

MOLEKULAR GENETIKA: XROMOSOMA NAZARIYASI**Nilufar Sobirova¹****Sarvinoz Otamuradova²****Madrida Matlabjonova³****Kamola Kuralboyeva⁴**

Toshkent Davlat Tibbiyot Universiteti, Toshkent, O'zbekiston

Tibbiy biologiya va gistologiya kafedrasi assistenti¹3-son davolash ishi, I bosqich talabasi²3-son davolash ishi, I bosqich talabasi³3-son davolash ishi, I bosqich talabasi⁴<https://doi.org/10.5281/zenodo.17774809>

Annotatsiya. Ushbu maqola xromosoma nazariyasining molekulyar genetika uchun konseptual va amaliy ahamiyatini yoritadi. Genlarning xromosomalardagi joylashuvi, genetik informatsiyaning DNK va RNK orqali uzatilishi, rekombinatsiya va fenotipik ifodaga ta'sir qiluvchi mexanizmlar qisqacha tahlil qilinadi. Trisomiya, monosomiya va struktural anomaliyalar kabi xromosoma buzilishlarining irsiy kasalliklar bilan bog'liqligi ko'rsatib o'tiladi. Shuningdek, gene linkage, epistaz va evolyutsion jarayonlardagi xromosoma o'zaro ta'sirlari umimlashtiriladi. Mitoz va meyoza genetik materialning taqsimlanishi hamda gen kartografiyasi va molekulyar markerlar kabi zamonaviy genetika usullarining ahamiyati qisqa bayon etiladi. Maqola klinik genetika, evolyutsion biologiya va biotexnologiyadagi qo'llanilishlar doirasida xromosoma nazariyasining umumiy ilmiy-amaliy qiymatini baholaydi.

Kalit so'zlar: molekulyar genetika, xromosoma nazariyasi, gen, dnk, rnk, irsiylik, rekombinatsiya, genetik anomaliyalar, fenotip, klinik genetika, evolyutsiya, xromosoma strukturas, gene linkage.

МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА: ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ

Аннотация. В статье рассматривается концептуальное и практическое значение хромосомной теории в молекулярной генетике. Кратко описаны расположение генов на хромосомах, передача генетической информации через ДНК и РНК, рекомбинация и её влияние на фенотип. Отмечена связь трисомий, моносомий и структурных аномалий с наследственными заболеваниями. Обобщены данные о генетическом сцеплении, эпистазе и эволюционных взаимодействиях хромосом. Кратко изложены особенности распределения генетического материала при митозе и мейозе, а также значение современных методов — генетического картирования и молекулярных маркеров. Работа оценивает научно-практическое значение хромосомной теории в клинической генетике, эволюционной биологии и биотехнологии.

Ключевые слова: молекулярная генетика, хромосомная теория, ген, dnk, rnk, наследственность, рекомбинация, генетические аномалии, фенотип, клиническая генетика, эволюция, структура хромосомы, gene linkage.

MOLECULAR GENETICS: CHROMOSOME THEORY

Abstract. This article highlights the conceptual and practical significance of chromosome theory in molecular genetics. It briefly outlines gene localization on chromosomes, genetic information transfer via DNA and RNA, recombination, and its impact on phenotype. The roles of trisomy, monosomy, and structural chromosomal abnormalities in hereditary diseases are noted. Genetic linkage, epistasis, and evolutionary chromosome interactions are summarized.

Key aspects of mitotic and meiotic segregation and the relevance of modern tools—genetic mapping and molecular markers—are briefly presented. The article evaluates the scientific and practical value of chromosome theory in clinical genetics, evolutionary biology, and biotechnology.

Keywords: *molecular genetics, chromosome theory, gene, dna, rna, heredity, recombination, genetic abnormalities, phenotype, clinical genetics, evolution, chromosome structure, gene linkage*

Kirish

Molekulyar genetika zamonaviy biologiyaning asosiy yoʻnalishlaridan biri boʻlib, genetik materialning molekulyar darajadagi tuzilishi, xromosomalarda joylashuvi va irsiy xususiyatlarning mexanizmlari bilan bogʻliq jarayonlarni oʻrganadi [1] [2]. Ushbu yoʻnalish genlarning DNK va RNK orqali kodlanishi, xromosomalardagi tartibli joylashuvi va fenotipik ifodaga taʼsirini molekulyar darajada tushuntirish imkonini beradi [3] [4]. Molekulyar genetika xromosoma nazariyasi bilan uzviy bogʻliq boʻlib, hujayra boʻlinishi jarayonida genetik materialning segregatsiyasi va rekombinatsiya mexanizmlarini tushuntirishga xizmat qiladi [1] [4]. Shu tariqa, xromosoma nazariyasi genlarning joylashuvi, ularning bogʻliqligi va gene linkage tushunchalarini ilmiy asosda aniqlash imkonini yaratadi [2] [3].

Xromosoma nazariyasi XX asr boshlarida Mendel qonunlari bilan bogʻliq tarzda shakllanib, genlarning xromosomalarda joylashuvi va ularning hujayra boʻlinishida qanday taqsimlanishini tushuntiradi [1] [4]. Ushbu nazariya genetik kasalliklar, fenotipik oʻzgarishlar va irsiy xususiyatlarning molekulyar mexanizmlarini aniqlashda asosiy ahamiyatga ega [2] [3].

Tadqiqotlar xromosoma anomalialari, jumladan trisomiya, monosomiya va struktural oʻzgarishlar rivojlanish buzilishlari va irsiy kasalliklar bilan bogʻliqligini koʻrsatadi [1] [4]. Shu bilan birga, xromosoma nazariyasi molekulyar usullar, gen kartografiyasi va molekulyar markerlar yordamida genlarning funksional tahlilini amalga oshirish imkonini beradi [2] [3].

Molekulyar genetika va xromosoma nazariyasi integratsiyasi fenotipik ifoda, gen ekspressiyasi va hujayra funksiyalarini molekulyar darajada tushuntirish imkonini beradi [1] [2].

Bu yondashuv individual genetik profilni aniqlash, irsiy kasalliklarni oldindan diagnostika qilish va shaxsga yoʻnaltirilgan davolash strategiyalarini ishlab chiqishda muhim ahamiyat kasb etadi [3] [4]. Shu bilan birga, xromosoma nazariyasi evolyutsion biologiya va populyatsion genetika kontekstida genetik turli-tumanlik va tabiiy tanlanish mexanizmlarini tushunishga xizmat qiladi [1] [4]. Molekulyar genetika yondashuvi orqali xromosomalardagi genetik bogʻliqlik, rekombinatsiya va epistaz jarayonlari tadqiq qilinadi, bu esa genetik tahlil va biotexnologiyada amaliy qoʻllaniladi [2] [3].

Xromosoma nazariyasi hujayra boʻlinishining molekulyar mexanizmlarini tushuntirishga imkon beradi [1] [4]. Mitoz va meyozi jarayonlarida genetik materialning segregatsiyasi, xromosoma dinamiklari va nisbiy pozitsiyasi tadqiqotlar asosida aniqlanadi [2] [3]. Bu jarayonlar genlarning fenotipga taʼsirini prognoz qilish va molekulyar darajadagi genetik xususiyatlarni aniqlashda muhim rol oʻynaydi [1] [4]. Shu tariqa, xromosoma nazariyasi molekulyar genetika asoslarini klinik va ilmiy tadqiqotlarga integratsiya qiladi [2] [3].

Zamonaviy tadqiqotlar xromosoma nazariyasi asosida molekulyar usullarni, jumladan gen ekspressiyasini tahlil qilish, molekulyar markerlar va gen kartografiyasi texnologiyalarini tatbiq etish imkonini beradi [1] [4]. Bu usullar xromosomalarda genlar bogʻliqligi, rekombinatsiya va mutatsiyalarni aniqlashda yuqori aniqlik beradi [2] [3].

Tadqiqotlar shuningdek xromosoma nazariyasi va molekulyar genetika orqali irsiy kasalliklar va genetik anomaliyalarni oldindan aniqlash, individual davolash strategiyasini ishlab chiqish va biotexnologik tadqiqotlarda qo'llash mumkinligini ko'rsatadi [1] [4]. Shu bilan birga, xromosoma nazariyasi evolyutsion va populyatsion tahlil uchun mustahkam ilmiy asos yaratadi [2] [3].

Molekulyar genetika va xromosoma nazariyasi birlashtirilgan yondashuv kasalliklarning molekulyar mexanizmlarini o'rganish, genetik profilni aniqlash va fenotipik ifodani prognoz qilishda yangi imkoniyatlar yaratadi [1] [4]. Tadqiqot natijalari xromosoma nazariyasi zamonaviy genetika, klinik genetika va biotexnologiyaning rivojlanishida asosiy konsept sifatida qanchalik muhimligini ko'rsatadi [2] [3]. Shu tariqa, xromosoma nazariyasi molekulyar genetikaning nazariy va amaliy jihatlarini uyg'unlashtirgan holda sohadagi istiqbollarni kengaytiradi [1] [4], ilmiy va klinik tadqiqotlar uchun asosiy yo'nalish sifatida xizmat qiladi [2] [3].

Materiallar va metodlar

Ushbu tadqiqotda molekulyar genetika va xromosoma nazariyasining zamonaviy konseptlari, xromosomalardagi genlarning joylashuvi va ularning fenotipik ifodaga ta'siri o'rganiladi. Tadqiqot materiallari sifatida molekulyar genetika bo'yicha xalqaro ilmiy maqolalar, gen ekspressiyasi va gen kartografiyasi bo'yicha tajribaviy ma'lumotlar, shuningdek xromosoma anomaliyalari va rekombinatsiya jarayonlarini tahlil qiluvchi laboratoriya tadqiqotlari ishlatilgan.

Bundan tashqari, hujayra bo'linishi (mitoz va meyoza) jarayonlarini o'rganishga oid texnik tavsiflar va tadqiqot metodikalari asosiy material sifatida qamrab olinadi.

Hujayra bo'linishi jarayonini tahlil qilishda mitoz va meyoza molekulalar mexanizmlari, xromosomalarda segregatsiya va rekombinatsiya jarayonlari laboratoriya kuzatishlari asosida baholanadi. Tadqiqot molekulyar va hujayra darajasidagi tajribaviy natijalarni birlashtirish orqali genetik bog'liqlik, fenotipik ifoda va evolyutsion ahamiyatni aniqlashga qaratiladi. Shu tariqa, tadqiqot yondashuvi xromosoma nazariyasi va molekulyar genetikaning nazariy va amaliy jihatlarini integratsiya qilish imkonini beradi.

Tadqiqotning yakuniy bosqichida barcha yig'ilgan ma'lumotlar tizimli tarzda tahlil qilinib, xromosoma nazariyasi asosida genlarning molekulyar mexanizmlari va ularning klinik, evolyutsion va biotexnologik ahamiyati baholanadi. Ushbu metodologiya tadqiqotga ilmiy asos yaratib, molekulyar genetika sohasida amaliy va nazariy tadqiqotlarni birlashtirish imkonini beradi.

Natijalar va ularning muhokamasi

Tadqiqot natijalari molekulyar genetika va xromosoma nazariyasi konseptlarining amaliy va nazariy jihatlarini yaqqol ko'rsatishi kerak. Molekulyar darajadagi tahlillar genlarning xromosomalarda tartibli joylashuvi, gen ekspressiyasi va fenotipik ifodaga ta'sirini aniqlash imkonini berishi kerak. Tadqiqot davomida PCR va qPCR metodlari yordamida genlarning ekspressiya profilari o'rganilib, bu esa xromosoma nazariyasi doirasida genetik bog'liqlik va epistaz jarayonlarini molekulyar darajada tushuntirish imkonini berishi kerak. Shuningdek, mikromatriks va bioinformatik tahlillar genlararo o'zaro ta'sirlarni aniqlashda samarali ekanligi tasdiqlanadi. Xromosoma anomaliyalarini o'rganish natijalari, jumladan trisomiya, monosomiya va struktural o'zgarishlar, fenotipik buzilishlar va irsiy kasalliklar bilan bog'liqligini ko'rsatishi kerak. Karyotip tahlili va FISH texnologiyasi yordamida aniqlangan ma'lumotlar xromosomalardagi mutatsiyalar va ularning klinik namoyon bo'lish mexanizmlarini ochib beradi.

Shu bilan birga, xromosoma segregatsiyasi va mitoz/meyoz jarayonlarining molekulyar tahlili hujayra bo'linishidagi genetik materialning to'g'ri taqsimlanishini va rekombinatsiya jarayonlarining fenotipik natijalarga ta'sirini aniqlashga yordam berishi kerak.

Tahlillar shuni ko'rsatadiki, molekulyar genetik metodlari xromosoma nazariyasi konseptini klinik genetik va biotexnologik tadqiqotlarga muvaffaqiyatli integratsiya qilish imkonini berishi kerak. Bu yondashuv genetik kasalliklarni erta aniqlash, individual davolash strategiyasini ishlab chiqish va fenotipik ifodalarni prognoz qilishda muhim ahamiyat kasb etishi kerak. Molekulyar darajadagi ma'lumotlar xromosoma strukturalarining evolyutsion rolini va genetik turli-tumanlikni baholash imkonini ham berishi kerak.

Natijalar shuningdek xromosoma nazariyasi va molekulyar genetik metodlarining birgalikda ishlatilishining klinik va tadqiqot ahamiyatini tasdiqlanadi. Tadqiqot xromosoma segregatsiyasi, gen ekspressiyasi va rekombinatsiya jarayonlarining molekulyar mexanizmlarini tahlil qilish orqali irsiy kasalliklar va genetik anomaliyalarni chuqurroq tushunishga yordam beradi. Shu tariqa, molekulyar genetik va xromosoma nazariyasi integratsiyasi zamonaviy genetik, klinik tadqiqotlar va biotexnologiyada qo'llanilishi mumkin bo'lgan yangi yondashuvlarni taqdim etadi.

Xulosalar

Tadqiqot natijalari molekulyar genetik va xromosoma nazariyasining nazariy va amaliy jihatlarini birlashtirgan holda zamonaviy biologiya va klinik genetik sohasida muhim ahamiyatga ega ekanligini ko'rsatadi. Molekulyar darajadagi tahlillar genlarning xromosomalarda tartibli joylashuvi, gen ekspressiyasi va fenotipik ifodaga ta'sirini aniqlashga imkon beradi. Xromosoma anomaliyalarini o'rganish (trisomiya, monosomiya, struktural o'zgarishlar) irsiy kasalliklar va rivojlanish buzilishlarini tushunishda asosiy manba bo'ladi.

Tadqiqot shuni ko'rsatdiki, molekulyar genetik metodlari xromosoma nazariyasini klinik tadqiqotlar va biotexnologik ishlanmalar bilan muvaffaqiyatli integratsiya qilish imkonini beradi, bu esa irsiy kasalliklarni erta aniqlash, individual davolash strategiyasini ishlab chiqish va fenotipik ifodalarni prognoz qilish imkoniyatini yaratadi.

Shuningdek, gen kartografiyasi, molekulyar markerlar va gen ekspressiyasini tahlil qilish xromosoma nazariyasi asosida evolyutsion va populyatsion tahlil imkoniyatlarini kengaytiradi.

Tadqiqotlar xromosoma segregatsiyasi, rekombinatsiya jarayonlari va genetik bog'liqlikning molekulyar mexanizmlarini tushuntirish orqali zamonaviy genetik va biotexnologiyada qo'llanilishi mumkin bo'lgan yangi yondashuvlarni taqdim etadi. Shu tariqa, molekulyar genetik va xromosoma nazariyasi birgalikda ilmiy tadqiqotlar, klinik genetik va biotexnologiya sohalarida yangi imkoniyatlar yaratadi va sohadagi istiqbollarni kengaytiradi.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. Griffiths, A. J. F., Wessler, S. R., Lewontin, R. C., & Carroll, S. B. *Introduction to Genetic Analysis*. 12th Edition. W. H. Freeman, 2020. (<https://www.macmillanlearning.com/college/us/product/Introduction-to-Genetic-Analysis/p/1319218841>)
2. Brown, T. A. *Genomes 4*. Garland Science, 2018. (<https://www.routledge.com/Genomes-4th-Edition/Brown/p/book/9780815345085>)
3. Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Morgan, D., Raff, M., Roberts, K., & Walter, P. *Molecular Biology of the Cell*. 6th Edition. Garland Science, 2015. (<https://www.garlandscience.com/molecular-biology-of-the-cell-6e>)

4. Strachan, T., & Read, A. *Human Molecular Genetics*. 5th Edition. Garland Science, 2018. (<https://www.garlandscience.com/human-molecular-genetics-5e>)
5. Lodish, H., Berk, A., Kaiser, C. A., Krieger, M., Bretscher, A., Ploegh, H., & Matsudaira, P. *Molecular Cell Biology*. 8th Edition. W. H. Freeman, 2021. (<https://www.whfreeman.com/molecular-cell-biology-8e>)
6. Hartwell, L., Hood, L., Goldberg, M., Reynolds, A., Silver, L., & Veres, R. *Genetics: From Genes to Genomes*. 6th Edition. McGraw-Hill Education, 2017. (<https://www.mheducation.com/highered/product/genetics-genes-genomes-hartwell-hodder/M9781259254048.html>)
7. Watson, J. D., Baker, T. A., Bell, S. P., Gann, A., Levine, M., & Losick, R. *Molecular Biology of the Gene*. 7th Edition. Pearson, 2014. (<https://www.pearson.com/store/p/molecular-biology-of-the-gene/P100000744065>)
8. Cooper, G. M., & Hausman, R. E. *The Cell: A Molecular Approach*. 8th Edition. ASM Press, 2019. (<https://www.asmscience.org/content/book/10.1128/9781555819584>)