiyaların genetik tərkibinin dəyişilməsində onu təşkil edən fərdlərin miqdarının əhəmiyyəti böyükdür. Kiçik populyasiyalarda təsadüfi olaraq, ayrı-ayrı genotiplərin artması ehtimalı çoxdur. Təsadüfi faktorların təsiri altında populyasiyada genlərin tezliyinin dəyişilməsi hadisəsi genetik dreyf adlanır. Populyasiyaların effektiv sayı artdıqca onların genetik quruluşuna genlərin dreyfinin təsiri azalır.

Növ daxilində olan real populyasiyalar nadir hallarda tam təcrid olunur. Adətən, fərdlərin bir populyasiyadan digərinə keçməsi (miqrasiya) müşahidə olunur. Bir populyasiyadan digərinə fərdlərin miqrasiyası ilə əlaqədar olaraq, allellərin tezliyinin dəyişilməsi “genlərin axını” adlandırılır. Əsas populyasiyaya daxil olan immiqrantların sayı nə qədər çox olarsa və onlar allellərinin tezliyinə görə populyasiyanın yerli nümayən-

dələrindən nə qədər çox fərqlənərlərsə, bu populyasiyada bir o qədər əhəmiyyətli dəyişikliklər baş verəcəkdir.

Üzvi aləmin təkamülünü istiqamətləndirən yeganə qüvvə təbii seçmədir. Seçmənin istiqamətləndirici təsiri populyasiyalarda baş verən ilkin təkamül proseslərində təzahür edərək, növdaxili diferensiasiyaya və yeni növlərin əmələ gəlməsinə səbəb olur. Bu səbəbdən seçmənin populyasiyaların genetik quruluşuna necə təsir etdiyini nəzərə almaq olduqca vacibdir.

**159. Hardi-Vaynberq qanununu bir neçə allelin tezliyinin hesablanmasına necə tətbiq etmək olar?**

Çox vaxt populyasiyada eyni bir gen lokusuna görə bir neçə allel aşkar edilir. Buna misal olaraq, insanın ABO qan qrupunu göstərmək olar. *I* lokusunun 3 allel müxtəlifliyi ( $I^O$ ,  $I^A$ ,  $I^B$ ) məlumdur. *A*, *B*, *O* allellərinin tezliklərini, uyğun olaraq, *p*, *q*, *r* ilə işarələdikdə, genotiplərin tezliklərini, müvafiq olaraq, aşağıdakı kimi ifadə etmək olar:

$$(p+q+r)^2=p^2+q^2+r^2+2pq+2pr+2qr=1$$

Üç alleldən ibarət lokus üçün genotiplərin tezlikləri arasındakı tarazlıq cədvəl 4-də verilmişdir.

Cədvəl 4. Üç müxtəlif allel üçün Hardi-Vaynberq bərabərliyi

Dişilərdə qamətlərin tezliyi	Erkəklərdə qamətlərin tezliyi		
	<i>p</i> ( $A_1$ )	<i>q</i> ( $A_2$ )	<i>r</i> ( $A_3$ )
<i>p</i> ( $A_1$ )	$p^2$ ( $A_1, A_1$ )	$pq$ ( $A_1, A_2$ )	$pr$ ( $A_1, A_3$ )
<i>q</i> ( $A_2$ )	$pq$ ( $A_1, A_2$ )	$q^2$ ( $A_2, A_2$ )	$qr$ ( $A_2, A_3$ )
<i>r</i> ( $A_3$ )	$pr$ ( $A_1, A_3$ )	$qr$ ( $A_2, A_3$ )	$r^2$ ( $A_3, A_3$ )

Nəticə olaraq:  $A=p^2+2pr$ ,  $B=q^2+2qr$ ,  $AB=2pq$ ,  $O=r^2$  ibarət olduğundan,  $p^2+q^2+r^2+2pq+2pr+2qr=1$  olacaqdır.

**160. Heteroziqotların tezliyini Hardi-Vaynberq qanunu əsasında necə hesablamaq olar?**

Hardi-Vaynberq qanunu populyasiyalarda heteroziqotların tezliyinin qiymətləndirilməsində geniş istifadə olunur. Məsələn, mukovissidoz autosom resessiv xəstəlik olub, populyasiyada

$1/2500=0.0004$  tezliyi ilə rast gəlinir. Deməli, resessiv genin tezliyi:  $q=\sqrt{q^2}=\sqrt{0.0004}=0.02$  olacaqdır.

Dominant allelin tezliyi:  $p=1-q=1-0.02=0.98$ -ə bərabərdir.

Hardi-Vaynberq bərabərliyinə görə heteroziqotların tezliyi  $2pq$  ilə təyin olunur:

$$2pq=2\times 0,98\times 0,02=0,04=4\% \text{ və ya } 1/25$$

Nəticə etibarilə, populyasiyada mukovissidoz xəstəliyinə görə heteroziqotlar, nadir olan resessiv homoziqotlarla (0.02% tezliklə) müqayisədə nisbətən intensiv (4%) rast gəlinirlər.

Populyasiyada albinosların tezliyi (genotip  $aa$ ) 0.0001 (1/10000) rast gəlinir, bu allelə görə heteroziqotların tezliyi isə 0.02%-ə (2/100) bərabər olur. Deməli, heteroziqotlarda resessiv allelin tezliyi heteroziqotların tezliyinin yarısına, yəni 0.01-ə bərabər olacaqdır.

Beləliklə, bir çox resessiv allellər heteroziqot vəziyyətdə homoziqotlarla müqayisədə təxminən 100 dəfə sıx izlənilir. Heteroziqotlar dominant allelə görə homoziqotlardan, az seçildiklərinə görə, onlara resessiv allelə görə seçmənin təsiri olduqca zəif olur.

### **161. İrsiyyətlə ilişikli əlamətlər Hardi-Vaynberq qanununa uyğun olaraq nəsillərə ötürülürmü?**

Dişilərdə (homoqamet cinsdə) cinsiyyətlə ilişikli genlərə görə genotiplərin tarazlaşdırılmış tezliyi autosom genlərin tarazlaşdırılmış tezliyinə uyğun olur. Hemiziqot erkəklərin (heteroqamet cinsin) genotiplərinin tezliyi isə cinsiyyətlə ilişikli allellərin tezliyinə uyğun olur ( $p - A, q - a$ ).  $AA$  genotipli dişi bir  $A$  qametini anadan, ikinci  $A$  qametini atadan alır, yəni  $AA$  genotipli dişilər nəsildə  $p^2$  tezliyi ilə meydana çıxır. Erkəklər yeganə X-xromosomlarını anadan ( $p$ ) alır. Buradan belə nəticəyə gəlmək olar ki, resessiv genlərlə təyin olunan fenotiplər dişilərdə  $q^2$ , erkəklərdə  $q$  tezliyi ilə izləniləcəklər. Bu iki kəmiyyətin nisbəti  $q/q^2 = 1/q$  olacaqdır. Deməli, X-xromosomu ilə ilişikli resessiv genlərlə təyin olunan əlamətlər erkəklərdə dişilərlə müqayisədə  $1/q$  dəfə çox izləniləcəkdir.

İnsanlarda daltonizm xəstəliyini törədən, irsiyyətlə ilişikli resessiv allelin tezliyi 0.08% təşkil edir. Deməli, bu qüsurlu kişilərdə qadınlara nisbətən  $1/0.08=12.5$  dəfə sıx rast gəlinəcəkdir. Hemofiliyanın geniş yayılmış formasını təyin edən resessiv genin tezliyi 0.0001 bərabərdir. Hardi-Vaynberq qanununa uyğun olaraq, kişilərdə hemofiliyaya  $1/0.0001=10000$  dəfə sıx rast gəlinir (kişilərdə 10000-də, qadınlarda 100 milyonda bir tezlikdə).

## **162. Təbii seçmə nədir?**

Təkamül bütünlükdə canlıların yeni-yeni uyğunlaşmalar qazanması ilə əlaqədar baş verən və bu istiqamətdə gedən bir prosesdir. Bu da yeni növlərin əmələ gəlməsini, digərlərinin məhv olmasını, taksonda ierarxik sistemlərin meydana çıxmasını, canlı təbiətin progressiv inkişaf etməsini təmin edir. Bütün bu proseslər istiqamətverici təkamül qüvvəsinin – təbii seçmənin təsiri altında həyata keçir. Təbii seçmə - böyük populyasiyalarda allellərin tezliyini dəyişdirən mühüm amil olub, təkamülün dəyişikliklərə səbəb olan hərəkətverici qüvvələrindən biridir.

Ç.Darvin tərəfindən təbii seçmə haqqında inkişaf etdirilən əsas müddəalar onun 1859-cu ildə nəşr olunmuş “Təbii seçmə yolu ilə yaranan növlərin mənşəyi” əsərində öz əksini tapmışdır. Darvinin mülahizəsinə görə təbii seçmə müəyyən əlverişli əlamətlərə malik formaların saxlanılmasına, qeyri-əlverişli formaların məhvə səbəb olur. Başqa sözlə desək, təbii seçmənin təsiri altında adaptiv allelləri və genlərin kombinasiyasını daşıyan genotiplər ətraf mühit şəraitinə uyğun olmaqla, saxlanılır, digərləri isə məhv olur. Ümumiyyətlə, təkamül prosesinin gedişində yeni populyasiya və növlərin formalaşması təbii seçmə yolu ilə uyğunlaşmaların - adaptasiyaların yaranması ilə əlaqədardır.

Təkamüldə fərdlərin əhəmiyyəti təkcə onların sağ qalması ilə deyil, həm də nəsil vermə qabiliyyəti ilə müəyyən edilir. “Təbii seçmə” dedikdə populyasiyada müxtəlif genotiplərin (və genlərin kombinasiyalarının) seçilərək, diferensial çoxalması və yaşarlılığı nəzərdə tutulur. Nəsil vermə ehtimalı orqanizmin bir çox xüsusiyyətlərindən: onun yaşarlılığından, reproduktiv yaşa tez

çatmağından, reproduktiv dövrün davam etmə müddətindən, çarpazlaşma qabiliyyətindən, məhsuldarlığından və s. asılıdır. Bu əlamətlərin cəmi orqanizmin yaşadığı mühit şəraitinə uyğunlaşmasını təyin edir. Orqanizmin uyğunlaşma qabiliyyəti, onun digər fenotipik əlamətləri kimi, başlıca olaraq, genotiplə təyin olunur, yəni genotipcə fərqlənən fərdlər yaşadıkları mühitə müxtəlif dərəcədə uyğunlaşmış olurlar. Seçmənin populyasiyanın genetik quruluşuna təsiri bəzi genotiplərin çoxalmadan tamamilə kənarlaşdırılması və müəyyən əlverişli xüsusiyyətlərə malik olan genotiplərin saxlanması ilə müəyyən olunur.

Populyasiyaların genetik quruluşunun necə dəyişəcəyi eliminasiya olunan allellərin dominant və ya resessiv olmasından da asılıdır. Seçmə uyğunlaşmanı aşağı salan dominant geni çoxalmadan kənarlaşdırırsa, bu genin tezliyi sürətlə azalır. Bu da onun daima təzahür etməsi və hər bir nəsildə seçmənin nəzarəti altında olması ilə izah edilir. Zərərli dominant gen və onun resessiv allelinin mövcud olduğu populyasiyada seçmə bir neçə nəsil ərzində homoziqot dominantların payını kəskin şəkildə azaldır, homoziqot resessivlərin payını isə artırır, heteroziqotların sayı isə tədricən azalır və onların tam eliminasiyası, homoziqot dominantlarla müqayisədə, əhəmiyyətli dərəcədə gec baş verir.

Seçmə daha zəif uyğunlaşmış resessiv homoziqotların çoxalmadan kənarlaşdırılmasına yönəldikdə, populyasiyanın genetik quruluşu daha aramla dəyişir. Belə ki, bu halda seçmənin nəzarəti altına yalnız resessiv genləri daşıyan homoziqot fərdlər düşür, heteroziqotlar isə seçmənin təsirindən yayına bilir.

### **163. Populyasiyaların genetik strukturunun dəyişilməsində mutasiyaların rolu nədən ibarətdir?**

Hər bir populyasiyada daima müxtəlif genlərin mutasiyası baş verir. Hər bir genin spontan mutasiyası kiçik tezliklə baş versə də, bütövlükdə orqanizmdə çoxlu miqdarda genlər mövcud olduğundan, populyasiyadakı mutasiyaların cəmi onların genetik quruluşunda mühüm rol oynayır. Mutasiya prosesi təkcə populyasiyalarda genlərin müxtəlifliyinin əsasını təşkil etmir, həmçinin müxtəlif allellərin tezlikləri nisbətində təsir etməklə,



populyasiyanın genetik quruluşuna əhəmiyyətli dərəcədə təsir göstərir.

Müxtəlif növlərin çoxsaylı təbii populyasiyalarının tədqiqi S.S.Çetverikovun bütün populyasiyaların müxtəlif mutasiyalarla zəngin olması fikrini təsdiqləmişdir. Praktiki olaraq, eyni tezlikdə və spektrdə mutasiya daşıyan iki populyasiyaya rast gəlmək qeyri-mümkündür.

Bir çox bitki, onurğalı və onurğasız heyvanların təbii populyasiyalarının genetik quruluşunun öyrənilməsi populyasiyaların bir-birlərindən gen, xromosom və genom mutasiyalarının kombinasiyalarına görə fərqləndiklərini göstərmişdir.

Müxtəlif tipli mutasiyaların xüsusiyyətləri, təbiətdə onların daima əmələ gəlməsi və əlamətlərə təsir göstərmələri, təbii populyasiyaların mutasiyalarla zənginliyi mutasiyaların təkamül prosesində mühüm rolunu sübut edir. Mutasiyalar genetik dəyişikliklərin tədarükçüsüdür.

Mutasiyalar onları daşıyan fərdlər üçün zərərli və ya faydalı olmalarından asılı olmadan meydana çıxır. Yeni əmələ gələn mutasiyalar daha çox mənfi xarakter daşıyır və təbii seçmənin təsirinə məruz qalır. Populyasiyada daha çox rast gəlinən allellər adaptiv xarakter daşıyır və adaptiv üstünlüklərinə görə orada geniş yayılır.

Hər bir yeni mutasiya, yəqin ki, populyasiyanın tarixində nə vaxtsa əmələ gəlmişdir. Lakin mənfi təsiri ilə əlaqədar ya aşağı tezlikdə saxlanılmış, yaxud da təbii seçmə tərəfindən eliminasiya olunmuşdur.

Mutasiyaların təsir xarakteri, yəni faydalı və ya zərərli olması yalnız mühit şəraiti ilə müəyyən olunur. Yeni mutasiyalar genetik dəyişkənliyin çox mühüm mənbəyi olaraq, bioloji təkamülün əsasını təşkil edir.

Mutant genlərin populyasiyadan itməsi mutasiya prosesinə qarşı təsir göstərdiyindən, bu mutasiyalar populyasiyada yenidən əmələ gələ bilər.

#### **164. Genlərin dreyfi nədir?**

Populyasiyanın ölçüsü onun genetik quruluşunun saxlanılmasında mühüm rol oynayır. Onun ölçüsü nə qədər kiçik olarsa, seçmədə səhvlər bir o qədər çox olar. Bu da müəyyən genlərin tezliyinin artıb azalmasına səbəb ola bilər. Populyasiyada təsadüfi səbəblərdən, məsələn, populyasiyanın azsaylılığı ilə əlaqədar olaraq, allellərin tezliyinin bir neçə nəsillər ərzində dəyişilməsi genlərin dreyfi adlanır. Genlərin dreyfi – təsadüfi proses olub, seçmənin (seçmə qrupunun) səhvlərinə aiddir. Seçmənin səhvi seçmə qrupunun ölçüsü ilə tərs mütənəsbdir: seçmə qrupunun ölçüsü kiçik olduqca, seçmənin səhvi bir o qədər yüksək olur.

Genlərin dreyfinin son həddi azsaylı fərdlərdən ibarət yeni populyasiyanın əmələ gəlməsidir. E.Mayr bu hadisəni “əsasının effekti” adlandırmışdır. Okean adalarında yaşayan bir çox növlərin populyasiyaları bir neçə milyon fərddən ibarət olsalar da, əslində onlar oraya vaxtilə düşmüş bir neçə fərddən əmələ gəlmişlər. Analoji vəziyyətə göllərdə, təcrid olunmuş meşələrdə və digər ekoloji izolyatorlarda rast gəlinir. Böyük populyasiyalarda nadir halda rast gəlinən bəzi allellər kiçik populyasiyalarda ya olmur, ya da onlara yüksək tezlikdə təsadüf edilir. Belə kiçik populyasiya sayca artdıqda, o, valideyn populyasiyaları ilə müqayisədə fərqli genetik quruluşa və genofonda malik olacaqdır. Populyasiyanın sayı kəskin dərəcədə azaldıqda təsadüfi səbəblərdən nadir əlamətlərin daşıyıcıları saxlanıla bilər. Onlar gələcəkdə populyasiyanın sayı artdıqda başlanğıc forma olaraq, selektiv dəyərlərindən asılı olmadan, geniş yayılacaqlar.

#### **165. Təbii populyasiyaların heterogenliyinin əhəmiyyəti nədən ibarətdir?**

S.S.Çetverikov və əməkdaşları 1920-ci illərdən, ilk dəfə olaraq, təbii populyasiyaların genetikasını tədqiq etmişlər, sonralar isə bir çox tədqiqatçılar müxtəlif orqanizmlərin təbii populyasiyalarının quruluşu haqqında çoxlu məlumat toplamışlar. Çoxsaylı tədqiqatlar nəticəsində müəyyən edilmişdir ki, təbii populyasiyaların əsas xüsusiyyəti genetik müxtəliflik, yəni

heterogenlikdir. Populyasiyaların heterogenliyi oradakı fenotipik dəyişkənliklərin irsiliyinin öyrənilməsi, fenotipik normal fərdlərdə gizli resessiv mutasiyaların təyini və xromosom dəyişikliklərinin sitogenetik tədqiqi nəticəsində aşkar olunur. Populyasiyada daima baş verən mutasiyalar, panmiksiya, genlərin rekombinasiyası və s. onun fərdlərinin müxtəlifliyinə səbəb olur. Qeyri-cinsiyətli yolla çoxalan orqanizmlərdə populyasiyaların heterogenliyi, əsasən, mutasiyaların hesabına baş verir. Cinsiyətli çoxalma heterogenlik səviyyəsini daha da artırır. Populyasiyada fərdlərin müxtəlifliyinə səbəb olan əsas amillər meyozda baş verən hadisələrdir: qeyri-homoloji xromosomların qamətlərə sərbəst paylanması, homoloji xromosomlar arasında krossinqoverin baş verməsi, erkək və dişi qamətlərin müxtəlif ehtimallarla birləşərək ziqot əmələ gətirməsi və s. Müxtəlif orqanizmlərin təbii populyasiyalarının genetik quruluşunun tədqiqi onları səciyyələndirən ümumi xüsusiyyətlərin mövcudluğunu göstərmişdir.

Belə ümumi xüsusiyyətlərdən biri – təbii populyasiyalarda nəsillər boyu toplanmış, fenotipik normal fərdlərdə heteroziqot vəziyyətdə gizli saxlanılan, çoxlu sayda resessiv mutasiyaların olmasıdır. Populyasiyaların resessiv mutasiyalarla zənginliyi onların təbii seçmənin nəzarətindən qaçınaraq, uzun müddət populyasiyada saxlanılması və yalnız homoziqot vəziyyətdə keçdikdə fenotipdə təzahür etməsi ilə izah olunur.

Təbii populyasiyalarda dominant mutasiyalar da geniş yayılmışdır. Resessiv mutasiyalardan fərqli olaraq, dominant mutasiyalar həm homoziqot, həm də heteroziqot vəziyyətdə təzahür edir. Dominant və yarım-dominant mutasiyalar meydana çıxdıqları andan fenotipdə təzahür edir və bu səbəbdən dərhal təbii seçmənin təsiri altına düşürlər.

Mutasiyaların heteroziqot vəziyyəti hətta homoziqot vəziyyətdə yaşarlılığı və dövlülüyü kəskin şəkildə aşağı salan resessiv mutasiyaların populyasiyada uzun zaman saxlanılmasına imkan verir. Eyni zamanda heteroziqotlar dominant homoziqotlarla müqayisədə daha yüksək həyat qabiliyyətinə malik ola bilərlər. Bunun nəticəsi olaraq, populyasiyada eyni zamanda bir

neçə müxtəlif genetik forma saxlanıla bilər ki, bu da balanslaşmış polimorfizmi doğurur.

Elektroforez üsulundan istifadə edərək təbii populyasiyaların heterogenlik dərəcəsini kəmiyyətcə qiymətləndirmək mümkündür. 69 bitki və 125 heyvan növünün elektroforetik tədqiqinin nəticələri göstərmişdir ki, onurğalı heyvanların 6.0%-i, onurğasızların 13.4%-i, bitkilərin 12.4%-i heteroziqotdur.

### **166. Genetik polimorfizmin mahiyyəti və əhəmiyyəti nədən ibarətdir?**

Genetik polimorfizm təbii seçmənin növbə ilə əvvəlcə bir, sonra digər allelin xeyrinə təsir göstərməsinin nəticəsi olub, müxtəlif orqanizmlərin təbii populyasiyalarında tez-tez rast gəlinir. Populyasiya daxilində eyni genin allelləri çox olduqda, onların müxtəlif kombinasiyaları nəticəsində populyasiya daxilində bir-birindən müəyyən əlamətə görə fərqlənən iki və daha çox formalar meydana çıxır. Populyasiyada bir-birindən müəyyən əlamətə görə fərqlənən iki və daha çox formaların uzun müddət tarazlıq vəziyyətində saxlanılması polimorfizm adlanır.

Drozofillərin müxtəlif növlərinin təbii populyasiyalarında bir çox fərdlərin xromosomlarında inversiyalara rast gəlinir. Bəzi inversiyalar yüksək tezliklə populyasiyalarda geniş yayılır. Laboratoriya təcrübələri göstərmişdir ki, müxtəlif inversiyalara görə heteroziqotların yüksək və ya aşağı temperaturlara, nəmliyə uyğunlaşması fərqlidir.

Genetik polimorfizmə bitkilərin təbii populyasiyalarında da tez-tez rast gəlinir. Bitkilərin bəzi növlərində genetik şərtlənən heterostiliya müşahidə olunur. Məsələn, adi novruzgülünün təbii populyasiyalarında üç tip fərd mövcuddur: uzun dişiciyi və qısa erkəkciyi olan, uzun erkəkciyi və qısa dişiciyi olan, hər ikisi eyni uzunluqda olan fərdlər.

Heteroziqotların xeyrinə olan təbii seçmənin yaratdığı polimorfizmə misal olaraq insanın oraqvari hüceyrə anemiyasının yayıldığı bəzi Afrika populyasiyalarını göstərmək olar. İnsan populyasiyalarında seçmə tərəfindən heteroziqot vəziyyətdə saxlanılan oraqvari anemiya xəstəliyi bəzi Afrika

populyasiyalarında, Aralıq dənizi ətrafında yaşayan əhali arasında geniş yayılmışdır. Bu xəstəlik hemoqlobinin  $\beta$ -zəncirini kodlaşdıran genə A→T tranzisiyası əsasında qlutamin turşusunun valin ilə əvəz olunması nəticəsində meydana çıxır. Mutant genə görə homoziqotlar ağır anemiya xəstəliyindən əziyyət çəkir və uşaqlıq dövründə məhv olurlar. Bəzi Afrika qəbilələrində bu genə görə heteroziqotların sayı 30-40%-ə çatır. Bunun səbəbi isə həmin ərazilərdə öldürücü təsir göstərən tropik malyariya xəstəliyinin yayılması və oraqvari anemiya genini daşıyan heteroziqotların həmin geni daşmayan homoziqotlara nisbətən tropik malyariyaya daha az tutulmalarıdır.

Populyasiyada bir neçə müxtəlif genetik formaların mövcudluğu balanslaşdırıcı (tarazlayıcı) polimorfizmi yaradır, yəni bir neçə fenotipik sinfin daima saxlanılmasını şərtləndirir. Balanslaşdırıcı polimorfizm heteroziqotların üstünlüyü ilə şərtlənir. Balanslaşdırıcı polimorfizmin mövcudluğu zamanı təbii seçmə müxtəlif tiplərin birgə saxlanılmasına əlverişli şərait yaradır və mövcud tiplər populyasiyanın bu və ya digər dərəcədə daimi komponentləri olur. Cinsi yolla çoxalan orqanizmlərdə polimorfizmin bütün formaları adi hal olub, geniş yayılır. Təbii seçmə prosesində polimorfizmin digər forması - adaptiv polimorfizm əmələ gəlir. Bu zaman populyasiya daxilində iki və ya daha artıq müxtəlif genetik formalar müxtəlif ekoloji şəraitlərdə seçmənin təsirinə məruz qalır.

### **167. İnbridinq nədir?**

Qohum fərdlər arasında mövcud olan çarpazlaşma inbridinq adlanır. İnbridinq əvvəllər heteroziqot vəziyyətdə gizli qalan resessiv allelləri homoziqot formaya çevirir. Bir çox resessiv allellər homoziqot vəziyyətdə zərərli olur və buna görə də inbridinqin nəticəsi – zərərli resessiv allelin homoziqot vəziyyətə keçməsidir. Orta adaptivlik inbred populyasiyalarda, adətən, aşağı olur. İnbridinqin nəticəsində uyğunlaşma səviyyəsinin aşağı düşməsi inbred depressiya adlanır.

İnsanda inbridinq spontan abortları və neonatal ölüm təhlükəsini artırır, o cümlədən anadangəlmə anomaliyaların və

resessiv təzahürü olan genetik xəstəliklərin tezliyi artır. Daha yüksək dərəcədə inbridinqə izolyatorlarda rast gəlinir. Bunlara tipik misal ada və dərə sakinləridir. Belə izolyatorlarda əsas populyasiyalarla müqayisədə irsi xəstəliklərə daha intensiv rast gəlinir. Məsələn, İzer (Fransa) departamentində bir-birindən tamamilə təcrid olunmuş kəndlərdə, çoxlu sayda altıbarmaq uşaqlar doğulmağa başlamış (əl və ya ayaqda 6-cı barmağın olması), 35-40 il sonra əhalinin çoxu bu əlaməti daşımışdır.

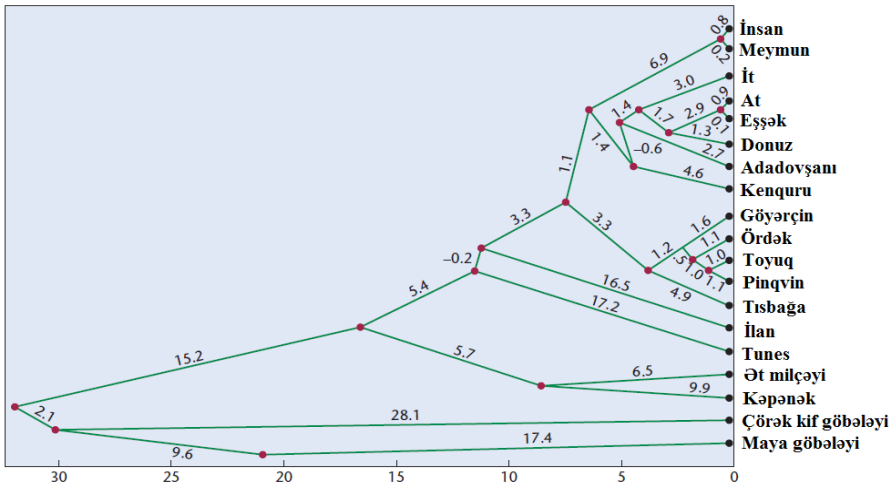
Keçmişdə lal-karlıq üzərində aparılan çoxsaylı tədqiqatlar göstərmişdir ki, ABŞ-ın müxtəlif əyalətlərində zəncilərdə bu xəstəliyə ağ əhali ilə müqayisədə 91 dəfə çox rast gəlinirdi.

İnsanda valideynlərlə övladları və bacı-qardaş arasında nikahlar incest sayılır. Bir çox insan cəmiyyətlərində belə nikahlar qadağan olunsa da, onlara qədim firon sülalələrində tez-tez rast gəlinirdi. Yaxın qohumlarda resessiv allelərin rastgəlmə halları təsadüfi nikahlardan 20 dəfə çox olur. Orta hesabla müxtəlif qüsurlarla anadan olan yenidoğulmuşların sayı yaxın qan qohumluğu zamanı təsadüfi nikahlarla müqayisədə 2 dəfə çox olur.

Qeyd etmək lazımdır ki, inbridinqin mənfi təsiri hər zaman meydana çıxmır. Bir çox öz-özünə tozlanan bitkilərdə, məsələn, buğda, yulaf, düyü, noxud, tütün, pomidor və digərlərində depressiya əlamətləri müşahidə olunmur.

## XIV Fəsil

### TƏKAMÜLÜN GENETİK ƏSASLARI



Müxtəlif canlılarda sitoxrom C-nin homoloji amin turşu ardıcılıqlarının müqayisəsi əsasında filogenezin rekonstruksiyası

#### 168. Təbii seçmənin hansı əsas formaları mövcuddur?

Təbii seçmə prosesi müxtəlif formalarda və bioloji mütəşəkkilliyin müxtəlif səviyyələrində baş verir. Nəticədə canlı varlıqlar bir tərəfdən yaşadıkları mühitə uyğunlaşır, digər tərəfdən isə onlardan yeni formalar yaranır. Deməli, təbii seçmə uyğunlaşdırıcı və yaradıcı xarakter daşıyır. Canlıların (populyasiya və növlərin) yaşadığı mühitə uyğunlaşması tənzimləyici, dizruptiv və hərəkətverici seçmənin təsirindən baş verə bilər.

Populyasiyanın yaşama faktorları dəyişdikdə (məsələn, iqlim və ya qida mənbələri dəyişdikdə, yeni yırtıcılar, parazitlər və rəqiblər əmələ gəldikdə), onun genetik tərkibi orta göstəricidən müəyyən istiqamətdə dəyişir. Populyasiyada əlamətlərin orta göstəricidən müəyyən istiqamətdə dəyişilməsinə aparan proses istiqamətləndirici və ya hərəkətverici seçmə adlanır. Bu seçmə yeni şəraitə uyğun olmayan əlamətlərin yeni reaksiya normaları ilə əvəz olunmasına imkan verir. Bu proses əlamətlərin

qüvvətlənməsi və ya zəifləməsi istiqamətində baş verə bilər. İstiqamətləndirici seçmə yeni formaların əmələ gəlməsi ilə nəticələnir. İstiqamətləndirici seçmə təkamülün əsas hərəkətverici faktoru olmaqla, orqanizmlərin mövcud formalarının tarixi inkişaf zamanı uyğunlaşmasını təmin edir.

Hər bir yeni populyasiya meydana çıxdıqda o, ətraf mühitə yaxşı uyğunlaşmış, uzun müddət mövcud olmalıdır. Populyasiyada təbii seçmə müəyyən vaxtda üstünlük təşkil edən və xarici mühit faktorlarına daha yaxşı uyğunlaşmış fenotipləri yaradır və uyğun genotiplərin saxlanmasını təmin edir. Göstəriciləri növün əlamətlərinin orta göstəricisinə yaxın və ya bərabər olan fərdlərin populyasiyada saxlanmasına əlverişli şərait yaradan seçmə tənzimləyici seçmə adlanır. Bu zaman populyasiyanın genetik tərkibinin mutasiya, gen axını, rekombinasiya, təcridlər və s. nəticəsində müəyyən qədər dəyişməsinə baxmayaraq, onun fenotipik siması nisbi sabit saxlanılır. Üzvi aləmdə növlərin uzun müddət nisbi sabit saxlanılmasının, yəni onların real mövcud olmasının səbəbi tənzimləyici seçmənin təsirinin nəticəsidir.

Təbii seçmənin üçüncü forması – dizruptiv (parçalayıcı) seçmə müəyyən ərazidə eyni zamanda müxtəlif qruplar mövcud olduqda və yaşamaq uğrunda mübarizədə bu genotiplər qrupundan heç biri tam üstünlük qazana bilmədikdə fəaliyyət göstərir. Bu zaman bir şəraitdə müəyyən əlamətli, başqa şəraitdə isə digər əlamətli fərdlər seçilir. Beləliklə, populyasiya bu əlamətlərə görə iki və ya daha çox qruplara parçalanır. Dizruptiv seçmə tənzimləyici və hərəkətverici seçmənin birlikdə və ya hərəkətverici seçmənin müxtəlif istiqamətlərdə baş verməsini təmin edir.

### **169. Təbii seçmənin rolunu genetik üsullarla necə sübut etmək olar?**

Şübhəsiz ki, həyatın ilkin formaları nukleoproteidlər formasında əmələ gəlmişlər. Yalnız nuklein turşuları ilə zülalların birlig fəaliyyəti nəticəsində canlıların elementar xüsusiyyətləri təmin olunur; bunlardan əsasları maddələr mübadiləsi, reproduksiya, irsiyyət və dəyişkənlikdir. Təkamülün hərəkətverici qüvvələrini



aydınlaşdırmaq üçün nuklein turşuları və zülallar üzərində təcrübələr qoyulmuşdur. Molekulyar genetiklər tərəfindən aparılan bu cür təcrübələr mühüm əhəmiyyət kəsb edir. Bu təcrübələr sırasında xüsusi yeri bağırsağ çöpu bakteriyasına yoluxan, RNT-daşıyan virus – “kubeta faqı” ilə aparılmış tədqiqat tutur. Sınaq şüşəsinə RNT-nin sintezində iştirak edən 4 ribonukleozidtrifosfat (ATF, GTF, CTF və UTF) və faqın replikazası yerləşdirilmişdir. Bu məhlula matris kimi istifadə olunan faqdan ayrılmış və təmizlənmiş RNT əlavə olunmuşdur. Matrisə uyğun olaraq, replikaza ribonukleozidfosfatlardan RNT molekulunu sintez etmişdir. Yeni əmələ gələn RNT molekulunun bir hissəsi matris olaraq digər sınaq şüşəsinə keçirilmiş və oraya yenidən ribonukleozidfosfatlar əlavə edilmişdir. Nəticə olaraq, ikinci nəsil RNT sintez olunmuşdur. Bu üsuldan 75 dəfə təkrar istifadə edilmişdir. Hər dəfə yeni əmələ gələn RNT molekulunun bir hissəsi RNT-nin sintezində istifadə olunmuş, qalan RNT isə ətraflı öyrənilmişdir. Müəyyən olunmuşdur ki, faq RNT-si təcrübə zamanı xeyli dəyişilmişdir. Belə ki, başlanğıc (sələf) RNT bakteriyalara yoluxduqda, onların məhvinə səbəb olduğu halda, qeyri-hüceyrəvi sistemdə bu xüsusiyyət dördüncü nəsilədən başlayaraq itirilmişdir. RNT-nin molekulyar çəkisi tədricən azalmış və 75 mərhələdən sonra təxminən ilkin miqdarından 87%-i itirilmiş, sələf faqda RNT-nin 3600 nukleotidindən 550-si saxlanılmışdır. Lakin RNT-nin replikasiya sürəti 2.5 dəfə artmışdır. Sonrakı təcrübələrdə RNT molekulunun uzunluğu təkrar azalaraq, 180 nukleotidə çatmışdır.

Bu və buna oxşar genetik üsullardan istifadə edərək, belə nəticəyə gəlmək olar ki, təbii seçmə Darvin prinsipinə uyğun olaraq, təkamüldə üzvi aləmin başlanğıc mərhələlərində, hələ Yer üzərində nuklein turşuları və zülallardan ibarət ilkin hüceyrə quruluşundan əvvəlki dövrlərdə də hökm sürmüşdür.

Filogeniyanın rekonstruksiyasında mühüm rolu müxtəlif orqanizmlərdə sitoxrom C-nin amin turşu ardıcılıqlarını analiz edən W.Fitch və E.Margoliash-in ilkin işləri oynamışdır. Sitoxrom C hüceyrə tənəffüsü prosesində iştirak edir, o, bitki və heyvan mitoxondrilərində aşkar edilmişdir. Sitoxrom C-nin amin

turşu ardıcılıqları təkamül boyu çox aşağı sürətlə dəyişilmişdir. Məsələn, insan və şimpanzedə sitoxrom C-nin amin turşu ardıcılığı identikdir, insanla makaka rezusun bu zülalında isə yalnız bir amin turşusuna görə fərq mövcuddur.

Qazıntı qalıqlarının analiz nəticələrinin göstərdiyi kimi, insanla makaka arasında olan təkamül xətləri 20 mln. il əvvəl ayrılmışdır. Amin turşularının əvəz olunması üzrə alınan nəticələr müxtəlif orqanizmlərin qohumluq dərəcəsinə uyğun gəlir. Məsələn, insanın sitoxrom C-si itindəndən 13 amin turşusunun əvəz olunması, kəpənəklərlə 36 əvəz olunma, maya göbələyi ilə 56 amin turşu əvəz olunmasına görə fərqlənir. Müxtəlif orqanizmlərdə bu zülalı kodlaşdıran nukleotid ardıcılıqları təyin edilmiş və nukleotidlərin minimal əvəz olunmalarını əks edən filogenetik ağac tərtib olunmuşdur. Bütövlükdə 20 növ əsasında aparılan amin turşularının və nukleotid ardıcılıqlarının təyini filogenetik əlaqələri aydın şəkildə əks etdirməklə yanaşı, paleontoloji və digər mənbələrə də uyğun olmuşdur.

### **170. Təkamülün reallığını sübut edən dəlillər hansılardır?**

Bütün sistematik qruplar – mikroblar (mikroorqanizmlər), bitkilər və heyvanlar aləmində müşahidə olunan, xarici görünüşü və həyat tərzinə görə fərqlənən canlı orqanizmlərin əsas fizioloji və biokimyəvi proseslərinin vahid plan üzrə qurulması onların vahid mənşədən başlanğıc almaları ilə izah oluna bilər.

XIX əsrin axırları XX əsrin əvvəllərində sitologiyanın inkişafı göstərmişdir ki, bütün orqanizmlər hüceyrələrdən təşkil olunmaqla, əsasən, eyni quruluşa malik olur ki, bu da ümumi mənşəni və bütün canlı varlıqların qohumluğunu göstərir.

1859-cu ildə Ç.Darvin “Növlərin mənşəyi” kitabında bütün növlərin vahid ümumi əcdaddan dəyişkənlik və divergensiya yolu ilə əmələ gəlməsini sübut etmişdir. Darvin yazırdı: “... bütün canlı varlıqların kimyəvi quruluşunda, nüvələrinin quruluşunda, hüceyrələrinin quruluşunda, böyümə və çoxalma qanunlarında ümumilik çoxdur. Ona görə mən belə nəticəyə gəlirəm ki, vaxtilə Yer üzərində yaşayan bütün canlı orqanizmlər ümumi əcdad formadan əmələ gəlmişlər.”

O vaxtdan bioloqlar həyatın şəcərə ağacının mövcudluğunu müəyyən etmiş və beləliklə, Darvinin nöqteyi-nəzəri sübut olunmuşdur. Təkamülün gedişi haqqında düzgün məlumatların əldə edilməsi üçün bir növün digərinə çevrilməsini və ya bir növün iki və daha artıq növə bölünməsinin mexanizmlərini anlamaq lazımdır.

Müqayisəli morfoloji, fizioloji, biokimyəvi tədqiqatlarla yanaşı bu məsələyə aid genetik elmi tərəfindən də qiymətli material toplanmışdır. Bu mənada N.Vavilov və əməkdaşları tərəfindən bitkilərin sistematik qruplarının irsi dəyişkənliyi sahəsində aparılan tədqiqatların nəticələri mühüm əhəmiyyət kəsb edir. Bu işlərin yekunu Vavilov tərəfindən irəli sürülmüş irsi dəyişkənliklərin homoloji sıralar qanunu olmuşdur.

Bütün canlı orqanizmlərdə irsiyyət daşıyıcısı DNT-dir. Canlı orqanizmlərin çoxşəkilliliyi dörd nukleotid (A, G, S, T) və onların müxtəlif cür birləşməsi nəticəsində əmələ gəlir. Genetik materialı daşıyan molekulların dörd əsas xüsusiyyəti vardır – replikasiyası, irsi informasiyanın (məlumatın) saxlanması, həmin informasiyanın ekspressiyası və dəyişkənliyi.

Bütün canlı orqanizmlərin fundamental xüsusiyyəti irsi materialın hüceyrə tsiklində replikasiyasıdır. DNT molekulunun quruluşu hüceyrələrdə irsi informasiyanın saxlanılmasına, ekspressiya olunmasına və gələcək nəsillərə ötürülməsinə imkan yaradır. Genetik material mutasiyalarla şərtlənən genetik dəyişkənliyin mənbəyi kimi xidmət edir.

### **171. Gen mutasiyalarının təkamüldə əhəmiyyəti nədən ibarətdir?**

Genetik tədqiqatlar nəticəsində müəyyən olunmuşdur ki, təkamül prosesində orqanizmlərin dəyişkənliyində ən çoxsaylı, müxtəlif və mühüm irsi dəyişikliklər gen mutasiyalarının iştirakı ilə baş verir.

Təbii populyasiyaların genetikasının tədqiqi göstərmişdir ki, onların daxilində yüksək dərəcədə gizli heteroziqot halda olan resessiv mutasiyalar saxlanılır. Populyasiyalarda külli miqdarda gen mutasiyalarının əmələ gəlməsi onların təkamüldə mühüm

rolunu və təbii seçmə üçün əsas materialın tədarükçüsü kimi təsirini göstərir. Lakin bəzi faktlar resessiv mutasiyaların təkamüldə yüksək rolunu inkar edir. Güman olunur ki, təkamül əsasən dominant və natamam dominant mutasiyaların hesabına baş verir.

Resessiv mutasiya diploid növün təkamül transformasiyasında heteroziqot fərdlər arasında çarpazlaşma baş verdikdə və homoziqot mutantlar qeyri-mutantlar üzərində üstünlük təşkil etdikdə əhəmiyyətli ola bilər.

Resessiv mutasiyaların böyük populyasiyalarda yayılma ehtimalı çox azdır. Adətən, onlar təsadüfi səbəblərdən homoziqot vəziyyətə keçməzdən və təbii seçmə tərəfindən saxlanılmazdan əvvəl aradan götürülür.

Təkamülün dominantlıq nəzəriyyəsinə görə, müəyyən növün tarixində ilk dəfə əmələ gələn mutasiya əvvəl heteroziqotda natamam dominant (aralıq irsilik) vəziyyətdə təzahür edir.

Progressiv təkamül təbii populyasiyalarda gizli resessiv ehtiyat olmadıqda mümkündür. Sürətlə təkamül edən populyasiyaların genetik strukturunun tədqiqi onlarda resessiv mutasiyaların toplanmadığını göstərmişdir.

Resessiv mutasiyalardan fərqli olaraq, dominant və natamam dominant mutasiyalar əmələ gəldikdən sonra fenotipik təzahür edir və tezliklə təbii seçmənin nəzarəti altına düşür. Mutasiya zərərli olduqda o, eliminasiya olunur. Faydalı olduqda isə seçmə onu bütün populyasiyaya yaymağa cəhd edir. Buna misal olaraq, dominant mutasiya nəticəsində əmələ gələn tutqun rəngli tozağacı qarışcasını göstərmək olar. Həmin mutasiya İngiltərədə XIX əsrin ortalarında əmələ gəlmiş, sonralar ağ rəngli kəpənəkləri sıxışdıraraq, bütün hisli və çirklənmiş sənaye zonalarında yayılmışdır.

## **172. Genom mutasiyalarının təkamüldəki rolu nədən ibarətdir?**

Poliploidyanın bitkilərin, xüsusilə örtülütoxumluların növəmələgəlmə prosesində rolu çox mühümdür. Bu, bir çox cinslərin poliploid sırası əmələ gətirməsindən, yəni xromosomla-

rın əsas haploid sayının dəfələrlə təkrar olunması ilə səciyyələnən çoxsaylı növlərin mövcudluğundan aydın görünür.

Poliploidiya insan tərəfindən becərilən bitkilər arasında geniş yayılmışdır; mədəni bitkilərin bir çox sortları - buğda, yulaf, düyü, kalış, pişikquyruğu, şəkər qamışı, qarayonca, yerfındığı, üçyarpaq yonca, tütün, kartof, çöl kələmi, pambıq, çiyələk, gavalı, alma, armud, limon, portağal, qızılgül, moruq və s.- poliploiddir.

Poliploidiyaya çılpaqtoxumlular, qıjıkimilər və mamırlarda çox nadir halda rast gəlinir. Heyvanlar arasında yalnız bəzi partenogenetik yolla çoxalanlar arasında izlənilir. Bu cür poliploidlərə bəzi həşərat və qurdlar aiddir. Poliploidiyanın heyvanlar arasında az yayılması, görünür ki, bu hadisənin cinsiyyətin xromosom mexanizminin pozulması ilə əlaqədardır. Adətən, poliploidlər sərt şimal və yüksək dağlıq şəraitinə daha yaxşı uyğunlaşırlar. Belə ki, çiçəkli bitkilər sırasında poliploidlər Arktikada 70%, yuxarı Pamirdə 86%, Altayda 65% təşkil edir. İnsan tərəfindən becərilən bir çox bitki növ və sortları poliploiddir.

Yeni növ bitkilərin əmələ gəlməsində mühüm rolu allopoliploidiya oynayır. Bir çox növarası hibridlər meyoza xromosomların konyuqasiyası pozulduğundan, dölsüz olur. Növarası hibridlərin nəsilvermə qabiliyyətinin bərpasının xromosomların ikiləşməsi vasitəsilə mümkünlüyünü ilk dəfə Karpeçenko cinslərarası hibridləşmə aparmaqla - turpla kələmi çarpazlaşdırmaqla göstərmişdir.

Bir sıra qiymətli mədəni bitkilər allopoliploiddir. Məsələn, allopoliploidiya iki növ buğdanın mənşəyində - bərk buğda (*Triticum durum*) və yumşaq buğda (*Triticum aestivum*)- mühüm rol oynamışdır. Bu buğdaların əcdadı birdənli buğda (*Triticum monococcum*,  $2n=14$ ) olmuşdur. Bərk buğda (*Triticum durum*,  $2n=28$ ) allotetraploid olub, birdənli buğdanın *egilops* cinsindən olan yabanı bitki ilə (*Aegilops speltoides*,  $2n=14$ ) hibridinin xromosomlarının ikiləşməsi nəticəsində əmələ gəlmişdir.

Yumşaq buğda (*Triticum aestivum*,  $2n=42$ ) alloheksaploid olub, allotetraploid buğdanın *egilopsun* digər növü (*Aegilops*

*squarrosa*,  $2n=14$ ) ilə hibridinin xromosomlarının ikiləşməsi nəticəsində əmələ gəlmişdir.

### **173. Xromosomların quruluş dəyişiklikləri təkamüldə hansı rolu oynamışdır?**

Xromosom dəyişikliklərindən təkamüldə ən mühüm rolu duplikasiyalar oynamışdır. Görünür ki, duplikasiyalar təkamül prosesində genlərin sayını və müxtəlifliyini artırmaqla, orqanizmlərin inkişafının əsas istiqamətlərindən biri olmuşdur. Duplikasiyalar nəticəsində təkrar olunan genlər tədricən divergensiyaya uğrayaraq, orqanizmin əlamətlərinə müxtəlif cür təsir göstərən qeyri-allel genlərə çevrilmişdir.

Çatışmazlıqlar və delesiyalar duplikasiyalara nisbətən orqanizmin əlamətlərini daha kəskin dəyişdirir və daha çox homoziqot vəziyyətdə letal təsir göstərir. Məhz buna görə, onlar təkamüldə mühüm rol oynaya bilməz.

İnversiya və translokasiyalar mutant formaları qeyri-mutant formalardan reproduktiv təcrid edir və beləliklə, təkamüldə divergensiyaya səbəb ola bilər. Translokasiyalar təbiətdə geniş yayılmışdır. Translokasiyaya görə homoziqot formalara noxud, dəlibəng və s. bitkilərdə rast gəlinir. Müqayisəli genetik və sitogenetik tədqiqatlar göstərmişdir ki, bitki və heyvanlarda növəmələgəlmə translokasiyaların iştirakı ilə tez-tez baş verir.

### **174. Təkamülün molekulyar saati varmı?**

Bu suala cavab vermək üçün əvvəlcə təkamülün müəyyən dövrlərində baş verən molekulyar dəyişikliklərin təsadüfi səbəblərdən görə yaranan dəyişkənliklərdən üstün olduğunu sübut etmək lazımdır.

Molekulyar saat uzun zaman ərzində amin turşuları və nukleotid ardıcılıqlarında eyni sürətlə baş verən əvəz olunmaları əks etdirir. Fitch əməkdaşları ilə qrip virusunun müxtəlif ştammlarını ayıran nukleotid əvəz olunmalarının sayının zamandan asılılığını əks etdirən qrafik - diaqram qurmuşdur. Diaqramda bütün nöqtələr eyni əyridə yerləşmişdir, bu da onu göstərir ki, qrip virusunun hemoqlütenin genində nukleotid əvəz olunmaları

eyni sürətlə baş vermişdir. Beləliklə, hemoqlütenin geni molekulyar saat kimi təsəvvür oluna bilər.

Molekulyar təkamülün sabit sürətinin qiymətləndirilməsi məqsədilə Ç.Lengley və W.Fitch 17 zülal və 17 növ məməli heyvanın amin turşu ardıcılıqlarından istifadə etmişlər. Filogeniya yalnız zülalın təyini nəticəsində tərtib olunmuşdur. Aparılan tədqiqatlar nəticəsində bir milyon il ərzində 0.41 nukleotid əvəz olunmasının sürəti hesablanmışdır. Bir çox nöqtələr düz xəttin yanında yerləşmişdir. Alınan nəticələr molekulyar təkamülün sabit sürətlə baş verməsi fərziyəsini təsdiq etmiş və göstərmişdir ki, genetik nəticələri molekulyar saat baxımından istifadə etmək olar.

### **175. Təkamül prosesində DNT-nin kəmiyyət dəyişiklikləri necə baş verir?**

Təkamül zamanı həm prokariotlar, həm də eukariotlar ölçü və formaya görə dəyişilir, onların quruluşu mürəkkəbləşir, genomları dinamik olaraq dəyişilir. Bu dəyişikliklər bir sıra mutasiyaların genetik mexanizmlərinin, rekombinasiyaların, transpozisiyaların, genlərin köçürülməsinin, habelə delesiya və duplikasiyalar nəticəsində baş verir. Hüceyrədə DNT-nin miqdarının artması bakteriya və göbələklərdən başlayaraq, bitki və heyvanlara qədər bütün orqanizmlərin təkamül prosesində, baş verir. Bu tədqiqatlar göstərir ki, daha mürəkkəb orqanizmlərə prokariotlarla müqayisədə DNT-nin daha yüksək miqdarı tələb olunur. Lakin bəzi hallarda bu qanunauyğunluq pozulur. Məsələn, bəzi salamandralar, qədim balıqlar və çiçəkli bitkilərin genomunda DNT-nin miqdarı daha mürəkkəb quruluşlu məməlilər və quşlara nisbətən 10 dəfədən də artıq olur. DNT-nin ən kiçik miqdarı bəzi viruslarda (bir virus hissəciyinə ən azı 1200 nukleotid tələb olunur) izlənilir. Bakteriyaların bir hüceyrəsinə, orta hesabla,  $4 \times 10^6$  nukleotid cütü, göbələklərdə  $4 \times 10^7$  nukleotid cütündən ibarət DNT molekulu uyğun olur. Bir çox heyvan və bitkilərin bir hüceyrəsində, orta hesabla,  $2 \times 10^9$  nukleotid cütü vardır. Heyvan və bitki hüceyrələrində DNT-nin miqdarı bakteriya DNT-dən 1000 dəfə yüksək ola bilər.

Təkamül prosesində hüceyrədə DNT-nin artmasının ən geniş yayılmış üsulu poliploidiya və duplikasiyalardır.

### **176. Canlı orqanizm üçün zəruri olan genlərin minimal sayı nə qədərdir?**

Bakteriyalarda genlərin sayı kəskin dərəcədə tərəddüd edir. *E.coli*-nin genomu böyükdür -  $4.6 \times 10^6$  n.c.-dir, genlərin sayı isə 4398-ə bərabərdir. Ən kiçik ölçülü genom *Mycoplasma genitalium*-un genomu olub, 0.58 meqabaz (megabase pair – Mbp= $10^6$  n.c.), genlərinin sayı 503, nisbətən böyük isə *Mycoplasma pneumoniae* genomu olub, 0.82 meqabaz, genlərinin sayı 710-dur. *M.genitalium* və *M.pneumoniae* hüceyrə qılıfını itirmiş bir qrup bakteriyanın nümayəndələri olaraq, həşərat və insan da daxil olmaqla, müxtəlif növlərdə cinsi və respirator xəstəliklərə səbəb olurlar.

Şübhəsiz ki, hər bir hüceyrə DNT-nin replikasiya və reparasiyasını, transkripsiyasını, translyasiyasını, zülalların daşınmasını və ümumi hüceyrə proseslərini kodlaşdıran genlərə malik olmalıdır. Buradan belə bir sual meydana çıxır: orqanizmin yaşaması üçün genlərin minimal sayı nə qədər olmalıdır? İki bakteriya - *M.genitalium* və *M.pneumoniae*-nin genom və genlərinin müqayisəli analizi öz-özünü törədən orqanizmin sərbəst mövcudluğu üçün neçə gen lazımdır sualına cavab verməyə imkan vermişdir. Müəyyən olunmuşdur ki, kiçik ölçülü bakteriyaların həyatını təmin etmək üçün 250-350 gen kifayət edir.

Biosintez prosesi üçün zəruri olan genlərin hesablanması göstərmişdir ki, amin turşularının metabolizmində *E.coli*-nin 131 geni, *H.influenzae*-nin 68 geni, *M.genitalium*-un isə yalnız 1 geni iştirak edir. Görünür ki, *H.influenzae*-nin hər bir funksional vahidinə daha çox gen uyğundur. *H.influenzae* genomu 1.83 meqabaza, genlərinin sayı 1791-ə bərabərdir, yəni *M.genitalium* genomundan 4 dəfə artıqdır. *H.influenzae* daha mürəkkəb bakteriya olmaqla, amin turşularının biosintezi üçün 68 gen, mikoplazmaya isə bu proses üçün bir gen kifayət edir. Mikoplazmanın biosintez qabiliyyətinin bu cür az olması, onun



sahib hüceyrənin bir sıra metabolik məhsullarından istifadə etməsini zəruriləşdirir.

### **177. Zülalların ilkin quruluşunun təyin olunmasının növlərin filogenezinin tədqiqində əhəmiyyəti nədən ibarətdir?**

Canlı orqanizmlərin tarixi inkişafını əks etdirən qazıntı qalıqları əsasında bilavasitə öyrənilməsinin çox əhəmiyyətli olmasına baxmayaraq, bu üsulun çatışmazlıqları da çoxdur. Bu mənfi cəhətlərdən ən əsası isə paleontoloji məlumatın məhdud olmasıdır.

Molekulyar-genetik tədqiqatlar isə bu boşluqların heç olmasa bir hissəsinin doldurulmasına imkan yaradaraq, klassik üsulların tətbiqi nəticəsində alınan məlumatları xeyli dərinləşdirir və dəqiqləşdirir.

Bütün fenotipik əlamətlər sırasında zülallar genetik əsasları daha adekvat əks etdirir. Zülal molekulunun ilkin quruluşu onu kodlaşdıran genə kolineardır. Zülalın ilkin quruluşunu təyin etdikdən sonra genin ilkin quruluşunu da müəyyənləşdirmək mümkündür.

Müxtəlif orqanizmlərdə eyni zülalların ilkin quruluşunu tədqiq etdikdən sonra bu zülalı kodlaşdıran genin necə təkamül etdiyini aşkar etmək olar.

Müxtəlif onurğalılarda hemoqlobinlərinin ilkin quruluşunun müqayisəli öyrənilməsi nəticəsində çox qiymətli məlumat əldə edilmişdir. Göstərilmişdir ki, müxtəlif heyvanların polipeptid zəncirlərində amin turşularında olan fərqlər onların zooloji sistemdə olan uzaqlıq dərəcəsini əks etdirir.

Bütün onurğalı heyvanlarda olduğu kimi, insan hemoqlobinini də hemoqlobulin və mioqlobulinlə ümumi əcdadı olan, müəyyən bir başlanğıc zülaldan əmələ gəlmişdir. Bu başlanğıc zülalı kodlaşdıran genin duplikasiyası nəticəsində iki gen əmələ gəlmiş, sonra onlardan hər biri təkamül edərək, biri müasir mioqlobin geninə çevrilmiş, digəri isə insan hemoqlobininin dörd zəncirini (alfa, beta, qamma və delta) kodlaşdıran genlərin əcdadı olmuşdur. Görünür ki, sonralar (yəqin ki, onurğalılar quruya çıxaraq, ağciyərləri ilə tənəffüs

etdikdən sonra) prohemoglobin geninin öz növbəsində duplikasiya etməsi nəticəsində genlərdən biri təkamül zamanı hemoqlobinin  $\alpha$ -zəncirini, digəri isə  $\beta$ ,  $\gamma$ ,  $\delta$  zəncirlərini kodlaşdıran genlərə çevrilmişdir. Daha sonralar (görünür ki, kisəllər əmələ gəldikdə) gamma zəncirini kodlaşdıran gen yenə duplikasiya etmiş (antropoid primatlar ayrıldıqda) və iki geni əmələ gətirmişdir ki, onlardan biri insan hemoqlobininin beta, digəri delta zəncirlərini kodlaşdırır.

Beləliklə, amin turşularının xəritəsi göstərir ki, hemoqlobinin təkamülü divergent xarakter daşıyır, yəni təkamülün gedişi Darvin müddəalarına tam uyğun olmuşdur.

Oxşar filogenetik sxemlər eyni qayda üzrə digər zülallar, məsələn, laktatdehidrogenaza, insulin, sitoxrom C və bəzi nRNT-ləri üçün qurulmuşdur.

### **178. Genlərin nukleotid ardıcılıqları necə təyin olunur?**

Hər bir orqanizmin DNT-nin nukleotid ardıcılıqları onun təkamül tarixinin nəticəsidir. Hazırda genləri təşkil edən nukleotid ardıcılıqlarının təyində iki əsas üsuldan istifadə olunur. Birinci işlənilib hazırlanmış üsul “klon klonun ardınca” adlanır. Əvvəlcə orqanizmin bütün genom DNT-ni əhatə edən genom kitabxanaları (genom klonları) hazırlanır. Genetik markerlərdən istifadə edərək, analiz edilən sahədə nukleotid ardıcılıqları başdan-başa təyin olunur, genom kitabxanasının bütün klonları bir yerdə toplanır, bütün genlərin fiziki və genetik xəritələri təyin olunur. Nukleotid ardıcılıqları “klon klonun ardınca” bütün genom oxunanadək müəyyənləşdirilir.

“Şot qan” və ya xırdalanma (parçalanma) üsulu tətbiq olunduqda genom kitabxanasından klonlar təsadüfi seçilir. Seçilən klonlarda fragmentlərin DNT ardıcılıqlarının təyini bütün kitabxanadakı klonlar analiz olunanadək davam etdirilir. DNT ardıcılıqları kompüter proqramları ilə hesablanır. Səhvləri kənarlaşdırmaq məqsədilə nukleotid ardıcılıqları təkrar hesablanır.

### **179. DNT-nin hibridləşdirilməsi əsasında genetik müxtəlifliyi qiymətləndirmək olarmı?**

Növlər - təkamül baxımdan bir-birindən asılı olmayan – reproduktiv təcrid olunan vahidlərdir. Bu cür müstəqil növlər zaman keçdikcə genetik cəhətdən aralanır. Təkamül prosesində toplanan genetik dəyişkənlikləri qiymətləndirən bir sıra üsullar vardır: DNT hibridləşmə, elektroforez, immunoloji analiz.

Müxtəlif orqanizmlər arasında DNT-yə görə oxşarlığın təyin edilməsində DNT hibridləşmə üsulundan istifadə olunur. Radioaktiv izotopla nişanlanmış, qızdırmaqla denaturasiya olunmuş DNT telləri digər orqanizmin DNT-si ilə qarşılıqlı əlaqəyə girə bilər. Bu zaman homoloji ardıcılıqlar bir-birilə hibridləşir və iki zəncirli kompleks (dupleks) əmələ gəlir. Bu cür hibridləşən DNT-nin miqdarı müqayisə olunan növlərin DNT-ləri arasında homoloji sahələrin payını göstərir.

Əmələ gələn hibridlərdə homoloji DNT ilə müqayisədə heteroloji DNT-nin azalması tədqiq olunan növlərdə genetik informasiyanın nə qədər fərqləndiyini göstərir.

### **180. Arxeylərin genomu həqiqi bakteriyaların genomundan necə fərqlənir?**

Arxeylər - ilkin arxeobakteriyalar canlı orqanizmlərin üç böyük qrupundan biridir. Digər ikisi - eubakteriyalar (həqiqi bakteriyalar) və eukariyalardır (həqiqi qılf ilə əhatə olunan, həqiqi nüvəsi olan). Arxeylərin də digər prokariotlar kimi nüvəsi yoxdur.

Arxeylər - tipik ekstramofil olub, yüksək temperatur, duzların yüksək qatılığı, yüksək təzyiq və ekstremal pH şəraitində yaşayırlar. *Methanococcus jannaschii* adlı arxeyin genomu 1996-cı ildə oxunmuşdur. Onun ölçüsü 1.7 Mb olan halqavari, ikizəncirli DNT molekulunda zülalları kodlaşdıran 1738 gen vardır. Böyümə üçün optimal temperatur 85°C olsa da, arxeylər 94°C-də də yaşaya bilirlər. Onların genomunda 3 xromosom vardır. Genlərinin 58%-i digər məlum olan genlərə oxşar deyildir. Zülal kodlaşdıran genlərinin quruluşu eubakteriyalarla oxşardır - onlar sıx yerləşib, operonları əmələ gətirir, intronları isə yoxdur.

Lakin arxeylərin fərqli cəhəti eukariotlarla oxşarlığıdır. Arxeylərdə histonların olması göstərir ki, onların xromosom DNT-ni xromatin təşkil edir. Arxeylərin nRNT genlərində, eukariotlarda olduğu kimi, intronlar müəyyən olunur.

### **181. Prokariot genomlarının hansı səciyyəvi xüsusiyyətləri vardır?**

Hazırda onlarla eukariot və prokariotların genomu şərh edilmişdir. Prokariotların iki tipinin - eubakteriya və arxeylərin 50-dən artıq genom layihəsi yerinə yetirilmiş və 200-dən çox layihə tamamlanma mərhələsindədir. Yeni alınan məlumatlara görə ibtidailərin genomu əsasən kiçik ölçülü olur, lakin bu ölçülər bakteriyaların iri genomundan (*Bacillus megaterium*-30 meqabaz) eukariotların kiçik genomunadək (maya göbələyində 12.1 meqabaz) tərəddüd edir.

Bir çox prokariotların genomu halqavari DNT molekulundan təşkil olunmuşdur. Lakin bir sıra bakteriyalarda DNT molekulunu xətsəkili olur. Bundan əlavə vəba törədici olan *Vibrio cholerae* -nin genomunun iki tsiklik xromosomdan ibarət olduğu müəyyən edilmişdir.

Bakteriyaların fərqli cəhəti genlərin yüksək sıxlıqla yerləşməsidir. Orta hesabla min nukleotid cütünə bir gen uyğundur ki, bu da zülal kodlaşdırən DNT-nin yüksək səviyyədə (85-90%) olmasını göstərir. Bakteriya DNT-nin 1%-i kodlaşdırmayan sahədir. Bakteriya genomları üçün operonlar, yəni polisistron transkripsiya vahidləri səciyyəvidir.

### **182. Eukariot genomunu hansı ümumi xüsusiyyətlər səciyyələndirir?**

Eukariotların nüvə genomunda hər biri bir fərdi xromosomu təşkil edən bir neçə xətvəri DNT molekulunu vardır. Həmçinin onlarda halqavari DNT molekulundan ibarət, ikinci, mitoxondri genomu da mövcuddur. Bitkilərin xloroplast genomu da halqavari DNT molekulundan təşkil olunmuşdur. Eukariotların müxtəlif növlərinin genomu oxşar quruluşa

malikdir, lakin onlar ölçü və xromosomların sayına görə kəskin fərqlənirlər.

Prokariotlarla müqayisədə eukariot genlərinin sıxlığı aşağıdır. Daha mürəkkəb eukariotların genomlarının sıxlığı daha azdır və genlər arasında məsafə daha böyükdür, yəni onlar birbirindən aralı yerləşir. Deməli, nəinki prokariot və eukariotlar arasında, həmçinin birhüceyrəli eukariotlarla çoxhüceyrəli eukariotların genlərinin sıxlığı arasında da əhəmiyyətli fərq mövcuddur. Bu, maya göbələyinin üçüncü xromosomu ilə insanın yeddinci xromosomunu müqayisə etdikdə daha aydın görünür. Belə ki, 50 min n.c. uzunluğunda olan sahədə maya göbələyinin üçüncü xromosomunda 20 gen olduğu halda, insanın yeddinci xromosomunun eyni uzunluqlu sahəsində cəmi 6 gen vardır. Bakteriyalarda polipeptidləri kodlaşdıran genlərin intronları olmadığı halda, eukariotların bütün genlərində intronlar vardır. İnsanın bəzi genləri yüzdən artıq intron daşıyır. İnsan genomu layihəsinə görə DNT-nin yalnız 1%-i ekzonlardan, 24%-i intronlardan ibarətdir.

Eukariot genomunun ölçüsünün böyük olmasının digər səbəbi, onlarda DNT təkrarlarının mövcudluğudur. Bəzi bitkilərdə, məsələn, qarğıdalıda DNT təkrarları dominantlıq təşkil edir. Qarğıdalının genomu 5000 meqabaza yaxın ölçüdədir və onun 80%-ni DNT təkrarları təşkil edir, bu da həmin bitkinin genomunda genlərin sıxlığının aşağı olması ilə şərtlənir.

## *XV Fəsil*

### SELEKSİYANIN GENETİK ƏSASLARI



Cinsarası  
çarpazlaşma  
nəticəsində alınmış  
buğda və çovdar  
hibridi – tritikale  
(*Triticale*)

#### **183. Seleksiya işlərində hansı seçmə üsullarından istifadə olunur?**

Seçmə hər bir seleksiya işinin əsasını təşkil edir. Seçmənin səmərəli aparılması üçün istifadə olunan materialın irsi potensialı haqqında məlumat olmalıdır. Bu cür informasiyanın dolğun olması üçün üç əsas üsuldən istifadə olunur: populyasiyanı təşkil edən fərdlərin fenotipinin öyrənilməsi, onların nəsil şəcərəsinin analizi və əmələ gələn nəslin tədqiq olunması.

Seçmənin iki əsas tipi vardır: kütləvi seçmə və fərdi seçmə. Kütləvi kortəbii seçmə insanlar tərəfindən qədim zamanlardan aparılır; sonralar şüurlu seçmə bir çox yüksək məhsuldar mədəni bitki sortları və heyvan cinslərinin alınmasında uğurla istifadə olunmuş, hətta müasir zamanda da sadə və səmərəli olduğuna görə geniş tətbiq edilməkdədir. Lakin kütləvi seçmənin bir sıra mənfi cəhətləri də vardır. Belə ki, o, fenotipə görə aparılır və son nəticə olaraq seçmənin effektivliyini təyin edən genotip haqqında məlumat əldə edilmir və ayrı-ayrı bitkilərin müsbət xüsusiyyət və əlamətlərini bir sıra nəsillər boyu saxlamaq olmur. Bu cür kütləvi seçmədə nəslin fərdiyyətini, genetik tərkibini aydın etmək olmur. Bundan əlavə fenotipdə heteroziqot vəziyyətdə olan ressesiv

genlər təzahür etmir və gələcək nəsillərdə meydana çıxmaq ehtimalı saxlanılır. Bu səbəbə görə kütləvi seçmə ləng təsir göstərir və bəzən nəticəsiz olur.

Fərdi seçmə kütləvi seçmə ilə müqayisədə daha müvəffəqiyyətli istifadə olunur. Bu da seçilən fərdlərin genotipi haqqında tam informasiyanın olması ilə şərtlənir. Fərdi seçmə zamanı populyasiya xətlərə və ya ailələrə bölünür, hər birində çarpazlaşmanın nəticələri nəzarət altında olur və ayrılıqda seçmə aparılır. Seçmə kriteriləri kimi fenotip haqqında məlumatla yanaşı, şəcərənin xüsusiyyətləri, seçilən fərdlərin əcdadları və yaxın qohumları haqqında məlumatlar da əlavə olunur. Bəzi hallarda alınan nəslə analiz etdikdə daha qiymətli informasiya almaq olur. Bu üsul heyvanların seleksiyasında daha uğurla tətbiq edilir.

Bitkilərdə süni öz-özünə tozlanmanın (insuxt) və heyvanlarda yaxın qohum çarpazlaşmanın (inbriding) aparılması müəyyən genlərin miqdarının və qiymətli genlərə görə homoziqotların tezliyini artırmağa imkan verir.

#### **184. İnbred depressiya nədir?**

Qohum fərdlər arasında aparılan çarpazlaşma inbriding adlanır. Qohumluq səviyyəsindən asılı olaraq, inbriding bu və ya digər dərəcədə sıx ola bilər. İnbridingin ən yüksək səviyyəsi bitkilər aləmində geniş yayılan, heyvanların yalnız bəzi növlərində rast gəlinən öz-özünə mayalanma hesab edilir.

İnbriding zamanı homoziqotluq artır, bu da yaşama və nəsil vermə qabiliyyətinin aşağı enməsi, məhsuldarlığın, həyat qabiliyyəti və müddətinin azalması, insanda genetik qüsurlar və eybəcərliklərin artması ilə müşayiət olunur. Belə mənfi əlamətlərin cəmi inbred depressiya adlanır. Bunun səbəbi əlamətlərə təsir göstərən bir sıra mutant genlərin homoziqot vəziyyətə keçməsidir.

İnbridingin genetik nəticələrinin ölçüsü kimi inbriding əmsalından (F) istifadə olunur. Əgər hər nəsildə eyni inbred çarpazlaşma tipi tətbiq edilərsə, inbriding əmsalı nəsildən-nəslə artır. Populyasiyada inbriding nəticəsində homoziqotların tezliyi

heteroziqotların hesabına yüksəlir. Xüsusən, bitkilərdə öz-özünə tozlanma nəticəsində 10-cu nəsildə tam homoziqotluq yaranır. İnbriding əmsalı populyasiyada hər hansı bir lokusa görə artıqlığı, habelə müəyyən fərdlərdə homoziqot lokusların payının artmasını əks etdirir. Məsələn, öz-özünə tozlanma nəticəsində alınan nəsildə inbriding əmsalı 1/2, sibslərdə (bacı-qardaş) 1/4, ikinci dərəcəli bacı-qardaşda (əmi, dayı, xala, bibi uşaqları arasında nikah) 1/16, üçüncü dərəcəli çarpazlaşmada isə (onların övladları arasında nikah) 1/64 və s. olur.

### **185. İnbridingdən praktiki məqsədlərlə necə istifadə olunur?**

İnbriding təsadüfi hallarla müqayisədə qohum fərdlər arasında daha tez-tez baş verir. İnbridingin genetik nəticəsi hər bir nəsildə homoziqotluğun artması və populyasiyanın bir sıra müxtəlif genetik xətlərə bölünməsidir. Bu xətlərin çoxsaylı olması populyasiyada genlərin sayından asılıdır. Belə ki, başlanğıc populyasiyada genlərin heteroziqotluğu nə qədər çox olarsa, əmələ gələn xətlər o qədər çoxsaylı olar. Həqiqətən, bir genə görə heteroziqotluq ( $Aa$ ) olduqda, iki, tamamilə müxtəlif homoziqot xətt, iki genə görə heteroziqotluq ( $AaBb$ ) olduqda, dörd xətt ( $AABB$ ,  $AAbb$ ,  $aaBB$ ,  $aabb$ ) əmələ gələ bilər. Populyasiyada " $n$ " sayda genlərə görə heteroziqotluq olduqda, inbriding nəticəsində populyasiya " $2n$ " sayda müxtəlif homoziqot xətlərə ayrıla bilər. Bu səbəbdən də panmiktik populyasiyadan olan fərdlərin inbridingi çoxlu sayda müxtəlif genotipik xətlərin əmələ gəlməsinə səbəb olur, belə ki, bu populyasiyalar, adətən, bir çox genlərə görə heteroziqot olur.

İnbridingin mənfi təsiri hər zaman təzahür etmir. Bir çox bitkilər depressiya əlamətləri olmadan daim öz-özünə tozlanma ilə çoxalır, məsələn, buğda, arpa, düyü, noxud, tütən, tomat (pomidor) və s. Laboratoriya heyvanlarında (siçan, siçovul) inbriding çox zaman mənfi nəticələrə gətirib çıxarır, lakin bəzi hallarda, hətta uzun sürən sıx inbriding olduqda belə zərərli əlamətlər meydana çıxmır.

İnbriding bitkiçilik və heyvandarlıqda tez-tez tətbiq olunur. Seleksiyaçıları yüksək məhsuldar və təsərrüfat əhəmiyyətli bitki



sortları və heyvan cinsləri almağa çalışırlar. Bu zaman hər nəsilə valideyn kimi ən yaxşı formalar seçilir, yəni süni seçmə aparılır. Seleksiyaçıları daha çox oxşar (eynincisli) sort və cins almağa cəhd edirlər. Bu məqsədlə sistematik olaraq homoziqotluğu artıran inbriding aparılır.

### **186. Heterozis nədir və onun əmələgəlmə səbəbləri hansılardır?**

Heterozis hadisəsi (birinci nəsil hibridlərinin valideyn formaları ilə müqayisədə müəyyən əlamətlərə görə üstünlüyü) qədim zamanlardan məlumdur. İlk dəfə hələ XVIII əsrdə Kelreyter bu hadisəni bitki hibridləri üzərində apardığı təcrübələr əsasında təsvir etmişdir. Ç.Darvin heterozis hadisəsinə xüsusi diqqət yetirmişdir. O, bitkilərdə çarpaz və öz-özünə tozlanma haqqındakı əsərində heterozisə aid bir çox məsələləri ətraflı müzakirə etmişdir. Heterozisə aid ilk genetik tədqiqat keçən əsrin əvvəllərində amerika alimləri C.Şell (heterozis terminini elmə daxil etmiş), İst və Conson tərəfindən aparılmışdır. Hazırda genetiklər tərəfindən bir çox ölkələrdə heterozisin əhəmiyyəti öyrənilir, bitkiçilikdə və heyvandarlıqda istifadə olunma üsulları işlənilib hazırlanır. Heterozisin tədqiqi ona zidd olan inbred depressiya hadisəsinin də dərinədən anlaşılmasına imkanlar yaradır.

Müasir genetikada çoxsaylı tədqiqatlar nəticəsində heterozisin səbəblərini izah edən üç fərziyə irəli sürülmüşdür. Heterozis hadisəsinin əsas səbəblərindən biri heteroziqotlarda resessiv genlərin zərərli (mənfi) təsirinin yatırılmasıdır.

Dominantlıq nəzəriyyəsinə görə heterozisə çarpazlaşma zamanı valideynlərin xromosom dəstində olan faydalı genlərin əmələ gələn nəsillərdə cəmlənərək, additiv təsir göstərməsi səbəb olur.

Yüksək dominantlıq nəzəriyyəsinə görə heterozis qismən bəzən isə bütövlükdə bir sıra genlərin heteroziqotlarda homoziqotlarla müqayisədə daha tam ifadə olunmasından asılı olur. Bu üç əsas səbəbdən əlavə heterozis hadisəsinin təzahüründə mühüm rol oynayan bir sıra digər amillər də vardır. Məsələn,

valideyn genlərinin hibridlərdə epistatik qarşılıqlı təsiri, hibrid nüvənin anadan keçən sitoplazma ilə (xüsusən, onun mitoxondri və plastidləri ilə) qarşılıqlı təsiri, məməlilərdə ana ilə döl arasında mövcud olan immunoloji qarşılıqlı əlaqələr və s.

### **187. Heterozisin praktiki əhəmiyyəti nədən ibarətdir?**

Hazırda kənd təsərrüfatı praktikasında heterozis geniş tətbiq edilir. Qarğıdalı, darı, şəkər çuğunduru, yem çuğunduru, pomidor və digər bitkilərin becərilməsində, həmçinin donuz, toyuq və ipəkqurdunun yetişdirilməsində daha çox heterozis effektiv hibridlərdən istifadə olunur.

Yüksək məhsuldarlığın heterozis üsulu ilə alınmasında ilk sınaqlar qarğıdalı üzərində aparılmışdır. Hibrid qarğıdalıdan istifadə olunduqda məhsuldarlıq əhəmiyyətli dərəcədə artmışdır. Hazırda qarğıdalının istehsalı praktiki olaraq hibrid toxumları əsasında aparılır və həmin məqsədlə bir neçə il ərzində inbred xətlər yaranır. Sonra isə bu xətlər arasında çarpazlaşma aparmaqla birinci nəsil heterozis hibridləri alınır. Hibrid toxumların istehsalında ən yüksək kombinativ xüsusiyyətləri olan bitki xətlərindən istifadə olunur. Heterozis effekti nümayiş etdirən sadə hibridlər təkrar olaraq çarpazlaşdırılır və ikiqat xətlərarası hibridlər alınır. İkiqat xətlərarası hibridləşmə nəticəsində yüksək məhsuldar hibrid bitkilər yaradılır.

Heterozis effekti hibridlərin vegetativ yolla çoxaldılması (kök yumruları, soğanaq, çiling) ilə bitkilərdə saxlanılır. Müsbət heterozis effekti bəzi ağac və kol bitkilərində də saxlanılır. Təbii şəraitdə heterozisin möhkəmlənməsi, drozofilin təbii populyasiyalarında olduğu kimi, inversiyalar üzrə polimorfizm əmələ gəldikdə və ya enoterada olduğu kimi, translokasiyalar heteroziqot konstant formaya keçdikdə mümkün olur. Heterozisin təbii yolla möhkəmlənməsi təkamül prosesində bir çox bitkilərin apoqamiya və ya digər cinsiyyətsiz çoxalma üsuluna keçməsi ilə meydana gəlir.

Heterozisin xarakterik xüsusiyyəti nəsillər boyu tədricən zəifləməsidir. V. Şell tərəfindən alınan nəticələrə görə heterozis

hibridlərinin dən məhsulu ikinci nəsildə orta hesabla 35%, üçüncü nəsildə isə birinci ilə müqayisədə 50% azalır.

**188. Uzaq hibridləşmənin çətinlikləri nədən ibarətdir? Nə üçün uzaq hibridlər steril olur?**

Uzaq hibridləşmə - müxtəlif növ və cinslərə aid olan formaların çarpazlaşmasıdır. Növdaxili hibridləşdirmə effektiv olmadıqda, insana lazım olan əlamət və xassələrin hibriddə birləşdirilməsi məqsədilə növlər və cinslərarası çarpazlaşdırılmadan istifadə edilir.

Lakin uzaq hibridləşmədə bir sıra çətinliklər meydana çıxır. Bunlar müxtəlif növlər arasında çarpazlaşmanın mümkün olmaması və hibridlərin sterilliyidir.

Uzaq hibridləşməyə maneə törədən preziqotik və postziqotik reproduktiv təcrid mexanizmləridir (RTM). Preziqotik RTM-lərə ekoloji təcrid (arealların ayrılması), zamanla əlaqədar təcrid (çoxalma tsikllərinin uyğunsuzluğu), davranış təcridi (əsas cinsi refleksin olmaması), mexaniki təcrid (cinsiyyət üzvlərində uyğunsuzluq), qametik təcrid (mayalanmadakı çətinliklər) aiddir.

Hibridlərin həyatilik və dövlülük qabiliyyətini aşağı salan postziqotik RTM dedikdə, həyatilik qabiliyyəti olmayan və ya həyatiliyi aşağı, steril hibridlərin əmələ gəlməsi nəzərdə tutulur.

Uzaq hibridlərdə sonsuzluğun əsas səbəblərindən biri müxtəlif növlərdə xromosom sayının fərqli olması, xromosomların nizamsız paylanması ilə əlaqədar konyuqasiyanın çətinləşməsi və qeyri-balanslaşmış, həyatiliyi olmayan qametlərin əmələ gəlməsi ilə meyozun pozulmasıdır.

Hibridlərdə sonsuzluğun aradan qaldırılması məqsədilə poliploidiyadan istifadə olunur.

**189. Uzaq hibridləşmənin praktiki əhəmiyyəti nədən ibarətdir?**

Qohum olmayan çarpazlaşmanın bir növü seleksiyada geniş istifadə olunan uzaq hibridləşmə, yəni, müxtəlif növ və cinslər arasında aparılan çarpazlaşmadır. Bitki seleksiyasında uzaq hibridləşmə heyvanların seleksiyası ilə müqayisədə daha geniş

miqyasda istifadə olunur. Burada əsas məqsəd heterozis hibridlərinin alınması ilə yanaşı təsərrüfat əhəmiyyətli irsi əlamətlərin müəyyən bir bitkidə çarpazlaşma yolu ilə birləşdirilməsidir.

Uzaq hibridləşmə üsulundan istifadə edərək bir çox yeni meyvə bitkiləri alınmışdır. Onlardan bir çoxu vegetativ yolla çoxalaraq, hibridin çoxsaylı surətlərinin alınması ilə xüsusiyyətlərinin saxlanılmasını təmin edir. Bir sıra qiymətli kənd təsərrüfatı bitkiləri, məhsuldar növlərarası hibridlər daha mürəkkəb yolla alınır; belə ki, arzuolunan əlaməti daşıyan nümunələr seçilərək bir-biri ilə və ya valideynlərdən biri ilə çarpazlaşdırılır, hətta bəzən üçüncü növün nümayəndəsi ilə çarpazlaşma aparılır. Məsələn, hibridləşmə əsasında buğda ilə (bərk və ya yumşaq) çovdarın çarpazlaşması nəticəsində yeni *Triticale* adlanan forma (lat. buğda - *Triticum*, çovdar - *Secale*) alınmışdır. *Triticale* yüksək məhsuldarlıq, soyuğadavamlılıq və bir sıra xəstəliklərə qarşı davamlılıqla fərqlənir.

Uzaq hibridləşmə üsulu ilə şəkər qamışının yüksək şəkərliliyə malik qiymətli sortları alınmışdır. Müxtəlif xəstəliklərə qarşı davamlı kartof sortları Cənubi Amerika sortları ilə çarpazlaşdırma nəticəsində alınmışdır. Uzaq hibridləşmə üsulu ilə buğda və günəbaxanın qiymətli sortları alınmışdır.

Heyvandarlıqda uzaq hibridləşmədən əsasən heterozis hibridlərinin alınmasında istifadə olunur. Onlara qədim zamanlardan məlum olan və davamlılığı, işləmə qabiliyyəti ilə fərqlənən, atla eşşəyin dölsüz hibridi olan qatır, birhürgüclü və ikihürgüclü dəvələrin hibridi aiddir. İribuynuzlu qaramal ilə yakın hibridləri tezyetışkənlik və keyfiyyətli ət məhsulu ilə fərqlənir. Karp və çəkinin hibridləri təsərrüfat əhəmiyyətli xüsusiyyətləri ilə seçilir.

Zəriflyunlu merinosla vəhşi dağ qoyununun çarpazlaşması nəticəsində Orta Asiyanın sərt kontinental iqliminə uyğunlaşan arxaromerinos cinsi alınmışdır. Adi iri qaramalla zebunun Texasda (ABŞ) və Yamaykada hibridləşməsi nəticəsində istiyədavamlı və gənələri zəif cəlb edən cinslər alınmışdır.

Son zamanlar uzaq hibridlərin alınmasında somatik hüceyrələrin genetikasının üsullarından geniş istifadə olunur.

### 190. İrsilik əmsalı necə hesablanır?

Hər bir kəmiyyət əlamətinin dəyişkənliyi genetik faktorların və müxtəlif ətraf mühit amillərinin birlikdə təsiri ilə şərtlənir.

Çox zaman praktiki və nəzəri məsələlərin həllində bu və ya digər əlamətlərin təzahürünün nə dərəcədə genetik səbəblərdən və nə dərəcədə ətraf mühit amillərinin təsiri altında baş verməsinin müəyyən edilməsi lazım gəlir. Belə hallarda irsilik əmsalından istifadə edilir. Hər bir kəmiyyət əlamətinin dəyişkənliyi genetik amillərin və ətraf mühitin müxtəlif şəraitinin birlikdə təsiri nəticəsində meydana çıxır. İrsilik əmsalı fenotipik dəyişkənlikdə genetik komponentin iştirakını göstərir. Əlamətin fenotipik dəyişkənliyini orta kvadratik kənarlanma ( $\sigma$ ) və yaxud onun kvadratı - varians ( $\sigma^2$ ) xarakterizə edir. Ümumi fenotipik varians ( $\sigma^2_P$ ) fərdlərin genetik müxtəlifliyindən ( $\sigma^2_G$ ) və paratipik ( $\sigma^2_E$ ) təsirdən asılıdır. Əlamətin ümumi dəyişkənliyində genetik komponentin hissəsi

$$\frac{\sigma_G^2}{\sigma_G^2 + \sigma_E^2} = \frac{\sigma_G^2}{\sigma_P^2},$$

irsilik əmsalı isə

$$H^2 = \frac{\sigma_G^2}{\sigma_P^2}$$

düsturu ilə müəyyən olunur.

İrsilik əmsalının qiyməti bir çox amillərdən: öyrənilən əlamətin təbiətindən, fərdlərin genetik müxtəlifliyindən, ətraf mühit şəraitindən asılıdır.  $H^2$ -nin 1-ə yaxın olması populyasiyada əlamətin fenotipik dəyişkənliyində ətraf mühit amillərinin rolunun çox az olmasını göstərir. Əgər bu kəmiyyət 0-a yaxınlaşarsa, əlamətin müşahidə olunan dəyişkənliyi, əsasən, mühit amilləri ilə şərtlənir.

Seleksiya praktikasında irsilik əmsalının hesablanması, əsasən, bir və ya bir neçə əlamətə görə seçmənin effektivliyini proqnozlaşdırmağa imkan verir. Belə ki, irsilik əmsalı nə qədər yüksək olarsa, müəyyən əlamətə görə seçmənin aparılması bir o qədər əhəmiyyətli olacaqdır. Məsələn, toyuqlarda yumurtlama qabiliyyəti aşağı, yumurtaların çəkisi yüksək irsilik əmsalı ilə səciyyələnir. Bu halda yumurtlama qabiliyyətinə görə seçmə nəticəsiz, yumurtaların çəkisinə görə aparılan seçmə isə uğurlu olacaqdır.

### **191. Kəmiyyət əlamətləri irsən necə ötürülür?**

Rəngin və formanın xüsusiyyətləri, müəyyən bir fermentin olub-olmaması və s. kimi əlamətlər keyfiyyət əlamətləri adlanır.

Kəmiyyət əlamətlərinə bədənin çəkisi və ölçüsü, döllülük, məhsuldarlıq, tezyetişkənlik, zülalların və yağların miqdarı, eyni hissələrin sayı, məsələn, sünbüldə dənlərin, çiçəkdə ləçəklərin, müəyyən həcmdə qan hüceyrələrinin sayı və s. daxildir.

Mədəni (becərilən) bitki və ev heyvanlarının bir çox təsərrüfat - faydalı əlamətləri kəmiyyət kateqoriyasına aiddir və bu səbəbdən kəmiyyət əlamətlərinin irsən keçmə xüsusiyyətlərinin öyrənilməsi seleksiya işləri üçün olduqca əhəmiyyətlidir. Adətən, kəmiyyət əlamətləri, keyfiyyət əlamətləri ilə müqayisədə daha çox dəyişkənliyə uğrayır. Bunun iki səbəbi vardır: birincisi, müəyyən kəmiyyət əlamətlərinə görə fərdlərin irsiyyətə fərqlənməsi bir neçə cüt polimer genin qarşılıqlı təsiri ilə şərtlənir; ikincisi, kəmiyyət əlamətləri keyfiyyət əlamətləri ilə müqayisədə xarici mühit amillərindən daha yüksək dərəcədə asılıdır.

Kəmiyyət əlamətlərinə görə fərqlənən fərdləri çarpazlaşdırdıqda, adətən,  $F_1$ -də valideynlərdən birinin dominant əlamətləri müşahidə olunmur,  $F_2$ -də isə aralarında müəyyən və səciyyəvi miqdarda nisbət olan fenotipik siniflər əmələ gəlir.

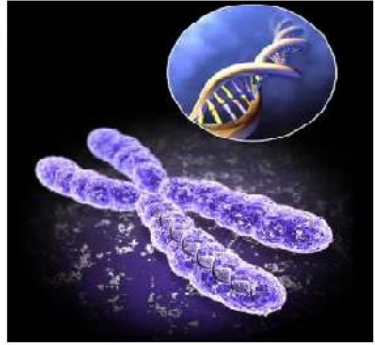
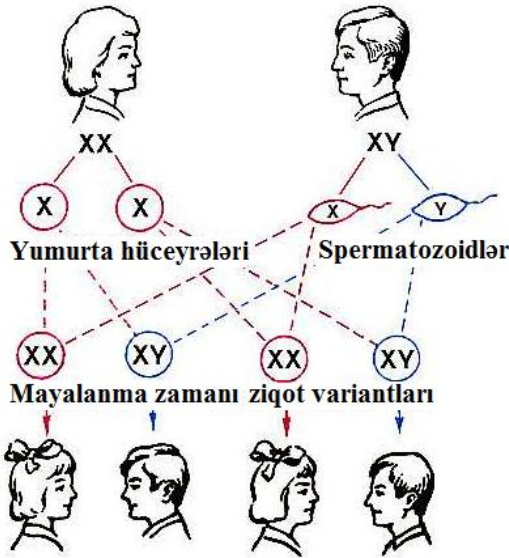
1910-cu ildə İsveç genetikisi Nilsson-Ehle kəmiyyət əlamətlərinin polimer genlərdən asılılığı haqqında mülahizə irəli sürmüşdür. Qırmızı dənli yumşaq buğda ilə ağ dənli yumşaq buğdanı çarpazlaşdırdıqda Nilsson-Ehle  $F_1$ -də dənlərin rənginin daima eynitipli və valideyn formalarına görə aralıq olmasını

müəyyən etmişdir. İkinci nəsildə parçalanma çarpazlaşmada hansı qırmızıdənli valideynin iştirak etməsindən asılı olaraq fərqlənir.

Tünd qırmızı və ağ dənli bitkilər çarpazlaşdırıldıqda F<sub>2</sub>-də parçalanma monohibrid çarpazlaşmaya uyğun 3:1 olur. Bitkilərin bir hissəsi qırmızı toxumlu, iki hissəsi aralıq rəngdə (açıq-qırmızı) və bir hissəsi ağ toxumlu olur. Lakin buğda bitkisinin ağ və qırmızı rəngli toxumlara malik digər xətlərini çarpazlaşdırıldıqda, ikinci nəsildə dənlərinin rəngi intensivliyinə görə müxtəlif dərəcədə - tünd qırmızıdan tamamilə rəngsizə qədər - fərqlənən 5 tip müəyyən olunmuşdur. Bütövlükdə toxumları rəngli olan bitkilər 15/16, ağ isə 1/16 olmuşdur. İkinci çarpazlaşmada fenotipik siniflərə görə parçalanma 1:4:6:4:1 təşkil etmişdir.

## XVI Fəsil

### İNSAN GENETİKASI



#### 192. İnsanın biososial mahiyyəti nədən ibarətdir?

Şübhəsiz ki, insan digər orqanizmlər kimi mutasiya prosesinin - mutasiya təzyiqinin təsirinə məruz qalır. Miqrasiya, genlərin axını, genlərin dreyfi, seçici cütləşmə kimi amillər insan üçün tərid olunmuş populyasiyalarda öz əhəmiyyətini saxlayır. Bununla belə bəzi amillərin, məsələn, miqrasiyaların təsirinin güclənməsi nəticəsində yaxın qohum nikahların və yüksək inbridinğin mövcud olduğu tərid olunmuş populyasiyaların sayı tədricən azalır. Eyni zamanda təkamülün əsas amili olan təbii seçmə insan cəmiyyətinə digər orqanizmlərin populyasiyalarında olduğu kimi təsir göstərmir.

Lakin bu, insanın təkamülünün tamamilə sona yetməsinə göstərmir. İnsanın təkamülündə daha mühüm rolu sosial mühit oynayır. Bir çox tədqiqatçılar genetik irsiyyətlə yanaşı siqnal irsiyyət (M.E.Lobaşev), sosial irsiyyət (N.P.Dubin), varislik (S.İ.Davidenkov), mədəniyyət (O.Solbriq, D.Solbriq) və digər



məfhumları araşdırmağı təklif edirlər. Sadalananların hamısı nəsil arasında təcrübənin ötürülməsinin müxtəlif formalarıdır.

Siqnal irsiyyət valideynlərdən övladlara, bir nəsil çərçivəsində, hətta övladlardan valideynlərə adaptiv davranış vərdişlərinin ötürülməsini ifadə edir. Şübhəsiz ki, siqnal irsiyyət hələ heyvanlarda əmələ gəlmiş və müxtəlif kommunikasiya üsulları əsasında formalaşmışdır. Buraya davranış reaksiyalarının imprintinqini (yaddaşda saxlamaq) – yəni, onurğalının ilkin postnatal inkişafı zamanı formalaşmasını, müxtəlif təlim üsullarını, yamsılamağı aid etmək olar.

Sosial davranışın başlanğıcı və siqnal irsiyyət hadisəsi hələ heyvanlarda əmələ gəlmiş, lakin inkişafın ən yüksək səviyyəsinə insan cəmiyyətində, mədəniyyət formasında gəlib çatmışdır. İnsanın sosial təkamülü bioloji təkamülün əsasında əmələ gəlmişdir. İnsanın biososioloji mahiyyəti, eyni zamanda, onun fərdi və təkamül inkişafını təyin edən bioloji, o cümlədən genetik qanunauyğunluqlara öz təsirini göstərir.

### **193. İnsanın genetik obyekt kimi öyrənilməsinin çətinlikləri nədən ibarətdir?**

İnsanın əlamət və xassələrini öyrənən elm sahəsi antropogenetika («*antropus*» yunanca insan deməkdir) adlanır. İnsanın genetik obyekt kimi öyrənilməsində bir sıra çətinliklər mövcuddur: 1. Genetikanın əsas üsulu - hibridoloji üsulun insana tətbiqinin qeyri-mümkünlüyü; 2. İnsandan təcrübə obyektini kimi istifadənin qadağan olunması; məsələn, insana müəyyən fiziki və ya kimyəvi mutagenlərin təsirinin öyrənilməsi və ya hər hansı bir dərman preparatının sınaqdan keçirilməsi, süni mutasiyaların alınması və s. 3. İnsanın cinsi yetişkənliyə, yəni reproduktiv yaşa nisbətən gec çatması; 4. İnsanın nisbətən az nəsil verməsi; mikroorqanizmlər bir neçə dəqiqə, drozofil isə bir neçə gün ərzində nəsil verir və qısa zaman müddətində onların əlamət və xassələrinin nəsilərə keçmə xüsusiyyətini izləmək heç bir çətinlik törətmir. 5. Müxtəlif nikahlardan yaranan nəsilin inkişafı üçün eyni şəraitin mövcudluğunun qeyri-mümkünlüyü; 6. Kiçik ölçülü nəsil şəcərəsində əlamətlərin dəqiq təyin olunmasının çətinliyi; 7.

İnsanda bir-birlərindən çətin seçilən xromosomların sayının çoxluğu ( $2n=46$ ). Lakin bu çətinliklərə baxmayaraq, alimlər insanın genetikasını öyrənməyə cəhd etmişlər və bir sıra spesifik tədqiqat üsulları əldə etmişlər.

XIX əsrin ortalarında F.Qalton insan genetikasını öyrənmək üçün bir neçə üsul təklif etmişdir. Bunlardan əsasları – genealoji, əkizlər, populyasiya-statistik və dermatoqlifika üsulları müasir zamanda da öz aktuallığını itirməmişlər. Hazırda insanın genetikasının öyrənilməsində bir sıra üsullardan istifadə olunur. Bunların sırasında əsas yeri genealoji, əkizlər, sitogenetik, biokimyəvi, populyasiya-statistik, somatik hüceyrələrin genetikası və s. üsullar tutur. Son illər molekulyar genetikanın inkişafı ilə insan genomunun tədqiqində müasir texnologiyaların istifadəsi hətta bir nukleotid səviyyəsində də fikir söyləməyə imkan verir.

### 194. Genealoji üsulun tətbiqinin əhəmiyyəti nədir?

Müəyyən əlamətlərin nəsillərə necə keçdiyini öyrənmək üçün nəsil şəcərəsinin sxemi (əcdad ağacı) qurulur. Genealoji üsulun tətbiqi üçün tədqiqatçı maraqlandığı əlamətə malik insanın (probandın) ata və ana xətti üzrə yaxın qohumları arasında müşahidə aparır. Genealogiyanın tərtib edilməsi üçün şərti işarələrdən istifadə olunur (şək. 14).



Şək. 14. Genealogiyanın tərtibi zamanı istifadə olunan işarələr sistemi

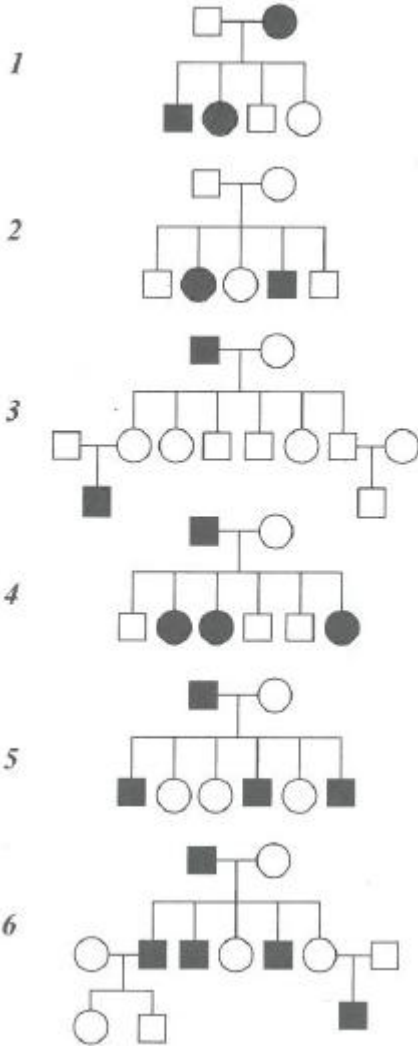
Genealoji üsulun tətbiqi çarpazlaşmanın mümkün olmaması və nəslin azsaylı olması kimi bir sıra çətinliklərin aradan qaldırılmasına imkan verir. Bir neçə ailənin nəsil şəcərəsi olduqda əlamətin irsilik tipini (dominant və ya resessiv təbiətini, cinsiyyətlə ilişikli, yaxud autosomlarla ilişikliyi, cinsiyyət xromosomları ilə ilişikli olduğu təqdirdə X və ya Y xromosomları ilə ilişikliliyini), həmçinin monogen və ya poligen təbiətini təyin etmək mümkündür (şək. 15). Məsələn, dominant əlamət “habsburq dodağı” (yoğun və irəliyə çıxmış alt dodaq) XV əsrdən başlayaraq böyük bir nəsilə (dinastiyada) müşahidə olunmuşdur. Analoji irsilik bütün barmaqlarda son falanqaların qısalması nəticəsində meydana çıxan braxidaktiliya və ya qısabarmaqlılıq zamanı da izlənilir. Braxidaktiliya bəzən müəyyən barmaqlarda falanqaların bitməsi nəticəsində də yaranır. Bu əlamətin 14 nəsil üzrə dominantlığı sübut edilmişdir. Polidaktiliya - çoxbarmaqlılıq da dominant genin təsiri ilə meydana çıxır. Sadalananlarla yanaşı autosom-dominant tiplə irsən ötürülən əlamətlərin siyahısına xondrodisrtrofik cırtndanboyluluq (axondroplaziya), çillilik, yunsaçlılıq, gözün kataraktı, sümüklərin kövrəkliyi və s. aiddir.

Genealoji üsulun istifadəsi qanın laxtalanmamasının - A tipli hemofiliyanın irsilik xarakterini təyin etməyə imkan vermişdir. Bu xəstəlik qanda VIII laxtalanma faktorunun çatışmazlığı nəticəsində meydana çıxır.

Hemofiliya A X-cinsiyyət xromosomu ilə ilişikli resessiv allel ilə nəslə ötürülür. Məlumdur ki, hemofiliya A-nın heteroziqot daşıyıcısı İngiltərə şahzadəsi Viktoriya olmuşdur. Onun bir oğlu hemofilik, iki qızı isə bu xəstəliyin heteroziqot daşıyıcısı olmuşlar. Bu, cinsiyyətlə ilişikli resessiv allel sonradan Avropanın müxtəlif kral ailələri arasında nikahlar nəticəsində bir çox ölkələrə - Almaniya, Rusiya, İspaniya və s. yayılmışdır. Əlamət kriss-kross irsilik tipinə malikdir. Kişilərdə yalnız bir X-xromosomu olduğuna görə onlarda xəstəliyə cavabdeh resessiv allel asanlıqla təzahür edir və xəstəliyə bu cinsin nümayəndələri arasında daha intensiv rast gəlinir. Qadınlarda bu xəstəlik nadir hallarda izlənilir. Xəstələrin müalicəsi donör qanından alınmış,

böyük miqdarda antihemofiliya qlobulininin inyeksiyasına əsaslanır.

Cinsiyyətlə ilişikli irsən keçən əlamətlərdən biri də daltonizm - rəng korluğudur. Bu resessiv əlamət də X-xromosomu ilə ilişikli nəsle ötürülür.



**Şək. 15.** İnsanda əlamətlərin irsiliyinin müxtəlif növlərini əks etdirən nəsil şəcərələri: 1 – autosom - dominant; 2 – autosom - resessiv; 3 – cinsiyyətlə ilişikli, resessiv; 4 – cinsiyyətlə ilişikli, dominant; 5 – qolondrik; 6 – cinsiyyətdən asılı (autosom)

### **195. Əkizlər üsulu hansı məqsədlə istifadə olunur?**

İnsan genetikasının öyrənilməsində əkizlər üsulunun əhəmiyyətliyi, ilk dəfə, F.Qalton tərəfindən göstərilmişdir. Əkizlər Yer üzərində əhalinin 1-2%-ni, yəni bir neçə on milyonunu təşkil edir. Əkizlər iki tipdə olur: bir yumurta əkizləri (BƏ) və müxtəlif yumurta əkizləri (MƏ).

Heyvanlar aləminin bəzi növlərində də monoziqot əkizlərə təsadüf edilir. Hətta təcrübi yolla mexaniki, şüalanma, termik təsirlər ilə də BƏ-nin alınmasının mümkünlüyü göstərilmişdir. İnsan populyasiyasında müxtəlif yumurta əkizlərinə (MƏ) bir yumurta əkizləri (BƏ) ilə müqayisədə daha tez-tez rast gəlinir: əkizlərin ümumi sayının 75%-ni MƏ, 25%-ni isə BƏ təşkil edir. İdentik əkizlər mayalanmış yumurta hüceyrəsinin bölünməsi ilə əmələ gələn blastomerlərin ayrılması nəticəsində yaranır. BƏ eyni yumurta hüceyrəsi ilə spermatozoidin mayalanması nəticəsində əmələ gəldiklərindən eynicinsiyətli olur (ya hər ikisi oğlan, ya da qız) və bir-birlərinə daha çox oxşayırlar. MƏ ayrı-ayrı yumurta hüceyrələrinin eyni vaxtda yetişməsi və müxtəlif spermatozoidlərlə mayalanmasından əmələ gəldiklərindən həm müxtəlif cinsiyətli, həm də eynicinsiyətli ola bilərlər. Müxtəlif yumurta əkizlərində, sibsələrdə olduğu kimi, genlərin orta hesabla yarısı onlar üçün ümumi olur.

Əkizlər üsulu müxtəlif əlamətlərin formalaşması və təzahüründə irsiyyət – genotip və mühitin payını müəyyən etməyə imkan verir. Bu üsul həmçinin ətraf mühitin bu və ya digər xəstəliyinin patoloji simptomlarının nə dərəcədə modifikasiya etdiyini qiymətləndirməyə imkan verir. İrsi fərqlərin xəstəliklərin gedişinə təsirini, insanın müxtəlif infeksiyalara və qeyri-əlverişli mühit amillərinə davamlılığının irsi və qeyri-irsi əsaslarını müəyyən etmək üçün də əkizlər üsulundan istifadə olunur. BƏ-lərin eyni və fərqli şəraitlərdə böyüdülməsi ilə insan genomuna müxtəlif amillərin təsiri öyrənilir.

Əlamətlərin təzahüründə genotip və mühitin rolunun araşdırılmasında əkizlər üsulu mühüm rol oynayır. Belə ki, bir yumurtadan əmələ gələn əkizlər bir spermatozoidlə mayalanır və identik genotipə malik olurlar və təbii ki, əkizlər arasında əmələ gələn fərqlər əsasən mühitdən asılı olur. Müqayisə üçün üç qrup

əkizlər götürülür: MƏ eyni şəraitdə, BƏ eyni şəraitdə və BƏ müxtəlif şəraitlərdə öyrənilir.

Əkizlər arasında olan oxşarlıq dərəcəsi *konkordantlıq*, müxtəliflik isə *diskorkondantlıq* adlanır. Konkordantlığın faizlə göstəricisinin monoziqotlarda diziqotlara nisbətən yüksək olması, əlamətin təzahüründə irsi faktorların payının yüksək, konkordantlığın həm mono- və həm də diziqotlarda yüksək olması isə əlamətin təzahüründə mühit amillərinin payının yüksək olduğunu təyin edir. Müəyyən əlamətin və ya xəstəliyin mənşəyində irsiyyətin rolunu təyin etmək üçün K.Holsingerin təklif etdiyi düsturdan istifadə olunur:

$$\text{İrsilik əmsalı } H = \frac{\text{BƏ oxşarlıq}(\%) - \text{MƏ oxşarlıq}(\%)}{100 - \text{MƏ oxşarlıq}(\%)}$$

Burada H - irsilik əmsalıdır.

İrsiyyət və mühitin rolunu aşağıdakı düsturla da təyin etmək olar:

$$\frac{H}{C} = \frac{(100 - b) - (100 - a)}{100 - a}$$

burada H - irsiyyətin, C - mühitin təsirini, a - BD-də konkordantlığı (%-lə), b - MƏ-də konkordantlığı (%-lə) ifadə edir. H=1 olması populyasiyadakı bütün dəyişkənliklərin irsiyyətlə, H=0 olması isə mühit amilləri ilə təyin olunduğu göstərir. Sonuncu halda C=100% olur.

Müxtəlif əlamətlərin konkordantlığı monoziqot əkizlərdə yüksək olur. Məsələn, qan qrupları, qaşların forması, gözlərin və saçın rəngi və s. Hətta onların bəzi yoluxucu xəstəliklərə tutulma halları arasında belə oxşarlıq hökm sürür (cədvəl 5).

Cədvəldən görüldüyü kimi, əkizlər üsulu vasitəsi ilə müəyyən xəstəliklərə qarşı genetik meyllilik müəyyən olunmuşdur.

Cədvəl 5. Bir yumurta və müxtəlif yumurta əkizlərində bəzi əlamətlərin konkordantlığı

Əlamətlər	Konkordantlıq, %	
	Bir yumurta əkizlərində	Müxtəlif yumurta əkizlərində
<u>Normal əlamətlər</u>		
ABO sistemi üzrə qan qrupları	100	64
Qaşların forması	100	51
Gözün rəngi	99.5	28
Saçın rəngi	97	23
Əlin papilyar xətləri	92	40
<u>Pataloji əlamətlər</u>		
Əyri ayaqlılıq	23	2
Onurğa beyni yırtığı	77	33
Daun sindromu	89	7
Raxit	88	22
Paralitik poliomielit	36	6
Qızılça	95	87
Skarlatina	84	47
Difterit	50	38
Xərçəng	16	14
Epilepsiya	67	3
Kəmağıllılıq	91	53
Şizofreniya	80	13
Maniakal-depressiv psixoz	77	19

### 196. Sitogenetik üsulun tətbiqi ilə hansı informasiya əldə edilir?

Sitogenetik üsulun tətbiqində əsas məqsəd insanın ayrı-ayrı xromosomlarının morfoloqiyasının öyrənilməsidir.

1956-cı ildə İsveç bioloqları C. Tjio və A. Levan insanın somatik hüceyrələrində 23 cüt, yəni 46 xromosomun olduğunu təsdiq etmişlər. Bunların 44-ü autosom və bir cütü cinsiyyət xromosomlarıdır. Kişilərdə bu cüt heteromorfdur – X və Y, qadınlarda hər iki cinsiyyət xromosomu eynidir – XX. İnsan xromosomlarını ölçülərinə, formalarına və sentromerlərin yerləşməsinə görə, əsasən, 3 qrupa ayırırlar: *metasentrik*,

*submetasentrik* və *akrosentrik*. Qeyri-homoloji xromosomları ölçülərinə görə ardıcıl yerləşdirdikdə *kariotipin idiogramı* alınır (şək. 16).

Xromosomların bir-birlərindən fərqləndirilməsi – identifikasiyası məqsədi ilə 1960-cı ildə Denverdə (ABŞ) xromosomların ölçüsünə və sentromerlərinin mövqeyinə əsaslanan təsnifatı qəbul olunmuşdur. Bu təsnifata görə xromosomların 7 qrupa ayrılması təklif edilmişdir (cədvəl 6).

Cədvəl 6. İnsan xromosomlarının təsnifatı

Xromosomların Qrupları	Kariotip üzrə nömrələr	Xromosomların xüsusiyyətləri
A (I)	1, 2, 3	1 və 3 metasentrik, 2-iri submetasentrik
B (II)	4, 5	İri subakrosentrik
C (III)	6-12 və X	Orta submetasentrik
D (IV)	13-15	Orta akrosentrik
E (V)	16-18	Xırda metasentrik
F (VI)	19-20	Ən xırda metasentrik
G (VII)	21, 22 və Y	Ən xırda akrosentrik



Şək. 16. İnsanın kariotipi



Çox zaman xromosomları yalnız xarici əlamətlərinə görə fərqləndirmək çətin olur. Xromosomların identifikasiyası məqsədi ilə daha dəqiq diferensial rənglənmə üsulu tətbiq olunur. İlk dəfə bu üsulu Himza tətbiq etmiş və aşkar etmişdir ki, müəyyən rəngləyicilərlə X xromosomlarına təsir etdikdə xromosomlar açıq və tünd zolaqlara bölünür. Bu zolaqlar xromosomların tərkibini təşkil edən real strukturları əks etdirir. Tünd zolaqlar heteroxromatin, açıq rəngdə olan zolaqlar euxromatin sahələrdir. Diferensial rənglənmə üsulu hər xromosomu digərindən fərqləndirməyə, yəni identifikasiya etməyə imkan verir.

### **197. Barr cisimciyi və ya cinsi xromatin nədir?**

1949-cu ildə M.Barr və Ç.Bertram pişik neyronlarını tədqiq edərək, interfaza nüvəsində tünd rənglənen, yalnız dişilərdə rast gəlinən cisimciyə nəzər yetirmişlər. Sonradan bu cisimcik bütün onurğalılarda, o cümlədən insanda aşkar olunmuş və Barr cisimciyi və ya cinsi xromatin adlandırılmışdır.

Barr cisimciyi kompakt xromatindən ibarət olub, tünd rənglənen cisimcikdir. Bəzi onurğalılarda və insanda Barr cisimciyi ontogenezin ilkin, qastrula mərhələsində əmələ gəlir. Cinsi xromatinlə xromosomların sayı arasında düzünə asılılıq müşahidə olunur. Cinsi xromatin interfaza nüvələrində X xromosomlarından birinin spirallaşması və bu yolla diş və erkəklər arasında X xromosomundakı genlərin dozasının bərabərləşməsi mexanizminin mövcudluğu hesabına əmələ gəlir (bu, genlərin dozasının kompensasiya mexanizmlərindən biridir).

1961-ci ildə bir neçə tədqiqatçı eyni zamanda normal qadınlarda X-xromosomlarından birinin genetik cəhətdən qeyri-fəallığını göstərmişlər. 1961-ci ildə ingilis tədqiqatçısı M.Layon qadın orqanizmində X-xromosomlarından birinin inaktivləşməsi mexanizmi haqqında fərziyyə irəli sürmüşdür. Bu fərziyyənin əsas müddələri aşağıda qeyd olunanlardır:

1. Qadınlarda X-xromosomlarından biri inaktivləşir.
2. İnaktivləşmiş xromosom ata və ya ana orqanizminə məxsus ola bilər.
3. X-xromosomu bütövlükdə inaktivləşmir, X-xro-

mosomunun qısa çiyininin bir hissəsi fəal qalır.

Barr cisimciyinin X-xromosomunun sayına uyğun olmaması (qadında bir Barr cisimciyi olur, kişilərdə isə olmur) irsi xəstəliklərin diaqnostikasında istifadə oluna bilər. Belə ki, 45 XO (Şereşevski-Terner sindromu), 46 XY (normal kişilərdə), 47 XYY xromosom dəstində cinsi xromatin olmur. 46 XX xromosom dəstli qadınlarda, 47 XXY, 48 XXXY və 49 XXXXY Klaynfelter sindromlu kişilərdə Barr cisimciyi müəyyən olunur. Hüceyrədə Barr cisimciyinin sayı  $N-1$  ilə təyin olunur; burada  $N$  - X-xromosomunun hüceyrədəki sayını ifadə edir.

### **198. Populyasiya-statistik üsul nə zaman tətbiq olunur?**

Bu üsul müəyyən genlərin və ya genotiplərin populyasiyada rastgəlmə tezliyinin təyini ilə bərabər, populyasiyaların genetik quruluşunu tədqiq etməyə imkan verir. Populyasiya-statistik üsulun populyasiyada genotiplərin nisbətinin, irsi xəstəliklərin yayılmasının, homoziqotlarla heteroziqotlar arasında olan nisbət və digər məsələlərin açıqlanmasında böyük əhəmiyyəti vardır. İnsan populyasiyası dedikdə, bir ölkənin, rayonun, şəhərin, kəndin və digər ərazilərin əhalisi, həmçinin ayrı-ayrı respublikaların etnik qrupları nəzərdə tutulur. Buna görə də populyasiyalar böyük və kiçik ola bilər. İnsan populyasiyaları müxtəlif genotiplərin sərbəst çarpazlaşması, yəni panmiksiya yolu ilə formalaşır.

Populyasiyaların genetik quruluşunun tədqiqi məqsədi ilə bu və ya digər genotiplərin və ayrı-ayrı allellərin tezliyi təyin olunur.

Ayrı-ayrı populyasiyalarda *ABO* qan qrupu sisteminin konkret allellərinin təyini nəticəsində onlarla genotipin müxtəlif yoluxucu xəstəliklərə qarşı həssaslığı arasında asılılığın mövcudluğu müəyyən olunmuşdur. Bu da insanın tarix boyu müxtəlif ərazilərdə təkamülünün və təbii seçmənin istiqamətini dərinlən öyrənməyə imkan verir.

Güman olunur ki,  $I^0$  allelinin aşağı tezlikdə olması bir sıra populyasiyalarda vəba xəstəliyinin yayılması ilə əlaqədar olmuşdur. Vəbanı əmələ gətirən *Pasteurella pestis* bakteriyası "O" antigeni xassəsinə malik olub, "O" qan qrupundan olan

insanlar üçün güclü patogendir. Belə ki, bu insanlarda yoluxma zamanı bakteriyaya qarşı kifayət qədər anticisimcik hazırlana bilmir. Populyasiyada  $I^A$  allelinin tezliyinin azalması çiçək epidemiyası ilə əlaqələndirilir, belə ki, virus  $A$  antigenini daşıyan insanlar üçün təhlükəli olub, onların eliminasiyasına səbəb olur.

Populyasiya üsulu konkret genotiplərin adaptiv qiymətini təyin etməyə imkan yaradır. Populyasiyada bir çox əlamətlər və onları şərtləndirən genlər adaptiv neytraldır və insan populyasiyasında təbii polimorfizm kimi təzahür edir (məsələn, bir çox morfoloji əlamətlər: gözlərin və saçın rəngi, qulaqların forması və s.). Digər əlamətlər isə müəyyən şəraitə adaptiv olaraq meydana çıxmışlar. Məsələn, zəncilərdə dərinin tünd pigmentasiyası onları günəş şüalarından qoruyur.

Populyasiya-statistik üsuldən istifadə edərək, müəyyən xəstəliklərin yayılma ehtimalını təyin etmək mümkün olur.

### **199. İmmun genetikası nəyi öyrənir? Anticisimciklər necə sintez olunur?**

Hüceyrələrin diferensiasiyası prosesində genlərin mürəkkəb qarşılıqlı təsirinə nümunə kimi insanın və onurğalı heyvanların immunitetinin əsasını təşkil edən immunoqlobulinlərin (anticisimciklərin) sintezini göstərmək olar. Nəzəri cəhətdən maraqlı doğuran, tibdə və baytarlıqda praktiki əhəmiyyəti yüksək olan bu hadisələrin tədqiqində mühüm rol genetikanın immun genetikası adlanan sahəsinə məxsusdur. İmmunogenetika immunitetin irsi əsaslarını, o cümlədən immunoqlobulinlərin müxtəlifliyini və spesifikliyini tədqiq edir.

İmmunoqlobulinlər xüsusi zülallar olub, orqanizmə yad zülal və ya polisaxaridlər daxil olduqda, onlarla spesifik birləşərək, zərərli təsirləri neytrallaşdırır. İmmunitetin inkişafında sümük iliyində iki növ limfosit əmələ gəlir: onların bir qismi timusda diferensiasiya olunur və T-limfositlər adlanır, digərləri dalaqda və limfoid üzvlərdə yaranır və B-limfositlər adlanır. Anticisimciklərin biosintezini B-limfositlər və onların nəslə yerinə yetirir. Bunun üçün antigen B-limfositlərinin səthində müvafiq immunoqlobulin reseptorları ilə birləşməlidir. Lakin bəzi

hallarda müəyyən spesifikliyə malik B-limfosit bu antigeni “tanımış” T-limfositlərindən müsbət siqnal aldıqdan sonra çoxalmağa və immunoqlobulin sintez edən yetkin plazmositə diferensiasiya etməyə başlayır. Bu proses B- və T-limfositlərinin kooperasiyası adlanır.

Anticisimciklərin sintezinə immunoqlobulinlərin quruluş genləri və immun cavabı genləri tərəfindən nəzarət olunur. Bu proses iki mühüm xüsusiyyətlə səciyyələnir. Birincisi, limfositlərin çoxlu sayda antigenləri tanınması və müxtəlif antigenlərlə spesifik reaksiyaya girən çoxlu sayda immunoqlobulinləri sintez etmək qabiliyyətidir; bu zaman T- və B-limfositlərinin antigenlərin tanınmasında rolu fərqlidir - birincilər antigenin xarakterini təyin edir, ikincilər isə həm antigeni, həm də T-limfositlərindən alınan, antigenin spesifikliyi haqqında siqnalı müəyyən edir. Limfositlərin ikinci spesifik xüsusiyyəti antigenləri “yadda saxlamaq”larıdır. Bunun nəticəsində onlar müəyyən immunoqlobulinləri sintez etdikdən sonra orqanizmə onların sintezini şərtləndirən antigenin təkrar daxil olmasına cavab olaraq, bu immunoqlobulinlərin qısa zamanda və intensiv şəkildə sintezini təmin edir.

## **200. İmmunoqlobulin molekullarının quruluşu necədir? Onların spesifikliyi necə müəyyən olunur?**

İmmunoqlobulin molekulları iki, eyni, ağır (H hərfi ilə işarələnir, ingilis dilində heavy-ağır) və iki, eyni, yüngül zəncirdən (L hərfi ilə işarələnir, ingiliscə light – yüngül) təşkil olunmuşlar. Hər bir yüngül zəncir ağır zəncirlə disulfid rabitəsi ilə birləşir. İmmunoqlobulinlərin ağır zəncirləri də eyni qaydada bir-birləri ilə əlaqələnir. Həm ağır, həm də yüngül zəncirlər iki sahədən təşkil olunur: variabel (*V* hərfi ilə işarə olunur, ing. sözü variable) və constant (*C*-constant).

Müxtəlif antigenlərə qarşı spesifiklik immunoqlobulin molekullarının variabel sahələrinin ilkin quruluşu ilə təyin olunur. Hər bir sinif daxilində (insanda immunoqlobulinlərin 5 sinfi müəyyən olunmuşdur) immunoqlobulinlərin konstant sahələrində amin turşu ardıcılıqları az dəyişkən və ya demək olar

ki, eynidir. Əksinə, variabel sahələr onları əmələ gətirən amin turşularının ardıcılıqlarına görə bir-birlərindən fərqlənir; müxtəlif immunoqlobulinlərin polipeptid zəncirlərinin *V*-sahələrinin ilkin quruluşu fərqlidir.

Anticisimcik əmələ gətirən B-limfositlərinin yetişməsi iki mərhələdə baş verir; birinci mərhələ antigendən asılı, digəri isə asılı olmur. İlk növbədə hüceyrələr çoxalaraq, B-limfositlərinin kiçik, heterogen populyasiyalarını əmələ gətirir, onlar immunoqlobulinləri sintez etmək xüsusiyyətlərinə görə fərqlənirlər. Hər bir belə hüceyrə potensial olaraq yalnız bir spesifik anticisimcik sintez etməyə qabildir. Bu anticisimciklər müxtəlif siniflərə aid ola bilər. Başqa sözlə, onların *V*-sahələri eyni, C-sahələri fərqli ola bilər. T-limfositlərindən müsbət işarə alan hüceyrələr sürətlə çoxalır və yetişmiş B-limfositlərini əmələ gətirir və bu xüsusiyyəti öz nəsillərinə ötürür. Bu səbəbdən antigen orqanizmə təkrar daxil olduqdan sonra qısa bir zamanda həmin antigenlə birləşən çoxsaylı B-limfositləri ilə qarşılaşır və ilkin təmasla müqayisədə qısa bir zamanda antigenlərin zərərsizləşdirilməsi baş verir.

### **201. Orqanizmlərin sintez etdiyi anticisimciklərin müxtəlifliyinin səbəbi nədir?**

İmmunogenetikanın bir fənn kimi qarşısında duran əsas məsələlərdən biri orqanizmlərin sintez etdiyi anticisimciklərin müxtəlifliyinin öyrənilməsidir. Bu, ilk növbədə, onurğalılarda genomunda müxtəlif anticisimcik molekullarının ağır və yüngül zəncirlərinin variabel sahələrinin quruluşunu təyin edən genlərin çoxsaylılığı ilə əlaqədardır. Antigenin rolu bəzi hüceyrələrin çoxalmasını stimula etməkdədir. Belə hüceyrələrdə müəyyən antigenlə əlaqələnən immunoqlobulinlərin sintezi fəallaşır, yəni burada antigen selektiv rol oynayır. İkincisi, B-limfositlər və onların sintez etdiyi anticisimciklərin müxtəlifliyi müəyyən dərəcədə somatik mutasiyaların yüksək tezliyi ilə şərtlənir. Üçüncüsü, B-limfositlərin diferensiasiyası zamanı immunoqlobulinləri kodlaşdıran genlərin somatik rekombinasiyası baş verir ki, bu da öz növbəsində immunoqlobulinlərin müxtəlifliyinə səbəb olur. İm-

munoqlobulinlərin müxtəlifliyinin əsas səbəblərindən biri onlarda ağır və yüngül polipeptid zəncirlərin müxtəlif cür növbələşməsidir; antigenin immunoqlobulin molekulu ilə spesifik birləşməsi immunoqlobulin molekulunun ibarət olduğu hər iki növ zəncirdən asılıdır. Qeyd etdiyimiz kimi, onurğalılarda genomunda hər iki zənciri kodlaşdıran yüzlərlə gen vardır. C-sahələrini kodlaşdıran genlərin sayı təxminən 10-a qədərdir. Bu genlərin müxtəlif cür növbələşmə imkanları isə həddən artıq çoxdur. Əgər anticisimciyin funksional aktiv molekulu formalaşdıqda hər bir ağır zəncir hər bir yüngül zəncirlə birləşə bilirsə, o zaman 1000 fərqli ağır və 1000 fərqli yüngül zəncirin varlığını nəzərə alsaq, onların müxtəlif cür birləşməsi ( $1000^2$ ) milyona qədər fərqli immunoqlobulinin əmələ gəlməsi ilə nəticələnə bilər.

Ehtimal olunan ağır zəncirlərin müxtəlifliyi 1000-dən artıq da ola bilər. Hesablamalara görə əgər anticisimciklərin ağır zənciri təxminən 200 V-genlə kodlaşa bilərsə və onların hər biri onlarla D-sahələri, bir neçə V-ardıcılıqları və 10 C-genindən birinin məhsulu ilə birləşərsə, 80000 müxtəlif ağır zəncir sintez oluna bilər ( $200 \times 10 \times 4 \times 10 = 80000$ ). İmmunoqlobulinlərin yüngül zəncirləri də eyni prinsiplə sintez olunur.

## 202. İnsanın eritrosit qrupları necə təyin olunur?

Qan qrupları eritrositlərin səthində olan antigenlərlə təyin olunur. Hər qan qrupunun antigenləri spesifikdir. İnsanın dörd əsas qan qrupu mövcuddur: O, A, B, AB (cədvəl 7). Bu qan qrupları üç alleldən ( $I^B$ ,  $I^A$ ,  $I^0$ ) ikisinin iştirakı ilə şərtlənir.  $I^0$  alleli digər iki allelə görə resessivdir,  $I^A$  və  $I^B$  allelləri heteroziqotlarda eyni dərəcədə təzahür edir, yəni kodominantdır.

Cədvəl 7. ABO sisteminin qan qrupları

Qan qrupları	Antigenlər	Genotiplər	Anticisimciklər
1	O	$I^0I^0$	$\alpha\beta$
2	A	$I^AI^A$ və ya $I^AI^0$	$\beta$
3	B	$I^BI^B$ və ya $I^BI^0$	$\alpha$
4	AB	$I^AI^B$	O

ABO antigenləri izoaqqlütinogen adlanır. Hər bir A və B antigenlərinə qarşı hələ anadan olan zaman anticisimciklər əmələ gəlir. Antigenin anticisimciklə qarşılıqlı təsiri nəticəsində aqqlütinasiya baş verir, yəni eritrositlərin koagulyasiyası (bir-birlərinə yapışması) müşahidə olunur ki, bu da damarların tutulması və insanın ölümü ilə nəticələnə bilər. İnsanın genomunda  $I^A$  və ya  $I^B$  allelləri olduqda A və B antigenləri sintez olunur. Eyni zamanda, həmin orqanizmdə A və B antigenlərinə qarşı anticisimciklər əmələ gəlmir. A və B alleli olmadıqda, A antigeninə qarşı  $\alpha$ -anticisimciyi, B antigeninə qarşı  $\beta$ -anticisimciyi əmələ gəlir.

Digər qan qrupları da kəşf olunmuşdur, lakin yalnız ABO qan qrupunda normada müvafiq antigenlərə qarşı anticisimciklər əmələ gəlir. MN sistemində iki allel mövcuddur -  $I^M$  və  $I^N$ , onların genləri kodominantdır. Beləliklə, bu qan qrupuna görə iki homoziqot MM və NN genotipləri və MN heteroziqotları mövcud olur. İnsan populyasiyalarında digər, az yayılmış qan qruplarına da təsadüf olunur: Dafi, Bombay, Dieqo və s. İnsanın qan qrupları haqqında məlumat tibbi praktikada, xüsusən qanköçürmə zamanı qruplar arasında uyğunluğun təyində olduqca vacibdir.

### **203. Rezus - faktor nədir və o, irsən necə ötürülür?**

1940-cı ildə K.Landşteyner və İ.Levin tərəfindən insanda yeni qan qrupu - Rh kəşf olunmuşdur. Onlar müəyyən etmişlər ki, avropalıların 85%-də makaka-rezus meymunlarının antigenlərinə uyğun eritrositar antigen mövcuddur. Makaka-rezusun eritrositlər alıb, onlarla dovşanları immunlaşdırmışlar. Dovşanlarda makaka-rezusun eritrositlərinə qarşı anticisimciklər əmələ gəlmişdir. Bu anticisimciklər insanların 85%-də eritrositlərlə aqqlütinasiya olunur. Qalan 15% insanlarda immun reaksiyası meydana çıxmır. Makaka rezus meymunlarının anticisimcikləri ilə reaksiya verən insanlara rezus-müsbət -  $RhRh$  və ya  $Rhrh$ , reaksiya verməyənlər isə rezus-mənfi -  $rhrh$  kimi müəyyən olunur. Yeni qan qrupunun kəşfi ilə yenidoğulmuşlarda ağır xəstəlik olan hemolitik sarılıq xəstəliyinin səbəbi müəyyən

olunmuşdur. Ana ilə döl arasında rezus-faktora qarşı uyğunsuzluq olduqda, birinci uşaqda nadir hallarda hemolitik sarılıq əmələ gəlir. Bunu belə izah etmək olar ki, ananın qanında əmələ gələn anticisimciklərin miqdarı az olduqda qismən aqqlütinasiya baş verir. Lakin ikinci hamiləlik müddətində ananın qanında anticisimciklər çoxalır ki, bu da rüşeymin tamam məhv olmasına səbəb ola bilər. Əgər ata və ananın hər ikisi müsbət və ya hər ikisi mənfi rezusa malik olarsa, onların uşaqlarında rezus-konflikt olmayacaqdır. Mənfi rezuslu qadının orqanizmində müsbət rezuslu uşaq inkişaf etdikdə, o,  $Rh^+$  allelini atasından almış olur. Ata bu genə görə həm homoziqot  $Rh^+Rh^+$ , həm də heteroziqot  $Rh^+rh^-$  ola bilər. Birinci misalda bütün uşaqlar heteroziqot  $Rh^+rh^-$  müsbət rezuslu olacaqdır. Bu zaman ana ilə uşaq arasında rezus-konflikt yaranacaqdır. İkinci misalda, əgər uşaq atadan  $rh^-$  allelini alarsa, uşaq  $rh^-rh^-$  genotipinə malik olacaq və onun bətdaxili inkişafı zamanı ana ilə döl arasında rezus-konflikt yaranmayacaqdır.

#### **204. İnsanda mutasiya prosesi necə səciyyələnir?**

Statistik məlumatlara görə, 100 nəfərdən 4-7-si müəyyən irsi xəstəliklərlə dünyaya gəlir. Hazırda 2000-dən artıq irsi xəstəlik məlumdur. Bunlardan təxminən yarısı xromosomların quruluşunun və sayının pozğunluqları, yarısından azı bir və ya bir neçə genin zədələnməsi ilə doğulur.

Dominant əlamətləri idarə edən genlərin mutasiyası bəzən letal, yarımletal, bəzən də nisbətən zəif təsir göstərir. Bəzi xəstəliklər morfoloji pozğunluqlar (dovşandodaqlıq, qurdağızlıq, qısabarmaqlılıq (braxidaktiliya), çoxbarmaqılıq (polidaktiliya)), digərləri fizioloji pozğunluqlar (qanın laxtalanmaması – hemofiliya, daltonizm və s.), bir qismi də biokimyəvi çatışmazlıqlarla (müəyyən fermentlərin çatışmazlığı, yaxud fəalsızlığı, fenilketonuriya, alkaptonuriya, qalaktozemiya və s.) meydana çıxır.

İnsanda irsi xəstəliklərin əmələ gəlməsinin əsas səbəblərindən biri genetik aparata təsir edən mutasiya amilləridir. İnsanın xəstəliklərinin 10%-i patoloji genlərlə, yaxud irsi xəstəliklərə qarşı meyilli genlərlə şərtlənir. Buraya bədxassəli



şışlərin somatik mutasiyalar nəticəsində əmələ gələn bəzi formaları daxil deyildir. Yenidoğmuşların 1%-i gen mutasiyalarından əziyyət çəkir ki, onların bir hissəsi yenidən əmələ gələn mutasiyalardır. İnsanın xromosomlarının müxtəlif lokuslarında mutasiyaların əmələ gəlmə sürəti eyni deyildir. Məsələn, X-xromosomunda anadangəlmə eybəcərliklər əmələ gətirən mutasiyalar təqribən 1 qamətdə  $10^{-4}$  tezliyi ilə baş verir. Digər genlər  $10^2$ - $10^3$  dəfə az tezliklə mutasiya edir. Bundan əlavə, yenidoğmuşların 150-dən biri xromosomlarının sayında və ya quruluşunda dəyişiklikləri daşıyır. İnsanın 10 qamətindən biri xromosomların quruluş mutasiyalarının daşıyıcısıdır. İnsanın somatik hüceyrələrində xromosom aberrasiyalarının rast gəlmə tezliyi 0,1-1%-ə çatır.

Qeyd olunan statistik məlumat mobil genetik elementlərin yerdəyişməsi nəticəsində meydana çıxan struktur dəyişikliklərini daxil etmir. Mutasiyaların əmələ gəlməsində mobil genetik elementlər əsaslı rol oynayır. *Ahu*-təkrarları və onlar arasında yerləşən genom sahələrinin mobilliyi yaşla əlaqədar mutasiyaların tezliyini artırır. Valideynlərin və xüsusilə ananın yaşı, xromosom və gen mutasiyalarının tezliyini artırır. Hazırda mutagen faktorların təsirləri insanın fəaliyyəti nəticəsində xeyli artmışdır. Bu faktorların bir çoxu elmi-texniki tərəqqinin nəticəsi olaraq insana genotoksiki təsir göstərməkdədir. Eksperimental mutagenezin inkişafı nəticəsində mutasiya prosesini tənzimləyən antimutagen maddələr müəyyən edilsə də, ətraf mühitin zərərli amillərlə təchiz olunması daha ciddi tədbirlərin görülməsini tələb edir. Təbii mutasiyaların tədqiqi göstərmişdir ki, ətraf mühiti çirkləndirən mutagen və kanserogen xassəli kimyəvi və fiziki amillərin qlobal miqyasda artması bioloji sistemlər üçün, o cümlədən insan üçün böyük təhlükə yaradır. Bu səbəbdən cəmiyyətin əsas məsələlərindən biri ətraf mühiti çirkləndirən mutagen xassəli maddələrin müəyyən olunması və yeni texnologiyaların tətbiqi ilə genomun mühafizəsi istiqamətində işlərin aparılmasıdır.

## 205. İnsan genotipinə ətraf mühitin hansı amilləri zərərverici təsir göstərir?

Həm xromosom, həm də gen mutasiyaları bu və ya digər dərəcədə orqanizm üçün zərərliyə malikdir. Müxtəlif ölkələrin geniş statistik materialı əsasında müəyyən olunmuşdur ki, əhalinin təxminən 5%-də mövcud olan morfoloji, fizioloji, biokimyəvi çatışmazlıqlar onların valideynlərdə və ya uzaq əcdadlarında əmələ gələn mutasiyaların nəticəsidir. Ətraf mühitin mutagen amillərinin aşkar olunması və onlara qarşı müdafiə üsullarının yaradılması bu günün mühüm məsələlərdən biridir.

İnsan genomuna mutagen təsir göstərən – *fiziki* (təbii radiasiya fonu, elektromaqnit dalğaları, temperatur və s.), *kimyəvi* (kənd təsərrüfatında və sənayedə işlənən maddələr, dərman preparatları, fotokimyəvi oksidantlar və s.) və *bioloji* (viruslar, streslər, qocalma, metabolik funksiyaların pozulması) amillərdir.

İonlaşdırıcı şüaların mutagen təsiri çoxdan məlumdur. Şüalanmanın kumulyativ effekti mutagenlərin ümumi dozasından asılıdır. 30 yaşa çatdıqda insan orqanizmində ionlaşdırıcı şüalanmanın dozası 2.85 rada yaxın olur. Bu doza aşağıdakı komponentlərdən təşkil olunur: Yerin qamma-şüaları ilə şüalanması – 1.29 rad, kosmik şüalar – 0.74 rad, insan orqanizmində saxlanılan radioaktiv kalium ( $^{40}\text{K}$ ) — 0,60 rad. Bunlardan əlavə, şüalanmanın az bir hissəsini insanın bədənində olan radon və radioaktiv karbon ( $^{14}\text{C}$ ) və havanın radonu təşkil edir. Aydın ki, genetik nöqtəyi-nəzərdən təbii radiasiyanın fonunun artması dözülməzdir.

Güclü ionlaşdırıcı şüalanma axını ilə müşayiət olunan atom və hidrogen bombalarının partladılması və ətrafa radioaktiv çöküntülərin yayılması hazırda yaşayan insanların və onların gələcək nəsillərinin sağlamlığına ciddi təhlükə yaradır. Onların sırasında stronsium ( $^{90}\text{Sr}$ ), seziyum ( $^{137}\text{Cs}$ ) və karbon ( $^{14}\text{C}$ ) izotopları xüsusilə təhlükəlidir.

Müasir dövrdə texnikada, tibdə, kənd təsərrüfatında radioaktiv izotopların, rentgen şüalarının, atom enerjisinin geniş istifadəsi ilə əlaqədar orqanizmlərin fiziki mutagenlərin mənfi təsirindən qorunması zərurəti kəskin dərəcədə artmışdır. Bir daha

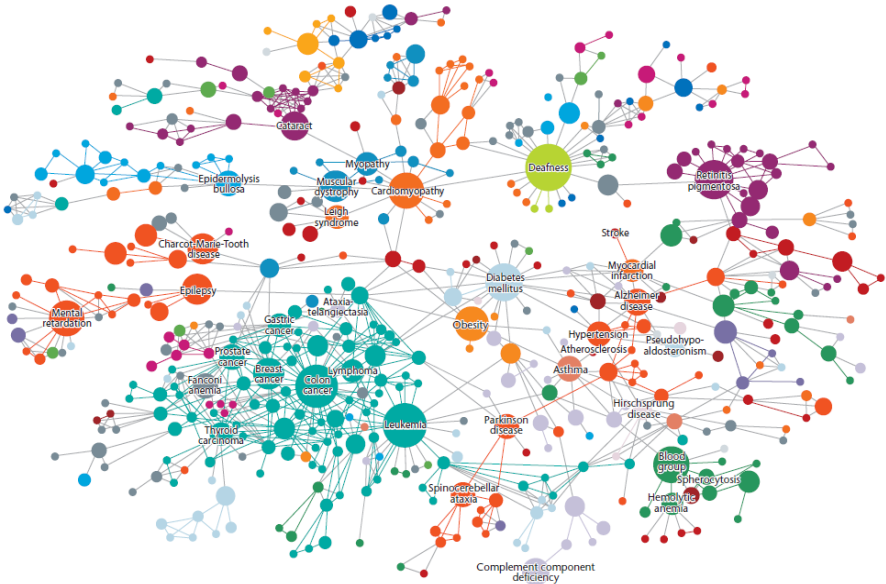
qeyd etmək lazımdır ki, radioaktiv şüalanma genetik aparatın xromosomlarında zədələnmələr əmələ gətirir ki, bunlar da orqanizmə mənfi təsirlə yanaşı, sonrakı nəsillərə ötürülmə təhlükəsini daşıyır.

Hazırda insanı yüzlərlə kimyəvi mutagenlər əhatə edir. Bunlara sənayedə istifadə olunan kimyəvi maddələr, sənaye tullantıları, dərman preparatları, qida əlavələri, kosmetik vasitələr və s. aiddir. Onların müxtəlif sahələrdə tətbiq olunması, geniş miqyasda istehsalı mutasiya tezliyini artırır və yüksək genotoksiki təsir göstərir. Kimyəvi mutagenlərin sırasında xüsusi yeri kənd təsərrüfatında işlənən herbisidlər, pestisidlər və fungisidlər tutur. Bunlar mühit mutagenləri kimi ətraf mühitə daxil olaraq mutabilliyi artırır. Pestisidlərdən istifadə olunması minlərlə insanların xəstələnməsinə və məhv olmasına səbəb olmuşdur. Sənaye istehsalının tullantıları və kənd təsərrüfatında istifadə olunan maddələr ətraf mühitdə toplanaraq, «ləngidilmiş bomba» kimi təsir göstərir.

Bəzi tədqiqatlar nəticəsində müəyyən olunmuşdur ki, genomu dəyişdirən daxili genetik sistemlər də vardır. Müəyyən edilmişdir ki, mobil elementlər (qeyri-stabil, hərəkət edən gen lokusları) transpozisiyalar, inversiyalar kimi genetik dəyişikliklər əmələ gətirir. Onlar genomun müəyyən sahələrinə daxil olaraq, genlərin quruluş və funksiyasında müxtəlif dəyişikliklərin əmələ gəlməsinə səbəb olur.

Mutasiya proseslərinin biogen faktorları da çoxdur. Hazırda virusların mutagen təsirini təsdiq edən çoxlu faktlar toplanmışdır. Müəyyən olunmuşdur ki, virusların təsiri nəticəsində hüceyrələrdə xromosom aberrasiyalarının sayı dəfələrlə artır, radiasiyanın və ya digər mutagenlərin təsirinə oxşar vəziyyət yaranır.

## TİBBİ GENETİKA



### 206. İnsanın irsi xəstəlikləri hansı əsas tiplərə ayrılır?

İrsi xəstəliklər genetik sistemdə müəyyən zədələnmələrin nəticəsində meydana çıxır. Bu baxımdan irsi xəstəliklərin bəziləri monogen (bir genin zədələnməsi), bəziləri isə poligen (bir neçə və ya çoxlu sayda genlərin zədələnməsi) təbiətli olur. Monogen xəstəliklər Mendel qanunlarına uyğun olaraq nəsilərə ötürülür. Monogen xəstəliklərin autosom-dominant, autosom-recessiv və irsiyyətlə ilişikli tipləri fərqləndirilir.

İrsi xəstəliklərin əsas səbəbləri aşağıdakılardır:

1. gen mutasiyaları və ya nöqtəvi mutasiyalar; irsi xəstəliklərin bir çoxu yeni əmələ gələn mutasiyaların mövcudluğu ilə şərtlənir. Mutasiyaların əmələ gəlməsinin əsas səbəbləri – fiziki və kimyəvi amillərin, virusların təsiri və yaşla əlaqədar genetik sistemdə baş verən dəyişikliklərdir;

2. xromosomların sayının dəyişilməsi;

3. xromosomların quruluşunun dəyişilməsi.

Hazırda 2000-ə qədər irsi xəstəlik məlumdur. Onların təzahürü genin fəaliyyətinin ümumi qanunauyğunluqlarına tabedir. Bu baxımdan elə xəstəliklər mövcuddur ki, onların ekspressiyası ətraf mühit amillərinin təsirlərindən asılı deyildir, məsələn, fenilketonuriya, hemofiliya və s. Buraya xromosom dəyişikləri ilə şərtlənən xəstəliklər də aiddir. İrsi xəstəliklərin digər qrupu müəyyən dərəcədə ətraf mühitin əlverişsiz şəraitindən asılıdır. Məsələn, podaqra qeyri-düzgün qidalanma nəticəsində meydana çıxır. Nəhayət, bir çox xəstəliklər multifaktorial təbiətli-dir. Bu xəstəliklərin inkişafı irsi meyillikdən asılıdır (hipertoniya, mədə və onikibarmaq bağırsağın yarası, bir çox bədxassəli şişlərin müxtəlif formaları və s.)

Gen mutasiyaları və ya nöqtəvi mutasiyalar molekulyar - irsi xəstəliklərin (oraqvari hüceyrə anemiyası, fenilketonuriya, alkaptanuriya və s.) və ümumi irsi xəstəliklərin (amovratik səfehlik və s.) əmələ gəlməsinə səbəb olur. Kariotipin dəyişməsi (yəni xromosomların sayının və ya quruluşunun dəyişməsi) xromosom xəstəliklərinin inkişafına gətirib çıxarır. Lakin xromosomların patologiyaları ilə şərtlənən irsi xəstəliklərin böyük əksəriyyəti nəslə ötürülür.

İnsanda autosom-recessiv mutasiyaların zərərsiz (gözün, saçın açıq rəngdə olması, dodağın nazikliyi və s.) təsirləri ilə bərabər, zərərli, yarımletal və letal patologiyalara səbəb olmaları aşkar edilmişdir.

Resessiv əlamətlər, dominant əlamətlər kimi, irsiyyət qanunları əsasında nəsilərə ötürülür. Resessiv əlamətlər nəsilər arasında gizli qaldıqları üçün onları vaxtında aşkara çıxarmaq çox çətin olur. Resessiv əlamətlərin genləri heteroziqot halda meydana çıxmır və onlar yalnız homoziqot vəziyyətə keçdikdə nəslin 25%-də təşəkkül edir.

Resessiv irsiliyə misal olaraq albinizmi göstərmək olar. Albinizm orta hesabla 20000 adamdan birində rast gəlinir.

İnsanda letal və subletal autosom recessiv əlamətlər də az deyildir. Letal əlamətlərdən bir çoxu, məsələn, anensefaliya (beynin olmaması) bətdaxili inkişafın pozulması, spontan abort və ölüdoğulma ilə nəticələnir.

Bəzən dominant əlamət elə zəif təzahür edir ki, onu idarə edən genlərin varlığını təyin etmək olmur. Bu, genin ekspressivliyi ilə izah olunur. *Genin ekspressivliyi* onun fenotipik təzahürünün dərəcəsini göstərir. Dominant əlamətlər nəsilən-nəslə şaquli istiqamətdə ötürülür.

Cinsiyyətəli ilişikli əlamətlərin və bir sıra xəstəliklərin genləri X və nadir halda Y xromosomunda yerləşir.

### **207. Genetik yük nədir?**

İnsan populyasiyalarında genetik yük çoxsaylı irsi xəstəliklərlə ifadə olunur. Onların sayı 2000-ə yaxındır. İrsi xəstəliklərin tezliyini Şimali İrlandiyada A.Stivenson tərəfindən aparılan tədqiqatlar əsasında qiymətləndirmək olar. O, müəyyən etmişdir ki, yenidoğulmuşların 4%-i ciddi genetik qüsurların daşıyıcılarıdır. Hələ buraya qeydiyyatla alınmış hamiləliklərin 14%-ni təşkil edən spontan abortlar və ölüdoğum halları daxil deyildir. Şübhəsiz ki, onların bir hissəsini genetik anomaliyalar təşkil edir. Bu rəqəmə (4%) geniş yayılmış və yaranmasında genetik komponentlərin mühüm rol oynadığı şəkərli diabet və şizofreniya kimi xəstəliklər də daxil edilməmişdir. Stivenson müəyyən etmişdir ki, Şimali İrlandiya xəstəxanalarında müalicə olunan pasientlərin 26%-i irsi xəstəliklərdən əziyyət çəkir. Bundan əlavə, həkim konsultasiyası alan pasientlərin 6-8%-i də bu kateqoriyaya aiddir.

İnsan populyasiyalarında, digər orqanizmlərdə olduğu kimi, heterozioqot vəziyyətdə müxtəlif irsi xəstəliklərin inkişafında mühüm rol oynayan və genetik yük kimi saxlanılan resessiv allellər mövcuddur. İnbridinqin səviyyəsinin populyasiyalarda artması resessiv allellərin homozioqotlaşması ilə nəticələnir. Bu qanunauyğunluq yaxın qan qohumluğu olan nikahlara ehtiyatla yanaşmağı tövsiyə edir. İrsi anomaliyalara yaxın qan qohumlarının nikahlarından əmələ gələn nəsillərdə qeyri-qohum valideynlərin nəsilləri ilə müqayisədə nisbətən daha yüksək tezlikdə rast gəlinir.

Genetik yükün digər mənbəyi populyasiyalarda spontan və ya ətraf mühitin təsiri (daha çox antropogen) altında əmələ gələn mutasiyalardır.

### **208. Maddələr mübadiləsində baş verən irsi çatışmazlıqlar nə ilə nəticələnir?**

Tibbi genetika insan genetikasının bir bölməsi olub, insanın irsi xəstəliklərinin yaranmasını və onların profilaktikasını tədqiq edən elm sahəsidir. Şərti olaraq irsi xəstəlikləri üç böyük qrupa ayırmaq olar: maddələr mübadiləsinin xəstəlikləri, gen mutasiyaları ilə baş verən molekulyar xəstəliklər və xromosom xəstəlikləri.

İnsanın maddələr mübadiləsi xəstəlikləri XX əsrdən etibarən genetik nöqtəyi-nəzərdən öyrənilməyə başlanılmışdır. 1902-ci ildə A.Harrord metabolizmin anadangəlmə səhvlərini tədqiq etməyə başlamışdır. Maddələr mübadiləsi pozğunluqları ilə əlaqədar xəstəliklərə fenilketonuriya, qalaktozemiya, alkaptonuriya və s. daxildir.

*Albinizm* tirozini melaninə çevirən tirozinaza fermentinin olmaması nəticəsində meydana çıxır və nəticədə dəridə, saçda, gözün qüzhəli qişasında melanin əmələ gəlmir. Albinizmə 1:10000 - 1:20000 tezliyində rast gəlinir və günəş şüasına qarşı həssaslıq, saçların ağlığı, görmə qüsurları və s. əlamətlərlə səciyyələnir.

*Fenilketonuriya* yenidoğulmuşlarda 1:10000, populyasiyada 1-4:100000 tezliyi ilə izlənilir. İlk dəfə bu xəstəlik zehni inkişafı geri qalan xəstələrdən birinin sidiyində fenilpiroüzüm turşusunun kəskin dərəcədə artması ilə müşahidə edilmişdir. Xəstəliyin genealogiyası öyrənildikdə məlum olmuşdur ki, bu xəstəlik irsi olub, bir resessiv genlə əlaqədardır. İnsanın orqanizmində fenilalanin fenilalaninhidroksilaza fermentinin təsiri altında tirozinə, tirozin isə bir sıra aralıq mübadilə məhsullarından olan melaninə və adrenalinə çevrilir. Fenilalaninhidroksilaza fermenti olmadıqda, fenilalanin toxumalarda toplanır və digər məhsullara (fenilpiroüzüm və fenilsirkə turşularına) çevrilir. Bu məhsullar sinir sisteminə toksiki təsir göstərir və nəticədə kəskin əqli gerilik, mikrosefaliya meydana çıxır.

*Alkaptonuriya* ilk dəfə Bedeker tərəfindən 1859-cu ildə təsvir olunmuşdur, lakin yalnız 1908-ci ildə Harrordun tədqiqatı ilə bu xəstəlik orqanizmdə homogentizin turşusu mübadiləsinin pozulması kimi izah edilmişdir. Alkaptonuriya orta yaşlarda özünü büruzə verərək, ətrafların və onurğa sütununun deformasiyası kimi meydana çıxır. Xəstəlik ürək-damar sistemində dəyişikliklərə də səbəb olur.

*Qalaktozemiya* zamanı qalaktoza-1-fosfaturidiltransferaza fermentinin aktivliyi kəskin dərəcədə azalır. Resessiv homoziqotlarda fermentin aktivliyi normanın 10%-dən aşağı olur və ya ümumiyyətlə, çatışmır. Heteroziqotlarda isə fermentin aktivliyi normanın 50%-ni təşkil edir. Normal vəziyyətdə qalaktoza bağırsaqda qlükozaya çevrilir və orqanizm tərəfindən istifadə olunur. Ana südünün tərkibində olan qalaktozanın qalaktoza-1-fosfaturidiltransferaza fermentinin çatışmazlığı nəticəsində orqanizmdə mübadiləsi pozulduqda, orqanizmin qalaktoza ilə zəhərlənməsi, hipoxlikemiya baş verir və amin turşu mübadiləsi pozulur.

Qeyd olunan xəstəliklər autosom-resessiv irsilik tipi ilə səciyyələnir.

## **209. Hansı xəstəlikləri molekulyar irsi xəstəliklərə aid etmək olar?**

Molekulyar irsi xəstəliklər qrupuna bir sıra xəstəliklər: oraqvari hüceyrə anemiyası, tirozinoz, talassemiya, qalaktozemiya, şəkərli diabet, fenilketonuriya və s. daxildir. Bunlardan ən ətraflı öyrəniləni hemoqlobinopatiyalardır.

Hemoqlobinopatiyalar hemoqlobinin quruluşunun irsi pozğunluqları nəticəsində meydana çıxır. Məlumdur ki, hemoqlobin molekulu 4 polipeptid zəncirdən (iki, qısa  $\alpha$ -zənciri və iki, uzun  $\beta$ -zənciri) ibarətdir.  $\alpha$ -zəncirin genləri 16-cı xromosomun qısa çiyində,  $\beta$ -zəncirin genləri isə 11-ci xromosomun qısa çiyində yerləşir. Hemoqlobinin  $\alpha$ - və  $\beta$ -zəncirlərinin 100-dən artıq irsi pozğunluqları məlumdur. DNT zəncirində bir tripletin digəri ilə əvəz olunması polipeptiddə bir amin turşusunun digəri ilə əvəz olunmasına və nəticə olaraq



hemoqlobinin quruluşunun dəyişilməsinə səbəb olur. Üçüncülü və dördüncülü quruluşun yaranmasını şərtləndirən amin turşu ardıcılığının dəyişikliyinə səbəb olan mutasiyaların böyük əksəriyyəti hemoqlobinin funksiyasını pozur və bu anomaliyaları daşıyan insanların xəstəliklərinə səbəb olur. Məsələn, sağlam insanlarda hemoqlobin A-nın  $\beta$ -zəncirində altıncı mövqedə qlutamin amin turşusu qalığı lokallaşır, bu da mRNT-də GAG, DNT-də CTC tripletinə müvafiqdir. Lakin  $\beta$ -zəncirin altıncı mövqeyində valin olduqda hemoqlobin S əmələ gəlir. 146 amin turşusundan birinin əvəz olunması ilə hemoqlobinin xüsusiyyətləri dəyişir; hemoqlobin A mənfi yüklüdür, hemoqlobin S isə neytraldır. Bununla zülal molekulunun quruluşu tamamilə dəyişir.

Oraqvari hüceyrə anemiyası Tropik Afrika, Aralıq dənizi sahillərində daha çox rast gəlinir. Həmin ərazilərdə malyariya xəstəliyi geniş yayılmışdır. Hemoqlobin S-ə malik, yəni eritrositləri oraq formasında olan xəstələr anemiyadan əziyyət çəkirlər. Eyni zamanda xəstəliyin heteroziqot daşıyıcıları tropik malyariya xəstəliyinə tutulmur.

Hemoqlobinopatiyaların digər ağır forması talassemiyadır. Bu xəstəlik zamanı insanlar anemiya, hemoqlobin çatışmazlığından əziyyət çəkirlər.  $\beta$ -talassemiya həm delesiyalar, həmçinin nöqtəvi mutasiyalarla əlaqədar ola bilər və bu zaman polipeptid sintezi yatırılı, ya da tamamilə dayandırılı bilər.

$\alpha$ - və  $\beta$ -zəncirləri genlərinin terminator kodonlarına yaxın sahələrdə baş verən duplikasiya və ya delesiyalar normada mövcud olan  $\alpha$ - və  $\beta$ -qlobin zəncirləri ilə müqayisədə uzun zəncirlərin əmələ gəlməsi ilə nəticələnir. Belə ki, təbii terminator kodonları (hər iki halda UAA) dəyişdirildiklərindən, mRNT-nin translyasiyası ribosomun yeni nonsens kodona rast gəldiyi anadək uzadılmış olur. Buna misal olaraq,  $\alpha$ -zəncirində 31 artıq amin turşusu qalığını daşıyan Konstant Sprinq hemoqlobinini (HbCS) və digər formaları misal göstərmək olar.

Molekulyar-genetik qüsurlara qanda sidik turşusunun səviyyəsinin kəskin artması ilə müşayiət olunan Leş-Neyan

xəstəliyi də aiddir. Xəstələr ətraflarındakılara qarşı həddən artıq aqressivliklə səciyyələnilər.

## **210. Hansı irsi xəstəliklər reparativ sistemin zədələnmələri ilə əlaqədardır?**

Məlum olduğu kimi, istər prokariot, istərsə də eukariot hüceyrələrinin DNT-də baş verən zədələnmələri bərpa edən xüsusi reparativ sistemlər mövcuddur. Reparativ sistem DNT-də əmələ gələn zədələnmələri korreksiya etmədikdə onlar mutasiyalara çevrilir. Reparativ sistemlər fiziki, kimyəvi və biogen mənşəli zədələnmələri aradan qaldıraraq, orqanizmlərin ətraf mühit faktorlarına qarşı davamlılığını təmin edir. Hətta orqanizmlərin qocalması və insanlarda əmələ gələn bir çox xəstəliklərin səbəbi, əsaslı olaraq, reparativ sistemin zəifləməsi və zədələnmələri ilə əlaqələndirilir.

İnsanda reparativ sistemlərin qüsurları bəzi irsi xəstəliklərin əmələ gəlməsinə səbəb olur. 1968-ci ildə L.Kliver müəyyən etmişdir ki, müalicəsi mümkün olmayan piqmentli kseroderma xəstəliyinin səbəbi reparativ sistemdə əmələ gələn çatışmazlıqdır. Piqmentli kserodermaya tutulan xəstələrin dərisində günəş şüalarının (ultrabənövşəyi şüaların) təsiri altında qırmızı ləkələr əmələ gəlir və sonradan onlar xərçəng şişlərinə çevrilir.

Hazırda məlumdur ki, insanın bir sıra xəstəliklərinin səbəbi reparativ sistemin bir çox mərhələlərində əmələ gələn zədələnmələrdir.

Fenkoni anemiyası zamanı DNT molekulunda zədələnmiş sahələr kəsilib atılmır (ekzonukleazaların sintezi pozulur). Ataksiya – teleanqiektaziya (Lui Bar sindromu) zamanı reparasiya sisteminin pozğunluğu nəticəsində xəstənin hüceyrələrinin ftohəssaslığı və kimyəvi mutagenlərə qarşı həssaslığı artır, spontan xromosom aberrasiyalarının (periferik qanın limfositlərində 7.5%-ə yaxın) tezliyi kəskin dərəcədə yüksəlir. Radioterapiya zamanı xəstələrdə bəzi hallarda ölümlə nəticələnən ağırlaşmalar müşahidə olunur. Proqeriya və ya vaxtından əvvəl qocalma və Blyum sindromları da reparasiya mexanizmlərinin pozğunluqları ilə şərtlənir.

## 211. Hansı irsi xəstəliklər cinsiyyət xromosomlarının say və quruluş dəyişiklikləri ilə şərtlənir?

Bəzi xəstəliklərin irsiliyi cinsiyyət hüceyrələrinin yetişməsi zamanı xromosomların qeyri-bərabər paylanması ilə meydana gəlir. Hüceyrələrdə daha çox xromosom cütlərindən birinin azalması (monosomiya) və ya artması (trisomiya) baş verir. Cinsiyyət hüceyrələrindən birinə hər iki X xromosomunun düşməsi, digər hüceyrənin isə bu xromosomlardan məhrum olması nəticəsində xromosom xəstəliyi meydana çıxır. Belə qametlər mayalanma zamanı normal qametlərlə mayalandıqda, yaranmış orqanizmlərdə, müvafiq olaraq, trisomiya (47), digərində isə monosomiya (45) əmələ gəlir (cədvəl 8).

Cədvəl 8. İnsanda müxtəlif növ aneuploidiyalarla əlaqəli pozğunluqlar

Xromosomlar	Sindrom	Yenidoğulmuşlarda rast gəlmə tezliyi
<i>Autosomlar</i>		
Trisomiya 21	Daun	1/700
Trisomiya 13	Patau	1/5000
Trisomiya 18	Edwards	1/10000
<i>Cinsi xromosomlar (qadınlarda)</i>		
XO monosomiya	Şereşevski-Terner	1/5000
XXX trisomiya	Üstün qadınlar	1/700
XXXX tetrasomiya		
XXXXX pentasomiya		
<i>Cinsi xromosomlar (kişilərdə)</i>		
YYY trisomiya		1/1000
XXY trisomiya	Klaynfelter	1/700
XXYY tetrasomiya		
XXXY tetrasomiya		
XXXXY pentasomiya		
XXXXXY heksasomiya		

Xromosom xəstəliklərinin sırasında Klaynfelter xəstəliyi təqribən anadan olanların 700-dən birində rast gəlinir. Klaynfelter sindromu xromosom kompleksində bir X xromosomunun artması ilə meydana gəlir. Klaynfelter sindromunun xromosom

kompleksi belə olur: XXY. Bunlarda iki X-xromosomunun olmasına baxmayaraq, genoma bir Y xromosomu daxil olduqda, kişi cinsiyyəti əmələ gəlir. X-xromosomlarının sayı artıq olduqda da – XXXY, XXXXY – kişi cinsiyyəti formalaşır, amma X-xromosomlarının sayca artması bu xəstəliyin daha ağır formasına gətirib çıxarır. Klaynfelter sindromunun əsas əlamətləri: qonadaların zəif inkişaf etməsi, toxumluq borularının degenerasiyası, ağıl kəmliyi, aspermiya, sonsuzluq, ətrafların ölçülərinin qeyri-mütənasib olmasıdır.

Bəzi qadınlarda X-xromosomuna görə trisomiyaya rast gəlinir. Belə qadınlarda bir çox əlamətlərə görə kənarlanma baş verir, patoloji əlamətlər, hətta ağıl kəmliyi və sonsuzluq əmələ gəlir. Xəstəliyin əmələ gəlməsi XX-xromosomlarının meyoza ziqotun bölünməsinin ilkin mərhələsində ayrılmamasından asılıdır. Belə qadının övladları olduqda, onların yarısı qametlərində XX-xromosomunu daşıyacaq və bu əlamət gələcək nəsillərə ötürüləcəkdir.

İnsanda X xromosomlarının artıqlığı ilə şərtlənən xromosom xəstəliklərini aşkar etmək üçün cinsi xromatin təyin olunur.

Şereşevski-Terner sindromu qadınlarda müşahidə olunur və bir X-xromosomunun azalması nəticəsində meydana gəlir, genotip 45, XO olur. Şereşevski-Terner sindromu cinsi yetişkənliyin gecikməsi, qonadaların inkişaf etməməsi, daxili üzvlərin patologiyası, sonsuzluq, alçaq boyluluq (130-145 sm), boynun, ayaqların qısa olması ilə xarakterizə olunur. Klaynfelter və Şereşevski-Terner sindromları zamanı qonadotropin hormonunun miqdarı kəskin dərəcədə çoxalır.

XYX-xromosomu sindromu kişilərdə rast gəlinir və çox zaman onlar kliniki cəhətdən sağlam, boyları uca, fiziki inkişaf etmiş olurlar. Lakin bəzi hallarda xəstəlik ağıl kəmliyi, cinsiyyət üzvlərinin inkişaf etməməsi ilə müşayiət olunur.

İnsanda bir çox irsi xəstəliklərin meydana çıxmasına orqanizmin hüceyrələrində xromosom sayının pozulması səbəb olur. İnsanda irsi xəstəliklərin əmələ gəlməsində xromosomların quruluşunda baş verən dəyişikliklər də mühüm rol oynayır. Bunlara translokasiyalar, inversiyalar, delesiyalar aiddir.

Ümumiyyətlə, xromosom sayının və quruluşunun dəyişilməsi irsi xəstəliklərin böyük bir qrupunun əmələ gəlməsinə səbəb olur. Bunlar xromosom xəstəlikləri adlanır. Müəyyən olunmuşdur ki, spontan abortların 25%-ə qədəri döldə xromosom pozulmaları ilə əlaqədardır.

## **212. İnsanda aneuploidiya nəticəsində hansı xəstəliklər əmələ gəlir?**

Bir çox hallarda xromosom xəstəlikləri irsən keçmir. Xromosomların say və quruluşlarının pozğunluqları valideynlərin qametogenezi müddətində baş verir. Bu xəstəliklərin irsi təbiəti genetik aparatın pozğunluqları ilə şərtlənir.

Praktiki olaraq bütün poliploidiyalar, aneuploidiyalar və mozaiklik – yeni əmələ gələn mutasiyalardır. Xromosomların quruluşunda baş verən mutasiyaların isə yarısı yeni əmələ gələn, qalanları isə valideynlərdən irsən keçən mutasiyalardır.

İnsanda xromosom və genom mutasiyalarının bütün tipləri, o cümlədən poliploidiya məlumdur. Nadir hallarda təsvir olunan triploidlər və tetraploidlər, əsasən, spontan abort olunan embrionlarda, döllərdə və ölüdoğulanların arasında izlənilir. Bu patologiyalı yenidoğulanlar bir neçə gün ərzində tələf olurlar. Yenidoğulmuşlar arasında çox nadir hallarda autosomlara görə monosomiklərə rast gəlinir. 21 və 22-ci xromosomlara görə monosomiklər təsvir olunmuşlar. Adətən, bunlarda mozaiklik müşahidə olunur, yəni orqanizm, əsasən, normal hüceyrələrdən təşkil olunur. Bütün xromosom dəyişiklikləri patoloji vəziyyətin inkişafı ilə nəticələnir.

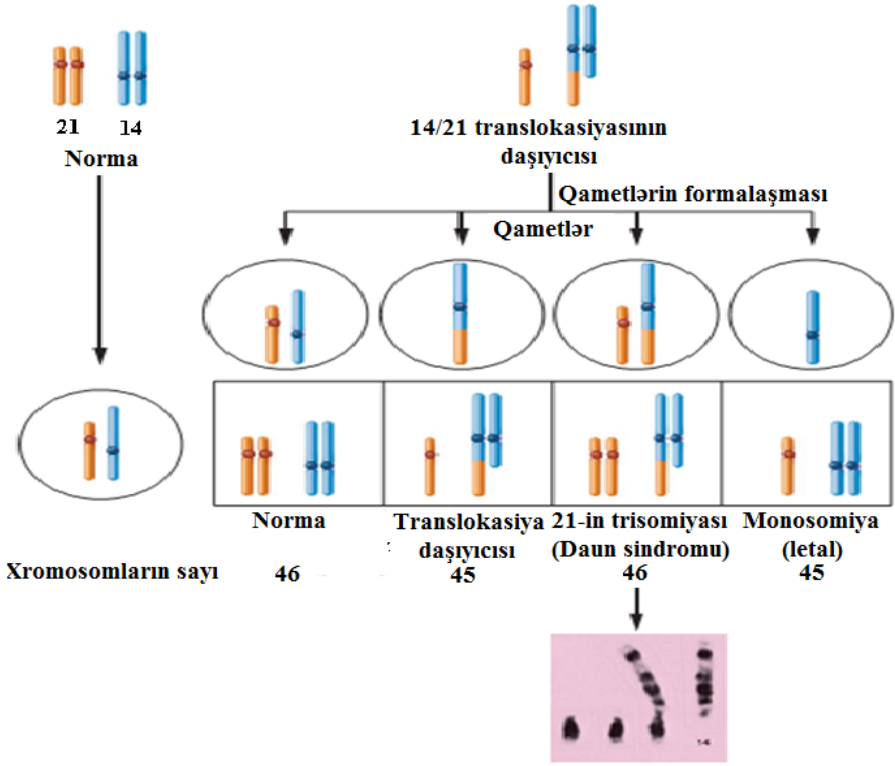
Adətən, nisbətən kiçik xromosomların sayca dəyişilməsi, xüsusilə, 21-ci, X və Y xromosomlarının sayında olan dəyişikliklər letal təsir göstərmir, lakin həmin şəxslərdə müəyyən orqanların və sistemlərin inkişafında bir çox çatışmazlıqlar əmələ gəlir. Daun xəstəliyi olan şəxslərdə 21-ci xromosom 3 ədəddir, yəni onlar bu xromosoma görə trisomikdirlər və hüceyrələrində 46 xromosom əvəzinə 47 xromosomu daşıyırlar. Bəzən Daun xəstəliyinə səbəb valideynlərdən birində 21 ilə 14-cü xromosomlar arasında translokasiyanın baş verməsi olur. Valideynlərdən birində 21-ci xromosomun 22-ci xromosoma translokasiyası

nəticəsində də övladda Daun xəstəliyi aşkar olunmuşdur. Daun xəstəliyi olan uşaqlarda kiçik boy, geniş, girdə sifət, bir-birinə yaxın göz yarıqları, yastı, enli burun sümüyü, cinsi orqanların zəif inkişafı, zehni inkişafın geriliyi müşahidə olunur. Xəstələrin təxminən yarısında ürək və iri damar qüsurları izlənilir. Daun xəstəliyi 500-800 adamdan birində rast gəlinir. Bu xəstəliyin meydana çıxma tezliyi ananın yaşından asılı olaraq artır: ananın yaşı 40-dan yuxarı olduqda, xəstəliyin rast gəlinmə ehtimalı artmış olur və doğulacaq uşaqların 22-40%-nin xəstə doğulma ehtimalı olur. 21-ci xromosoma görə trisomiklərin 4/5-ü spontan abort nəticəsində tələf olur.

Trisomiya ananın cinsi hüceyrələrinin düzgün bölünməsi nəticəsində əmələ gəlir. Daun xəstəliyi olan uşaqlar sağlam, yeni kariotipi normal olan, lakin daha çox yaşlı qadınlardan dünyaya gəlir. Xəstəliyin səbəbi translokasiya olduqda isə bu xromosom dəyişikliyi əvvəlki nəsildə meydana çıxır və nəsle ötürülür. Translokasiya daşıyan (14/21) valideynin üç uşağından birində Daun xəstəliyi meydana gəlir (şək. 17).

1960-cı ildə C. Edvards uşaqlarda bir çox əlamətlərin pozulması ilə meydana gələn 18-ci xromosom üzrə trisomiya aşkar etmişdir. 1961-ci ildə K. Patau 13-cü xromosomun sayının polisomiyasını bir çox çatışmazlıqlarla anadan olan uşaqlarda təyin etmişdir. 13-cü xromosom üzrə trisomiya D, 18-ci xromosom üzrə trisomiya isə E adlanır. Patau sindromu (47, 13+) yenidoğulmuşların 5000-dən birində, Edvards sindromu (47, 18+) isə 10000-dən birində rast gəlinir. Həmin uşaqlarda bir çox orqanların pozğunluqları müşahidə olunur və onlar, adətən, anadan olduğdan sonra qısa zamanda tələf olur.

Müxtəlif təbiətli xromosom dəyişiklikləri (translokasiyalar, delesiyalar) xromosom xəstəliklərinin əmələ gəlməsinə səbəb ola bilər. Leykoz xəstəliyinin bir forması leykositlərin nüvəsində 22-ci xromosomun delesiyası nəticəsində meydana gəlir. Bu xəstəlik həmçinin 9/22 translokasiyası nəticəsində də yaranır. Ürək-damar sisteminin çatışmazlıqları ilə anadan doğulan uşaqların 16-cı xromosomunda anomaliyalar təyin olunur. Bir çox xromosom aberrasiyalarının daşıyıcıları inkişafın ilkin mərhələsində məhv olur, yetkin yaşına çatanlar isə çox vaxt sonsuz olurlar.



**Şək. 17.** Ailəvi Daun sindromu zamanı translokasiya. Şəkilə proband tərəfindən valideynlərindən alınmış 14/21 translokasiyalı xromosom, iki 21-ci xromosom (solda) və 14-cü xromosom (sağda) göstərilmişdir.

### 213. Mitoxondrial irsi xəstəliklər hansılardır?

İnsanda bəzi irsi xəstəliklər mitoxondri DNT-də mutasiyalarla əlaqədar əmələ gəlir. Həmin xəstəliklər ana xətti ilə nəslə ötürülür.

İnsanın mitoxondri genomunun ölçüsü 16.6 min n.c. təşkil edir, bu da 13 polipeptid zəncirin, 22 nRNT molekulunun və 2 rRNT molekulunun kodlaşdırılması üçün zəruridir. Bundan əlavə, mitoxondriyənlərin yüzrlə zülalları nüvə genləri ilə kodlaşdırılır. Kiçik ölçüsünə baxmayaraq, mitoxondri genləri təqribən bütün hüceyrələrin normal metabolizmi üçün zəruridir

və insanın genetik xəstəliklərinin əhəmiyyətli hissəsini mitoxondriyə funksiyasının pozğunluqları ilə bağlı xəstəliklər təşkil edir.

Mitoxondri genomu ilə əlaqəli irsi xəstəliyə misal olaraq mitoxondri DNT ilə kodlaşdırılan zülalda missens-mutasiya nəticəsində görmə neyropatiyasının əmələ gəlməsini göstərmək olar. 50% hallarda bu xəstəliyin əmələ gəlməsində 11778 n.c. mövqeyində G→A tranzisiyası baş verir. Bu mutasiya nəticəsində ND4 zülalında 340-cı mövqedə arginin histidinlə əvəz olunur. Optik sinirin məhv olması fosforlu oksidləşmədə baş verən nöqsanın nəticəsidir.

Keris-Seyr sindromu – beyin xəstəliyi ensefalomiopatiya ilə müəyyən olunur. Bu xəstəliyin səbəbi mitoxondri zülalının sintezi üçün zəruri olan nRNT-nin bir neçə genində delesiyanın baş verməsidir.

Monoklonal epilepsiyadan əziyyət çəkən insanlarda kəmağıllıq, karlıq və apopleksik iflic müşahidə olunur. Xəstəliyin səbəbi lizin nRNT-də 8344 n.c. mövqeyində nukleotid əvəz olunmasıdır.

Bir çox hallarda mitoxondri DNT-nin zədələnmələri ilə meydana gələn xəstəliklər zamanı xəstə şəxslərin hüceyrələrində normal və mutant mitoxondriyə olur. Belə vəziyyət heteroplazmiya adlanır. Xəstəliyin ağırlıq dərəcəsi mutant mitoxondriyənin nisbi miqdarından asılıdır. Bəzi məlumatlara görə heteroplazmiyanın tezliyi 10%, hətta 20% ola bilər. Heteroplazmiya rus çarı II Nikolayın eksqumasiya olunan cənazə qalıqlarından tapılmışdır. Nəzarət rayonunda eyni saytda sitozin, digərində timin aşkar edilmişdir. Heteroplazmiya hazırda yaşayan və ana xətti ilə qohum şəxslərdə də müəyyən olunmuşdur.

Mitoxondri DNT-si nüvə DNT-dən 10-20 dəfə sıx mutasiyaya uğrayır, bunun DNT-nin daha çox replikasiyasının və reparasiyasının dəqiqliyinin azalması kimi bir neçə səbəbləri var. Lakin mtDNT-də baş verən mutasiyaların real mənbəyi, onlarda energetik mübadilə nəticəsində daima əmələ gələn əlavə məhsul - reaktiv oksigen hissəcikləridir.



#### **214. Şişlərin əmələ gəlmə səbəbləri hansılardır?**

Dünya statistikasına görə son zamanda hər il 6 mln.-a yaxın insan xərçəng xəstəliyinə tutulur və onların yarısı tələf olur. Bu şişlərin bir hissəsi induksiyaedici agentlərin iştirakı olmadan, spontan əmələ gəlir. Digərlərinin əmələ gəlməsinə isə kanserogen maddələr, şiştörədici viruslar, rentgen və ultrabənövşəyi şüalar təsir göstərir.

Kanserogen maddələr müxtəlifdir, buraya sadə maddə olan tetraxlorkarbondan ( $CCl_4$ ) başlayaraq daha mürəkkəb quruluşu olan metilxolantren və benzantron daxildir. Bəzi maddələr tək-tək şiş hüceyrələrinin böyüməsinə və bölünməsinə səbəb olur və kanserogenezin promotorları adlanır. Kanserogen maddələr insanda bir çox şişlərin əmələ gəlməsinə təsir göstərir. Məsələn, daş kömür qatranı və onun tərkibində olan forbol efiri (kanserogenezin promotoru), «baca təmizləyənlərin xərçəngi» adlanan xəstəliyin yaranmasına səbəb olur, anilin rəngləyicisinin istehsalında çalışan işçilərdə sidik kisəsinin xərçəngi, papiros çəkənlərdə isə ağciyərlərin xərçəngi əmələ gəlir.

Şiş əmələ gətirən viruslar DNT-daşıyıcı və ya RNT-daşıyıcı retroviruslardır. Onların unikal xüsusiyyəti sahib hüceyrəyə daxil olmaqdan ibarətdir. İlk dəfə şiştörədici virus 1910-cu ildə P.Raus tərəfindən kəşf olunmuşdur. Peyton Raus onkogen virusunun kəşfinə görə 1966-cı ildə Nobel mükafatı ilə təltif olunmuşdur. Raus sarkoması virusu RNT-daşıyan retrovirusdur, yəni virus sahib hüceyrəsinə yoluxduqdan sonra onun RNT-si üzərində əks transkripsiya yolu ilə kDNT sintez olunur. Bir çox şişlərin əmələ gəlməsində genetik sistemin xüsusiyyətləri mühüm rol oynayır.

Şiş hüceyrələrinin əmələ gəlmə səbəblərinə aşağıdakılar aid edilir:

1. Şüalanma. Orqanizm şüalandıqda leykoz xəstəliyi daha sıx rast gəlinir. Bu xəstəlik zamanı qanyaradıcı sistemdə bədxassəli yeni törəmələr meydana çıxır.
2. Genotipin xüsusiyyətləri. Şiş xəstəliklərinin əmələ gəlməsində əsas rolu genomda baş verən dəyişikliklər və müxtəlif mutasiyalar oynayır. İlk dəfə olaraq XX əsrin əvvəllərində alman alimi T.Boveri xərçəngin mutasiya

nəzəriyyəsini irəli sürmüşdür. O, qeyd etmişdir ki, xərçəngin etiologiyasında mühüm rolu gen, xromosom mutasiyaları oynayır. Bir çox hallarda şişlər normal hüceyrə bölünməsinə nəzarət edən genlərdə baş verən mutasiyaların nəticəsində meydana çıxır. Hazırda sübut olunmuşdur ki, xərçəng hüceyrə səviyyəsində baş verən pozğunluqların nəticəsidir.

3. Ətraf mühitin mutagen amilləri bədxassəli şişlərin yaranma intensivliyini artırır. Məlum olan ionlaşdırıcı şüalar, kimyəvi maddələr və viruslar mühit kanserogenləri kimi mutagen təsir göstərir.
4. Bədxassəli transformasiya ilə əlaqədar genomda baş verən dəyişikliklər. Bunlara nukleotid əvəzlənmələri, genomun böyük sahələrində baş verən dəyişikliklər, virus nukleotid ardıcılıqlarının insan genomuna daxil olması səbəb ola bilər.

### **215. Bədxassəli şişlər hansı xüsusiyyətlərlə səciyyələnir?**

İnkişaf etmiş ölkələrdə sakinlərin beşindən birində onkoloji xəstəliklər müşahidə olunur (yunanca «*onkos*» şiş deməkdir). Amerika Onkoloji Cəmiyyətinin məlumatına görə bütün həyatları boyu kişilərin 1/2-də, qadınların 1/3-də xərçəngin inkişafı ehtimalı mövcuddur. Bu da, şübhəsiz ki, onkoloji tədqiqatların aparılması zərurətini yaradır. Bədxassəli şişlərin əmələgəlmə mexanizmlərinin aşkar olunması hüceyrələrdə baş verən funksional dəyişikliklərin öyrənilməsində mühüm yer tutur. Hiperplaziya (hüceyrə kütləsinin artması) nəticəsində xoş və bədxassəli şişlər əmələ gələ bilər. Xoş xassəli şişlərin əsas xüsusiyyəti öz toxumasından kənara çıxmaması, yəni invaziya və metastaziya olunmamasıdır. Bədxassəli şişlərin əsas xüsusiyyəti invazyadır, yəni əmələ gəlmiş toxumadan kənara çıxaraq, sürətlə artmasıdır. Bədxassəli şişlərin digər xüsusiyyəti onların ölməzliyidir. Normal hüceyrələr müəyyən həyat tsiklini keçdikdən sonra apoptoza, yəni proqramlaşdırılmış ölümə məruz qalır, xərçəng hüceyrələri isə daima bölünməklə çoxalır. Şiş hüceyrələrinin digər xüsusiyyəti onların monoklonallığıdır. Adətən, bədxassəli şişlər genetik dəyişilmiş bir hüceyrənin nəslidir. Şiş müəyyən olunduqda artıq

o, yüz milyonlarla hüceyrədən ibarət olur,  $10^8$  sayda olduqda rentgen analizi ilə təyin olunur,  $10^9$  olduqda palpasiya olunur (əl ilə yoxlanılır), hüceyrələrin sayı  $10^{12}$ -yə çatdıqda xəstələr əsas həyatı funksiyalı üzvlərinin pozulması nəticəsində tələf olur.

Şiş hüceyrələri üçün avtonomluq səciyyəvidir, yəni şiş hüceyrələrini digər genetik yaxın sağlam orqanizmə köçürdükdə, onlar bölünməyə və böyüməyə davam edir.

Öz təbiətinə görə xərçəng genetik xəstəlikdir. Xərçəngin bir çox tipləri DNT-də baş verən mutasiyalar nəticəsində əmələ gəlir. Bunlardan əksəriyyəti somatik hüceyrələrdə baş verən mutasiyaların nəticəsidir. Lakin bəziləri irsən keçən mutasiyalarla şərtlənir, yəni nəsildən-nəslə cinsiyyət hüceyrələri vasitəsi ilə ötürülür.

### **216. Onkogenlər nədir? Protoonkogenlərin onkogenlərə çevrilməsində *c-onc*-un rolu nədən ibarətdir?**

Hüceyrə tsiklinin tənzimlənməsində iştirak edən və normada hüceyrə bölünməsinə stimula edən bir qrup genlər protoonkogenlərə aid edilir. Bu genlərin mutant formaları – onkogenlər hüceyrələrin nəzarətsiz bölünməsinə induksiya edir. Bütün məlum olan onkogenlərin məhsulu digər genlərin ekspressiyasına təsir göstərir.

70-ci illərdən başlayaraq bədxassəli şişlərin əmələ gəlməsi üzərində genetik nəzarətin olması sübut olunmuşdur. Sarkoma virusunda bəd şiş törədən gen müəyyən olunmuş və onkogen adlandırılmışdır. 1981-ci ildə sarkoma virusundan ilk *src* onkogeni ayrılmışdır.

Tezliklə göstərilmişdir ki, *src* genini hüceyrənin genetik aparatına süni yolla daxil etdikdə, o, virus olmadan hüceyrəni transformasiya edir. Bundan sonra digər virus onkogenləri də - *myc*, *ras*, *abl* və bir çox digərləri kəşf edilmişdir. Ən maraqlısı budur ki, onurğalılarda genomun normal hüceyrələrində *src* geninə oxşar, lakin identik olmayan DNT fraqmentləri vardır. Buna görə də genom və virus ardıcılıqları fərqli şəkildə adlandırılmışlar: V-*src*-virus onkogeni, C-*src* hüceyrəvi protoonkogen. Sonralar 100-dən çox virus onkogenləri və onlara münasib olan protoonkogenlər tapılmışdır. Protoonkogenlər hüceyrənin normal fəaliyyətini təmin edir: onlar böyümə faktorlarına, hormonlara, hüceyrənin bölünməsinə nəzarət edir. Lakin proto-

onkogenlərə müəyyən faktor təsir etdikdə onlar şiş hüceyrələrinin yaranmasını stimül edir.

Protoonkogenlərin onkogenlərə çevrilməsinə səbəb olan minimum 3 mexanizm öyrənilmişdir: nöqtəvi mutasiyalar, translokasiyalar və yüksək ekspressiya.

Hüceyrələrin bölünmə və böyüməsində mühüm rolu *Ras* – gen ailəsinin reseptor zülalları oynayır. İnsanda mövcud olan şişlərin 30%-i mutant *Ras* onkogenini daşıyır. Müxtəlif şiş hüceyrələrindən ayrılmış *Ras* zülallarının müqayisəsi nəticəsində müəyyən olunmuşdur ki, *Ras* genindəki mutasiyalar uyğun zülallarda ayrı-ayrı amin turşularının əvəz olunmasına və nəticədə bu zülalların fəal vəziyyət alması və daima “qoşulmuş” vəziyyətdə qalaraq, hüceyrələrin bölünməsi haqqında siqnalların ötürülməsinə səbəb olur.

Xromosom translokasiyaları protoonkogeni yeni vəziyyətə – daima aktiv olan promotorun nəzarəti altına keçirə bilər. Bunun nəticəsində protoonkogenlər daima fəaliyyət göstərərək, hüceyrələrin qeyri-məhdud bölünməsinə, yaxud membrandan nüvəyə arasıkəsilmədən siqnalların ötürülməsinə səbəb olur.

Translokasiya nəticəsində onkogenin yaranmasına misal olaraq, xroniki mieloid leykozunun səbəbi olan *c-abl* genindəki translokasiyanı göstərmək olar.

Protoonkogenlərin onkogenlərə çevrilməsi və onların yüksək ekspressiyasının meydana çıxmasına ən azı üç mexanizmdən biri səbəb ola bilər: protoonkogenər yeni promotor əldə edə bilərlər; protoonkogenlər digər tənzimləyici elementlər, o cümlədən enhanserlər ilə əlaqələndə bilərlər; protoonkogenlərin onkogenlərə çevrilməsi onların amplifikasiyası ilə əlaqədar ola bilər.

Bəzi şiştörədici viruslar öz-özlüyündə onkogen daşımır, lakin xromosoma protoonkogenlə yanaşı daxil olaraq, onu aktivləşdirir, arasıkəsilmədən ekspressiyasına səbəb olur. Bu, «əlavə edilən» kanserogenez adlandırılır.

Son on ildə sübut olunmuşdur ki, onurğalı heyvanların genomlarında xromosoma bitişmiş, DNT-daşıyan, şiştörədici virusların genomuna oxşar (məsələn, SV-40 virusu və ya retrovirusların) DNT sürətləri mövcuddur. Virus genomunun

genlərindən biri hüceyrə DNT-nin normal replikasiyasını pozan fermenti kodlaşdırır. Bu cür genlər provirusun genomunda olmaya da bilər, lakin normal hüceyrədə onlar müəyyən dərəcədə repressiya olunmuş vəziyyətdə olur. Tənzimləyici zonaların quruluşunun pozulması genoma destabilləşdirici təsir göstərir və nəticədə bədxassəli transformasiyaya gətirib çıxara bilər.

### **217. Şişlərin supressor genlərinin rolu nədən ibarətdir?**

Bəzi genlərin itirilməsi və fəallığının yatırılması şişlərin əmələ gəlməsinə səbəb olur. Bu genlər antionkogenlər və ya şişlərin supressor genləri adlanır. Təxminən 20000 uşaqdan birində gözün torlu qişasında əmələ gələn şiş - retinoblastomaya (*Rb*) meyillilik vardır. Retinoblastoma geni 13-cü xromosomda lokallaşır və pRb zülalını kodlaşdırır. Gen bir çox normal hüceyrələrdə fəaliyyət göstərir və hüceyrə tsiklinin tənzimlənməsində mühüm rol oynayır. *Rb* geninin funksiyası bilavasitə mitotik tsikldə hüceyrənin hərəkəti ilə əlaqədardır. O, molekulyar keçirici kimi fəaliyyət göstərir və hüceyrənin G1/S nöqtəsindən keçmə mərhələsinə nəzarət edir. Hüceyrənin normal funksiyası zamanı pRb fosforlaşma hesabına inaktivləşir və DP1/E2F transkripsiya faktoru kompleksi ilə birləşərək, S-mərhələyə nəzarət edən genləri aktivləşdirir. Hüceyrədə *Rb* genləri mutant vəziyyətdə olduqda, pRb zülalı qeyri-fəal olur və o, DP1/E2F kompleksi ilə birləşə bilmir. Nəticədə hüceyrələrin bölünməsi daha intensiv baş verir və şiş formalaşır.

Digər şişlərin supressor geni *p53* də insanda xərçəng xəstəliyinin inkişafında iştirak edir. Məlumdur ki, *p53* geni transkripsiya faktoru kimi fəaliyyət göstərən *p53* nüvə zülallarını kodlaşdırır. *p53* geninin mutasiyaları bir çox xərçəng formalarında müəyyən edilir. Müxtəlif mənbələrdən əldə olunan məlumata görə xərçəng xəstəliklərinin 50-60%-i *p53* geninin mutasiyaları ilə əlaqədardır.

Normada *p53* zülalı hüceyrələrdə aşağı qatılıqda və qeyri-fəal, tez parçalanan formada mövcud olur. Hüceyrəyə DNT zədələnməsi haqqında məlumat daxil olduqda *p53* zülalının miqdarı yüksəlir. *p53* zülalının fəallaşmasının bir neçə nəticəsi ola

bilər, məsələn, DNT-nin reparasiyası, hüceyrə tsiklinin dayandırılması, apoptoz. Bu, p53-ün transkripsiya faktoru kimi təsir göstərdiyi hədəf genlərin fəallaşması nəticəsində baş verir. Bu cür genlərin sayı 20-dən çoxdur. p53 funksional zülalı hüceyrədə olmadıqda, DNT-si zədələnmiş hüceyrələrdə G1 hüceyrə tsikli dayandırılmır. Bu cür hüceyrələrdə reparasiya baş vermir və onlar çox zaman mutasiyaya uğrayır. Buna görə də p53 geni “hüceyrənin keşikçisi” adlandırılır. Bu genin hüceyrə tsiklinə mərkəzi rolu xərçənglə hüceyrə tsikli, həmçinin hüceyrənin böyüməsini tənzimləyən genlərlə şiş törədən genlər arasında əlaqənin olduğunu bir daha təsdiqləyir.

### **218. Hüceyrə tsiklinə necə nəzarət olunur?**

Müasir təsəvvürlərə görə hüceyrə tsiklinə iki “yoxlama məntəqəsində” – G1/S və G2/M mərhələləri arasında nəzarət olunur. Hər iki nöqtədə hüceyrə tsiklinin davam etdirilməsi və ya dayandırılması arasında seçim gedir. Bu cür seçim iki sinif zülalların qarşılıqlı əlaqəsi ilə nəzarət olunur: proteinkinaza fermenti və tsiklinlər. Nəticə olaraq iki molekulun: proteinkinaza və tsiklinin birləşməsi nəticəsində hüceyrə tsiklinin mərhələlərinin birindən digərinə keçməsinə nəzarət edən tənzimləyici molekul əmələ gəlir.

Hüceyrə tsiklinin hər bir mərhələsində baş verən mutasiyalar xərçəngin yaranmasına səbəb ola bilər. Bunlar proteinkinaza və tsiklinləri və ya hədəf zülalları kodlaşdıran genlərin mutasiyası ola bilər. Alınan məlumatlara görə bütün şiş hüceyrələrində G1-dən S mərhələyə keçidə nəzarət pozulur. Bədxassəli şişli transformasiyalarda proteinkinaza və tsiklinlərin genləri əsas rol oynayır.

Bütövlükdə hüceyrə tsiklinə nəzarət edən genlər normal vəziyyətdə hüceyrələrin bölünməsinə dayandırır və ya əksinə, stimullaşdırır. Tənzimləyici genlərin birinci qrupu şişlərin supressorudur, onlar hüceyrə tsiklindən keçməni dayandırır və hüceyrənin mitotik tsiklini bloklayır. Supressor genlər mutasiyaya uğradıqda, hüceyrə bölünməsinə də nəzarət dayandırılır və mutant hüceyrə hədsiz dərəcədə çoxalmağa başlayır.

Normada hüceyrələrin bölünməsinə stimullaşdıran hüceyrələr protoonkogen adlanır. Bu genlər “qoşulmuş” (işə salınmış) və ya “dayandırılmış” ola bilər. Həmin genlər daim “qoşulmuş” olduqda hüceyrələrin bölünməsi nəzarətsiz olur, bu işə şişlərin inkişafına gətirib çıxara bilər. Protoonkogenlərin mutant formaları onkogen adlanır.

### **219. Meyllilik genləri nədir?**

Meyllilik genləri, başlıca olaraq, doğum və perinatal dövrdəki həyatla uyğunlaşan mutant allellərdir, lakin müəyyən əlverişsiz şəraitdə onlar bu və ya digər xəstəliklərə səbəb ola bilər. Onları, meydana çıxma amillərindən asılı olaraq, “ətraf mühit genləri”nə və müəyyən, əlverişsiz şəraitin təsiri altında patoloji reaksiyaların yaranmasına səbəb olan “triqger genlər”ə (triqger “təhriki” mənasını verir) ayırd edirlər. Monogen xəstəliklərin əmələ gəlməsi üçün bir quruluş genində mutasiyanın baş verməsi kifayət olduğu halda, multifaktorial xəstəliklərin təzahüründə həm genetik, həmçinin ekzogen amillərin inkişafı tələb olunur.

Hazırda 200-dən artıq “ətraf mühit genləri” məlumdur. Onların bir çoxunun allellərin funksional aktivliyinə təsir göstərən genetik polimorfizmi müəyyən olunmuşdur. Bu cür allelləri olan genləri müxtəlif xəstəliklərə qarşı “meylli genlər” kimi təsəvvür etmək olar. Məsələn, müəyyən olunmuşdur ki, qlutation – S – transferazanın böyük ölçülü delesiyanı daşıyan, qeyri-normal allel daha çox ağciyər xərçəngi, xroniki bronxit və sidik kisəsinin xərçəngi kimi xəstəliklərə səbəb olur. Son zamanların dünya statistikasına görə ağ irqli qadınların 10%-də rast gəlinən, multifaktorial xəstəlik olan endometriozun patogenezinə və etiologiyasında qlutation – S – transferaza geni iştirak edir.

N-asetiltransferaza fermentinin sintezinə cavabdeh olan *NAT-2* geni süd vəzisi xərçənginin yaranmasına səbəb ola bilər. Bu halda papiros çəkən qadınlarda süd vəzinin xərçəngi xəstəliyinin əmələ gəlmə təhlükəsi 20 dəfə artır. Həmçinin sitoxrom və epoksidhidrolaza genlərinin patoloji allelləri tütün tüstüsünə qarşı həssaslığı artırır və nəticə olaraq onları daşıyan şəxslərdə

ümumi populyasiyaya nisbətən ağciyərlərin müxtəlif xəstəlikləri, enfizeması və xroniki pnevmoniyalar daha çox rast gəlinir.

Çox ağır irsi xəstəlik olan mukovissidozun əmələ gəlməsində və ağırlaşmış gedişatında funksional cəhətdən keyfiyyətsiz *GSTMI* və *NAT-2* allelləri iştirak edir. Genomda *mEPHX* geninin «zəif» allelinin olması mukovissidoz xəstəliyinin kliniki ağır formalarının əmələ gəlməsinə təsir göstərir.

Beləliklə, son zamanlar ətraf mühit genlərinin, heç olmasa bəzilərinin, bir sıra onkoloji (süd vəzinin xərçəngi, ağciyərlərin xərçəngi, sidik kisəsinin xərçəngi və s.) və qeyri-onkoloji (xroniki bronxit, ağciyərin enfizeması, endometrioz, Parkinson xəstəliyi) xəstəliklərin əmələ gəlməsində bilavasitə iştirakı müəyyən olunmuşdur. Buna görə də *GSTMI* və *NAT-2* genlərinin allel variantlarının populyasiyalarda skriningi bu gün geniş müzakirə mövzusunə çevrilmişdir.

Metilentetrahidrofolatreduktaza (*MTHFR*) fermentinin triqqr genində baş verən nöqtəvi mutasiya homoziqot formada əhalinin 5%-də rast gəlinir. Bu polimorfizmin nəticəsində hiperhomosisteinemiya əmələ gəlir ki, o da öz növbəsində ürək tacının çatışmazlığı, ateroskleroz və digər xəstəliklərin yaranması ilə nəticələnir.

Ongiotenzini konversiya edən fermentin geninin (*ACE*) polimorfizmi 16-cı intronda *Alu* ardıcılıqlarının delesiyası ilə əlaqədardır. Bu əlamət əhalinin 30%-də rast gəlinir və infarkt miokarda qarşı meyllilik geni kimi hesab edilir. Ateroskleroza qarşı irsi meyllilik *ApoE* geninin *E2* allelinin heteroziqotluğu ilə əlaqədardır və ağ irqin nümayəndələrinin 15%-nin arasında müəyyən olunmuşdur.

Hazırda multifaktorial xəstəliklərin triqqr genlərinin sayı 50-yə çatmışdır və çox sürətlə artmaqdadır. Yalnız son illərdə *CCI6* geninin mutant allellərinin homoziqot vəziyyətdə əhalinin 10%-də astmaya qarşı meyllilik əmələ gətirməsini, qanın laxtalanmasında iştirak edən faktorun genində əmələ gələn mutasiyanın trombozların sayını artırmasını, nəhayət, *TGF2* geninin allel polimorfizmlərinin bətdaxili inkişaf zamanı anomaliyaları, məsələn, yuxarı dodaqda yarığın (dovşan dodaq)

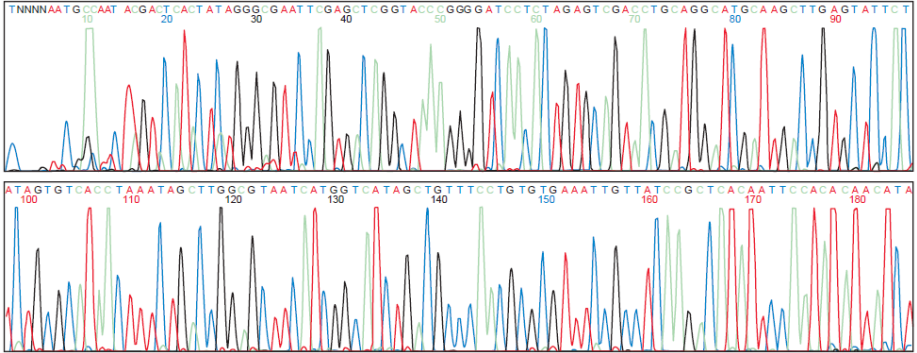


və bitişməmiş sərt damağın (qurd ağız) əmələ gətirməsini müəyyən etmişlər.

Meyllilik genləri və mutant allellərin daşıyıcılarının identifikasiyası sayəsində bir çox xəstəliklərin simptomdan qabaqkı diaqnostikası mümkün olmuşdur.

## XVIII Fəsil

# BIOTEKNOLOGIYANIN NƏİLİYYƏTLƏRİ VƏ PERSPEKTİVLƏRİ



### 220. Transgenез sahəsində hansı nəticələr əldə olunmuşdur?

Gen mühəndisliyi - hüceyrə və ya orqanizmin genetik informasiyasının dəyişilməsi istiqamətində aparılan manipulyasiyalardır. Onları iki qrupa bölmək olar: 1. Transgenoz, yəni eksperimental yolla bir genomdan ayrılmış və ya süni sintez olunmuş genlərin digər genoma köçürülməsi; hazırda bu istiqamətdə eksperimentlər üstünlük təşkil edir. 2. Hüceyrədən ayrılmış xromosomun digər hüceyrəyə köçürülməsi və ya bir hüceyrədə bir neçə genomun birləşdirilməsi.

Transgenoz ardıcıl olaraq 3 əsas mərhələdə yerinə yetirilir: əvvəl köçürüləcək gen və ya genlər ayrılır, sonra vektorla birləşdirilir və resipient hüceyrəyə daxil edilir.

Transgenozla misal olaraq, iki genə - tetrasiklinə və streptomisinə qarşı davamlılığı təyin edən genlərə malik rekombinant plazmidin alınmasını göstərmək olar. Hər iki geni daşıyan rekombinant plazmidi bağırsağ çöpü bakteriyasına köçürdükdən sonra, o, hər iki antibiotikə qarşı davamlı olmuşdur.

Bir sıra tədqiqatlar bir bakteriyadan digərlərinə genlərin köçürülməsinə həsr olunmuşdur, məsələn, azot fiksə edən genlər

qrupunu bağırsaq çöpünə keçirdikdə atmosfer azotunu fiksə etmə qabiliyyəti də bağırsaq çöpünə köçürülmüş və bakteriya atmosfer azotunu fiksə etmək qabiliyyətini qazanmışdır. Artıq gen mühəndisliyinin metodları virus xəstəliklərinə qarşı vaksinlərin istehsalında da geniş tətbiq olunur.

Gen mühəndisliyi vasitəsilə çox qiymətli zülal məhsullarını kodlaşdıran eukariot genləri mikroorqanizmlərə daxil edilmiş və orada həmin zülalların sintezi mümkün olmuşdur. Bağırsaq çöpi bakteriyasına dəniz kirpisinin histon genləri, məhmızlı qurbağa və drozofilin ribosomal RNT genləri, drozofilin digər genləri, dovşanın qlobin struktur geni, siçovul, siçan və insanın insulin geni, siçanın mitoxondri DNT-nin genləri və digər orqanizmlərin genləri daxil edilmişdir. Xüsusilə, az miqdarda sintez olunan və böyük çətinliklərlə hüceyrədən ayrılan bioloji aktiv maddələrin mikrobioloji sintezi üçün eukariot genlərinin bakteriyalara köçürülməsi mühüm əhəmiyyət kəsb edir. Somatostatini kodlaşdıran gen orqanizmdən kənar sintez edilmiş, beta-qalaktozidaza operonu və bu operonun tənzimləyici sahələri ilə birlikdə plazmidə birləşdirilmişdir. Yeni qurulmuş plazmid bağırsaq çöpi bakteriyası hüceyrələrinə daxil edilmiş, onların çoxalması nəticəsində isə 5 mq somatostatin sintez olunmuşdur (hipotalamusdan göstərilən miqdarda somatostatin hormonunu almaq üçün 500 000 qoç beyni emal olunmalı idi).

Müxtəlif laboratoriyalarda gen mühəndisliyinə prinsipdə yaxın olan metodlarla insan interferonları, endorfinlər, peptid tərkibli hormonlar - bradixinin, angiotenzin, neyropeptid ley-enkefalin, insanın boy hormonu olan somatotropin və s. dərman preparatlarını kodlaşdıran genlər sintez olunmuş və bağırsaq çöpi hüceyrələrinə daxil edilmişdir. Bu maddələrin bəzilərinin istehsalı olduqca bahalı və çətindir, məsələn, insanın boy hormonu cüzi miqdarda meyitlərin hipofizindən alınır və bir uşağın müalicəsi üçün minlərlə meyitin hipofizindən istifadə etmək tələb olunur. Hazırda gen mühəndisliyi belə preparatların sadə və yüksək effektiv mikrobioloji istehsalı üçün yeni yollar açmışdır. Gen mühəndisliyi üsulları ilə şəkər xəstəliyinin müalicəsində istifadə olunan insulinin, həmçinin bir çox

xəstəliklərin müalicəsində və profilaktikasında işlənən interferonun bakteriya hüceyrələrində sintezi yerinə yetirilir.

Hazırda praktikada əks transkripsiya yolu ilə genlərin fermentativ sintezindən geniş istifadə olunur. Əks transkripsiya prosesini reallaşdıran RNT asılı DNT–polimeraza və ya əks transkriptaza fermentinin mövcudluğu ilk dəfə retroviruslarda (irsiyyət daşıyıcısı RNT olan) müəyyən olunmuşdur. Həmin ferment RNT əsasında DNT-nin surətlərinin (kDNT) sintezini təmin edir. Bu üsuldən istifadə edərək, insanın və heyvanların qlobinlərini, öküzün gözünün büllur cisimciyinin zülalını, ipək böcəyinin fibroin kodlaşdıran genlərini sintez etmişlər. Bu üsul insanın interferon geninin bakteriyalarda ekspressiyasında tətbiq olunmuşdur. İnterferon – qiymətli dərman preparatı olub, bir sıra virus infeksiyalarının, o cümlədən bədxassəli şişlərin müalicəsində tətbiq olunur. Y.A.Ovçinnikov və V.G.Debabov əməkdaşları ilə *E.coli*-yə insanın interferon genini plazmidlər vasitəsi ilə daxil etmişlər. Bu üsulla alınan interferon fiziki, kimyəvi və bioloji xüsusiyyətlərinə görə insanın qanında olan interferondan fərqlənir. Hətta bakteriyalarda donorun qanında olandan 5000 dəfə artıq interferon sintez olunur və yüksək funksional fəallığı ilə səciyələnilir.

## **221. Xromosom və genom mühəndisliyi istiqamətlərində hansı işlər aparılır?**

Xromosomların və ya onların hissələrinin bir orqanizmdən digərinə köçürülməsi problemini həll edən sitogenetika sahəsi xromosom mühəndisliyi adlandırılmışdır. Xromosom mühəndisliyi üsulları bu məqsədə yararlı olan bitkilər üzərində işlənilib hazırlanmışdır. Bir genomdan digərinə bütöv xromosom və ya onun hissələrinin keçirilməsi genomun daha iri miqyaslı dəyişiklikləridir. Burada köçürülmüş ayrı-ayrı genlərin məhsullarının deyil, bir çox növlərin müxtəlif əlamətlərini daşıyan orqanizmlərin yaranması nəzərdə tutulur.

Bitkilər aləmində çoxdan bəri özündə müxtəlif cinslərin genomlarını birləşdirən orqanizmlər alınmışdır. Hibridləşmə və hibridlərdə xromosomların sonrakı ikiləşməsi nəticəsində buğda

ilə çovdarmın genomunu birləşdirən, süni yolla alınmış yeni dənli bitki növü - tritikale yaradılmışdır. Bitki və heyvanlar üzərində xromosom mühəndisliyinin tətbiqinin böyük perspektivləri vardır.

Bir hüceyrədən digərinə xromosomların keçirilməsi və hüceyrədə müxtəlif genomların birləşdirilməsi genetikanın klassik üsulları ilə (məsələn, bitkilərin hibridləşməsi zamanı ayrı-ayrı xromosomların və ya onların müəyyən hissələrinin köçürülməsi, tut ipək qurdunda cinsiyyətin tənzimlənməsində translokasiyaların istifadəsi, somatik nüvələrin yumurta hüceyrələrinə keçirilməsi, allofen heyvanların alınması və s.) uzlaşır. Bu səbəbdən bu iki istiqamətin bir-birindən ayrılması müəyyən dərəcədə şərtidir.

Heyvan hüceyrələri kulturasında aparılan bir sıra tədqiqatlar nəticəsində müəyyən olunmuşdur ki, bir hüceyrədən ayrılmış metafaza xromosomları digərlərinə pinositoz yolla daxil edilə və bu üsulla donor hüceyrələrinin genləri resipient hüceyrələrə ötürülə bilər. Nüvəsi çıxarılmış yumurta hüceyrələrinə somatik hüceyrələrin nüvəsinin köçürülməsi heyvandarlıqda istifadə olunur.

## **222. Nə zaman rekombinant DNT molekulundan istifadə olunur?**

Rekombinant DNT-nin yaradılması fermentlər vasitəsilə DNT molekullarının spesifik fraqmentlərə ayrılması və sonradan tikilməsinə əsaslanır. Yeni yaranmış DNT molekulları sahib hüceyrələrə keçirilir və orada replikasiya prosesində rekombinant DNT-nin bir çox surətləri əmələ gəlir.

Rekombinant DNT texnologiyalarından istifadə nəticəsində molekulyar biologiya sürətlə inkişaf etmişdir: genlərin xəritələnməsində yeni üsullar hazırlanmış, xəstəliklərin diaqnostikası, insan genlərinin zülal məhsullarının istehsalı, müəyyən heyvan və bitki növləri arasında genlərin köçürülməsi mümkün olmuşdur.

1970-ci ildə alimlər tərəfindən rekombinant DNT molekulunun alınmasını mümkün edən yeni texnologiya hazırlanmış və yeni elm sahəsi - gen mühəndisliyi yaranmışdır. Onun əsas

istiqamətləri - transgen bitki və heyvanların yaradılması, gen terapiyasının prinsiplərinin işlənilib hazırlanmasıdır.

Gen mühəndisliyi qarşısında üç mühüm problem dayanır: digər hüceyrələrə daxil oluna biləcək rekombinant DNT molekulunun konstruksiyası; rekombinant DNT molekulunun hüceyrəyə daxil olunma üsullarının işlənilib hazırlanması; köçürülmüş genlərin ekspressiyası üçün normal şəraitin yaradılması.

Molekulyar genetik üsullar əsasında yaradılmış texnologiyalardan ən müxtəlif sahələrdə: insan və heyvanların irsi xəstəliklərinin diaqnostikasında, kriminalistikada, etnoqrafiyada, qiymətli bioloji aktiv maddələrin istehsalında, mikroorqanizmlərin faydalı ştamplarının, lazımi xüsusiyyətləri daşıyan transgen bitki və heyvanların alınmasında, bütöv orqanizmlərin, orqanların və ayrı-ayrı hüceyrələrin klonlaşdırılmasında və s. istifadə olunur.

Gen mühəndisliyi sahəsində aparılan tədqiqatlar və əldə olunan məlumat canlı orqanizmlər haqqında biliklərin daha da dərindən dərk edilməsi və onların səmərəli istifadəsində xüsusi əhəmiyyət kəsb edir.

Fundamental tədqiqatların inkişafında gen mühəndisliyinin rolu olduqca mühümdür. Onun köməyi ilə müxtəlif genomlar, ayrı-ayrı genlər və onların kodlaşdırdığı məhsullar dərindən öyrənilir. Gen mühəndisliyinin eukariot genlərinin ekzon-intron quruluşunun, genomun qeyri-sabitliyində transpozonların rolunun, ontogenezin molekulyar-genetik əsaslarının, müxtəlif irsi xəstəliklərin mənşəyinin və mexanizmlərinin açıqlanmasında imkanları çox genişdir. Genlər bankında toplanan ayrı-ayrı orqanizmlərin genlərinin quruluş və funksiyalarının öyrənilməsi davam etdirilir. Rekombinant DNT-nin alınması və resipient hüceyrələrə daxil edilməsi lazımi genlərin müxtəlif orqanizmlərdə ekspressiyasını mümkün etdi. Bir sıra orqanizmlərin, o cümlədən insan genomunun nukleotid ardıcılığının təyini irsi xəstəliklərin genoterapiyasının perspektivliyini xeyli artırdı.

### **223. Rekombinant DNT necə yaradılır?**

Rekombinant DNT – təbiətdə rast gəlinməyən və yenedən yaradılmış DNT molekullarının kombinasiyasıdır. Krossinqover kimi təbii proseslər nəticəsində də DNT molekullarının yeni birləşmələri əmələ gəlsə də, “rekombinant DNT” termini müxtəlif bioloji mənbələrdən alınmış DNT molekullarının süni birləşdirilməsi zamanı istifadə olunur. Rekombinant DNT molekullarının alınması metodları əvvəllər bakteriya və virusların öyrənilməsində istifadə olunan genetik metodlara və nuklein turşularının biokimyəvi metodlarına əsaslanır. Rekombinant DNT texnologiyalarının tətbiqi DNT-nin maraqlı doğuran fraqmentinin qeyri-məhdud sayda surətlərinin alınmasına imkan verir.

Rekombinant DNT-nin yaradılma texnologiyasında bir çox modifikasiyaların tətbiq olunmasına baxmayaraq, onların hamısı oxşar istiqamətə yönəldilmişdir:

1. Hüceyrə və toxumalardan DNT-nin ayrılması və təmizlənməsi;

2. DNT-nin endonukleazalar və ya restriksiya fermentləri (restriktazalar) ilə işlənməsi; restriksiya endonukleazaları ikiqat DNT molekullarının spesifik sahələrdən fraqmentlərə ayrılmasını təmin edir.

3. Restriksiyadan sonra əmələ gələn DNT fraqmentlərinin “vektor” adlanan (keçirici molekullarla) digər DNT molekullarının fraqmentləri ilə birləşdirilməsi; “vektor” ona daxil edilən DNT fraqmenti ilə birlikdə rekombinant molekulunu əmələ gətirir.

4. Rekombinant DNT molekulunun sahib hüceyrəyə keçirilməsi; sahib hüceyrələrin daxilində rekombinant DNT molekulunun replikasiyası baş verir və onlarla identik surəti - klonları əmələ gəlir.

5. Sahib hüceyrə bölündükdə, hüceyrənin daxilində replikasiya olunan rekombinant DNT molekulları qız hüceyrələrinə ötürülür və rekombinant DNT molekullarının surətini daşıyan yeni hüceyrə populyasiyası əmələ gəlir;

6. Klonaşdırılmış DNT-nin ayrılması, t mizl nməsi v  analizi;

7. Klonaşdırılmış DNT-nin transkripsiyası, mRNT-nin translyasiyası, z lal m hsulunun alınması, t mizl nməsi v  onun g l c kd  elmi v  ya kommersiya m qs di il  istifadəsi.

#### **224. Yad DNT dig r orqanizml rin genomuna nec  keçirilir?**

Genomlarına yad genl rin daxil olunduđu resipientl r kimi kultura h ceyr lərindən, m m lil rin, drozofilin, b zi bitkil rin embrional h ceyr lərindən, m m lil rin pronukleusundan, bitkil rd  - protoplastlardan, t cid olunmuş h ceyr  v  toxumalardan, mikrosporlardan, yetiřm miř ziqot r şeyml rindən istifadə olunur.

Rekombinant molekulların h ceyr l r  daxil edilm sinin  oxsaylı  sulları m vcuddur. Bu v  ya dig r  sulun t tbiqi,  sas n, istifadə olunan plazmidl rd n asılıdır. Vektor kimi plazmidl rd n istifadə etdikd  rekombinant DNT resipient h ceyr l r  transformasiya yolu il  daxil edilir. Yad DNT-nin h ceyr l r  daxil edilm sində bir  ox  sullardan, o c ml d n mikroinyeksiya, elektroporasiya, transfeksiya, liposomlara qablaşdırılma, mikrohissəcikl rl  bombardmanetm  v  s. istifadə olunur.

*Mikroinyeksiya.*  ox nazik ř ř  mikropipet (diametri 0.1-0.5 mkm) v  mikromanipulyator vasit si il  vektor DNT-si orada yerl ř n transgenl  birlikd  h ceyr nin n v sin  daxil edilir. Bel  transformasiyanın effektivliyi heyvan h ceyr l rində 50%-  yaxın olur. H r mikroinyeksiya zamanı 100-d n 300000-d k DNT molekulunu h ceyr y  daxil etmək m mk n olur. Mikroinyeksiya  c n bitki h ceyr l rində 2 mkm diametrl  mikroiny l rd n istifadə olunur. Bitki h ceyr l rində transformasiyanın effektivliyi 10-20%-  q d r olur.

*Elektroporasiya.* Metod y ks k g rginlikli c r yanın t siri altında biomembranların ke iricilik qabiliyy tinin artmasına  saslanır. Ki ik zaman m dd tində  m l  g l n m sam l rd n DNT h ceyr y  daxil edilir.

*Transfeksiya.* İzol  olunmuş yad DNT iřl nildikd n sonra



eukariot hüceyrələrinə daxil edilir. Hüceyrəyə keçirilmiş molekulaların böyük əksəriyyəti xromosom DNT-nə daxil olur.

*Liposomlara qablaşdırılma.* Liposomlar qılafları fosfolipidlərdən ibarət olan spesifik törəmələrdir. Onlara daxil edilən DNT nukleazaların dağıdıcı təsirindən qorunur. Liposomlar hüceyrə tərəfindən udulduqda onlarda yerləşdirilmiş DNT hüceyrələrə daxil olur.

*Mikrohissəciklərlə bombardmanetmə.* Birləpəli bitkilərin transformasiyasında ən effektiv üsuldür. Transformasiya üçün suspenziya və ya kallus toxumaları götürülür. Bombardman üçün 0.6-3 mkm ölçüsündə qızıl və ya volfram hissəciklərindən istifadə olunur. Onların üzərinə transgen daşıyan DNT vektor çökdürülür. Həmin hissəciklər «gen toplarına» doldurulur və hüceyrələrə atəş açılır. Qızıl hissəciklər onlara birləşən DNT ilə birlikdə hüceyrə və nüvələrə daxil edilir.

## **225. DNT-nin klonlaşdırılmasında hansı fermentlərdən və vektorlardan istifadə olunur?**

Rekombinant DNT metodunda istifadə olunan fermentlərin mühüm sinfi – restriksiya endonukleazalarıdır. Bu fermentlər müxtəlif bakteriyalardan ayrılır. Onların əsas funksiyası yad virus DNT-ni parçalamaqdan ibarətdir. Restriksiya məhdudlaşma mənasını ifadə edir, yəni bu fermentlər bakteriyalarda virus infeksiyasının inkişafını məhdudlaşdırır. Restriksiya fermentləri DNT-nin spesifik ardıcılıqlarını (restriksiya saytlarını) tanıyır və həmin sahələrdə DNT molekulunun hər iki zəncirini kəsir.

1978-ci ildə Verner Arber, Hamilton Smit və Daniel Natans restriksiya fermentlərinin kəşfinə və molekulyar genetikada tətbiq olunmasına görə Nobel mükafatına layiq görülmüşlər. Hazırda 200-dən artıq endonukleazalar məlumdur. Endonukleazalar DNT molekulunu spesifik fraqmentlərə ayırır və onların bu xüsusiyyətlərindən klonlaşdırmada istifadə olunur.

Restriksiya hidrolizi nəticəsində əmələ gələn DNT fraqmentləri gələcəkdə klonlaşdırma üçün sahib hüceyrələrinə bilavasitə keçirilə bilməz. Bundan ötrü onlar xüsusi daşıyıcı

molekullar - vektorlarla birləşdirilməlidir. Vektorlar DNT-nin klonlaşacaq fraqmentini daşıyan, halqavari DNT molekulları olub, müəyyən xüsusiyyətlərə malikdirlər:

1. Onlar daxillərində yerləşdirilmiş DNT seqmentləri ilə bərabər öz-özlərini hasil edə bilir.

2. Onların tərkibində hər biri yalnız bir dəfə mövcud olan müəyyən restriksiya saytlarına rast gəlinir. Bu saytların birinə görə vektor parçalanır və öyrənilən DNT fraqmenti ilə qarışır.

3. Tərkibində sahib hüceyrədə olmayan zülalları kodlaşdıran müəyyən marker – gen və ya genləri daşıyır.

4. Sahib hüceyrədən asanlıqla ayrılır.

Klonlaşma üsulunda müxtəlif vektorlardan, o cümlədən plazmid və ya bakteriofaq əsasında yaradılmış vektorlardan istifadə olunur. İlk vektorlar plazmidlər əsasında yaradılmışdır, onlar çoxşəkillidir və klonlaşdırma metodlarında geniş tətbiq olunur. Plazmidlər təbiətdə rast gəlinən, ekstraxromosom, halqavari, ikizəncirli DNT molekullarıdır. Onlar bakteriya hüceyrələrində sərbəst replikasiya olunur. Sahib hüceyrəyə bir plazmid daxil olduqda, o, öz-özünü hasil edərək, yüzlərlə surətini əmələ gətirir.

Hazırda çoxlu sayda genetik yaradılmış vektorlar mövcuddur və onlardan istifadə lazımı fraqmentə malik plazmidi daşıyan hüceyrələri asanlıqla identifikasiya etməyə imkan verir.

Plazmidlər iri DNT fraqmentlərinin klonlaşdırılmasında yararsızdırlar. Adətən, plazmidlər əsasında yaradılmış vektorlara 25 min nukleotid cütündən (25 kb) ibarət yad DNT fraqmentini daxil etmək olur. Lakin bəzi hallarda vektora daha iri DNT fraqmentlərinin daxil edilməsi tələb olunur. Bu zaman vektor kimi genetik modifikasiya olunmuş lyamda bakteriya virusunun ştamlarından istifadə edilir. Faq əsasında hazırlanmış vektorda plazmidlərlə müqayisədə, təxminən iki dəfə artıq, 45 m.n.c. (45 kb) ölçüsündə DNT fraqmenti yerləşdirilə bilər.

Lyamda ( $\lambda$ ) faqının üçdə bir hissəsi onun həyat fəaliyyətində əhəmiyyətli deyildir. Buna görə də xromosomun həmin hissəsinin yad DNT ilə əvəz olunması faqın funksional fəaliyyətinə təsir göstərmir. Faqın mərkəzi sahəsi kəsilib götürülür, çiyinlərinə

liqaza fermenti vasitəsilə yad DNT fraqmentləri birləşdirilir. Yad DNT daşıyan vektor bakteriya hüceyrələrinə yoluxdurulur və çoxlu sayda yad DNT daşıyan faq hissəcikləri əmələ gəlir. Nəticə olaraq faqla yoluxdurulan hüceyrələr piləklər əmələ gətirir. Onlardan DNT ayrılır və təmizlənir.

## **226. Hansı hüceyrə kulturası DNT klonlaşmasında istifadə olunur?**

DNT fraqmentlərinin sürətlərinin alınması üçün – rekombinant molekullar onların replikasiyasının baş verəcəyi sahib hüceyrələrinə köçürülməlidirlər. Rekombinant DNT-nin replikasiyası üçün müxtəlif prokariotlar və eukariotlar sahib orqanizmlər kimi istifadə oluna bilər. Bu məqsədlə daha geniş *E.coli* bakteriyasının K12 ştammindən istifadə olunur. Klonlaşdırılmış eukariot genlərinin ekspressiyası və replikasiyası üçün sahib hüceyrə kimi daha çox maya göbələyi *Saccharomyces cerevisiae* tətbiq olunur. Maya göbələkləri, eukariot orqanizmləri olmalarına baxmayaraq, laboratoriya şəraitində asanlıqla yetişdirilir və onlar gen mühəndisliyi tədqiqatları üçün olduqca əlverişli obyektidirlər. İntensiv tədqiqatlar nəticəsində maya göbələyinin genetik xəritəsi və mutasiyalara görə məlumat bazası yaradılmışdır. Maya göbələyinin genomunun nukleotid ardıcılığı tamamilə oxunmuş, bir çox genləri identifikasiya olunmuşdur.

Maya göbələyinin əsasında bir neçə vektor molekulu tərtib edilmişdir. Bunlardan biri süni yaradılmış maya xromosomu – YAC-dır (*yeast artificial chromosome*). Maya göbələkləri bir sıra zülalların: hepatit B virusunun, malyariya parazitinin, epidermal boy faktorunun, alfa-1 antitripsinin, qanın VIII A laxtalanma faktorunun funksiyalarının tədqiqində istifadə olunur.

## **227. Genom kitabxanaları necə yaradılır? Genlər bankı nədir?**

Bir fərdi mənbədən alınan DNT-klonları dəsti klon kitabxanası adlanır. Bu kitabxana bütöv genomu, bir xromosomu və ya eyni tipli hüceyrələrdə ekspressiya olunan genləri təmsil edə bilər. Orqanizmin genom kitabxanasında genoma daxil olan genlərin, ən azı, bir nüsxəsi saxlanılmalıdır. Genom kitabxana-

larının yaradılması bir neçə mərhələdən ibarətdir: DNT-nin hüceyrə və ya toxumalardan ayrılması, restriktazaların təsiri ilə fraqmentlərə ayrılması, alınmış fraqmentlərin vektor molekullarına birləşdirilməsi və rekombinant DNT-nin resipient hüceyrələrə daxil edilməsi.

İlk genom kitabxanasını 1978-ci ildə T.Maniatis əməkdaşları ilə yaratmışdır. Onlar *D.melanogaster*-in genomundan ayrılan DNT-ni *E.coli* hüceyrələrində klonlaşdırmışlar.

DNT-nin klonlaşdırılması üçün mRNT-dən istifadə etmək olar. Əks-transkriptaza fermentinin iştirakı ilə mRNT əsasında kDNT (komplementar DNT) alınır ki, bu DNT sonradan plazmid və ya faq vektorunda klonlaşdırılır.

Genom kitabxanalarının və ya ayrı-ayrı orqanizmlərin gen banklarının yaradılması fərdi genlərin müəyyən olunması strategiyasını, onların quruluş və funksiyasının tədqiq edilməsini xeyli asanlaşdırır. Bu texnika daxil edilən DNT fraqmentlərinə görə fərqlənən bakteriya və ya hibrid faqların klon dəstini almağa imkan verir. Tədqiqatçıya lazım olan genlər bu cür banklardan xüsusi hazırlanmış genetik, biokimyəvi, radioizotop, immunoloji üsullarla seçilir. 1974-cü ildə D.Hoqness əməkdaşları ilə *E.coli* hüceyrələrində *D.melanogaster*-in genlərinin bankını, sonra da insan da daxil olmaqla digər orqanizmlərin genlərinin bankını yaratmışlar. Sonuncu genetik qüsurların düzəldilməsi məqsədi ilə irsi xəstəliklərin gen terapiyası üçün real perspektivlər açır.

### **228. Bitki biotexnologiyasının əsas istiqamətləri hansılardır?**

Genetik transformasiya olunmuş ilk bitki 1982-ci ildə yaradılmışdır. Bitkilərin biotexnologiyasının əsas istiqamətləri herbisidlərə, zərərli həşəratə və patogen göbələklərə qarşı davamlı, böyümə sürəti və məhsuldarlığı yüksək, meyvələrinin saxlanılma müddəti uzun, keyfiyyəti yaxşılaşdırılmış olan formaların alınmasıdır. Hazırda transgen bitkilər onlarla milyon hektarlarda becərilir. Bunlardan ən geniş yayılmışları - soya, qarğıdalı, raps (*Brassica napus* L.) və pambıqdır. Günəbaxan,

şəkər çuğunduru, tütün, üzüm, ağac bitkiləri üzərində bu istiqamətdə təcrübələr aparılmaqdadır.

Transgenез yolu ilə bitkilərin yaxşılaşdırılması müxtəlif istiqamətlərdə aparılır. Belə ki, hazırda alaqqlarla mübarizədə olduqca əhəmiyyətli olan herbisidlərə qarşı davamlı transgen bitkilər yaradılmışdır. Bunlardan pambıq, qarğıdalı, raps, soya, şəkər çuğunduru, buğda və s.-nin davamlı sortları yaradılıb, istifadə olunmaqdadır.

Həşəratə qarşı bitkilərin davamlılığı problemi də transgen bitkilərin yaradılması ilə uğurla həll olunur. Bu problemlə bağlı işlərin böyük əksəriyyəti *Bacillus thuringiensis* bakteriya ştamlarının məhsulu olan delta-endotoksin zülalını daşıyan transgen bitkilərin alınmasına həsr olunmuşdur. Bu zülal bir çox həşərat növlərinə toksiki təsir göstərdiyi halda, məməlilər, o cümlədən insan üçün təhlükəli deyildir. Bakteriyalardan delta-endotoksinin sintezinə nəzarət edən genlər ayrılmış, spesifik genetik konstruksiyalara daxil edilməklə, bitki genomuna keçirilmişdir. Genlər onlar üçün yad olan genomda normal funksiyaya başlamış və həşərat tərəfindən yeyildikdə, bağırsağ hüceyrələrinin lizisinə səbəb olmaqla, həşəratə öldürücü təsir göstərən toksin əmələ gətirmişdir.

Virus xəstəliklərinə qarşı davamlılığı təmin etmək üçün bitki hüceyrələrinin genomuna virusların əleyhinə təsir göstərən agentlərin, məsələn, interferon, nukleaza və b.-nin genləri daxil edilmişdir. İnsanın  $\beta$ -interferon genini daşıyan tütün və yoncanın transgen bitkiləri alınmışdır.

Bitkilərdən genetik mühəndislik yolu ilə əldə olunmuş ilk kommersiya məhsullarından biri, praktiki olaraq, uzun müddət saxlanıla bilən, transgen tomat olmuşdur. Transgen bitkilər vasitəsilə tibdə və baytarlıqda istifadə olunan zülalların, anticisimciklərin, vaksın və digər heyvan mənşəli unikal komponentlərin alınmasına yönəlmiş tədqiqatlar olduqca perspektivlidir. Bu hallarda bitki genomuna tibb üçün zəruri olan zülal komponentlərini kodlaşdıran insan və ya heyvan genləri daxil edilir.

Biotexnoloji yolla sellüloza, nişasta toplayan bitkilər də alınmışdır.

### **229. Hansı məqsədlə transgen heyvanlar yaradılır?**

1986-cı ildə C.Gerdon və onun rəhbərlik etdiyi qrupun tədqiqatları vasitəsilə göstərilmişdir ki, siçanın mayalanmış yumurta hüceyrəsinin pronukleusuna inyeksiya edilmiş genlər bütün hüceyrələrin xromosomlarına daxil olur. 1985-ci ildə bir sıra genlərin dovşan, donuz və qoyun genomuna keçirilməsi mümkün olmuşdur. Transgen məməlilər insanın xəstəliklərinin tədqiqində ən əlverişli modeldir, bundan əlavə onlardan insana gərəkli olan biotibbi preparatların və zülalların sintezində istifadə oluna bilər.

Hazırda aşağıda göstərilən məsələlər işlənilməkdədir:

1. Genlərin və bütöv xromosom hissələrinin əvəzlənmə imkanlarının öyrənilməsi;
2. Onkogenlərin əvəzlənməsi;
3. Boy hormonları genlərinin insersiyası;
4. İnsanın donor orqanlarının formalaşması üçün zəruri olan genlərin heyvan hüceyrələrinə keçirilməsi.

Bakteriyaların sintez etdiyi eukariot zülallarında bəzi çatışmazlıqların olmasına baxmayaraq, onlardan birinci nəsil rekombinant zülal məhsullarının sintezi üçün istifadə olunur. Bu çətinliklərin aradan qaldırılması və zülal məhsulunun çıxımını artırmaq üçün eukariot hüceyrələrindən istifadə olunur.

Alfa-1-antitripsin fermentinin çatışmazlığı ilə ağciyərin ölümcül irsi xəstəliyi olan emfizema inkişaf edir. Alfa-1-antitripsin geninin məhsulu gen mühəndisliyi vasitəsilə alınmışdır. Bu məqsədlə insanın alfa-1-antitripsin geni qoyunun süd zülallarının ekspressiyasını tənzimləyən genin promotorunun yanında vektora klonlaşdırılmışdır. Bu promotorun təsiri altında olan genlər yalnız süd vəzi hüceyrələrində ekspressiya olunur. Bu hibrid gen *in vitro* şəraitində mayalanmış ziqota daxil edilmiş, sonra ziqotlar surroqat ananın balalığına yerləşdirilmişdir. Nəticədə balalamadan sonra südündə yüksək miqdarda (35 q/l) insanın alfa-1-antitripsini olan normal transgen heyvanlar inkişaf etmişdir.

### **230. Mikroorqanizmlərin biotexnologiyasından necə istifadə olunur?**

Bəşəriyyət mikroorqanizmlərin biotexnologiyası ilə əsrlər boyu məşğul olsa da, müasir biotexnologiyanın inkişafı yalnız keçən əsrin 70-ci illərindən başlayaraq mümkün olmuşdur. Böyük nailiyyətlər sənaye mikrobiologiyası sahəsində əldə edilmişdir. Gen mühəndisliyi metodlarından istifadə nəticəsində müasir mikrobioloji sənayenin mahiyyəti dəyişmişdir: müəyyən genlərin daxil edilməsi ilə mikroorqanizmlərin məhsuldarlığı və fəallığı artmış, mikroorqanizmlərin çoxalması müxtəlif şəraitlərdə mümkün olmuş, mikroorqanizmlər onlara xas olmayan maddələri sintez etməyə qabil olmuşlar.

İnsanın ilk gen mühəndisliyi məhsulu terapevtik istifadəsinə icazə verilən insan insulini olmuşdur. İnsulin – zülal hormonu olub, karbohidrat mübadiləsini tənzimləyir. Orqanizmdə insulin məhsulunun azalması, milyonlarla insanların əziyyət çəkdiyi şəkərli diabet xəstəliyinə səbəb olur.

Hazırda insanın terapevtik əhəmiyyəti olan bəzi genlərini mikroorqanizmlərə daxil etməklə, onlarda interferon, interleykin-2, insanın boy hormonu, qanın laxtalanma faktoru, eritropoetin, B-hepatitə qarşı vaksinin sintez olunmasına nail olmuşlar.

1980-cı ildən ABŞ-da nefti parçalayan mikroorqanizm ştamlarına ilk patent verilmişdir.

### **231. Yeni vaksinlərin yaradılmasının əhəmiyyəti nədir?**

Son illər yeni vaksinlərin işlənilib hazırlanmasına diqqət yetirilir. Bu da hazırkı dövrə qədər bir çox təhlükəli yoluxucu xəstəliklərə qarşı yüksək effektiv peyvəndlərin olmaması ilə şərtlənir. Hazırda QİÇS-ə, vərəmə, malyariyaya qarşı effektiv vaksinlərin alınmasına nail olmamışlar. Antibakterial preparatlara qarşı davamlı mikroorqanizmlərin formalaşması, ekoloji böhran xarakteri alaraq, bir çox ağır xəstəliklərin effektiv müalicəsinə təhlükə yaradıb. Əvvəllər infeksiyon hesab edilməyən, lakin sonradan inkişafında patogen mikroorqanizmlərin rolu aşkarlanan yoluxucu xəstəliklər, məsələn, qastritlər, mədə və onikibarmaq bağırsağının yarası, qaraciyərin bədxassəli

transformasiyası (B və C hepatiti) müəyyən edildikdən sonra vaksinlərə maraq daha da artmış oldu.

Gen mühəndisliyinin faydalı tətbiq sahələrindən biri vaksinlərin alınmasıdır. Vaksinlər xəstəlik törədicilərinə qarşı immun sistemində anticisimciklər yaradır və bu yolla həmin xəstəliyə qarşı immuniteti təmin edir. Adətən, öldürülmüş virus və ya bakteriyalardan alınmış, insan orqanizmində çoxalma və xəstəlik əmələgətirmə qabiliyyətini itirmiş, inaktivləşdirilmiş vaksinlərdən istifadə olunur.

Gen mühəndisliyinin köməyi ilə yeni vaksin növü - subvahidli vaksinlər alınmışdır. Bu vaksinlər virus və ya bakteriyanın səthində olan bir və ya bir neçə zülaldan ibarətdir. Bu zülallar antigen kimi təsir göstərərək, immun sistemini virus və ya bakteriyaya qarşı anticisimcik əmələ gətirməyi stimullaşdırır. İstehsalatda istifadəsinə icazə verilən ilk subvahidli vaksin hepatit B virusuna qarşı olmuşdur. Həmin virus qaraciyəri zədələyərək sirroz və ya xərçənglə nəticələnir. Hepatit B virusunun səth zülalının genini maya göbələyində ekspressiya edən vektora daxil etmiş və maya hüceyrələrindən uyğun zülalı almışlar. Zülal ayrıldıqdan və təmizləndikdən sonra vaksin kimi istifadə olunmuşdur.

Hazırda gen mühəndisliyi üsullarından hepatit B virusunun səth zülalının mədəni bitkilərdə alınması istiqamətində istifadə olunur. Burada məqsəd bitkilərin yarpaq və ya meyvələrindən vaksin mənbəyi kimi istifadə etməyə nail olmaqdır. Bitkilərdə vaksinlərin sintezinin bir neçə üstünlüyü vardır. Onların istehsalı və təmizlənməsinə sənaye avadanlıqları tələb olunmadığından, ucuz başa gələndirlər və inyeksiya tələb etmirlər. Belə vaksinlər tibbi servis və təchizatın zəif olduğu, inkişaf etməkdə olan ölkələrdə xüsusilə faydalı olacaqlar.

DNT-vaksinlər vasitəsi ilə insan orqanizminə patogen mikroorqanizmlərlə mübarizə aparan immunoqlobulinlərin genləri daxil edilir. İmmunlaşdırmada vektor kimi plazmidlərdən istifadə olunur.

Yaxın zamanlarda rekombinant antigenlərini daşıyan transgen bitkilər kliniki sınaqdan keçirilmişdir. Gen mühəndis-



liyinin tətbiqi ilə yeyilən vaksinlər yaradılmışdır. Könüllülərin rekombinant bakteriya antigenlərini daşıyan transgen pomidorlardan az miqdarda (50-100 q) istifadəsi zamanı onlarda antigenlərə qarşı anticisimciklər əmələ gəlmişdir ki, bu da yeyilən vaksinlərin praktiki istifadəyə yararlığını göstərmişdir. Uşaqlarda vaksinləşmə üçün daha münasib transgen banan bitkisinin meyvələri hesab olunur.

### **232. “İnsan genomu” layihəsi necə yaradılmışdır?**

XX əsr elminin ən böyük uğuru “İnsan genomu layihəsinin” (The Human Genome Project, HGP) yerinə yetirilməsidir. Bu layihəyə beynəlxalq proqram üzrə 1990-cı ildən ABŞ-ın Milli Sağlamlıq İnstitutu (NIH) və Energetika Departamentində başlanılmış, sonradan bir çox ölkələr, Fransa, Böyük Britaniya, Yaponiya onun yerinə yetirilməsində iştirak etmişlər. “İnsan genomu layihəsi” 2000-ci ildə tamamlanmış və insanın 3.2 mlrd. n.c.-dən ibarət olan haploid genomu tamamilə sekvensləşdirilmişdir. Bu gün genetiklər rekombinant DNT texnologiyasından istifadə edərək, 60-dan artıq orqanizmin genomunu bütövlükdə sekvensləşdirmişlər.

İnsan genomunun şərh edilməsi bir neçə mərhələdə yerinə yetirilmişdir. Lakin bütün mərhələlər paralel olaraq, dünyanın bir çox laboratoriyalarının uzlaşmış fəaliyyəti nəticəsində aparılmışdır. Layihədə əvvəlcə “klon klonun ardınca” üsulundan istifadə olunmuş və aşağıdakı mərhələlər ayırd edilmişdir:

1. İnsanın hər xromosomu üçün markerlərarası orta məsafəsi 2-5 cM olan genetik xəritələrin tərtib olunması. Məlumdur ki, genetik xəritə krossinqoverin tezliyinə əsaslanaraq, xromosomlarda genlərin ardıcılığını və yerini göstərir. Bu mərhələdə tədqiqatçılar markerlərarası orta məsafəsi 2 mln. n.c.-nə bərabər genetik xəritələrin tərtib olunması üçün identifikasiya olunmuş genlərdən, PDRF və digər markerlərdən istifadə etmişlər.

2. Hər xromosomun fiziki xəritəsinin tərtib olunması. Fiziki xəritələr DNT-nin nukleotid cütləri ilə ifadə olunmaqla, markerlərin yerləşmə ardıcılığı arasındakı fiziki məsafələri

göstərir. Bu xəritələrin tərtib olunmasında bir neçə üsuldən və 100000 n.c. ölçüsündə fasilə ilə yerləşən 30000 markerdən istifadə etmişlər.

3. Hər xromosom üçün bir-birlərinin üzərini örtən klonların yaradılması. Bu mərhələdə maya göbələyinin süni xromosomu olan YAC-dan və bütün xromosomları tam surətdə örtən iri həcmli digər klonlaşdırılmış vektorlardan istifadə olunmuşdur. Əvvəlcə hər xromosom bir neçə seqmentə bölünmüş, sonra üst-üstə düşən seqmentlər ayrılmış və klonlar xəritələnmişdir.

4. Genomun sekvensləşdirilməsi. Layihənin son məqsədi – insan genomunun bütün nukleotid ardıcılıqlarının təyini. Bu mərhələnin icrasına 1998-ci ildə ABŞ-da başlanılmış, altı mərkəzdə texnologiyalar təkmilləşdirilmiş və geniş miqyaslı sekvensləşməyə başlanılmışdır. Digər ölkələrdə də oxşar mərkəzlər yaradılmışdır.

### **233. Gen mühəndisliyi vasitəsilə genetik nöqsanları düzəltmək olarmı?**

Tibbin müdaxiləsi ilə genetik qüsurların səbəb olduğu xəstəliklərin müalicəsinə yardım etmək olar, lakin onları tamamilə sağaltmaq qeyri-mümkündür. Belə ki, bir çox xəstəliklərin səbəbləri genetik sistemdə baş verən dəyişikliklərdir.

Hər hansı bir irsi xəstəliyin metabolik və molekulyar səbəblərinin müəyyənləşdirilməsi gen mühəndisliyinin əzaçı məhsullarından istifadə olunmaqla genin qüsurlu qismən bərpa etməyə imkan verir. Hemofiliya A-nın müalicəsi üçün xəstəyə çoxlu miqdarda qanın VIII faktorunun daxil olunması tələb edilir. Preparat donor qanından alındığında, onun qiyməti olduqca baha olur. Gen mühəndisliyinin metodlarının tətbiqi bu problemi həll etməyə kömək etmişdir. VIII faktorun ilkin quruluşunun bir sahəsi məlum olduqda, 36 n.c.-dən ibarət DNT-zond sintez edilmiş, bu zondan istifadə olunmaqla,  $\lambda$  faqı vasitəsilə yaradılmış insanın gen bankından VIII faktorunu kodlaşdıran gen axtarılmışdır. Ayrılan gen rekord ölçüdə böyük olub, uzunluğu 186000 n.c.-nə bərabər idi. Bu genin daxilində 26 ekzon və 25 intron mövcuddur. VIII faktorun ilkin quruluşu 2332 amin

turşu qalığında ibarətdir. Onun bu strukturu sələfindən sekresiya üçün zəruri olan və lider peptid adlandırılan 19 amin turşusu kəsilib götürüldükdən sonra əmələ gəlir. VIII faktoru kodlaşdıran gen çox böyük ölçüdə olduğuna görə onu genlər bankında heç bir faq hissəciyinə bütövlükdə yerləşdirmək olmur. Hissələrə ayrılmış və sonradan tikilməklə əldə olunan bu gen çin dağ siçanının hüceyrə kulturasına daxil edilmişdir. Hüceyrələr tərəfindən qanın VIII faktoru sintez olunaraq, kultura mühitinə ifraz edilmişdir. Beləliklə, gen mühəndisliyi vasitəsilə bir daha tibbi məqsədlə istifadə olunan digər bir preparatı almaq mümkün olmuşdur.

VIII faktoru kodlaşdıran genin misalında irsi dəyişkənliklərin molekulyar təbiətini tədqiq etmək olar. Genin radioaktiv DNT-ni və hemofiliyadan əziyyət çəkən insan genomu DNT-nin restriksiya fraqmentlərinin qarışığını əldə edərək, bu genom DNT-nin elektroforezini aparmaq və sonradan fraqmentləri radioaktiv zondlarla hibridləşdirmək mümkündür. Hər hansı bir restriksiya saytında mutasiya baş verdikdə, elektroforez üsulu ilə aşkarlanan radioaktiv zondların paylanması sağlam insanın genom DNT-dən alınan zondların elektroforeqramından fərqlənəcəkdir. Bu metodu tətbiq edərək, R.Lon və G.Vixar göstərmişlər ki, hemofiliya xəstələrində xəstəliyə səbəb uyğun gendə nöqtəvi mutasiyaların - nukleotid əvəz olunmalarının, yaxud da müxtəlif ölçülərdə delesiyaların baş verməsidir.

Gen terapiyasının inkişafı qüsurlu genləri normal variantlarla əvəz etməyə və bu yolla xəstəliyin simptomlarını deyil, səbəblərini aradan qaldırmağa imkan verəcəkdir.

### **234. Hansı məqsədlə gen terapiyasından istifadə olunur?**

Gen terapiyası – xəstəliyin müalicəsi məqsədi ilə insanın somatik hüceyrələrinin genetik aparatında dəyişikliklərin aparılmasına yönəldilmiş gen mühəndisliyi (biotexnoloji) və tibbi metodların cəmidir. Bu, DNT-nin strukturunda mutasiyalarla yaradılan irsi qüsurların bərpasına və ya hüceyrələrə yeni funksiyaların verilməsinə istiqamətlənmiş biologiyanın yeni və olduqca sürətlə inkişaf edən sahəsidir. Gen terapiyası zamanı

mutant alleli daşıyan somatik hüceyrəyə müvafiq genin normal alleli daxil edilir. Genlər insan hüceyrələrinə bir neçə yolla keçirilə bilər. Çox zaman vektor kimi viruslardan istifadə olunur. Onlarla yanaşı, genlərin bir orqanizmdən digərinə köçürülməsində kimyəvi üsullardan və liposomlardan da istifadə olunur. Viruslardan istifadə etdikdə insan geni əvvəlcə virusa köçürülür və rekombinant virus yaradılır. Daha sonra isə insanın müalicəsi üçün zəruri olan gen virus vasitəsi ilə xəstənin orqanizminə daxil edilir.

Gen terapiyasının kliniki praktikada tətbiqində ilk müvəffəqiyyət 1990-cı ildə ABŞ-da ağır irsi xəstəlik – kəskin kombinə olunmuş immun çatışmazlığının (SCİD - Severe Combined Immune Deficiency) müalicəsi zamanı əldə olunmuşdur. Adətən, bu xəstəliyə tutulan insanlar immun çatışmazlığı ilə əlaqədar müəyyən infeksiyalara qarşı müqavimət göstərə bilmədiklərindən məhv olurlar. SCİD müxtəlif genlərin mutasiyasının nəticəsidir və bunlardan biri adenozindeaminaza (ADA) fermentini kodlaşdıran gendə baş verən dəyişkənlikdir. Xəstədən ayrılmış və sınaq şüşəsində yetişdirilən T-limfositləri hüceyrələrinə retrovirus vektoru vasitəsi ilə ADA-nın normal sürətləri daxil edilmiş və onlar laboratoriya şəraitində çoxaldıldıqdan sonra (mln.-a yaxın) yenidən xəstəyə inyeksiya edilmişdir. Müalicədən sonra T-limfositlərinin 25-30%-də ADA fermentinin miqdarı artaraq, normal olmuş və xəstə sağalmışdır. Hazırda 10-dan artıq xəstəlik transgenез yolu ilə müalicə olunur.

2000-ci ildə SCİD-in X-ilişikli formasının gen terapiyası müsbət nəticələr vermişdir. Bu sınaqlarda vektor kimi modifikasiya olunmuş Moloni virusundan istifadə olunmuş və normal genin qan hüceyrələrinə keçirilməsi daha effektiv olmuşdur. Bu üsulla 8 və 11 aylıq 2 uşağın müalicəsi aparılmış, 10 aydan sonra onların fenotipi tam sürətdə təshih edilmiş (düzəldilmiş) və onlarda immun sisteminin funksiyası bərpa olunmuşdur.

Gen terapiyasının sonrakı sınaqları və X-ilişikli hemofiliya B xəstələrinə AAV vektoru vasitəsilə normal genin keçirilməsi də uğurla başa çatmışdır. Gələcəkdə genin daha yüksək dozaların-

dan istifadə olunması və xəstələrin gen terapiyası vasitəsilə tamamilə sağaldılması planlaşdırılır. Gen terapiyası ilə irsi xəstəliklərin müalicəsi ilə yanaşı, xərçəngin bəzi formalarının, ürək-damar və yoluxucu xəstəliklərin müalicəsi istiqamətində də kliniki sınaqlar keçirilir.

Gen mühəndisliyi metodlarının perspektivli olduğu xəstəliklərin digər qrupu - lizosom xəstəlikləridir.

Gen terapiyası, nəzəri olaraq, insanın ən müxtəlif xəstəliklərinin - monogen, multifaktorial, o cümlədən onkoloji, infeksiyon, degenerativ, nevroloji və s.-nin müalicəsində istifadə oluna bilər. Son onilliklərdə bu sahədə 400-dən artıq kliniki protokol təsdiq olunmuş, 3000-dən artıq pasientin müalicəsində gen terapiyası metodlarından istifadə olunmuşdur. Hazırda irsi xəstəliklərin 1000-dən çox geni xəritələnmiş, yüzlərlə gen identifikasiya edilmişdir.

### **235. Genlər necə süni sintez edilir?**

Müasir genetikada genlərin orqanizmdən kənarında sintezi üçün iki üsuldan istifadə olunur: kimyəvi və fermentativ üsullar.

Genlərin süni sintezi, ilk dəfə, 1960-cı ildə Korana və əməkdaşları tərəfindən yerinə yetirilmişdir. Bu, maya göbələyinin kiçik ölçülü alanın nRNT geni (77 n.c.) olmuşdur. O zaman bu genin tam nukleotid ardıcılığı təyin olunmuşdur, lakin tənzimləyici sahəsi olmadığı üçün gen funksional qeyri-aktiv olmuşdur. Həmin alimlər qrupu 1976-cı ildə *E.coli*-nin uzunluğu 200 n.c.-dən ibarət, funksional aktiv, supressor tirozin nRNT-si genini sintez etmişlər.

1977-ci ildə K.İtakuro və G.Boyer tərəfindən məməlilərin ilkin quruluşu məlum, 14 amin turşusundan ibarət hormonun geni – somatostatin geni sintez olunmuşdur. Müxtəlif laboratoriyalarda insanın boy hormonu olan somatotropin, peptid hormonlardan bradikinin və angiotenzin, neyropeptid ley-enkefalin, interferon sintez edən *E.coli* ştamları yaradılmışdır.

İnsulin geni 40-dan artıq altıüzvlü oliqonukleotidlər formasında sintez edildikdən sonra DNT-liqazalar vasitəsilə tikilmiş, əldə olunan, uzunluğu 271 n.c. və 286 n.c. olan

ikizəncirli polinukleotidlər plazmidlərə daxil edilmişdir. Eyni zamanda oraya ekspressiyanı təmin edən DNT-nin tənzimləyici sahələri daxil olunmuşdur. Klonlaşdırılmış genlər uzunluğu 21 və 30 amin turşu qalığından ibarət, insulinin iki - A və B polinukleotid zəncirlərini kodlaşdırırdı.

Genlərin süni fermentativ sintezi əks-transkripsiya vasitəsilə həyata keçirilir. Bu mexanizm RNT-asılı DNT-polimeraza və ya əks-transkriptaza (revertaza) fermentinin aktivliyi ilə əlaqədardır. mRNT-nin ayrılma üsulları kifayət qədər mükəmməl şəkildə işlənilib hazırlanmışdır və mRNT-nin əsasında revertaza vasitəsilə, praktiki olaraq, hər bir geni sintez etmək mümkündür.

### **236. İnsan genomunun xəritələnməsi və sekvensləşdirilməsi nədən ibarətdir?**

Genetik xəritələmə - xromosomda DNT fraqmentlərinin genetik üsullarla mövqeyinin təyini, yəni şəcərə əsasında genlərinin ilişikliyinə və rekombinasiyalarının analizi deməkdir.

Genetik xəritədə genlər arasındakı məsafələri, amerikalı alim Tomas Morqanın şərəfinə adlandırılan, santimorqanlarla (cM) ölçürlər. İki marker arasında rekombinasiya tezliyi 1%-ə bərabər olduqda, hesab edilir ki, onlar arasındakı məsafə 1 cM-a bərabərdir. Bu isə təxminən 1 mln. n.c. - 1 meqabaz (Mb) fiziki məsafəyə uyğundur.

Genetik xəritənin tibbi nöqteyi-nəzərindən əhəmiyyəti - irsi xəstəliyin harada lokalizə olunmasının markerlərlə təyininin mümkünlüyü və xəstələrlə sağlam insanlar arasında fərqi müəyyən olunmasıdır. Hazırda insanın bir çox xəstəliklərinin xromosomlardakı mövqeyi təyin olunmuşdur.

Fiziki xəritələmə - molekulyar və ya hüceyrə biologiyasının üsulları ilə xromosomda DNT-fraqmentinin mövqeyinin təyini. Xromosomların fiziki xəritələrində müvafiq xromosomlarda genlərin və ya DNT-nin ayrı-ayrı fraqmentlərinin mövqeləri göstərilir, gen və ya DNT fraqmentləri arasındakı məsafələr isə nukleotid cütləri ilə ifadə olunur.

İnsan genomunun fiziki xəritələnməsinin son mərhələsi hər bir xromosomda yerləşən bütün nukleotid cütlərinin, yəni DNT-

nin tam nukleotid ardıcılıqlarının təyiniidir. Bu məsələ sekvensləşdirmənin müasir texnologiyası ilə yerinə yetirilir. Genlərin lokallaşması haqqında məlumatın olması hazırda DNT-texnologiyalarından istifadə edərək, xəstəliyin DNT-diaqnostikasının yerinə yetirilməsinə imkan yaradır. Bu yeni biliklər xəstəliklərin adekvat üsullarının, o cümlədən gen terapiyası üsullarının işlənilib hazırlanmasına xidmət edir.

### **237. Genomun totipotentliyi nədir?**

Uzun illər heyvan hüceyrələrinin ixtisaslaşmasının gələcəkdə onlara lazım olmayacaq genləri itirmələri ilə müşayiət olunub-olunmaması haqqında mülahizələr müzakirə olunmuşdur. Əgər “lazım olmayan genlər” itirilirsə, onda inkişaf zamanı geri dönməyən dəyişikliklər baş verməlidir. Bu fikirlərə əks olaraq göstərilir ki, hüceyrələrdə bütün genlər saxlanılır, lakin onların fəaliyyətinə ehtiyac olmadıqda bu genlər qeyri-fəal vəziyyətə keçir.

Bu fərziyələrin hansının düzgün olduğunu müəyyən etmək üçün nüvələrin transplantasiyası aparılmışdır. Hüceyrələrin diferensiasiya mexanizmi 60-cı illərdə ingilis alimi C.Gerdon tərəfindən *Xenopus laevis* - mahmızlı qurbağa üzərində eksperimental yolla müəyyən olunmuşdur. Tədqiqat zamanı mayalanmamış yumurta hüceyrələrinin nüvələri ultrabənövşəyi şüaların yüksək dozası ilə şüalandırılmaqla inaktivləşdirilmişdir. Mikrocərrahiyyə iynəsi vasitəsilə enukleasiya olunmuş yumurta hüceyrələrinə çömçəquyruğunun bağırsağ epitelisinin diferensiasiya olunmuş nüvələri köçürülmüşdür. Bu zaman marker kimi nüvədə nüvəciklərin sayı nəzərə alınmışdır: sahib-hüceyrələrin nüvəsində iki, köçürülən nüvələrdə isə bir nüvəcik olmuşdur. Təcrübə zamanı epitel nüvələrinin köçürülmüş olduğu yumurta hüceyrələrinin yalnız 1%-dən normal qurbağalar inkişaf etmişdir. Bu zaman marker vasitəsilə sübut olunmuşdur ki, heyvanlarda hüceyrələrin diferensiasiyası zamanı genlərin itirilməsi və ya geri dönməyən inaktivləşməsi baş vermir.

C.Gerdonun təcrübələrindən aşağıdakı nəticələr əldə olunmuşdur:

1. Hüceyrələrin determinasiya və diferensiasiya prosesində genomda geri dönməz zədələnmələr baş vermir.
2. Mayalanmamış yumurta hüceyrəsinə köçürülmüş nüvə diferensiasiya vəziyyətinin və determinasiyanın tamamilə geriyyə dönməsinə səbəb ola bilər.

C.Gerdonun klassik təcrübələri hər bir fərdin, faktiki olaraq, qeyri-məhdud çoxaldılmasına geniş yol açmışdır ki, bu proses də klonlaşdırma adlanır.

Məlumdur ki, vegetativ çoxalma zamanı bitkilərin somatik hüceyrələrindən və ya toxumalarından normal bitkiləri almaq mümkündür. Bu səbəbdən bitkilərlə aparılan tədqiqatlarda totipotentlik problemi - bir hüceyrədən bütöv orqanizmin alınması problemi meydana çıxmamışdır. Bu proses klonlaşdırma adlandırılmışdır.

### **238. Klonlaşdırmanın nailiyyətləri və perspektivləri nədən ibarətdir?**

Amfibilər üzərində aparılan, diferensiasiya olunmuş hüceyrələrin nüvəsinin enukleasiya olunmuş yumurta hüceyrəsinə və ya oositlərə köçürülməsi təcrübələri uğurla nəticələndikdən sonra heyvanların klonlaşdırılması, yəni genetik identik surətlərinin alınması ideyası meydana çıxmışdır. Bu eksperimentlərin məqsədi diferensiasiya olunmuş hüceyrənin nüvəsinin (genomunun) reproqramlaşmaya məruz qaldığını və totipotentliyinin bərpa olunmasını, yəni diferensiasiya olunmuş nüvənin sitoplazmaya köçürüldükdən sonra tamamilə mayalanmış yumurta kimi tam inkişafı təmin etmək imkanının olduğunu nəzəri cəhətdən aşkarlamaq olmuşdur. Faktiki olaraq, burada əsas məsələ genomun inkişafı zamanı geri dönməz dəyişikliklərin və ya modifikasiyaların baş verib-verməməsini, embrional diferensiasiyanın geriyyə dönən, yaxud dönməz olduğunu aydınlaşdırmaq olmuşdur. C.Gerdon və əməkdaşlarının uğurlu təcrübələri göstərmişdir ki, transplantasiya nəticəsində rekonstruksiya olunan yumurta hüceyrələrindən tam inkişaf mərhələsinə çatmış qurbağalar inkişaf edə bilər. Bu da öz növbəsində onu göstərir ki, diferensiasiya olunmuş hüceyrələr nüvənin sitoplazmasında reproqram-



laşa bilər və mayalanmış yumurta hüceyrələrində olduğu kimi totipotentliyi bərpa oluna bilər. Bu təcrübələrin nəticələri göstərir ki, yetkin fərdlərin somatik hüceyrələrindən götürülən nüvələrin nüvə transplantasiyası texnikasından istifadə edərək enukleasiya olunmuş yumurta və ya oositlərə köçürülməsi ilə heyvanın genetik surətini almaq mümkündür. Şübhəsiz ki, heyvanların klonlaşdırılması, hər şeydən əvvəl yüksək göstəricilərlə fərqlənən kənd təsərrüfatı heyvanlarının alınmasında perspektivli hesab oluna bilər.

C.Gerdonun istifadə etdiyi sxemə analoji olaraq, diferensiasiya olunmuş hüceyrələrdən qoyunun yumurta hüceyrələrinə nüvə transplantasiyası nəticəsində normal formalaşmış heyvanlar almaq mümkün olmuşdur. Artıq 80-ci illərin sonlarında məlum olmuşdur ki, oositlər M2 (meyozun ikinci bölünməsi) mərhələsində genomu reproqramlaşdıran bütün əlamətlərə malik olur. Təcrübə R.Vilmutun rəhbərliyi altında aparılmışdır. Nüvə donoru kimi embrion və ya yetkin heyvanların diferensiasiya olunmuş nüvəsinin enukleasiyaya məruz qalmış oositə köçürülməsi ilə Dolli adlı quzu alınmışdır. Qoyunun yetkin heyvan hüceyrəsinə mənsub, nüvəni daşıyan yumurta hüceyrəsindən inkişaf etməsi bir daha göstərir ki, normal inkişaf zamanı genetik materialın geri dönməyən dəyişiklikləri baş vermir. 2000-ci ildə bu üsulla klonlaşdırılmış siçan və qoyunlar alınmışdır. Bu sahədə ən böyük nailiyyətlər insanın kök hüceyrələrinin tədqiqi zamanı əldə edilmişdir ki, bunun da tibdə, bu günədək müalicəsi mümkün olmayan xəstəliklərin gələcəkdə müalicə yollarının aşkarlanmasında böyük əhəmiyyəti vardır.

### **239. İrsi xəstəliklərin diaqnostikasında hansı üsullardan istifadə etmək olar?**

Bir çox hallarda genetik xəstəliklərin diaqnozu prenatal dövrdə qoyulur. Prenatal diaqnostikanın ən geniş istifadə olunan üsulları - amniosintez və xorion xovlarının biopsiyasıdır (CVS). Amniosintez zamanı nazik iynə vasitəsilə amnion mayesindən nümunə götürülür. Sonra həmin maye və orada olan döl

hüceyrələri xromosom xəstəlikləri və ya monogen xəstəliklərin təyini üçün istifadə olunur.

Bu metodlarla yanaşı, irsi xəstəliklərin prenatal təyini üçün yüksək effektiv üsul olan rekombinant DNT-dən istifadə olunur. DNT-nin sekvensləşdirilməsi prenatal diaqnostikanın imkanlarını daha da genişləndirmişdir, belə ki, bu zaman normal və mutant məhsulların mövcudluğu deyil, bilavasitə dölün genotipi təyin olunur. Bu üsul hamiləliyin ilk həftələrində 100-ə qədər xromosom və ya gen anomaliyalarını təyin etməyə və bu yolla hamiləliyin davam etdirilməsi və ya dayandırılması haqqında düzgün qərar verilməsinə imkan yaradır.

Genetik skriningdə bütün növ nukleotid əvəz olunmalarını aşkar etməyə imkan verən allel-spesifik oliqonukleotidlərdən (ASO) geniş istifadə olunur. Müəyyən şəraitdə ASO yalnız komplementar ardıcılıqlarla hibridləşir və ən azı bir nukleotidin dəyişilməsi hibridləşmənin qarşısını alır. Bu üsul nöqtəvi mutasiyalar nəticəsində yaranan genetik xəstəliklərin təyində geniş tətbiq olunur.

DNT-nin müəyyən sahələrinin identifikasiyası zondlar vasitəsilə həyata keçirilir. ASO ilə oxşar DNT-zondlar yarım-keçirici texnologiyaları ilə istifadə olunmaqla DNT-mikroçiplərin yaradılmasına imkan vermişdir. Mikroçiplər şüşədən hazırlanır və kvadratşəkilli yuvacıqlardan ibarət olur. Hər yuvacıq təxminən insan tükünün yarısı qalınlığında olur. Hər bir yuvacıqda şüşəyə birləşmiş, 20 nukleotiddən ibarət, spesifik DNT-zond yerləşir. Yuvacıqlar sırasında bir yuvacıqdan digərinə DNT zondların ardıcılığı bir nukleotidə görə fərqlənir. Beləliklə, dörd yuvacıqdan ibarət dəst (hərəsində dörd nukleotiddən biri) cari mövqedəki istənilən nukleotidi təyin etməyə imkan verir. Müasir mikroçiplər 280000-500000-ə qədər yuvacıqlardan ibarətdirlər, lakin hazırda, bir neçə mln. yuvacığı olan mikroçiplər hazırlanır. Genetik testləşmə məqsədilə DNT hüceyrələrdən ayrılır və bir və ya bir neçə restriktaza vasitəsilə kəsilir. Alınmış fraqmentlər flüoresent rəngləyici ilə işarələnir, denaturasiya olunur və bircüncü DNT mikroçipə yerləşdirilir. Nukleotid ardıcılıqlarına görə zonda tamamilə komplementar olan fraqmentlər zondla

birdəşir, öyrənilən fraqmentin nukleotid ardıcılığı ilə zondun nukleotid ardıcılığı arasında azı bir nukleotidə görə fərq olduqda, onlar əlaqələnmir və nümunələr yuyulur. Lazer skaner vasitəsilə flüoressensiya təsvirinin nəticəsi qiymətləndirilir. Müvafiq kompüter proqramları vasitəsilə isə hibridləşmənin nəticələri analiz edilir və bir neçə formada nəticələr təqdim olunur.

DNT-mikroçiplərdən xərçəng hüceyrələrinin 60%-də aşkar olunan *p53* geninin və qadınlarda süd vəzi xərçənginə meylliliyi müəyyən edən *BRCA1* geninin mutasiyalarının axtarılmasında istifadə edilir.

#### **240. Molekulyar markerlər kriminalistikada necə istifadə olunur?**

Şəxsiyyətin və qohumluq dərəcəsinin təyin edilməsi üçün polimeraza zəncirvari reaksiyasından (PZR) istifadə olunur. Bu üsul DNT-nin miqdarı çox az olduqda da (bir neçə pikoqram) tətbiq oluna bilər.

Qohumluq əlaqələrinin müəyyən edilməsi üçün çox zaman mitoxondri DNT-nin molekulyar markerlərindən istifadə olunur. Mitoxondri DNT-nin nukleotid ardıcılığı ana xəttinə görə ümumi əcdaddan əmələ gəlmiş fərdlərdə identik olur. Bu üsul ana xətti ilə keçən əlamətləri müəyyən etməyə imkan verir (mayalanma zamanı ziqota yalnız ananın mitoxondriləri daxil olur).

Bu üsuldən istifadə edərək Yekaterinburqda dəfn yerindən tapılmış cənazənin son rus çarı Nikolay II-yə məxsus olub-olmadığı müəyyən edilmişdir. Bu məqsədlə sümüklərdən mitoxondri DNT-si ayrılmış, PZR-dən istifadə olunmaqla çoxaldılmış və mitoxondri DNT-nin nukleotid ardıcılıqları təyin edilmişdir. Analizin nəticələri hazırda yaşayan şahzadə Filipin mitoxondri DNT-si ilə müqayisə edilmiş və nəticələr tamamilə şəcərə ağacına uyğun olmuşdur. Hər iki şəxsdə heteroplazmiya xəstəliyi müəyyən olunmuşdur. Bu xəstəliyin ana xətti ilə ötürülməsi sübut olunmuşdur.

Qohumluq dərəcəsinin təyin olunması üçün çoxsaylı allellərə malik genlər də tədqiq olunur. Məsələn, insanda *TH01* (tirozin hidrosilaza) genində dinukleotidlərin (CA) surəti 5-10 dəfə

təkrar olunur. Qeyri-qohum orqanizmlərdə təkrarların sayı müxtəlif olur. Müxtəlif orqanizmlərdən ayrılmış bu genin PZR əsaslı amplifikasiya məhsullarının elektroforezi tədqiq olunan orqanizmlərin qohum olub-olmaması haqqında düzgün fikir yürütməyə imkan verir. Elektroforeqramlarda iki fərddə eyni uzunluğu olan zolaqlar müəyyən olunmursa, onların qohumluğu istisna olunur.

İdentifikasiya məqsədilə RFLP (Restriction fragment length polymorphism - restriksiya fraqmentlərinin uzunluğunun polimorfizmi) üsulundan geniş istifadə olunur. DNT polimorfizmi “barmaq izləri” üsulunun əsasını təşkil edir. Adətən, insan genomunda uzunluğu 2-100 nukleotiddən ibarət təkrarlara rast gəlinir. Belə təkrarları daşıyan lokuslar VNTR (variable number tandem repeat - tandem təkrarların variabel sayı) adlanır. VNTR ardıcılıqları restriktazalar vasitəsilə kəsilib analiz edildikdə DNT-nin “barmaq izləri” zolaqlarının paylanmasının spesifik təsviri aşkarlanır. Bu təsvirlər hər bir fərddə dəyişilməzdir və müxtəlif fərdlərdə müxtəlifdirlər. Restriksiya fraqmentlərinin uzunluğunu səciyyələndirən bu zolaqların paylanma səviyyəsi olduqca yüksəkdir və hər bir insanda unikaldir. “Barmaq izləri” üsulu tədqiq olunan material az olduqda (60 mkl-dən az qan nümunəsi olduqda) və nümunələrin yaşı çox olduqda istifadə olunur (VNTR üsulu ilə yaşı 2400 ildən artıq olan Misir mumiyaları tədqiq edilmişdir). Bu üsuldan kriminalistikada da müxtəlif şəraitlərdə dəlil kimi istifadə edilir.

## *XIX Fəsil*

### **KONSERVATİV GENETİKA**



*Megaptera novaeangliae* balinaları – yox olmaq üzrə olan növün son nəsli

#### **241. Konservativ genetikə nəyi öyrənir?**

Konservativ genetikə növlərin uzunmüddətli mövcudluğunun təmin olunması üçün zəruri olan populyasiyaların sayının saxlanılma yollarını və növlərin genetik müxtəlifliyini öyrənir. Üzvi aləmin təkamülü nəticəsində böyük biomüxtəliflik – yüz minlərlə növlər, müxtəlif biosenoqlar, başqa sözlə, gen səviyyəsindən başlayaraq ekosistemə qədər canlılığın hər bir mütəşəkkillik səviyyəsində böyük müxtəliflik meydana çıxmışdır. Növlər və onların kompleksləri – biosenoqlar insanın bioloji növ kimi meydana çıxmasından olduqca əvvəl əmələ gəlmişlər. Bir çox milyon illər ərzində çoxlu sayda bitki və heyvan növləri məhv olmuş, onların bir hissəsi isə daha geniş təkamül potensialına malik, morfo-fizioloji cəhətdən nisbətən təkmilləşmiş orqanizmlər ilə əvəz olunmuşlar.

Hazırda insan populyasiyasının artmaqda olan sayı, insanların praktiki fəaliyyətinin biosferə göstərdiyi təzyiq, əksər bitki və heyvan növlərinin bilavasitə və ya qeyri-şüurlu şəkildə məhv edilməsi, bir çox növlərin yaşama şəraitinin dəyişdirilməsi onların saxlanması qarşısında ciddi təhlükə doğurur. Təkamül zamanı formalaşmış adaptiv genetik sistemlərdə meydana çıxan pozğunluqlar, xüsusilə onların genetik müxtəlifliyinin kəsədləşməsinə, bu sistemlərin parçalanması və dağılmasına səbəb olur. Risk qrupuna təkə yabanı növlər aid deyildir, ənənəvi kənd təsərrüfatı sortlarının böyük əksəriyyətinin itirilməsi nəticəsində onların da genetik müxtəliflik səviyyəsi aşağı düşmüşdür. Özək növlərin itirilməsi isə bütöv ekosistemlərin yox olması ilə nəticələnə bilər.

Konservativ genetikanın başlıca məsələsi biosferdə baş verən proseslərin öyrənilməsi, ekosistemlərin komponentləri arasında qarşılıqlı əlaqə və asılılıqların aydınlaşdırılması, genetik müxtəlifliyin saxlanması və populyasiyaların həyatiliyinin bərpa olunmasıdır. Bu məqsədə bitki və heyvanların genofondunun uzunmüddətli saxlanması və onlardan səmərəli istifadə etməklə nail oluna bilər.

#### **242. Bioloji müxtəlifliyin itirilmə təhlükəsi nədən ibarətdir?**

Üzvi aləmin tarixində daima biomüxtəlifliyin artdığı və azaldığı dövrlər, bir qrup orqanizmlərin digərləri ilə əvəz olunması müşahidə olunur. Yer kürəsində mühit şəraitinin dəyişməsinə təbii təkamül prosesi - ayrı-ayrı iri budaqların tərəqqisi və ya yoxa çıxması müşayiət edir. Daima dəyişən yeni mühit şəraitinə əksər növlər uyğunlaşa bilmədiklərindən son nəticədə tez bir zamanda və ya nisbətən sonrakı dövrlərdə məhv olur, bəziləri isə təkamül baxımından daha da inkişaf etmiş, mükəmməlləşmiş formalarla əvəz olunurlar.

XIX əsrin başlanması ilə insan populyasiyasının sürətli inkişafı Yer üzərindəki biomüxtəlifliyə özünün bilavasitə və dolaylı təsirlərini gücləndirmişdir. 10 000 il əvvəl Yer üzərində *Homo sapiens* növünə aid 10 mln. insan yaşamış, onların sayı

1993-cü ildə 5.5 mlrd.-a çatmış, 2100-cü ildə isə bu göstəricinin 19 mlrd.-a çatacağı proqnozlaşdırılır.

Dünya Konservasiya Birliyinin (IUCN) 2010-cu il üçün olan məlumatına əsasən, məməlilərin 25%-i, quşların 13%-i, amfibilərin 41%-i, reptillilərin 20%-i, balıqların 34%-i, ali bitkilərin 12%-i, yəni 34000 növü yox olmaq təhlükəsi qarşısındadır. Qida və Kənd Təsərrüfatı Təşkilatı (FAO) 1900-cü ildən bu günədək kənd təsərrüfatı bitkilərinin genetik müxtəlifliyinin 75%-nin itirildiyini, ev heyvanlarının 5000-nə yaxın cinsinin yox olma təhlükəsi ilə üzləşdiyini müəyyən etmişdir.

Növlərin sürətlə məhv olmasının başlıca səbəbi antropogen amildir. Nəzarətsiz şəkildə heyvanların ovlanması, bitkilərin toplanması, ətraf mühitin dağıdılması, qlobal iqlim dəyişiklikləri növlərin yaşarlılığına ciddi təsir göstərir. Başlıca təhlükəni bütöv ekosistemlərin məhvinə səbəb ola biləcək özek növlərin itirilməsi təşkil edir. Bundan əlavə, praktiki potensialı öyrənilməmiş bitki və heyvanların itirilməsi də baş verir. Qeyd olunanlarla əlaqədar olaraq, canlı təbiətin bioloji müxtəlifliyinin saxlanması, növlərin sayının saxlanılma yollarının və onların yaşarlılığına təsir edən amillərin öyrənilməsi konservativ genetikanın ən ümdə və təxirəsalınmaz məsələlərindəndir.

### **243. Biomüxtəlifliyə hansı amillər təsir göstərir?**

Bioloji müxtəlifliyi izah edən bir sıra hipotezlər mövcuddur. Biomüxtəlifliyə təsir göstərən mühüm səbəblərdən biri təkamül müddətidir. Uzun müddət xarici təsirlərə məruz qalmayan və təkamülü maneəsiz davam edən tropik meşələr növlərin ən yüksək müxtəlifliyi ilə səciyyələnir. Geoloji maneələr (dördüncü buzlaşma və s.) nəticəsində adaptasiya və yaşama yerlərinin mənimsənilməsi üçün az bir zaman qaldığından, bəzi zonalarda, xüsusilə şimal yarımkürəsindəki yaşayış yerlərində növlərin sayca azlığı müşahidə olunur. Ən geniş yayılmış hipotezlərdən birinə görə biomüxtəliflik iqlimin sabitliyindən asılıdır, belə ki, iqlimin sabitliyi məhdud ekoloji areala malik ixtisaslaşmış növlərin mövcudluğu üçün əlverişli şərait yaradır. Ümumiyyətlə, sabit

İqlim zonalarında böyük miqdarda növlərin mövcudluğu təmin olunur.

Yaşayış şəraitin mürəkkəbliliyi ilə növ müxtəlifliyi arasında korrelyasiya izlənilir. Növəmələgəlmə yaşayış şəraitinin əlverişli olması ilə də təyin oluna bilər. Ekoloqların fikrincə biomüxtəlifliyin yaranmasında mühüm rolü rəqabət oynayır. Rəqabət növün fərdlərinin ekoloji sığınacaqlara parçalanmasına və bu yolla yüksək genetik müxtəlifliyin yaranmasına səbəb olur. Ayrıılıqda götürülmüş ətraf mühit amillərindən heç biri konkret landşaft zonasında biomüxtəlifliyin səbəblərini izah edə bilməz. Belə ki, müşahidə olunan müxtəliflik canlı orqanizmlərin fərqli genotiplərinin müxtəlif mühit amilləri ilə qarşılıqlı təsirləri fonunda formalaşır. Müxtəlif orqanizm qrupları ətraf mühit amilləri ilə fərqli korrelyativ əlaqələrə malikdirlər. Bu baxımdan müxtəliflik – forma əmələgəlmənin genetik potensialı ilə ətraf mühit resursları arasında mövcud olan bilavasitə (düzünə) əlaqənin nəticəsidir.

#### **244. Genetik müxtəliflik nədir?**

Genetik müxtəliflik dedikdə, ekosistemdə müxtəlif növlərin sayından asılı olan növarası fərqlər, həmçinin bir növün müxtəlif populyasiyalarının genetik müxtəlifliyi ilə təyin olunan növdaxili fərqlər başa düşülür. Növarası müxtəliflik konkret ekosistemdə mövcud olan bitki və heyvanların sayı ilə təyin olunur. Bəzi ekosistemlərdə, məsələn, rütubətli tropik meşələrdə növlərin müxtəlifliyinin səviyyəsi olduqca yüksəkdir. Canlı orqanizmlərin kəskin yaşayış şəraitlərinə uyğunlaşmağa məruz qaldıqları ekosistemlərdə növarası müxtəliflik çox aşağıdır. Növdaxili müxtəliflik isə eyni bir növün və ya populyasiyanın fərdləri arasındakı genetik müxtəliflik səviyyəsində təzahür edir.

Populyasiyalararası yüksək genetik müxtəliflik fərdlərin miqrasiyasının və qamet mübadiləsinin baş vermədiyi, coğrafi ayrılmış populyasiyalarda izlənilir.

Yabanı növlərin genetik müxtəlifliyinin itirilməsi heyvanların intensiv ovlanması və bitkilərin qeyri-məhdud toplanması ilə şərtlənən populyasiyaların ölçüsünün azalması ilə



əlaqədardır. Populyasiyalarda fərdlərin sayca azalmasının əsas səbəbi onların yaşayış yerlərinin itirilməsidir. Arealın kiçilməsi təkcə növün fərdlərinin sayca azalmasına deyil, həmçinin ayrı-ayrı populyasiyaların bir-birlərindən təcrid olunmasına, fraqmentləşməsinə səbəb olur ki, bu zaman genetik müxtəlifliyin saxlanılmasının ən mühüm mexanizmi olan – gen axını pozulur.

Dəyişən ətraf mühit şəraitində genetik müxtəlifliyin itirilməsi adaptasiyada faydalı olan allellərin itirilməsi nəticəsində populyasiyaların adaptivliyini aşağı salır və fərdlərin homoziqotluq səviyyəsinin yüksəlməsinə səbəb olur. Bu da populyasiyalarda zərərli allellərin toplanmasına və inbred depressiyaya gətirib çıxarır.

#### **245. Populyasiyaların genetik müxtəlifliyi necə təyin olunur?**

Genetik müxtəlifliyi fərdlərin fenotipik fərqliliyi əsasında qiymətləndirmək olar. Dəqiq molekulyar analiz metodlarının meydana çıxması isə genetik müxtəlifliyi müəyyən lokusa görə heteroziqot genotiplərin rast gəlmə tezliyi əsasında hesablamağa imkan verdi. Növdaxili müxtəlifliyin molekulyar analiz metodlarından biri izoferment analizidir. İzofermentlər hər hansı bir növün fərdlərində rast gəlinən müəyyən bir fermentin çoxsaylı formalarıdır. Populyasiyalarda izofermentlərin dəyişkənliyi bir lokusun müxtəlif allelləri ilə kodlaşdırılan ferment molekullarının müxtəlifliyini göstərir.

Növdaxili və növarası genetik müxtəlifliyin təyininin əsas üsullarından biri nüvə, mitoxondri və xloroplastlardan ayrılmış DNT profillərinin analizidir. Genetik müxtəlifliyin təyini üçün amplifikasiya fraqmentlərinin uzunluğunun polimorfizmi (AFLP- amplified fragment length polymorphism) metodundan geniş istifadə olunur. AFLP metodu bir cüt nukleotidə görə fərqlənən DNT profillərini (DNT fraqmentlərini) gel-elektroforez və ya xromatoqrafiya metodu vasitəsi ilə analiz etməyə imkan verir. Bu metod mədəni bitkilərin və ev heyvanlarının, həmçinin onların yabanı əcdadlarının genetik müxtəlifliyinin analizi, saxlanılması və səmərəli istifadəsində geniş tətbiq olunur.

## 246. Populyasiyaların kritik ölçüləri necə müəyyən olunur?

Fərdlərin sayca azalması və populyasiyalar arasında təcridin güclənməsi genetik müxtəlifliyin itirilmə riskini artırır. Populyasiyaların kritik ölçüləri növdən asılı olaraq dəyişir. Orta hesabla, ölçüsü 100 fərddən az olan populyasiyalarda inbriding güclənir, gen axını azalır.

Qeyd etmək lazımdır ki, populyasiyanın bütün fərdləri eyni sayda nəsil vermir. Populyasiyanın yaşarlılığı populyasiyanın effektiv ölçüsü adlandırılan kəmiyyətlə ( $N_e$ ) – nəslə eyni ehtimalla qamet ötürmək xüsusiyyətinə malik fərdlərin sayı ilə müəyyən olunur. Bu səbəbdən populyasiyanın effektiv sayı ( $N_e$ ) onun mütləq ölçüsündən kiçik olur. Gələcək nəslin genofondunda fərdlərin eyni dərəcədə iştirakını kənarlaşdıran amillərin təsirlərindən asılı olaraq, populyasiyaların effektiv ölçüsünü müxtəlif üsullarla hesablamaq mümkündür. Populyasiyanın sayının kəskin müvəqqəti azalması populyasiyanın “butulka boğazı” adlanır. Əgər populyasiyanın və ya növün sayı bir neçə fərdə qədər azalıb, gələcəkdə məhsuldar nəsil hesabına yenidən bərpa olunursa, belə populyasiya və ya növ “butulka boğazı”ndan keçmiş olur və bu zaman mövcud genetik müxtəliflik başlanğıc populyasiyanın genetik müxtəlifliyi ilə müqayisədə xeyli kasadlaşmış olur. Sağ qalmış fərdlər başlanğıc populyasiyanın cüzi hissəsini təşkil etdiklərindən, əsasının effekti ilə şərtlənən populyasiyada genetik müxtəlifliyin aşağı səviyyəsi bir neçə nəsil ərzində saxlanıla bilər. Cənubi-Afrika bəbirinin populyasiyasında genetik müxtəlifliyin səviyyəsi digər məməlilərin populyasiyalarındakı müxtəlifliyin səviyyəsinin 10%-dən az olur (şək. 18.). Bəbir populyasiyalarında genetik müxtəlifliyin aşağı səviyyəsi, zərərli letal allellərin toplanması spermatogenezin müxtəlif anomaliyalarına və aşağı doğum hallarına gətirib çıxarır. Bəbir populyasiyalarının nə vaxt və necə “butulka boğazı”ndan keçmələri qeyri-məlum olaraq qalmaqdadır.

Nadir və itməkdə olan növlərin az saylı populyasiyaları genetik dreyf, inbriding və gen axınının azalmasına xüsusilə məruz qalır.



**Şək. 18.** “Butulka boğazı” effekti nəticəsində məhdud genetik müxtəlifliyə malik gepard (*Acinonyx jubatus*)

#### **247. Növlərin məhv olma riskini artıran səbəblər hansılardır?**

Faydalı allellərin yox olması ilə müşayiət olunan genetik müxtəlifliyin itirilməsi populyasiyanın dəyişən ətraf mühit amillərinə adaptasiyasını aşağı salır. Kəsədləşmiş genetik müxtəliflik populyasiyada homoziqotluğun səviyyəsinin artmasına, zərərli allellərin toplanmasına və inbred depressiyaya gətirib çıxarır.

Nadir və yox olmaqda olan növlərin azsaylı populyasiyaları müxtəlif yollarla təsir edən, lakin eyni nəticəyə gətirib çıxaran proseslərə - genetik dreyf, inbriding və gen axınının azalmasına məruz qalır.

Effektiv ölçüsü kiçik olan bitki populyasiyalarında genetik dreyf genetik müxtəlifliyin itirilməsinə səbəb olur. Genetik dreyf təsadüfi xarakterli olduğundan, bu zaman populyasiyada eyni ehtimalla, az miqdarda, həm faydalı, həm də zərərli allellərin toplanması mümkündür. Dreyf nəticəsində allellərdən biri təsadüfən eliminasiya edir, digəri isə fiksə olunur. Beləliklə, populyasiyada müəyyən bir genin yalnız bir variantı (alleli) saxlanılır ki, bu da cari populyasiyanın genetik eyniliyinə gətirib

çıxarır. Bu zaman allelin fiksə olunma ehtimalı onun ilkin tezliyi ilə müəyyən olunur.

Bəzi hallarda, populyasiyada fərlərin sayı yüksək saxlandıqda belə, inbriding genetik müxtəlifliyin tədricən azalmasına gətirib çıxara bilər. Qeyri-inbred növlərin əksəriyyətində inbriding fərdlərin yaşarlılığının aşağı düşməsi və nəslin qismən salamat qalması ilə müşayiət olunur. Bu hadisə inbred depressiya adlanır. Belə inbred depressiya zərərli allellərə görə homoziqotların tezliyinin artması nəticəsində meydana çıxır. Populyasiyanın genofondunda mövcud olan zərərli allellərin miqdarı populyasiyanın genetik yükü adlanır. Bəzi növlərdə inbriding zərərli allelləri daşıyan fərdlərin aşağı yaşarlılığına qarşı seçmə ilə əlaqədar olur və bu allellərin populyasiyadan eliminasiyası ilə “genetik yükün təmizlənməsi”nə gətirib çıxarır. Belə növlərdə hətta bir neçə nəsil inbridingdən sonra fərdlərin yaşarlılığı aşağı düşür. İnbred depressiya homoziqotlarla müqayisədə nisbətən yüksək yaşarlılığı olan heteroziqotlar arasında da meydana çıxma bilər. Bu halda populyasiyanın uzunmüddətli saxlanması üçün inbridingi kənarlaşdırmaq və bütün allellərin kifayətedici tezliyini saxlamaq tələb olunur ki, bu da azsaylı populyasiyalarda xüsusilə çətindir. Qismən təcrid olunmuş populyasiyalara inbred depressiya və zəif genetik dəyişkənliyin təsirini Kanada ərazisində Royal adasında yaşayan boz qurdların populyasiyası təmsalında izləmək olar (şəkl. 19). 1950-ci ildə boz qurdların bir cütü buz üzrə materikdən digər qurdların olmadığı və siçanların bol olduğu adaya keçmişdir.

1980-cı ildə qurdların adadakı populyasiyası 50 heyvanadək artmış olsa da, son onillikdə onların sayı 10-a qədər azalmışdır. Adada qida bolluğuna və mümkün xəstəliklərin yaranma ehtimalının yoxluğuna baxmayaraq, bozqurdların nəslə əhəmiyyətli dərəcədə azalmaqdadır. Sağ qalmış qurdlarda mtDNT-nin genetik müxtəlifliyinin və genom DNT-si profillərinin analizi nəticəsində məlum olmuşdur ki, ada populyasiyasında homoziqotluğun səviyyəsi qonşu, materik qurdları populyasiyasındakı müxtəlifliyin səviyyəsindən iki dəfə

yüksəkdir. Bundan əlavə, adadakı qurdlar, onların əcdadlarında olduğu kimi, eyni mtDNT-yə malik olmuşlar, yəni tamamilə sibsdirilər. Bu baxımdan populyasiyada çoxalma səviyyəsinin tam aşağı düşməsi inbred depressiya ilə əlaqədardır.



**Şək. 19.** Boz irland kral canavarı (*Canis lupus*)

Gen axını, yaxud populyasiyalar arasında allellərin tezliyinin tədricən dəyişilməsi nəsil vermədə iştirak edən qamətlərin qeyri-bərabər paylanması və ya genlərin miqrasiyası ilə əlaqədardır. Bu, yeni allellərin genofonda introduksiyası və genetik müxtəlifliyin yüksəlməsinin mühüm mexanizmidir. Bitkilərdə gen axını müxtəlif populyasiyalar arasında çarpaz tozlanma, həmçinin toxumların böyük məsafələrə yayılması ilə şərtlənir. Təcrid, populyasiyaların fraqmentləşməsi, bitki orqanizmlərinin yaşayış areallarının kiçilməsi gen axınını və uyğun olaraq, bitkilərin genetik müxtəlifliyini əhəmiyyətli dərəcədə azaldır. Öz-özünü tozlandırma bitkilər arasında inbridinqin kəskin halıdır.

#### **248. Genetik eroziya nədir?**

Populyasiya və ya növün genetik müxtəlifliyinin itirilməsi genetik eroziya adlanır. Genetik eroziyanın iki mühüm nəticəsi

vardır. Birincisi, o, populyasiyanın genofondunda potensial faydalı allellərin itirilməsinə səbəb olmaqla, fərdlərin adaptasiya imkanlarını azaldır və məhv olma riskini artırır. Genetik eroziyanın ikinci mühüm nəticəsi heteroziqotluğun səviyyəsinin azalmasından ibarətdir. Nəticədə populyasiya daxilində bitki və heyvan genotiplərində müəyyən lokusa görə homoziqotların sayı artır, heteroziqot lokusların sayı isə azalır. Populyasiyaların tədqiqi nəticəsində məlum olmuşdur ki, normadan artıq homoziqotluq zamanı fərdlərdə zərərli əlamətlər, xüsusilə qamətlərin aşağı həyatiliyi təzahür edir.

Drozofillərin inbred və autbred populyasiyalarının mühitin stres amillərinə qarşı davamlılıqlarının müqayisəsi inbred populyasiyaların nisbətən aşağı uyğunlaşmasını göstərmişdir. Genetik eroziya populyasiyaların uzunmüddətli yaşarlılığını və uyğun olaraq, ətraf mühitin dəyişkən şəraitlərinə fərdlərin adaptasiyasını aşağı salır.

Müasir genetikanın yaranmasından bir çox illər əvvəl Ç.Darvin “Növlərin mənşəyi” kitabında (1859) yazır: “Hər hansı bir növün nəslə nə qədər müxtəlif olarsa, onlar bir o qədər təbiət aləmində müxtəlif yaşayış yerlərini uğurla tuta bilər və çoxalarlar».

Allel polimorfizminin saxlanılmasının mühümlüyü *Biston betularia* tozağacı qarışcasının misalında izah oluna bilər. Güclü çirklənmiş şəraitlərdə kəpənəklərin qara rəngi, onları quşlar tərəfindən yeyilməkdən mühafizə etməklə, aydın üstünlüyə malik olmuşdur. Yeni şəraitdə isə populyasiyada saxlanılmış açıq rəng alleli adaptiv əhəmiyyət qazanmışdır.

#### **249. Növlərin genetik müxtəlifliyi necə saxlanılmalıdır?**

Canlıların, o cümlədən bitki resurslarının uzunmüddətli saxlanılması biologiya elmi qarşısında duran mühüm məsələlərdən biridir. Genetik müxtəlifliyin saxlanılması üçün növün ekosistemdəki yeri, mövqeyi, rolu, onun sağ qalması üçün genetik dəyişkənliyin səviyyəsi də daxil olmaqla, kompleks faktorlar nəzərə alınmalıdır. Hazırda növlərin genetik müxtəlifliyinin saxlanılması məqsədi ilə müxtəlif tədbirlər

görülməkdədir. Bunlardan əsasları *in situ* və *ex situ* konservasiya proqramlarıdır.

*Ex situ* konservasiya dedikdə, növlərin canlı kolleksiyalarının yaradılması, onların öz təbii areallarından kənarında, məsələn, gen banklarda, qeyri-iradi olaraq saxlanması və çoxaldılması başa düşülür. *In situ* konservasiya dedikdə isə milli parkların, qoruq və yasaqlıqların yaradılması ilə canlıların öz təbii arealları daxilində mühafizəsi başa düşülür.

*Ex situ* konservasiya canlının təbiətdəki yaşama yerindən kənarında qorunub saxlanmasıdır. Bunun üçün bitki və ya heyvanlar, uyğun olaraq, botanika bağları və zooparklara yerləşdirilir. Belə kolleksiyaların yaradılması olduqca əhəmiyyətlidir və yox olmaq təhlükəsi ilə üzləşmiş növlərin bərpasında aparıcı rola malikdir. Lakin belə populyasiyalar “butulka boğazı” effektinə məruz qaldıqları üçün onlarda genetik eroziyanın yaşanma riski yüksəkdir. DNT-markerləri vasitəsilə aparılmış genetik monitoring yüksək heterozioqotluğa malik fərdləri identifikasiya etməyə, onların nəsil şəcərəsini öyrənməyə, yaxın qohum fərdlər arasında çarpazlaşmalardan qaçınmağa və bu yolla növün genetik müxtəlifliyini yüksəltməyə imkan verir.

*In situ* konservasiya və ya canlının mövcud məkanında qorunub saxlanması növlərin bioloji müxtəlifliyinin və populyasiyalarının sıxlığının təbii yaşama yerlərində saxlanılmasını təmin edir. *In situ* konservasiyada başlıca məqsəd gələcəkdə insan tərəfindən istifadə oluna biləcək yabani və ya vəhşi növlərin saxlanılmasını təmin etməkdir. *In situ* konservasiya zamanı növlərin adaptasiya olunduğu şəraitlərdə yaşaması və çoxalması üçün şərait yaradılır, bu isə seçmənin təsiri altında arzuolunmaz dəyişikliklərə cavabdeh allellərin tezliyinin azalmasına səbəb olur.

Yox olmaqda olan növlərin qeyri-iradi saxlanmaqla çoxaldılması və bu yolla populyasiyaların bərpası əsasçının effekti və inbriding nəticəsində genetik eroziya riskini artırmış olur. Konservasiyanın alternativ strategiyası qeyri-iradi yolla çoxaldılmış, yaxud digər populyasiyalardan ovlanmış fərdlərin yeni populyasiyalara köçürülməsi ilə populyasiyalarda fərdlərin

sayının artırılmasıdır. Populyasiyalarda fərdlərin sayının artırılması növün bioloji müxtəlifliyinin və say tərkibinin bərpasında qiymətli üsul sayılır. Köçürülən fərdlər cari populyasiyanın yerli nümayəndələrindən mənşəcə əhəmiyyətli dərəcədə fərqlənməlidirlər. Bu zaman genetik uzaq növlər arasında çarpazlaşma nəticəsində nəslin yaşarlılığını aşağı salan autbred depressiya müşahidə oluna bilər. Autbred depressiya birinci nəsildə valideyn formaları ilə müqayisədə nəslin yaşama mühitinə nisbətən pis uyğunlaşmasını şərtləndirir, ikinci və sonrakı nəsillərdə isə konkret yaşama şəraitinə uyğunlaşmanı təmin edən adaptiv genlər kompleksinin dağılmasına səbəb olur. Beləliklə, növlərin qorunmasında ən uyğun strateqiya, ilkin olaraq, genetik müxtəlifliyin itirilməsinin qarşısını almaqdır.

### **250. Hansı məqsədlərlə gen banklardan istifadə olunur?**

Gen bankları - *ex situ* konservasiyanın formalarından biridir. Bu halda cinsi hüceyrələrin və ya heyvan embrionlarının, toxumların, tozcuqların və ya bitkilərin toxuma kulturalarının dondurulmuş kolleksiyaları yaradılır. Gen banklarda uzun müddət ərzində genotipləri, xüsusilə kənd təsərrüfatı əhəmiyyətli bitkilərin ənənəvi sortlarını saxlamaq mümkündür. Üstünlüklərinə baxmayaraq, *ex situ* konservasiya bir sıra çatışmazlıqlara da malikdir. Belə ki, hətta ən böyük gen banklar təbiətdə mövcud olan növlərin bütün genetik müxtəlifliyini saxlamaq imkanına malik deyildir. Bu problemin həlli məqsədilə özək kolleksiyalar (core – nüvə) yaradılır. Belə kolleksiyalarda daha böyük genetik müxtəlifliyə malik genotiplər toplanmışlar. *Ex situ* konservasiyanın çatışmazlıqlarından biri də müxtəlif nümunələrin saxlandığı süni şəraitdir. Belə şəraitlərdə seçmənin təsiri təbii şəraitlərdə mövcud olan təbii seçmənin təsirindən fərqlənir və bu da bir sıra parametrlərin qaçılmaz itkisinə gətirib çıxarır.



## TÖVSIYƏ OLUNAN ƏDƏBİYYAT

### *Ümumi xarakterli dərsliklər və dərs vəsaitləri:*

- Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3-х томах, М.: «Мир», 1987-1988, т. 1, 295 с., т. 2, 368 с., т. 3, 335 с.
- Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика. М.: «Высшая школа», 1985, 448 с.
- Гайсинович А.Е. Зарождение и развитие генетики. М.: «Наука», 1988, 424 с.
- Гершензон С.М. Основы современной генетики. Киев, «Наукова Думка», 1983, 508 с.
- Гершкович И. Генетика. М.: «Наука», 1968, 698 с.
- Дубинин Н.П. Горизонты генетики. М.: «Просвещение», 1970, 568 с.
- Дубинин Н.П. Общая генетика. М.: «Наука», 1986, 559 с.
- Дубинин Н.П. Генетика – страницы истории. Кишинев: Штиинца, 1988, 398 с.
- Дубинин Н.П. Вечное движение. 3-е издание. М.: Изд.-во «Политиздат», 1989, 445 с.
- Дубинин Н.П. Генетика. М.: «Наука», 1986, 559 с.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Изд.-во НГУ, 2002, 458 с.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Изд.-во НГУ, 2007, 479 с.
- Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: «Высшая школа», 1989, 592 с.
- Инге-Вечтомов С.Г. Генетика. Кишинев: «Штиинца», 1990, 398 с.
- Клаг У., Камингс М. Основы генетики. М.: «Техносфера», 2009, 894 с.
- Лакин. Г.Ф. Биометрия. М.: «Высшая школа», 1980, 292 с.
- Лобашев М.Е. Генетика. Ленинград, Изд.-во ЛГУ, 1967, 747 с.
- Лобашев М.Е., Ватти К.В., Тихомирова М.М. Генетика с основами селекции. Москва: «Просвещение», 1979, 431 с.
- Морган Т.Г. Значение генетики для физиологии и медицины. Приложение II. Нобелевская лекция, 1934. В кн.: Гершкович И. Генетика. М.: «Наука», 1968, с. 559-575.
- Морган Т.Г. Развитие и наследственность. М.: «Медицина», 1937, 242 с.
- Мюнтцинг А. Генетика. М.: «Мир», 1967, 607 с.
- Рейвин А. Эволюция генетики. М.: «Мир», 1967, 223 с.

- Ригер Р., Михаэлис А. Генетический и цитогенетический словарь. М.: «Колос», 1967, 608 с.
- Серебровский А.С. Генетический анализ. М.: «Наука», 1970, 342 с.
- Сингер М., Берг П. Гены и геномы. В 3-х томах, М.: «Мир», 1998, т. 1, 373 с.
- Тихомирова М.М. Генетический анализ. Л.: Изд.-во ЛГУ, 1990, 280 с.
- Уотсон Дж. Молекулярная биология гена. М.: «Мир», 1978, 720 с.
- William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer, Michael A. Palladino. Concepts of Genetics (10<sup>th</sup> edition). Pearson Education Inc., 2012, 742 pp.
- Lewin B. 2007, Genes IX. Jones & Bartlett Learning, 9<sup>th</sup> edition, 892 pp.

### *Fasil 1*

- Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3-х томах, М.: «Мир», 1987 - 1988, т. 1, 295 с., т. 2, 368 с., т. 3, 335 с.
- Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика. М.: «Высшая школа», 1985, 448 с.
- Гайсинович А.Е. Зарождение и развитие генетики. М.: «Наука», 1988, 424 с.
- Гершензон С.М. Основы современной генетики. Киев: «Наукова Думка», 1983, 508 с.
- Дубинин Н.П. Горизонты генетики. М.: «Просвещение», 1970, 568 с.
- Дубинин Н.П. Общая генетика. М.: «Наука», 1986, 559 с.
- Дубинин Н.П. Генетика – страницы истории. Кишинев: «Штиинца», 1988, 398 с.
- Дубинин Н.П. Вечное движение. 3-е издание. М.: Изд.-во «Политиздат», 1989, 445 с.
- Дубинин Н.П. Генетика. М.: «Наука», 1986, 559 с.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Изд.-во НГУ, 2002, Генетический анализ, с. 83-100.
- Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: «Высшая школа», 1989, 592 с.
- Инге-Вечтомов С.Г. Генетика. Кишинев: «Штиинца», 1990, 398 с.
- Клаг У., Камингс М. Основы генетики. М.: «Техносфера», 2009, 894 с.
- Лакин. Г.Ф. Биометрия. М.: «Высшая школа», 1980, 292 с.
- Лобашев М.Е. Генетика. Ленинград, Изд.-во ЛГУ, 1967, 747 с.
- Морган Т.Г. Значение генетики для физиологии и медицины. Приложение II. Нобелевская лекция, 1934. В кн.: Гершкович И. Генетика. М.: «Наука», 1968, с. 559-575.
- Мюнтцинг А. Генетика. М.: «Мир», 1967, 607 с.

- Рейвин А. Эволюция генетики. М.: «Мир», 1967, 223 с.
- Серебровский А.С. Генетический анализ. М.: «Наука», 1970, 342 с.
- Сингер М., Берг П. Гены и геномы. В 3-х томах, М.: «Мир», 1998, т. 1, 373 с.
- Тихомирова М.М. Генетический анализ. Л.: Изд.-во ЛГУ, 1990, 280 с.
- Уотсон Дж. Молекулярная биология гена. М.: «Мир», 1978, 720 с.
- William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer, Michael A. Palladino. Concepts of Genetics (10<sup>th</sup> edition). Pearson Education Inc., 2012, 742 pp.
- Lewin B. 2007, Genes IX. Jones & Bartlett Learning, 9<sup>th</sup> edition, 892 pp.

### *Fasil 2*

- Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3-х томах, М.: «Мир», 1987-1988, т. 1, 295 с.
- Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика. М.: «Высшая школа», 1985, с. 10-23.
- Гершензон С.М. Основы современной генетики. Киев: «Наукова Думка», 1983, с. 80-100.
- Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: «Высшая школа», 1989, с. 55-84.
- Клаг У., Камингс М. Основы генетики. М.: «Техносфера», 2009, с. 47-72.
- Методы генетики соматических клеток. (Под ред. Дж. Шея). М.: «Мир», 1985, т. 1, 312 с.
- Мюнтцинг А. Генетика. М.: «Мир», 1967, с. 21-27.
- Основы цитогенетики человека. (Под ред. Прокофьевой – Бельговской А.А.). М.: «Медицина», 1965, 544 с.
- Рокицкий П.Ф. Введение в статистическую генетику. Минск: «Высшая школа», 1978, 447 с.
- William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer, Michael A. Palladino. Concepts of Genetics (10<sup>th</sup> edition). Pearson Education Inc., 2012, p. 21-39.
- Mazia D. The cell cycle. Sci. Am. (Jan), 1974, p. 56-64.

### *Fasil 3, 4*

- Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика. М.: «Высшая школа», 1985, гл. 2, с. 47-78, гл. 3, с. 37-46.
- Володин Б. Мендель. В кн.: Жизнь замечательных людей. М.: «Мол. гвардия», 1968, 256 с.

- Гершензон С.М. Основы современной генетики. Киев: «Наукова Думка», 1983, с. 24-79.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Изд.-во НГУ, 2002, гл. 2, с. 31-50.
- Избранные работы. Мендель Г., Нодэн Ш., Сажре О. М.: «Медицина», 1968, 175 с.
- Клаг У., Камингс М. Основы генетики. М.: «Техносфера», 2009, гл. 3, 4, с. 73-145.
- Лобашев М.Е. Генетика. Ленинград, Изд.-во ЛГУ, 1967, с. 103-180.
- Мендель Г. Опыты над растительными гибридами. Москва-Петроград: «Госиздат», 1923, 71 с.
- William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer, Michael A. Palladino. Concepts of Genetics (10<sup>th</sup> edition). Pearson Education Inc., 2012, p. 42-70.

### *Fasil 5, 6*

- Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3-х томах, М.: «Мир», 1987, т. 1, с. 64-88.
- Гершензон С.М. Основы современной генетики. Киев: «Наукова Думка», 1983, гл. 6, с. 101-134, гл. 7, с. 35-169.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Изд.-во НГУ, 2002, гл. 5, 6, с. 40-50, гл. 14, с. 350-369.
- Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: «Высшая школа», 1989, с. 85-111.
- Клаг У., Камингс М. Основы генетики. М.: «Техносфера», 2009, гл. 5, с. 146-173, гл. 8, с. 233 – 269.
- Лобашев М.Е. Генетика. Ленинград, Изд.-во ЛГУ, 1967, с. 116-283.
- Морган Т. Структурные основы наследственности. Москва – Петроград: Гос. изд.-во, 1924, 266 с.
- William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer, Michael A. Palladino. Concepts of Genetics (10<sup>th</sup> edition). Pearson Education Inc., 2012, chapter 5, p. 105 – 142, chapter 7, p. 174 – 196.

### *Fasil 7*

- Георгиев Г.П. Гены высших организмов и их экспрессия. М.: «Наука», 1989, 254 с.
- Жимулев И.Ф. Хромомерная организация политенных хромосом. Новосибирск: «Наука», 1994, с. 315-354.
- Жимулев И.Ф. Современные представления о структуре гена. Соросовский образовательный журнал, 2000, т. 6, №7, с. 11-16.

- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Изд-во НГУ, 2002, гл. 6, с. 105-145, гл. 7, с. 146 – 196, гл. 9, с. 236 – 288.
- Инге-Вечтомов С.Г. Введение в молекулярную генетику. М.: «Высшая школа», 1983, 574 с.
- Клаг У., Камингс М. Основы генетики. М.: «Техносфера», 2009, 894 с.
- Крик Ф. К вопросу о генетическом коде. Приложение X, Нобелевская премия, 1962. В кн.: Гершкович И. Генетика. М.: «Наука», 1968, с. 653-659.
- Льюин Б. Гены. М.: «Мир», 1987, 544 с.
- Методы молекулярной биологии. Киев: «Наукова Думка», 1986, 191 с.
- Основы цитогенетики человека. (Под ред. Прокофьевой – Бельговской А.А.). Гетерохроматические районы хромосом. М.: «Медицина», 1965, 544 с.
- Патрушев Л.И. Экспрессия гена. М.: «Наука», 2000, 527 с.
- Сингер М., Берг П. Гены и геномы. В 3-х томах, М.: «Мир», 1998, т. 1, 373 с.
- Стент Г., Кэлиндар Р. Молекулярная генетика. М., 1981, 172 с.
- Уотсон Дж. Молекулярная биология гена. М.: «Мир», 1967, 461 с.
- Уотсон Дж. Роль РНК в синтезе белков. Приложение IX, Нобелевская премия, 1962. В кн.: Гершкович И. Генетика. М.: «Наука», 1968, с. 632-652.
- Элен К. Структура ДНК. В кн.: Генетика и наследственность. М.: «Мир», 1987, с. 138 – 161.

### *Fasil 8*

- Айала Ф.Х. Механизмы эволюции. Эволюция, М.: «Мир», 1981, с. 33 – 65.
- Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика. М.: «Высшая школа», 1985, гл. 10, с. 161 - 328.
- Алтухов Ю.П. Генетические процессы в популяциях. М.: «Наука», 1984, 280 с.
- Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: «Высшая школа», 1989, с. 198-224.
- Ильин Ю.В. Мобильные диспергированные гены эукариот. Итоги науки и техники. Молекулярная биология, т. 18, М.: ВИНТИ, 1982, с. 5-18.
- Гольдфарб Д.М. Введение в генетику бактерий. М.: «Наука», 1966, 195 с.
- Клаг У., Камингс М. Основы генетики. М.: «Техносфера», 2009, с. 270-305.

- Корочкин Л.И. Регуляция действия генов в развитии. Молекулярная биология, 1981, т. 15, с. 965 – 988.
- Левонтин Р. Генетические основы эволюции. М.: «Мир», 1978, 351 с.
- Ледерберг Д. Обзор генетики. Приложение VIII, Нобелевская премия, 1962, в кн.: Гершкович И. Генетика. М.: «Наука», 1968, с. 619-634.
- Лобашев М.Е. Генетика. Ленинград, Изд.-во ЛГУ, 1967, с. 416 – 453.
- Плазмиды. Методы (Под ред. Харди), М.: «Мир», 1990, 258 с.
- Прозоров А.А. Геном бактерий, нуклеоид. Хромосома, нуклеотидная карта. Микробиология, 1998, т. 67, с. 437 – 451.
- Шварц М. Генетика бактерий. В кн.: Генетика и наследственность, М.: «Мир», 1987, с. 162 – 166.
- William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer, Michael A. Palladino. Concepts of Genetics (10<sup>th</sup> edition). Pearson Education Inc., 2012, chapter 6, p. 143–173.

### ***Fəsil 9***

- Гаузе Г.Г. Митохондриальная ДНК. М.: «Наука», 1977, 288 с.
- Гершензон С.М. Основы современной генетики. Киев, «Наукова Думка», 1983, с. 170-191.
- Джинкс Дж. Нехромосомная наследственность. М.: «Мир», 1966, 288 с.
- Дубинин Н.П. Общая генетика. М.: «Наука», 1970, с. 396 – 405.
- Молекулярная генетика митохондрий. (Под ред. Нейфаха С.А., Трошина А.С.). Ленинград: «Наука», 1977, с. 11-20.
- Насыров Ю.С. Фотосинтез и генетика хлоропластов. М.: «Наука», 1975, 141 с.
- Палилова А.Н. Генетические системы у растений и их взаимодействие. Минск: «Наука и техника», 1986, 159 с.
- Сэджер Р. Цитоплазматические гены и органеллы. М.: «Мир», 1975, 419 с.
- Хагеман Р. Плазматическая наследственность. М.: Изд-во иностр. лит., 1962, 111 с.
- Хесин Р.Б. Непостоянство генома. М.: «Наука», 1984, 472 с.
- Ivanov P.L., Wadhams M.I., Roby R.K. et al. Nat. Genet, 1996, v. 12, p. 417 -420.

### ***Fəsil 10***

- Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3-х томах, М.: «Мир», 1987-1988, т. 3, 335 с.

- Алекперов У.К. Антимутагены и проблема защиты генетического аппарата. «Элм», 1979, 113 с.
- Алекперов У.К. Антимутагенез. М.: «Наука», 1984, 99 с.
- Ахундова Э.М. Полиплоидия и ДНК. Баку: «Элм», 1982, 107 с.
- Ауэрбах Ш. Химический мутагенез. М.: «Мир», 1978, 463 с.
- Бродский В.Я., Урываева И.В. Клеточная полиплоидия. Проллиферация и дифференцировка. М.: «Наука», 1981, 257 с.
- Вавилов Н.И. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости. Ленинград: «Наука», 1967, 91 с.
- Гродзинский Д.М. Надежность растительных систем. Киев: «Наукова думка», 1983, 368 с.
- Дубинин Н.П., Шевченко В.В. Мутационный процесс в облучаемых природных популяциях. В кн.: Молекулярные механизмы генетических процессов (мутагенез и репарация). М.: «Наука», 1976, с. 265 – 290.
- Дубинин Н.П. Потенциальные изменения в ДНК и мутации. Молекулярная цитогенетика. М.: «Наука», 1978, 246 с.
- Дубинин Н.П., Пашин Ю.В. Мутагенез и окружающая среда. М.: «Наука», 1978, 130 с.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Изд.-во НУ, 2002, с. 207-235.
- Засухина Г.Д. Репаративные механизмы клеток и проблемы окружающей среды. М.: «Наука», 1979, 183 с.
- Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: «Высшая школа», 1989, Изменчивость генетического материала, гл. 12, с. 51-82.
- Меллер Г. Образование мутаций. Нобелевская лекция. 1946. Приложение III. В кн.: Гершкович И. Генетика. М.: «Наука», 1968, с. 562 – 575.
- Патрушев Л.И. Защита генетической информации. В кн.: Экспрессия гена. М.: «Наука», 2000, с. 260 – 277.
- Савченко В.К. Генетика полиплоидных популяций. Минск: «Наука и техника», 1976, 240 с.
- Сойфер В.Н. Репарация генетических повреждений. Соросовский образовательный журнал, 1997, №8, с. 4-13.
- Стеббинс Дж. Распространение и природа полиплоидных типов. В кн.: Полиплоидия. М., ИЛ, 1956 а, с. 25-55.
- Стеббинс Дж. Географическое распространение полиплоидов и значение полиплоидии. В кн.: Полиплоидия. М., ИЛ, 1956 б, с. 6-64.

- Тарасов В.А. Молекулярные механизмы репарации и мутагенеза. М.: «Наука», 228 с.
- Успехи полиплоидии. Киев: «Наукова думка», 1977, 232 с.
- Шевченко В.А. Радиационная генетика одноклеточных водорослей. М.: «Наука», 1979, 256 с.
- Фадеева Т.С., Иркаева Н.М. Теоретические и практические проблемы полиплоидии. М.: «Наука», 1974, с. 104-113.
- Хесин Р.Б. Непостоянство генома. М.: «Наука», 1984, 472 с.

### *Fasil 11*

- Айала Ф., Кайгер Дж. Экспрессия генетического материала. В кн.: Современная генетика. М.: «Мир», 1988, т. 2, 368 с.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Изд.-во НГУ, 2002, с. 174-185.
- Клаг У., Камингс М. Основы генетики. М.: «Техносфера», 2009, с. 498-528.
- Кулаева О.Н. Экспрессия генома растений и ее регуляция. Геном растений. Киев: «Наукова думка», 1988, с. 83-136.
- Мертвцов Н.П. Регуляция экспрессии генов стероидными гормонами. Новосибирск: «Наука», 1990, 265 с.
- Патрушев Л.И. Экспрессия гена. М.: «Наука», 2000, 527 с.
- Пташне М. Переключение генов. Регуляция генной активности и фаг  $\lambda$ , М.: «Мир», 1989, 160 с.
- Сойфер В.Н. Репарация генетических повреждений. Соросовский образовательный журнал, 1997, №8, с. 4-13.
- Alberts B., Bray D., Lewis J., *et al.* Molecular biology and the cell. 3<sup>rd</sup> ed., New York, London: Garland Publishing Inc., 1994, 425 pp.
- Britten R.J., Davidson E.H. Gene regulation for higher cells: A theory. Science. 1969, 165 (3891): 349–358.
- Britten R.J., Davidson E.H. Repetitive and non-repetitive DNA sequences and a speculation on the origins of evolutionary novelty. Quart Rev Biol. 1971, 46 (2): 111–138.
- William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer, Michael A. Palladino. Concepts of Genetics (10<sup>th</sup> edition). Pearson Education Inc., 2012, chapter 16, p. 404–425, chapter 17, p. 426–450.

### *Fasil 12*

- Агол В.И. Генетически запрограммированная смерть клетки. Соросовский образовательный журнал, 1996, №6, с. 20-24.



- Гердон Дж. Пересадка ядер и клеточная дифференцировка. Молекулы и клетки, вып. 5, М.: «Мир», 1970, с. 19-37.
- Жимулев И.Ф. Действие генов в раннем развитии дрозофилы. Соросовский образовательный журнал, 1998, №7, с. 30-34.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Изд.-во НГУ, 2002, с. 369-389.
- Корочкин Л.И. Взаимодействие генов в развитии. М.: «Наука», 1977, 200 с.
- Корочкин Л.И. Как гены контролируют развитие клеток. Соросовский образовательный журнал, 1996, №1, с. 17-22.
- Корочкин Л.И. Введение в генетику развития. М.: «Наука», 1999, 252 с.
- Маркерт К., Уршпрунг Г. Генетика развития. М.: «Мир», 1973, 270 с.
- Морган Т.Г. Развитие и наследственность. Л.: «Биомедгиз», 1937, 241 с.
- Шмальгаузен И.И. Организм как целое в индивидуальном и историческом развитии. М.-Л., Изд.-во АН СССР, 1938, 144 с.
- William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer, Michael A. Palladino. Concepts of Genetics (10<sup>th</sup> edition). Pearson Education Inc., 2012, chapter 18, p. 451–468.

### *Fasil 13*

- Айала Ф.Х. Механизмы Эволюции. Эволюция, М.: «Мир», 1981, с. 33-65.
- Айала Ф., Кайгер Дж. Видообразование и макроэволюция. В кн.: Современная генетика. М.: «Мир», 1988, т. 3, с. 202-256.
- Айала Ф.Х. Введение в популяционную и эволюционную генетику. М.: «Мир», 1984, 230 с.
- Алтухов Ю.П. Генетические процессы в популяциях. М.: «Наука», 1984, 279 с.
- Майр Э. Популяции, виды и эволюции. М.: «Мир», 1974, 672 с.

### *Fasil 14*

- Воронцов Н.Н. Синтетическая теория эволюции, ее источники, основные постулаты, нерешенные проблемы. Ж. Всесоюз. Хим. Общ.-ва им. Д.И.Менделеева, 29, №3, 1984, с. 295-310.
- Грант В. Эволюция организмов. М.: «Мир», 1980, 407 с.
- Грант В. Видообразование у растений. М.: «Мир», 1984, 528 с.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Изд.-во НГУ, 2002, 458 с.

- Жученко А.А. Адаптивный потенциал культурных растений (Эколого-генетические аспекты). Киев: «Штиинца», 1988, 767 с.
- Дубинин Н.П. Синтетическая теория эволюции. Экологическая генетика и эволюция. Кишинев: «Штиинца», 1987, с. 749.
- Кимура М. Молекулярная эволюция теории нейтральности. М.: «Мир», 1985, 351 с.
- Левонтин Р. Генетические основы эволюции. М.: «Мир», 1978, 351 с.
- Медников Б.М. Закономерности эволюции генома. Молекулярные механизмы генетических процессов. М.: «Наука», 1982, с.76-85.
- Морган Т.Г. Экспериментальные основы эволюции. Л.: «Биомедгиз», 1936, 247 с.
- Оно С. Генетические механизмы эволюции. М.: «Мир», 1973, 227 с.
- Тимофеев-Ресовский Н.В. и др. Краткий очерк теории эволюции. М.: «Наука», 1969, 408 с.
- Хочачко П., Сомеро Дж. Стратегия биохимической адаптации. М.: «Мир», 1977, 398 с.
- Шмальгаузен И.И. Изменчивость и смена адаптивных норм в процессе эволюции. Ж. Общей биологии, 1940, 4, 5, с. 253—285.
- Шмальгаузен И.И. Факторы эволюции. М.: «Наука», 1968, 451 с.
- Эволюция генома. Под ред. Г.Доувера и Р. Флейвелла. М.: «Мир», 1986, 368 с.
- Экологическая генетика и эволюция. Под ред. А.А. Жученко. Кишинев: «Штиинца», 1987, 166 с.
- Яблоков А.В., Юсуфов А.Г. Эволюционное учение. М.: «Высшая школа», 1998, 334 с.
- Dobzhansky Th. Evolution of genes and genes in evolution. Cold Spring Harbor Symp. Quant. Biol., 1959, v. 24, p. 15-27.
- Dobzhansky Th. et al. Evolution. W.M. Freeman. San Francisco, 1977, 572 pp.
- Stebbins G.L. Longevity, habitat, and release of genetic variability in the higher plants. Cold Spring Harbor Symp. Quant. Biol., 1958, v. 23, p. 365-378.
- Stebbins G.L. In Essays in evolution in higher plants. 1971, v. 2, p. 46-48.

### *Fasil 15*

- Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика. М.: «Высшая школа», 1985, гл. 10, с. 376 - 392.
- Вавилов Н.И. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости. Линнеевский вид как система, Ленинград: «Наука», 1967, 91 с.

- Гершензон С.М. Основы современной генетики. Киев: «Наукова Думка», 1983, с. 465-496.
- Жученко А.А. Экологическая генетика культурных растений. Теория и практика, Киев: «Штиинца», 1987, с. 50-75.
- Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: «Высшая школа», 1989, с. 544-565.
- Савченко В.К. Генетика полиплоидных популяций. Минск: «Наука и техника», 1976, 240 с.
- Созинов А.А. Полиморфизм белка и его значение в генетике и селекции. М.: «Наука», 1985, 271 с.
- Созинов А.А., Лаптев Ю.П. Генетика и урожай. М.: «Наука», 1986, 168 с.
- Рив М. Улучшение сортов. В кн.: Генетика и наследственность, с. 253-276.
- Фадеева Т.С., Иркаева Н.М. Теоретические и практические проблемы полиплоидии. М.: «Наука», 1974, с. 104-113.
- Успехи полиплоидии. Киев: «Наукова думка», 1977, 232 с.

#### ***Fasil 16***

- Бердышев Г.Д., Криворучко И.Ф. Генетика человека с основами медицинской генетики. М.: «Высшая школа», 1979, 448 с.
- Виленчик М.М. Биологические основы старения и долголетия. М.: «Мир», 1976, 158 с.
- Лэмб М. Биология старения. М.: «Мир», 1980, 200 с.
- МакКонки Э. Геном человека. Москва, «Техносфера», 2008, 288 с.
- Маккьюсик В. Генетика человека. М.: «Мир», 1967, 200 с.
- Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Учебно-практическое пособие. Пер. с англ. Москва, «Мир», в 3-х т., т. 1, 1989, 312 с., т. 2, 1990, 378 с., т. 3, 1990, 366 с.
- Фролькинс В.В. Старение и биологические возможности организма. М.: «Наука», 1975, 272 с.
- Фролькинс В.В. Старение и увеличение продолжительности жизни. М.: «Наука», 1988, 238 с.
- Штерн К. Основы генетики человека. М.: «Медицина», 1965, 690 с.

#### ***Fasil 17***

- Абелев Г.И. Что такое опухоль. Соросовский образовательный журнал, 1997, №10, с. 85-90.
- Балаханов А.В. Ошибки развития. Ленинград, Изд.-во ЛГУ, 1990, 278 с.

- Баранов В.С., Асеев М.В., Баранова Е.В. «Гены предрасположенности» и генетический паспорт. Ж. Природа, 1999, №3.
- Бердышев Г.Д., Криворучко И.Ф. Генетика человека с основами медицинской генетики. М.: «Высшая школа», 1979, 448 с.
- Бочков Н.М., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика. М.: «Медицина», 1984, 368 с.
- Бочков Н.М., Чеботарев А.Н. Наследственность человека и мутагены внешней среды. М.: «Медицина», 1998, 272 с.
- Георгиев Г.П. Как нормальная клетка превращается в раковую. Соросовский образовательный журнал, 1999, №4, с. 17-22.
- Георгиев Г.П. Молекулярно-генетические механизмы прогрессирования опухоли. Соросовский образовательный журнал, 2000, т. 6, №11, с. 2-7.
- Зильбер Л.А. Вирус – генетическая теория возникновения опухолей. М.: «Наука», 1968, 273 с.
- Киселев Ф.Л., Павлиш О.А. Молекулярные основы канцерогенеза у человека. М.: «Медицина», 1990, 320 с.
- Ленц В. Медицинская генетика. М.: «Медицина», 1984, 287 с.
- Лильин Е.Т., Богомазов Е.А., Гофман-Кадошников П.Б. Генетика для врачей. М.: «Медицина», 1990, 255 с.
- Медников Б.М. СПИД с точки зрения биолога. В кн.: Биология и современность. М.: «Просвещение», 1990, с. 149-177.
- Мерфи Э.А., Чейз Г.А. Основы медико-генетического консультирования. М.: «Медицина», 1979, 398 с.
- Методы генетики соматических клеток. Под ред. Дж.Шея, в 2-х томах. М.: «Мир», 1985, т. 1, 312 с., т. 2, 329 с.
- Пузырев В.П. Геномные исследования и болезни человека. Соросовский образовательный журнал, 1996, №5, с. 19-27.
- Пузырев В.П. Медицинские аспекты экогенетики. Соросовский образовательный журнал, 1997, №8, с. 20-26.
- Спивак И.М. Наследственные заболевания с первичными и вторичными дефектами репарации ДНК. Цитология, 1999, т. 41, с. 338-379.
- Справочник по клинической генетике. М.: «Медицина», 1971, 248 с.
- Стивенсон А., Дэвидсон Б. Медико-генетическое консультирование. М.: «Мир», 1972, 504 с.
- Шелкунов С.Н. Эпидемия СПИД-а. Соросовский образовательный журнал, 1999, №1, с. 22-28.
- Эфроимсон В.П. Введение в медицинскую генетику. М., Изд.-во Мед. литературы, 1964, 484 с.

### ***Fasil 18***

- Алтухов Ю.П. Генетические процессы в популяциях. М.: «Наука», 1984, 279 с.
- Бутенко Р.Г., Гусев М.В., Киркин А.Ф. и др. Клеточная инженерия. М.: «Высшая школа», 1987, 127 с.
- Глеба Ю.Ю., Сытник К.М. Клеточная инженерия. Киев: «Наукова Думка», 1984, 260 с.
- Глеба Ю.Ю. Биотехнология растений. Соросовский образовательный журнал, 1998, №6, с. 3-8.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Изд-во НГУ, 2002, с. 200 – 206.
- Зеленин А.В. Генная терапия. Этические аспекты и проблемы генетической безопасности. Генетика. 1999, т. 35, с. 1605 – 1612.
- Лещинская И.Б. Генетическая инженерия растений. Соросовский образовательный журнал. 1996, №1, с. 32 – 39.
- Першина Л.А. Методы культивирования *in vitro* в биотехнологии растений, ч. 2. Новосибирск: Изд.-во МГУ, 2000, 69 с.
- Рыбчин В.Н. Основы генетической инженерии. Минск: «Высшая школа», 1986, 186 с.
- Сельскохозяйственная биотехнология. Под ред. Шевелухи В.С. М.: «Высшая школа», 1998, 416 с.
- Скрябин К.Г. Генно-инженерная эндокринология. Ж. ВХО им. Д.И.Менделеева, 1984, т. 29, №2, с. 75-84.
- Сойфер В.Н. Международный проект «Геном человека». Соросовский образовательный журнал, 1998, №12, с. 4-11.
- Фаворова О.О. Лечение генами - фантастика или реальность? Соросовский образовательный журнал, 1997, №2, с. 21-27.

### ***Fasil 19***

- Лопатин И.К. Разнообразие животного мира: прошлое, настоящее, проблемы сохранения. Соросовский образовательный журнал, №7, 1997, с. 18-24.
- Грант В. Эволюция организмов. М., «Мир», 1980, 407 с.
- Грант В. Эволюционный процесс. М., «Мир», 1991, 488 с.
- Клаг У., Камингс М. Основы генетики. М.: «Техносфера», 2009, 894 с.
- William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer, Michael A. Palladino. Concepts of Genetics (10<sup>th</sup> edition). Pearson Education Inc., 2012, chapter 26, p. 735-742.

# MÜNDƏRİCAT

<b>Ö n s ö z</b> .....	<b>3</b>
<b>G i r i ş</b> .....	<b>5</b>
1. Genetika nədir?.....	5
<b>Fəsil I. Genetikanın əsas məsələləri və inkişaf mərhələləri</b> .....	<b>7</b>
2. Genetikanın tarixi inkişafını hansı mərhələlər səciyyələndirir? .....	7
3. Genetikanın əsas nəzəri və praktiki məsələləri hansılardır?.....	10
<b>Fəsil II. İrsiyyətin maddi əsasları</b> .....	<b>11</b>
4. Hüceyrə nədir? Nə üçün hüceyrə həyatın elementar vahidi adlanır? .....	11
5. Hüceyrə tsikli nədir?.....	14
6. Kariotip nədir?.....	16
7. Xromosomların identifikasiyası üçün hansı üsullardan istifadə olunur?.....	18
8. Mitoz necə baş verir? .....	19
9. Meyoz nədir?.....	21
10. Mitoz və meyozun genetik mahiyyəti nədən ibarətdir? .....	25
11. Prokariotlarla eukariotlar arasında hansı əsas fərqlər vardır? .....	27
12. Eukariot xromosomları neçə DNT molekulundan ibarət olur? .....	29

13. Xromosomların molekulyar quruluşu necədir? .....	30
14. Euxromatin və heteroxromatin nədir?.....	31
15. Xromatinin hansı fəal formaları vardır?.....	33
16. Politen xromosomlar nədir? «Lampa fırçası» tipli xromosomlar nə zaman əmələ gəlir? .....	35

**Fəsil III. Mendelizm .....** **37**

17. Genetikanın banisi kim olmuşdur?.....	37
18. Mendel üsulunun mahiyyəti nədən ibarətdir?.....	38
19. Mendel hansı irsilik qanunlarını kəşf etmişdir? .....	39
20. Alternativ əlamətlərin meydana çıxmasının molekulyar-genetik nöqtəyi-nəzərdən səbəbi nədir?.....	42
21. Mendelin klassik parçalanma qanunlarından kənarlanmalar necə izah olunur?.....	43
22. Analizedici çarpazlaşma nədir? .....	44
23. Natamam dominantlıq nədir? .....	46
24. F <sub>2</sub> nəsində əlamətlərin parçalanma xüsusiyyətləri necə təyin olunur? .....	47
25. $\chi^2$ kriterisi nə üçün istifadə olunur? .....	48
26. İrsilik və irsiyyət anlayışları necə fərqləndirilir?.....	50

**Fəsil IV. Qeyri-allel genlərin qarşılıqlı təsiri .....** **53**

27. Yeni formaların əmələ gəlməsi və komplementarlıq necə izah olunur?.....	53
28. Epistaz nəyə deyilir? .....	55
29. Polimeriya nəyə deyilir? .....	57
30. Genlərin pleyotrop təsiri nədir? .....	59
31. Hansı genlər modifikator adlandırılır? .....	60

## **Fəsil V. Cinsiyyətin genetikası. Cinsiyyətlə ilişkili**

<b>əlamətlərin irsiliyi .....</b>	<b>62</b>
32. Cinsiyyətin təyinin hansı tipləri mövcuddur?.....	62
33. Nə üçün erkək və dişi fərdlər eyni sayda əmələ gəlir? ..	63
34. Cinsiyyətin təyində xromosom aparatı nə kimi rol oynayır? .....	64
35. Cinsi xromatin nədir? .....	67
36. Cinsiyyətin təyininin balans nəzəriyyəsi nədir? .....	68
37. Hansı əlamətlər cinsiyyətlə ilişkili əlamətlər adlanır? ..	69
38. Erkək və ya dişi heteroqametliyi zamanı cinsiyyətlə iliskili əlamətlər irsən necə ötürülür? .....	71
39. İnsanın hansı irsi xəstəlikləri cinsiyyətlə ilişkildir?.....	72
40. Cinsiyyətlə məhdudlaşan və cinsiyyətdən asılı olan əlamətlər hansılardır? .....	74
41. X-xromosomlarının aralanmaması nəticəsində əlamətlər nəslə necə ötürülür? .....	75
42. Genlərin dozasının kompensasiyası nədir? .....	77
43. Ginandromorfizm nədir?.....	78

## **Fəsil VI. İlişkili irsilik və krossinqover .....**

<b>80</b>	<b>80</b>
44. Hansı əlamətlər ilişkili adlanır? Onlar irsən necə ötürülür?.....	80
45. İrsiyyətin xromosom nəzəriyyəsinin mahiyyəti və əhəmiyyəti nədən ibarətdir? Onun müəllifi kimdir?.....	82
46. Krossinqover nədir? Morqan hansı təcrübə ilə krossinqoverin genetik mahiyyətini sübut etmişdir?....	83
47. Krossinqover nə zaman və kimlər tərəfindən sitoloji sübut olunmuşdur?.....	85



48. Genlərin xromosomlarda xətti yerləşməsini nə sübut edir? .....	86
49. Xromosomların sitoloji xəritəsi necə tərtib olunur? .....	88
50. Xromosomların genetik xəritəsi necə tərtib olunur? ....	89
51. Genomun ölçüsü ilə krossinqoverin tezliyi arasında uyğunluq varmı? .....	90
52. Haploid orqanizmlərdə krossinqover necə tədqiq olunur?.....	91
53. Çoxsaylı krossinqover nədir?.....	92
54. İnterferensiya və koinidensiya nədir? .....	94
55. Somatik və ya mitotik krossinqover nədir? .....	95
56. Krossinqoverə hansı amillər təsir göstərir?.....	97
57. Krossinqoverin mexanizmləri necə izah olunur? .....	98

**Fəsil VII. İrsiyyətin molekulyar əsasları ..... 101**

58. Genetik material hansı xüsusiyyətlərlə səciyyələnir?..	101
59. DNT-nin transformasiyaedici aktivliyi hansı təcrübələrlə sübut olunmuşdur?.....	102
60. Nuklein turşuları hansı quruluşa malikdir? Uotson və Krik tərəfindən təklif olunmuş DNT molekulunun quruluş modeli hansı nəticələrə əsaslanır? .....	105
61. RNT və DNT-nin kimyəvi quruluşundakı əsas fərqlər hansılardır? .....	108
62. Gen haqqında müasir təsəvvürlər necədir? .....	109
63. Sis-trans test nə üçün istifadə olunur?.....	111
64. Eukariot genomlarının əsas xüsusiyyəti nədir? .....	113
65. Pro- və eukariot genomlarının fərqləndirici xüsusiyyətləri hansılardır? .....	114

66. Eukariot genomunun hansı hissəsi kodlaşdırıcıdır? ..	116
67. Genomun hansı elementləri mobil adlandırılır? .....	117
68. Replikonların sayı və ölçülərinə görə prokariot və eukariotlar bir-birlərindən necə fərqlənir?.....	119
69. DNT-nin replikasiyasının yarımkonservativ mexanizmi hansı tədqiqatlarla sübut olunmuşdur? ...	120
70. DNT-nin replikasiyası necə baş verir?.....	121
71. DNT-nin replikasiyasında hansı fermentlər iştirak edir?.....	123
72. Genetik kodun əsas xüsusiyyətləri hansılardır? .....	125
73. DNT-də saxlanılan informasiya zülal sintezi zamanı necə realizə olunur?.....	127
74. Hüceyrədə RNT-nin hansı növlərinə rast gəlinir? Onların funksiyası nədən ibarətdir? .....	128
75. Prokariotlarda və eukariotlarda DNT-nin transkripsiyası necə yerinə yetirilir? .....	129
76. Transkripsiyanın hansı mərhələləri vardır? .....	130
77. mRNT molekulunun splaysinqi nədir?.....	131
78. Zülallar hansı quruluşa malikdir?.....	132
79. Zülallar hansı funksiyaları yerinə yetirir? .....	133
80. Translyasiya nədir? .....	134
81. Translyasiyanın mərhələləri hansılardır?.....	136
82. Nuklein turşularının quruluşunun tədqiqində hansı əsas üsullardan istifadə olunur? .....	138

### ***Fəsil VIII. Bakteriyalarda genetik rekombinasiya***

#### **mexanizmləri..... 140**

83. Genetikanın inkişafında mikroorqanizmlərin genetikasının tədqiqinin əhəmiyyəti nədən ibarətdir? .....	140
---	-----

84. Mikroorqanizmlərin genetik sistemi necə təşkil olunmuşdur? .....	141
85. Mikroorqanizmlərdə rekombinasiya necə baş verir? ..	142
86. Transformasiya nədir?.....	143
87. Transduksiya nədir?.....	145
88. Konyuqasiya nədir? .....	146
89. Bakteriyaların hansı cinsiyyət tipləri aşkar olunmuşdur?.....	147
90. Bakteriyalarda hansı mobil genetik elementlərə (MGE) rast gəlinir? .....	149
91. Bakteriofaqlar nədir? Onların quruluş və həyat tsikli necədir?.....	150
92. Plazmidlərin əhəmiyyəti nədən ibarətdir?.....	152

**Fəsil IX. Qeyri-xromosom irsiyyəti ..... 155**

93. Sitoplazmatik irsiyyəti sübut edən dəlillər hansılardır? .....	155
94. Hansı kriterilər nüvədən kənar irsiliyi xromosom irsiliyindən fərqləndirir?.....	156
95. Sitoplazmatik erkək sterillik nədir? .....	157
96. Xloroplastların genomu hansı quruluşa malikdir? ....	158
97. Mitoxondri genomu hansı struktura və funksiyalara malikdir?.....	160
98. Endosimbiontlar nədir? Onların funksiyası nədən ibarətdir? .....	161

**Fəsil X. Genetik materialın dəyişkənliyi..... 163**

99. Dəyişkənliyin hansı növləri mövcuddur? .....	163
100. Mutasiya nəzəriyyəsinin mahiyyəti nədən ibarətdir və onun müəllifi kimdir?.....	164

101. Mutasiyalar hansı prinsiplər əsasında təsnif olunur? .....	164
102. Mutasiyaları fenotipik təzahürlərinə görə necə təsnif etmək olar? .....	165
103. Spontan mutasiyaların əmələ gəlmə səbəbləri hansılardır? .....	166
104. N.İ.Vavilovun homoloji sıralar qanununun məzmunu nədən ibarətdir? .....	167
105. Somatik mutasiyaların irsiliyi generativ mutasiyaların irsiliyindən nə ilə fərqlənir? .....	169
106. Mutant formalardan normal genotip bərpa oluna bilərmi? .....	170
107. Mutasiyaların hesablanma üsulları hansılardır? .....	171
108. Allellər çoxluğu nədir? .....	172
109. Gen mutasiyalarının əmələ gəlmə səbəbləri hansılardır? .....	173
110. DNT-nin bütün dəyişiklikləri mutasiyaya çevrilir? ..	174
111. Missens-mutasiyalar hansı dəyişiklikləri əmələ gətirir? .....	175
112. Nonsens-mutasiyalar hansı dəyişiklikləri əmələ gətirir? .....	177
113. Xromosomlarda hansı quruluş dəyişiklikləri baş verir? .....	178
114. Poliploidiya nədir? .....	179
115. Poliploidiyanın hansı formaları mövcuddur? Avtopoliploidlərlə allopoliploidlər arasında fərqlər hansılardır? .....	180
116. Nə üçün poliploidiyaya heyvanlar aləmində az yayılmışdır? .....	181

117. Poliploid sırası nədir? .....	182
118. Avtopoliploidlərdə meyoza necə baş verir? .....	182
119. Poliploidlər eksperimental yolla necə alınır? .....	183
120. Bitkilərin yaxşılaşdırılmasında poliploidiyadan necə istifadə olunur? .....	185
121. Haploidiyanın xüsusiyyətləri və əhəmiyyəti nədən ibarətdir? .....	186
122. Heteroploidiya nədir? Onun əhəmiyyəti nədən ibarətdir? .....	187
123. Modifikasiya dəyişkənliklərinin öyrənilməsinin əhəmiyyəti nədən ibarətdir? .....	188
124. Modifikasiyaların xarakteri nədən asılıdır? .....	189
125. Reaksiya norması nədir? .....	191
126. Mutasiyalar və modifikasiyalar arasındakı əsas fərqlər hansılardır? .....	192
127. Hansı fiziki amillər mutagen təsirə malikdir? .....	194
128. İonlaşdırıcı şüaların hansı növləri mutagendir? .....	195
129. Hədəf nəzəriyyəsinin mahiyyəti nədir? .....	196
130. İonlaşdırıcı şüaların genetik aparata dolayı təsirləri nədən ibarətdir? .....	197
131. Kimyəvi mutagenlərə hansı maddələr aiddir? .....	198
132. Nukleinin turşularının mutagen təsirlərinin fərqləndirici xüsusiyyətləri hansılardır? .....	199
133. Virusların mutagen təsiri nədən ibarətdir? .....	200
134. DNT-nin hansı zədələnmələri mutasiyaya çevrilir? ..	201
135. Süni mutageniz sahəsində aparılan tədqiqat işlərinin nəzəri və praktiki əhəmiyyəti nədən ibarətdir? .....	202
136. Hansı birləşmələr antimutagen təsirə malikdir? .....	203

<b>Fəsil XI. Genlərin aktivliyinin tənzimi.....</b>	<b>205</b>
137. Operon nədir? Operon modelini kimlər təklif etmişlər?.....	205
138. Genlərin induksiyası və repressiyası necə baş verir?.....	208
139. Genlərin ekspressiyasının tənzimlənməsi necə baş verir?.....	209
140. Viruslarda və bakteriyalarda genlərin ekspressiyasının tənzimlənməsi necə baş verir?.....	210
141. Eukariotlarda genlərin ekspressiyasının tənzimlənməsi hansı yollarla baş verir? .....	212
142. Eukariotlarda genlərin aktivliyinin uzlaşdırılmış tənzimi necə baş verir? .....	214
143. Hansı misallar genetik informasiyanın müxtəlif üsullarla tənzimlənməsini sübut edir?.....	216
144. Eukariotlarda transkripsiyaya hansı tənzimləyici elementlər nəzarət edir?.....	217
<b>Fəsil XII. Ontogenezin genetikası.....</b>	<b>219</b>
145. İnkişafın genetik əsasları nədən ibarətdir?.....	219
146. Ontogenezdə genlərin aktivliyinin dəyişilməsinin ümumi qanunauyğunluqları hansılardır? .....	220
147. Bir gen eyni zamanda bir neçə əlaməti idarə edə bilərmi? .....	222
148. Bir neçə gen eyni əlamətə təsir edə bilərmi?.....	223
149. Genlərin balansı nədir?.....	224
150. Diferensiasiya və determinasiya nədir?.....	225
151. Diferensiasiya mexanizmini izah edən eksperimental dəlillər kim tərəfindən alınmışdır? ....	226

152. Nə üçün hüceyrələrin seçici çoxalması və məhvi baş verir? .....	227
153. Apoptoz nədir?.....	228
154. Genlərin penetrantlığı və ekspressivliyi nədir?.....	229
155. Davranış xüsusiyyətlərinin formalaşmasında genotip necə rol oynayır? .....	231

**Fəsil XIII. Populyasiya genetikası..... 233**

156. Populyasiya nədir? .....	233
157. Hardi-Vaynberq qanunu nəyi əks etdirir? .....	234
158. Hansı amillər populyasiyanın genetik dəyişkənliyinə təsir göstərir? .....	235
159. Hardi-Vaynberq qanununu bir neçə allelin tezliyinin hesablanmasına necə tətbiq etmək olar?..	237
160. Heteroziqotların tezliyini Hardi-Vaynberq qanunu əsasında necə hesablamaq olar? .....	237
161. İrsiyyətlə ilişikli əlamətlər Hardi-Vaynberq qanununa uyğun olaraq nəsillərə ötürülürmü? .....	238
162. Təbii seçmə nədir? .....	239
163. Populyasiyaların genetik strukturunun dəyişilməsində mutasiyaların rolu nədən ibarətdir? .....	240
164. Genlərin dreyfi nədir?.....	242
165. Təbii populyasiyaların heterogenliyinin əhəmiyyəti nədən ibarətdir? .....	242
166. Genetik polimorfizmin mahiyyəti və əhəmiyyəti nədən ibarətdir? .....	244
167. İnbriding nədir?.....	245

<b>Fəsil XIV. Təkamülün genetik əsasları .....</b>	<b>247</b>
168. Təbii seçmənin hansı əsas formaları mövcuddur?....	247
169. Təbii seçmənin rolunu genetik üsullarla necə sübut etmək olar? .....	248
170. Təkamülün reallığını sübut edən dəlillər hansılardır? .....	250
171. Gen mutasiyalarının təkamüldə əhəmiyyəti nədən ibarətdir?.....	251
172. Genom mutasiyalarının təkamüldəki rolu nədən ibarətdir?.....	252
173. Xromosomların quruluş dəyişiklikləri təkamüldə hansı rolu oynamışdır?.....	254
174. Təkamülün molekulyar saati varmı?.....	254
175. Təkamül prosesində DNT-nin kəmiyyət dəyişiklikləri necə baş verir?.....	255
176. Canlı orqanizm üçün zəruri olan genlərin minimal sayı nə qədərdir? .....	256
177. Zülalların ilkin quruluşunun təyin olunmasının növlərin filogenezinin tədqiqində əhəmiyyəti nədən ibarətdir? .....	257
178. Genlərin nukleotid ardıcılıqları necə təyin olunur? .....	258
179. DNT-nin hibridləşdirilməsi əsasında genetik müxtəlifliyi qiymətləndirmək olarmı?.....	259
180. Arxeylərin genomu həqiqi bakteriyaların genomundan necə fərqlənir? .....	259
181. Prokariot genomlarının hansı səciyyəvi xüsusiyyətləri vardır?.....	260



182. Eukariot genomunu hansı ümumi xüsusiyyətlər səciyyələndirir?.....	260
<b>Fəsil XV. Seleksiyanın genetik əsasları.....</b>	<b>262</b>
183. Seleksiya işlərində hansı seçmə üsullarından istifadə olunur? .....	262
184. İnbred depressiya nədir? .....	263
185. İnbridinqdən praktiki məqsədlərlə necə istifadə olunur? .....	264
186. Heterozis nədir və onun əmələgəlmə səbəbləri hansılardır? .....	265
187. Heterozisin praktiki əhəmiyyəti nədən ibarətdir? ....	266
188. Uzaq hibridləşmənin çətinlikləri nədən ibarətdir? Nə üçün uzaq hibridlər steril olur? .....	267
189. Uzaq hibridləşmənin praktiki əhəmiyyəti nədən ibarətdir? .....	267
190. İrsilik əmsalı necə hesablanır?.....	269
191. Kəmiyyət əlamətləri irsən necə ötürülür? .....	270
<b>Fəsil XVI. İnsan genetikası .....</b>	<b>272</b>
192. İnsanın biososial mahiyyəti nədən ibarətdir? .....	272
193. İnsanın genetik obyekt kimi öyrənilməsinin çətinlikləri nədən ibarətdir? .....	273
194. Genealoji üsulun tətbiqinin əhəmiyyəti nədir?.....	274
195. Əkizlər üsulundan hansı məqsədlə istifadə olunur?.....	277
196. Sitogenetik üsulun tətbiqi ilə hansı informasiya əldə edilir? .....	279
197. Barr cisimciyi və ya cinsi xromatin nədir? .....	281

198. Populyasiya-statistik üsul nə zaman tətbiq olunur? .....	282
199. İmmun genetikası nəyi öyrənir? Anticisimciklər necə sintez olunur? .....	283
200. İmmunoqlobulin molekullarının quruluşu necədir? Onların spesifikliyi necə müəyyən olunur?.....	284
201. Orqanizmlərin sintez etdiyi antitellərin müxtəlifliyinin səbəbi nədir? .....	285
202. İnsanın eritrosit qrupları necə təyin olunur? .....	286
203. Rezus - faktor nədir və o, irsən necə ötürülür? .....	287
204. İnsanda mutasiya prosesi necə səciyyələnir? .....	288
205. İnsan genotipinə ətraf mühitin hansı amilləri zərərverici təsir göstərir? .....	290

***Fəsil XVII. Tibbi genetika*..... 292**

206. İnsanın irsi xəstəlikləri hansı əsas tiplərə ayrılır? .....	292
207. Genetik yük nədir? .....	294
208. Maddələr mübadiləsində baş verən irsi çatışmazlıqlar nə ilə nəticələnir? .....	295
209. Hansı xəstəlikləri molekulyar irsi xəstəliklərə aid etmək olar?.....	296
210. Hansı irsi xəstəliklər reparativ sistemin zədələnmələri ilə əlaqədardır?.....	298
211. Hansı irsi xəstəliklər cinsiyyət xromosomlarının say və quruluş dəyişiklikləri ilə şərtlənir?.....	299
212. İnsanda aneuploidiya nəticəsində hansı xəstəliklər əmələ gəlir?.....	301
213. Mitoxondrial irsi xəstəliklər hansılardır?.....	303
214. Şişlərin əmələ gəlmə səbəbləri hansılardır? .....	305

215. Bədxassəli şişlər hansı xüsusiyyətlərlə səciyyələnir? .....	306
216. Onkogenlər nədir? Protoonkogenlərin onkogenlərə çevrilməsində <i>c-onc</i> -un rolu nədən ibarətdir? .....	307
217. Şişlərin supressor genlərinin rolu nədən ibarətdir? ..	309
218. Hüceyrə tsiklinə necə nəzarət olunur?.....	310
219. Meyllilik genləri nədir?.....	311

***Fəsil XVIII. Biotexnologiya - nailiyyətləri və perspektivləri..... 314***

220. Transgenез sahəsində hansı nəticələr əldə olunmuşdur?.....	314
221. Xromosom və genom mühəndisliyi istiqamətlərində hansı işlər aparılır?.....	316
222. Nə zaman rekombinant DNT molekulundan istifadə olunur?.....	317
223. Rekombinant DNT necə yaradılır?.....	319
224. Yad DNT digər orqanizmlərin genomuna necə keçirilir?.....	320
225. DNT-nin klonlaşdırılmasında hansı fermentlərdən və vektorlardan istifadə olunur? .....	321
226. Hansı hüceyrə kulturası DNT klonlaşmasında istifadə olunur?.....	323
227. Genom kitabxanaları necə yaradılır? Genlər bankı nədir?.....	323
228. Bitki biotexnologiyasının əsas istiqamətləri hansılardır?.....	324
229. Hansı məqsədlə transgen heyvanlar yaradılır?.....	326
230. Mikroorqanizmlərin biotexnologiyasından necə istifadə olunur?.....	327

231. Yeni vaksinlərin yaradılmasının əhəmiyyəti nədir? .	327
232. “İnsan genomu” layihəsi necə yaradılmışdır? .....	329
233. Gen mühəndisliyi vasitəsilə genetik nöqsanları düzəltmək olarmı?.....	330
234. Hansı məqsədlə gen terapiyasından istifadə olunur? .....	331
235. Genlər necə süni sintez edilir? .....	333
236. İnsan genomunun xəritələnməsi və sekvenləşdirilməsi nədən ibarətdir? .....	334
237. Genomun totipotentliyi nədir? .....	335
238. Klonlaşdırmanın nailiyyətləri və perspektivləri nədən ibarətdir? .....	336
239. İrsi xəstəliklərin diaqnostikasında hansı üsullardan istifadə etmək olar? .....	337
240. Molekulyar markerlər kriminalistikada necə istifadə olunur? .....	339

**Fəsil XIX. Konservativ genetikə .....** **341**

241. Konservativ genetikə nəyi öyrənir?.....	341
242. Bioloji müxtəlifliyin itirilmə təhlükəsi nədən ibarətdir?.....	342
243. Biomüxtəlifliyə hansı amillər təsir göstərir? .....	343
244. Genetik müxtəliflik nədir? .....	344
245. Populyasiyaların genetik müxtəlifliyi necə təyin olunur?.....	345
246. Populyasiyaların kritik ölçüləri necə müəyyən olunur?.....	346
247. Növlərin məhv olma riskini artıran səbəblər hansılardır? .....	347

248. Genetik eroziya nədir?.....	349
249. Növlərin genetik müxtəlifliyi necə saxlanılmalıdır?.....	350
250. Hansı məqsədlərlə gen banklardan istifadə olunur?.....	352
<b>Təvsiyə olunan ədəbiyyat.....</b>	<b>353</b>

**ELLADA MİRƏLİ qızı AXUNDOVA  
SAMİRƏ CƏFƏR qızı SALAYEVA**

# **GENETİKA**

**SUALLAR VƏ CAVABLARDA**

**(250 SUAL VƏ CAVAB)**

Çapa imzalanıb: 06.02.2019  
Həcmi: 24 ç.v. Kağız ölçüsü: 60x90 1/8  
Sifariş: 21. Tiraj: 500



mətbəəsində çap olunmuşdur