



ZHANSUGUROV
UNIVERSITY

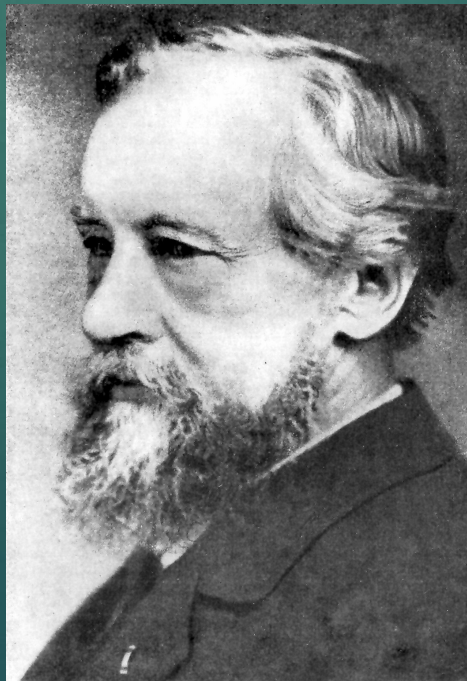
МУТАЦИЯ ЖӘНЕ МУТАЦИЯ ТҮРЛЕРІ.

ОРЫНДАҒАН: РИНАР АЛМАС

МУТАЦИЯЛЫҚ

ӨЗГЕРГІШТІК

1. 1900 жылы голландиялық ботаник Х.Де-Фриз мутация туралы ұғымды (латынша “mutatio”-өзгеріс) енгізді;
2. Есекшөп (энотера) өсімдігінің кейбір белгілерінің қалыпты жағдайдан ауытқитынын және олардың тұқым қуалайтындығын байқады.
3. Зерттеулердің негізінде 1901 жылы “Мутациялық теория” деп аталатын еңбегін жариялады.



МУТАЦИ Я

- ▶ Бұл генетикалық материалдың тұқымқуалау өзгерістері.
 - ▶ Ең ірілері- хромосомалар санын өзгертеді;
- ▶ Ең ұсақтары- ДНҚ-дағы нуклеотидтердің жүйелілігін өзгертеді.

МУТАЦИЯ-БАРЛЫҚ ТІРІ АҒЗАЛАРҒА ТӘН ҚАСИЕТ

Эволюциялық даму барысында ағза да қалыптасқан үйлесімділік бұзылады және мынадай мутациялар болады;

1. **Зиянды мутация**-тұқымқуалау қасиеттерінің өзгеруі тіршілік әрекетін нашарлатады.
2. **Бейтарап мутация**-тіршілік үдерістерінде өзгеріс болмайды немесе дәл осы орта жағдайларында мәнсіз болады;
3. **Пайдалы мутация**- өзгерістен ағзаның қандай да бір қасиетінің жақсаруы байқалады;
4. **Өлтіргіш мутация**-ағзаны өлтіріп жібереді.

Мутациялардың себептері мутагендік факторлар немесе мутагендер.

МУТАГЕНДЕ

Д

ФИЗИКАЛЫҚ	ХИМИЯЛЫҚ	БИОЛОГИЯЛЫҚ
<p>Радиоактивті сәулелер, ультракүлгін сәулелер, лазер сәулелер, жоғары немесе төмен температура.</p>	<p>Колхицин, этиленмин, никотин қышқылы Өте жоғары концентрациядағы кейбір гербицидтер мен пестицидтер де мутация тудырады.</p>	<p>Геномда мутация тудыратын вирустар мен қарапайымдар Жасушадағы зат алмасу процесі кезінде түзілетін ыдырау өнімдері мен ағзаға тағам арқылы келіп түсетін заттар да мутагендік қасиет болады.</p>

МУТАЦИЯЛАРДЫҢ МАҢЫЗЫ

- ▶ Тірі ағзаларға жаңа сапалар мен қасиеттердің көрініс беруінің жалғыз көзі;
- ▶ Олар табиғи және қолдан сұрыптаулар үшін негізгі материал береді;
- ▶ Пайдалы мутациялар табиғи сұрыптаумен сақталып қалады және орнығады;
- ▶ Үрім-бұтақтар қатарында біртіндеп жинақталуынан өздерінің ата тектерінен ерекшеленеді.

МУТАЦИЯҒА ҰШЫРАЙТЫН ҚАСИЕТТЕРІ

ФИЗИОЛОГИЯЛЫ Қ	МОРФОЛОГИЯЛЫ Қ	БИОХИМИЯЛЫҚ
МҮШЕ ЖҰМЫСЫ КҮЙІНІҢ ӨЗГЕРУІ	ҚҰРЫЛЫСЫНЫ Ң ӨЗГЕРУІ	БИОХИМИЯЛЫҚ ҮДЕРІСТЕРДІҢ ӨЗГЕРУІ

МУТАЦИЯ ТИПТЕРІ

Гендік	Хромосом-дық	Геномдық	Цитоплазмалық
<p>1. ДНҚ-дағы нуклеотидтердің орын ауысуы</p> <ul style="list-style-type: none">• Транзиция• Трансверсия <p>2. Есептеу -лердің жылжуы</p> <ul style="list-style-type: none">• Нуклеотидтер деоциялары• Нуклеотидтер ендірмесі	<ol style="list-style-type: none">1. Делециялар2. Еселену3. Төңкерілу4. Транслокация	<ol style="list-style-type: none">1. Эуплоидия (полиплоиди, аутоплоидия, аллополиплоидия гапплоидия)2. Анеуплоидия	<ul style="list-style-type: none">• Плазмогендердің өзгеруі

ГЕНДІК МУТАЦИЯ- ГЕНДЕРДІН МОЛЕКУЛАЛЫҚ ҚҰРЫЛЫМДЫҚ ӨЗГЕРУІ НЕГІЗГІ СЕБЕПТЕРІ

- ▶ ДНҚ молекуласындағы белгілі бір нуклеотидтің түсіп қалуы;
 - ▶ Нуклеотидтертің немесе триплеттің орын алмасуы;
 - ▶ Бір нуклеотидтің дупликациялануы;
- ▶ Бір нуклеотидтің орнына басқа нуклеотидтің орналасуы.
(А-Г ауыстырылса, бір коденің құрамы өзгереді.нәтижесінде аминқышқылдардың орналасу жүйесі бұзылады,, алмасу әрекеттері, ағзаның биологиялық қасиеті, тіршілік қабілеті нашарлайды.)

Гендік мутациялар табиғи сұрыпталу кезінде ағзада жиналып, эволюцияда маңызды қызмет атқарады

АЛЬБИНИЗМ , РЕҢСІЗДІК (лат. албұс — ақ)
— организмнің өзіне тән түсінің жоғалуы. Альбинизм —
рецессивті генге байланысты тұқым қуалайтын белгі.



ИХТИОЗ (ichthyosis , балық қабыршағы, қолтырауын терісі, ихтиоз) - Терінің аумақты мүйізгектенуі (мүйіз қабатының қалыңдауы).



«МЫСЫҚТЫҢ АЙҚАЙЫ» синдромы 5-ші хромосоманың қысқа иық фрагментінің (болмауымен) байланысты хромосоманың бұзылуы.



УИЛЬЯМС СИНДРОМЫ – генетикалық ауру, әртүрлі тұлғаның даму ақауларымен сипатталады, жүрек-тамыр жүйесі, тірек-қимыл және орталық жүйке жүйесі. Бұл жағдайдың белгілері тән көрініс болып табылады («эльф беті»), бұлшық ет гипотониясы, ақыл-парасаттың төмендеуі, жүрек ақауларының және кіндік шелектің жиілігін арттыру.



ДАУН СИНДРОМЫ (21 хромосоманың трисомиясы)
– 21-жұп хромосомалардың қалыпты екі көшірменің орнына 3 көшірмесімен (трисомия) көрінетін геномдық патологиялардың бір түрі, сондықтан адам кариотипі қалыпты 46 хромосома орнына 47 хромосомадан тұрады. Берілген синдромның басқа 2 формасы белгілі: 21 хромосоманың басқа хромосомаларға транслокациясы (жиі 15, сирек 14, өте сирек 22, У хромосомаға) - 4% жағдайда, синдромның мозаикалық нұсқасы – 5 % жағдайда кездеседі.

ДАУН СИНДРОМЫ



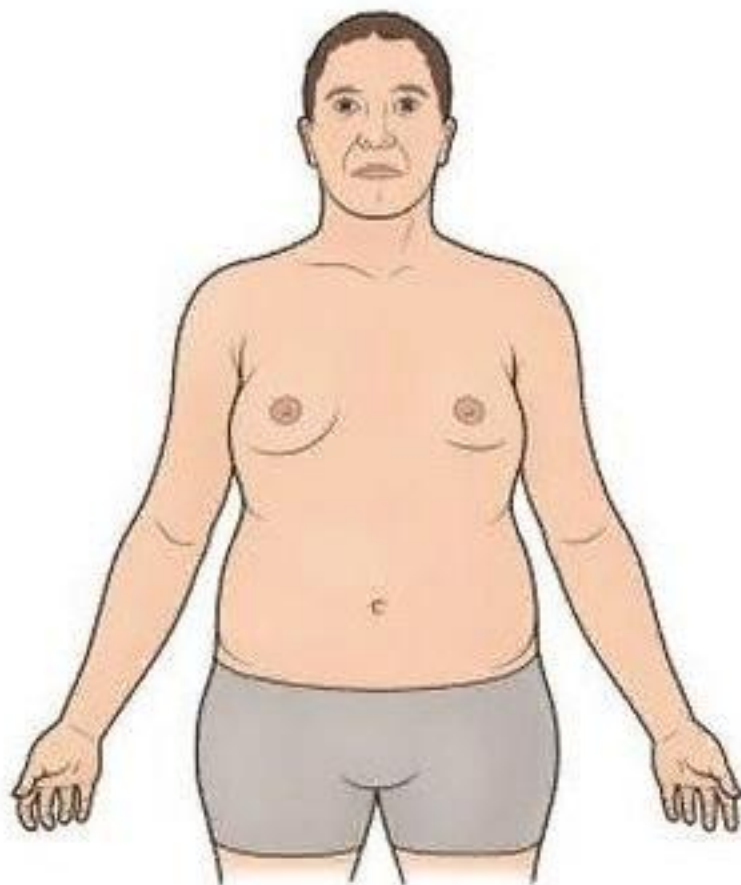
Бұл ауруды 1960 жылы Дж. Эдвардс айқындап тапқан, оның жиілігі 1/4500 ден 1/650 ге дейін болады. Бұл аурумен ерлерге қарағанда әйелдер көбірек ауырады.

Бұл – ұлбалалардың эмбрионалдық даму кезінде не өмірінің алғашқы апталарында көптеп өліп қалатындығын көрсетеді. Бұл аурудың негізгі сипаттамаларына мыналар жатады: нәрестелердің салмағы өте жеңіл (2340 гр), бойлары кішкентай болуы, иектері тегіс, жақтары нашар дамыған, бас сүйегі кішкентай, құлақтары кішкентай және бас сүйегіне төменде орналасқан, тұмсықтары шығыңқы құстұмсық болып келуі. Птоз, экзофтальм, эпикант дамыған, көздерінің мөлдір қабығының бұлдырлануы, көру нерв дискісінің семуі сияқты көру мүшелерінің мүкістігі айқын байқалып тұрады. Қол саусақтары өте ұзын немесе қысқа болып, 2-5 саусақтары ерекше орналасқан болады. Табандарының пішіні өзгереді. Жүрек-тамыр жүйесінің, бүйректерінің мүкістігі байқалады. Ересек жасқа жеткен балалардың ақыл-естерінің кем болатындығы байқалған. Эдвардс синдромын нәресте туған кезде бала жолдасының (пlocента) кішкентей болуы және жалғыз кіндік артериясының болуы арқылы күні бұрын анықтауға болады.



**ЭДВАРДС
СИНДРОМЫ**

КЛАЙНФЕЛЬТЕР СИНДРОМЫ ер адамдарда кездеседі және ол қосымша X жыныс хромосомасының болуымен сипатталады. Оның орташа жиілігі 1:500-ге тең. Бұл синдромның негізгі сипатына мыналарды жатқызуға болады: бойлары өте ұзын, иықтары тар, бөкселері кең, бұлшықеттері нашар дамыған, астеник немесе әтек (пішілген адам) типтес болып келеді. Беттерінде және қолтықтарында мардымсыз, өте сирек түктері болады, ал қасағаның түктері әйелдерге ұқсас болады; олардың шәует жолдары семіп (атрофия) қалған, сперматогенез бұзылып бедеу болып келеді. Ақыл-естері кемістеу, өте сенгіш, көңіл-күйі тез өзгергіш, қызбалау болады. Клайнфельтер синдромымен ауырған адамдардың дерматоглификациясы өзгерген — қол саусақтарының өрнегінде доғалар жиі кездесіп, қырлар - саны азаяды.



**КЛАЙНФЕЛЬТЕР
СИНДРОМЫ**



ZHANSUGUROV
UNIVERSITY

НАЗАРЛАРЫҢЫЗҒА
РАХМЕТ!