

ANEUPLOIDIYA: KELIB CHIQISH SABABLARI, KLINIK NAMOYON BO'LISHI VA ZAMONAVIY DIAGNOSTIKASI

Turg'unboyeva Mavjudaxon Sanjarbek qizi

ADPI Aniq va Tabiiy fanlar fakulteti Biologiya yo'nalishi 302-guruh talabasi

Yo'ldashev Abduvali Alisher o'g'li

ADPI Aniq va Tabiiy fanlar fakulteti biologiya o'qituvchisi

abduvaliyoldashev69@gamil.com

<https://doi.org/10.5281/zenodo.19763806>

"This thesis examines the phenomenon of aneuploidy, one of the most pressing issues in human genetics and cytogenetics. It analyzes the mechanisms leading to changes in chromosome number, specifically disruptions during meiosis and mitosis, as well as their phenotypic consequences."

"В данном тезисе рассматривается феномен анеуплоидии, являющийся одной из наиболее актуальных проблем генетики человека и цитогенетики. Анализируются механизмы, приводящие к изменению числа хромосом, в частности нарушения в процессах мейоза и митоза, а также их фенотипические последствия."

"Bu tezde, insan genetiği ve sitogenetiğinin en güncel sorunlarından biri olan anöploidi fenomeni ele alınmaktadır. Kromozom sayısının değişmesine yol açan mekanizmalar, özellikle mayoz ve mitoz sırasındaki bozulmalar ile bunların fenotipik sonuçları analiz edilmektedir."

Keywords: Aneuploidy, Trisomy, Monosomy, Meiosis, Karyotype, Down syndrome, Prenatal diagnosis

Ключевые слова: Анеуплоидия, Трисомия, Моносомия, Мейоз, Кариотип, Синдром Дауна, Пренатальная диагностика

Anahtar kelimeler: Anöploidi, Trizomi, Monozomi, Mayoz, Karyotip, Down sendromu, Prenatal tanı

Aneuploidiya — bu hujayradagi xromosomalar sonining normal diploid ($2n$) to'plamga nisbatan ortishi yoki kamayishi bilan bog'liq genetik mutatsiya hisoblanadi. Insonda normal xromosoma soni 46 ta bo'lib, aneuploidiya holatida bu miqdor 45 yoki 47 va undan ortiq bo'lishi mumkin.

Ushbu o'zgarishlar organizmning rivojlanishiga jiddiy ta'sir ko'rsatadi va ko'pincha tug'ma nuqsonlar, aqliy rivojlanishning buzilishi yoki embrionning yashovchan emasligiga olib keladi.

Aneuploidiya ko'pincha meyozi jarayonidagi xatoliklar, ya'ni **nondisjunksiya** (xromosomalarning ajralmay qolishi) natijasida yuzaga keladi.

Aneuploidiya hujayra genetik materialining buzilishi natijasida yuzaga keladigan xromosoma mutatsiyalarining eng muhim turlaridan biri hisoblanadi. Genetika va sitogenetika fanlarida u xromosomalar sonining normal diploid ($2n$) to'plamdan bitta yoki bir nechta xromosomaning ortishi yoki kamayishi bilan tavsiflanadi. Inson organizmida odatda 46 ta xromosoma mavjud bo'lib, ular 23 juftdan iborat. Ushbu muvozanatning buzilishi organizm rivojlanishiga jiddiy ta'sir ko'rsatadi va ko'pincha embrional davrda letal holatlarga olib keladi.

Aneuploidiya asosan meyozi jarayonida sodir bo'ladigan nondisjunksiya hodisasi bilan bog'liq. Nondisjunksiya — bu gomolog xromosomalar yoki singil xromatidlarning hujayra qutblariga teng taqsimlanmasligi jarayonidir. Natijada gametalarda xromosomalar soni buziladi va $n+1$ yoki $n-1$ ko'rinishidagi hujayralar hosil bo'ladi. Bunday gametalar

urug'lanishda ishtirok etsa, zigotada xromosoma muvozanati buziladi va aneuploid organizm rivojlanadi. Bu jarayon ko'pincha meyozi I bosqichida yuz beradi va butun organizmning genetik tuzilishiga ta'sir qiladi.

Aneuploidiya bir necha asosiy shakllarga bo'linadi. Eng keng tarqalgan shakli trisomiya bo'lib, bunda ma'lum bir xromosoma juftligida uchta xromosoma mavjud bo'ladi. Trisomiya 21 (Daun sindromi), 18 (Edwards sindromi) va 13 (Patau sindromi) klinik genetika fanida eng yaxshi o'rganilgan holatlardir. Trisomiya natijasida hujayrada genlar ekspressiyasi muvozanati buziladi va bu rivojlanishning turli bosqichlarida jiddiy patologik o'zgarishlarga olib keladi.

Monosomiya esa bitta xromosomaning yetishmasligi bilan tavsiflanadi. Eng mashhur misol Shereshevskiy–Turner sindromi (45,X) bo'lib, u faqat jinsiy xromosomalarda yashashga mos keladi, autosomal monosomiyalar esa ko'pincha embrionning nobud bo'lishiga sabab bo'ladi. Genetik tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, monosomiya va trisomiya holatlari hujayra bo'linishining eng muhim nazorat mexanizmlari buzilishi bilan bog'liqdir.

Kariotip tahlili aneuploidiyani aniqlashda eng muhim sitogenetik usullardan biri hisoblanadi. Karyotip — bu hujayradagi xromosomalar soni, shakli va o'lchamiga qarab tartiblangan ko'rinishidir. Ushbu usul orqali nafaqat xromosoma soni, balki ularning strukturaviy o'zgarishlari ham aniqlanadi. Zamonaviy tibbiyotda karyotiplash qon, amniotik suyuqlik va to'qima biopsiyasi orqali amalga oshiriladi.

Aneuploidiya kelib chiqishida nafaqat ichki genetik xatoliklar, balki tashqi muhit omillari ham katta rol o'ynaydi. Radiatsiya, kimyoviy mutagenlar, virus infeksiyalari va ekologik stress hujayra bo'linish jarayoniga salbiy ta'sir ko'rsatib, nondisjunktsiya ehtimolini oshiradi. Genetika va seleksiya fanlarida bu omillar “mutatsion bosim” deb ataladi. Bundan tashqari, ona yoshi ham muhim omil hisoblanadi, chunki yoshi kattalashgan sari oositlarda meyozi jarayoni buzilish ehtimoli ortadi.

Seleksiya fanida aneuploidiya odatda salbiy mutatsiya sifatida qaraladi, chunki u organizmning yashash qobiliyatini pasaytiradi va nasl qoldirish imkoniyatini kamaytiradi. Biroq ayrim hollarda, ayniqsa o'simliklar genetikasida, xromosoma sonining o'zgarishi yangi navlar yaratish va genetik xilma-xillikni o'rganishda ilmiy model sifatida ishlatiladi. Masalan, poliploidiya o'simliklarda foydali bo'lsa, aneuploidiya asosan muvozanat buzilishiga olib keladi.

Zamonaviy genetika fanida aneuploidiyani erta aniqlash uchun bir qator ilg'or usullar ishlab chiqilgan. Ular orasida amniotsentez, xorion biopsiyasi, NIPT (non-invasive prenatal testing), FISH (fluorescent in situ hybridization) va PCR tahlillari eng muhim hisoblanadi. Ushbu usullar homila rivojlanishining dastlabki bosqichidayoq xromosoma anomaliyalarini aniqlash imkonini beradi va tibbiy profilaktikada katta ahamiyatga ega.

Daun sindromi aneuploidiyaning eng ko'p uchraydigan shakli bo'lib, u 21-xromosomaning ortiqcha nusxasi bilan bog'liqdir. Bu sindromda intellektual rivojlanishning pasayishi, yuz skeletining o'ziga xosligi, mushak tonusining pastligi va yurak nuqsonlari kuzatiladi. Klinik genetika ma'lumotlariga ko'ra, bu holatlarning asosiy sababi meyozdagi nondisjunktsiya hisoblanadi va xavf onaning yoshi oshishi bilan ortadi.

Aneuploidiya — inson genetikasidagi eng muhim xromosoma buzilishlaridan biridir. U asosan meyozi jarayonidagi nondisjunktsiya natijasida yuzaga keladi va trisomiya yoki monosomiya ko'rinishida namoyon bo'ladi.

Eng ko'p uchraydigan shakli — Daun sindromi bo'lib, u 21-xromosoma trisomiyasi bilan bog'liq.

Zamonaviy tibbiyotda prenatal diagnostika va molekulyar genetika usullari yordamida aneuploidiyalarni erta aniqlash va xavfni kamaytirish imkoniyati mavjud.

Adabiyotlar, References, Литературы:

1. A.D. Musayev, Sh. Turabekov, A.T. Saidkarimov Genetika va seleksiya asoslari- Toshkent 2024
2. A.T. G'ofurov, S.S. Fayzullayev Genetika- Tafakkur nashriyot Toshkent-2010.
3. G 'ofurov A.T., Fayzullayev S.S., Saidov J. Genetika osmonidagi zulmatli tunlar. T.«Ta'lim muammolad». 2005-y
4. Eshonqulov O.E., Nishonboyev K.N., Bosimov M.Sh. Genetika. Toshkent: "Sharq", 2010.
5. Biologiya va genetika – o'quv qo'llanma (turli universitet va nashrlar, 2024–2025).
6. Xoliqov P.X, Sharofiddinxo'jayev N. SH, Olimxo'jayeva P.R, Rahimov J.R, Toshxo'jayev P,I. Biologiya- Toshkent Davlat ilmiy nashriyoti, 2005.
7. Qo'ldasheva Karimaxon Bahtiyorjon qizi, Yo'ldashev Abduvali, REPARATSIYA (JAROHATLANGAN DNK MOLEKULASINING TIKLANISHI)(REPARATSIYA), ILMIY TADQIQIOTLAR VA YANGI OLAM, 2025-yil 3-6 betlar
<https://journalss.org/index.php/ito/article/view/8323>
8. Xusanova Feruza Ravshanbek qizi, Yo'ldashev Abduvali, ALLOPOLIPLIDIYA, „Zamonaviy dunyoda tabiiy fanlar: Nazariy va amaliy izlanishlar " nomli ilmiy, masofaviy, onlayin konfirensiyasi, 2025- yil 47-49 betlar
<https://doi.org/10.5281/zenodo.17876616>
9. Sobirova Gulzira, Yo'ldashev Abduvali, Poliploidiya va uning xillari, Ilm-fan va innavatsiya ilmiy-amaliy konfirensiyasi, 2025-yil 74-76 bet
<https://doi.org/10.5281/zenodo.17947943>