

ҚАЗАҚСТАН- РЕСЕЙ МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ

Тақырыбы: Мутация
Факультет: Жалпы медицина
Топ: 104 Б
Орындаған: Айтбаева Б.М.
Қабылдаған: Ерешова.А.Т.

Алматы 2015

ЖОСПАР:

- 1.МУТАЦИЯ.
- 2.МУТАЦИЯНЫҢ ТҮРЛЕРІ.
- 3.МУТАЦИЯ ТУДЫРАТЫН АУРУЛАР.
- 4.ҚОРЫТЫНДЫ.
- 5.ПАЙДАЛАНҒАН ӘДЕБИЕТТЕР ТІЗІМІ.

- **Мутация** (латын тілінде *mutatio* – өзгеру) – табиғи жағдайда кенеттен болатын немесе қолдан жасалатын генетикалық материалдың өзгеруі. Соның нәтижесінде ағзаның белгілері мен қасиеттері тұқым қуалайтын өзгергіштікке ұшырайды. Ғылымға мутация терминін 1901 ж. голланд ғалымы Х. де Фриз (1848 – 1935) енгізді. Генетикалық аппараттың өзгеруіне байланысты мутацияның: *геномдық, хромосомалық, гендік* немесе *нүктелік* деген түрлері бар.
- **'Мутация** (mutation) — жасушаның генетикалық материалының өзгеруі, бұл кейінгі ұрпаққа да беріледі.



Бұл тосыннан, кейде сыртқы факторлардың әсерінен болуы мүмкін (қараң. Мутагендер). Генетикалық кодты анықтайтын жүйедегі бір азоттық негіздің орнын басқа біреу алмастырса немесе бір немесе одан да көп негіздер генге енгенде немесе геннен жоғалғанда гендік мутация пайда болады. Мутациялардың көбі зиянсыз; оларды үнемі қалыпты доминанттық ген (қараң. Доминанттық) жауып тұрады.

Кейбір мутациялар айтарлықтай салдар туғызады; мысалы, ата-анасының екеуінен де тұқым қуалақшылықпен берілген белгілі бір мутация Орақ-жасушалы анемияның пайда болуына әкеп соғады. Ұрпаққа жыныстық жасушаларда (аналық жасушасы немесе аталық ұрық) пайда болған мутациялар ғана беріледі. Әдетте, бұндай мутациялар ағзаға қауіпті.



Мутацияның түрлері

- Геномдық мутация
- Храмасомалық мутация
- Гендік мутация

ТАПСЫРМА №1

РЕБУС

МЫСЫҚ”””



’ ҰЛУ’



ТАУЫҚ ””



ЦИРКУЛЬ””””



Я

ЖАУАБЫ:

МУТАЦИЯ

ГЕНОМДЫҚ МУТАЦИЯ

Гендік немесе нүктелік мутация деп ДНК молекуласының белгілі бір бөлігінде нуклеотидтердің қатар тізбегінің өзгеруін айтады. Ол молекулалық деңгейде өтеді, микроскоп арқылы көрінбейді. Мутация нәтижесінде ағза биохимиялық, физиологиялық, морфологиялық өзгерістерге ұшырайды. Организмдегі бұл өзгерістер бірден немесе біраз уақыттан кейін біртіндеп байқала бастайды. Полиплоидты мутанттардың клеткалары мен органдарының көлемі ұлғайып, хромосома жиынтығы жұп болса, оның ұрпақ беру қабілеті сақталады, ал тақ болса бұл қабілеті сақталмайды. Гендік мутация кезінде ағза үлкен өзгеріске ұшырайды. Кейде бір геннің өзгеруінен ағзаның бірнеше белгі-қасиеттері өзгереді (плейотропия). Гендік мутация *доминантты* (басыңқы), *жартылай доминантты* және *рецессивті* (басылыңқы) болуы мүмкін.



Геномдық мутация

Геномдық мутация – клеткадағы хромосомалар санының өзгеруі. Оның бірнеше түрі бар:

1) *полиплоидия* – хромосома жиынтығының бірнеше еселеніп өсуі; 2) *анеуплоидия* – хромосома жиынтығының еселенбей өсуі; 3) *гаплоидия* – диплоидты (екі еселенген) хромосома жиынтығының кемуі.

Полиплоидия

Полиплоидия (грек. "poly" — көп, "haplos" — жеке, "eidos" — түр) деп жасушаның мейоздық бөлінуінің бұзылуы нәтижесінде хромосомалардың диплоидті санының гаплоидтік жиынтыққа еселеніп артуын айтады. Мысалы, бидай өсімдігінің үш түрі бар. Ондағы хромосоманың гаплоидтік жиынтығы 7-ге тең. Тритикум монококкум диплоидті түрінде (2n) $2 \times 7 = 14$ хромосома бар. Тритикум дурум тетраплоидті (4×7) = 28 хромосома, ал тритикум вулгаре гексаплоидті түрінде (6×7) = 42 хромосома бар. Полиплоидті өсімдіктерге: тары, алма, алмұрт, өрік, құлпынай, жүзімнің кейбір сорттары, тұт ағашы, ананас, банан, балқурай, арахис, мақта, кендір, картоп, қырыкқабат, т.б. жатады.

Полиплоидті өсімдіктердің хромосомалар санының еселеніп артуына байланысты, олардың фенотиптік қасиеттері де өзгереді. Ондай өсімдіктердің, әдетте, бойы биік, жапырағы мен сабағы ірі, өнімділігі мол, сапасы жоғары болып келеді. Қазір өсімдіктердің полиплоидті формаларын жасанды әдіспен алуға болады. Өсімдіктердің тұқымына температура, гамма, бетта сәулелер және химиялық қосылыстармен әсер ете отырып, көптеген полиплоидті түрлерін алды. Соның ішінде бағалы қант қызылша- сының үшплоидті (3n), тетраплоидті (4n) сорттары, қаракұмықтың және жеміс-жидек ағаштардың полиплоидті сорттары алынды.

Гетероплоидия

Бұл құбылыс кезінде жасушаның мейоздың және митоздық бөлінуінің бұзылуынан хромосомалар саны өзгеріп, гаплоидтік жиынтыққа еселенбей артады немесе кемиді. Егер генотипте бір хромосома жұп болудың орнына үшеу болатын болса, ондай организмдерді трисомия ($2+1$) деп атайды. Бұл құбылысты алғаш рет сасық мендуана өсімдігінде тауып, зерттеген ғалымдар Блэкси және Беллинг болды. Трисомия адамдарда, жануарларда және өсімдіктердің кейбір түрлерінде кездеседі. Мысалы, Дауна синдромымен ауыратын адамдар 21 хромосома бойынша трисомиктер болады. Трисомиктердің көпшілігінің тіршілік ету дәрежесі төмен. Егер хромосома жиынтығында хромосома артық болмай, кем болса ($2n-1$), ондай организмдерді моносомиктер дейді. Моносомиктердің тіршілік ету дәрежесі төмен, көбінесе өліп қалады. Тернер-Шерешевский синдромымен ауыратын әйелдер (45-хромосома) моносомиктер болып саналады. Өсімдіктерде нулисомия жекелеген хромосомаларды алмастырып, жаңа сорттармактар алу үшін қолданылады. Мысалы, бидай селекциясында Чайниз-Спринг сорты. Мұндай будандастырудан алынған будан өсімдіктің мейоз кезінде бивалент түзетін 20 жұп және бір сыңар хромосомасы болады. Осындай зерттеу жұмыстары Қазақстанда профессор Н.Л. Удольскаяның басшылығымен Қазақтың ұлттық университетінде жүргізілді.

1 ГЕНОМДЫҚ МУТАЦИЯ



Плоды
2 терна



Плоды
алычи

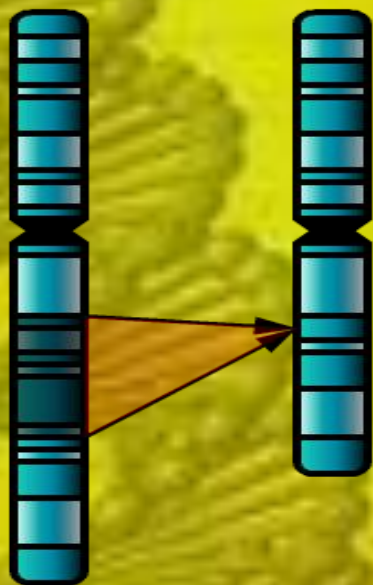


Плоды
сливы

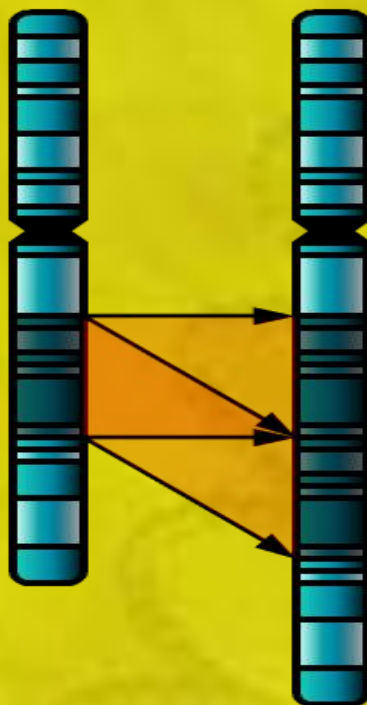


ХРОМОСОМАЛЫҚ МУТАЦИЯ

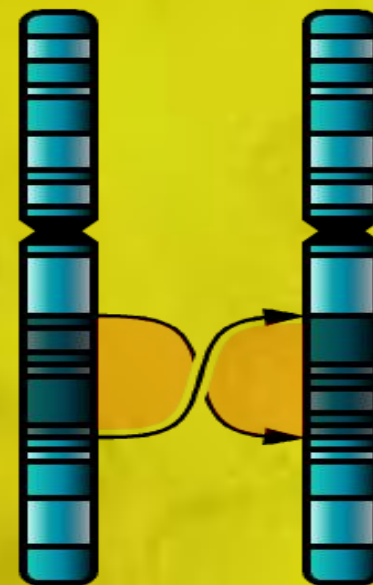
Хромосомалық мутация – микроскоп арқылы көрінетін хромосома құрылымындағы өзгеріс. Бұл өзгеріс хромосоманың кей бөлімінің үзіліп қалуына (делеция), қосарланып кетуіне (дупликация) немесе оның басқа бір бөліміне ауысуына (транслокация) байланысты.



1

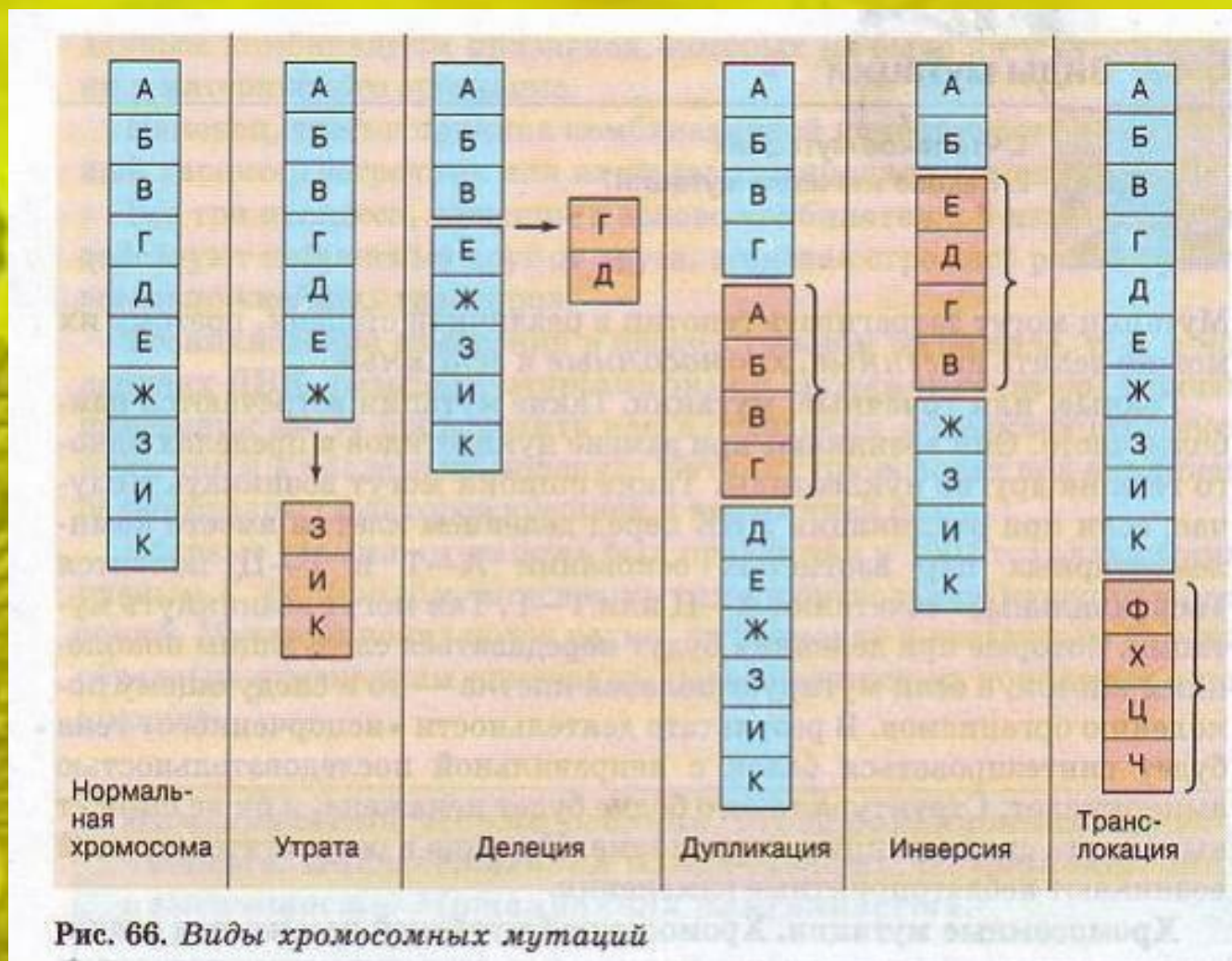


2



3

ХРОМОСОМАЛЫҚ МУТАЦИЯ



Хромосомалық аурулар деп- клиникалық сипаттары жағынан түрліше болып келген адамдар патологиясының үлкен бір тобын айтамыз. Олардың бәрінің себептері бір – ол әр түрлі хромосомалық мутациялар.

Көптеген хромосомалық аурулардың пайда болуының басты себебі – тарихи қалыптасқан жүйенің –кариотиптің өзгеруі, яғни хромосома сандарының не хромосомалардың құрылымының бузылуы болып табылады.

Клиникалық сипаттары: балалардың салмағы өте жеңіл, бойлары қысқа және олар күні жетпей туылады, көздерінің өте кішкентай болуы, катаракта, беттерінің ангиомасы, полидактилия, синдактилия және табандарының өзгерілулері байқалады. Гипотония және гипертония, ақыл-естері кем, тоқ ішектің ауытқуы, қосымша көкбауыр кездеседі.

Хромосомалық ауруларының пайда болу тетіктері

- Көптеген хромосомалық аурулардың пайда болуының басты себебі – тарихи қалыптасқан жүйенің –кариотиптің өзгеруі, яғни хромосома сандарының не хромосомалардың құрылымының бузылуы болып табылады.

ДАУН СИНДРОМЫ(21+)

Бұл ауруды алғаш рет 1855жылы Л. Даун сипаттаған.1958жылы Ж. Лежен оның себептерін анықтаған.

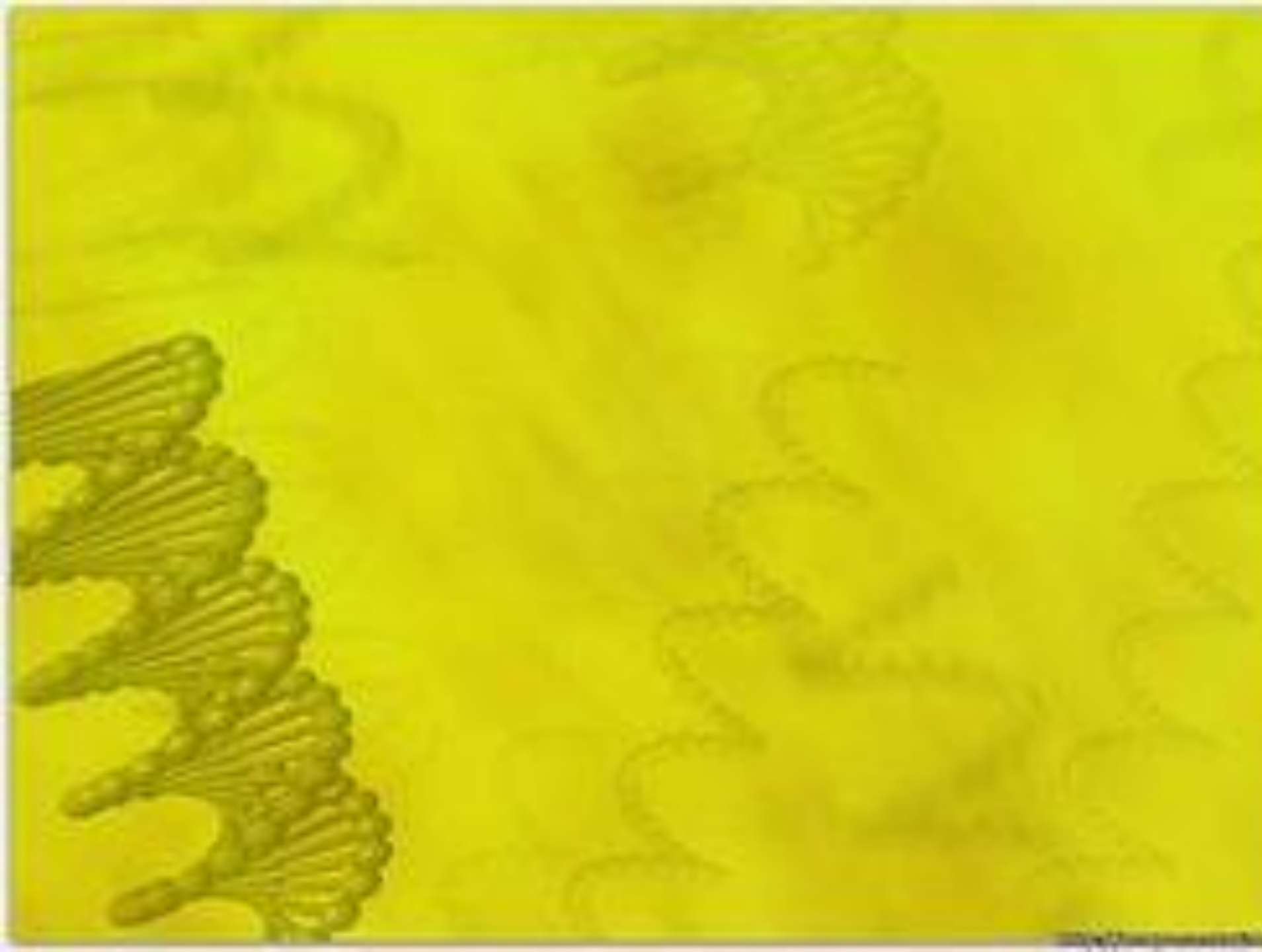
Орташа кездесу жиілігі 1/700-дей шамасындай.

Клиникалық сипаты:ақыл-естің кем болуында.Оның себебі 21хромосоманың q22.3 аймағындағы супероксиддисмутаза генінің дозасының көбеюі.Оларды оқытып-үйретуге болады,бірақ жазу,санауға үйрету мүмкін емес.

Фенотиптік сипаттары:бойлары аласа,шүйдесі тегіс,мұрындарының түбі жалпақ,кең кеңсірікті,көздері қысыңқы,бас сүйектері кішкентай трахицефальді болып келеді.

ДАУН СИНДРОМЫМЕН АУЫРҒАН АДАМДАР КЕЛБЕТІ





ЭДВАРД СИНДРОМЫМЕН АУЫРАТЫН АДАМДАР КЕЛБЕТІ



1961 жылы К.Патау және оның әрістестері өте кемтар сұрықсыз баланың кариотипі зерттегенде оның Д тобында артық 1 хромосоманың болатынын жазып, ауруды сипаттап жазған. Бұл аурудың орташа жиілігі 1:3500-4000 жуық.

•
Клиникалық сипаттары: балалардың салмағы өте жеңіл, бойлары қысқа және олар күні жетпей туылады, көздерінің өте кішкентай болуы, катаракта, беттерінің ангиомасы, полидактилия, синдактилия және табандарының өзгерілулері байқалады. Гипотония және гипертония, ақыл-естері кем, тоқ ішектің ауытқуы, қосымша көкбауыр кездеседі.

Патау синдромы(13+)

ПАТАУ СИНДРОМЫМЕН АУЫРҒАН АДАМДАР



ГЕНДІК МУТАЦИЯ

Гендік немесе нүктелік мутация деп ДНК молекуласының белгілі бір бөлігінде нуклеотидтердің қатар тізбегінің өзгеруін айтады. Ол молекулалық деңгейде өтеді, микроскоп арқылы көрінбейді. Мутация нәтижесінде ағза биохимиялық, физиологиялық, морфологиялық өзгерістерге ұшырайды. Организмдегі бұл өзгерістер бірден немесе біраз уақыттан кейін біртіндеп байқала бастайды. Полиплоидты мутанттардың клеткалары мен органдарының көлемі ұлғайып, хромосома жиынтығы жұп болса, оның ұрпақ беру қабілеті сақталады, ал тақ болса бұл қабілеті сақталмайды. Гендік мутация кезінде ағза үлкен өзгеріске ұшырайды. Кейде бір геннің өзгеруінен ағзаның бірнеше белгі-қасиеттері өзгереді (плейотропия). Гендік мутация *доминантты* (басыңқы), *жартылай доминантты* және *рецессивті* (басылыңқы) болады. Хромосомалық және гендік мутациялардың себебі көпке дейін белгісіз болып келді. Бұл өзгерістер ағзаға әр түрлі физикалық, химиялық факторлар – мутагендердің әсер етуінен пайда болады

ГЕНДІК МУТАЦІЯ

Гендік мутація – це зміна гену, що відбувається внаслідок впливу факторів середовища або спонтанно. Ця зміна може призвести до появи нових властивостей організму, які не були у його батьків. Гендік мутації можуть бути спричинені різними факторами, такими як радіація, хімічні речовини, віруси тощо. Вони можуть відбуватися в будь-якій частині геному, але найчастіше внаслідок помилок при реплікації ДНК.

Гендік мутації можуть бути спадковими або набутими. Спадкові мутації передаються від батьків до дітей, тоді як набуті мутації виникають протягом життя організму. Набуті мутації можуть бути спричинені зовнішніми факторами, такими як радіація або хімічні речовини, або виникати спонтанно. Гендік мутації можуть мати різні наслідки: деякі з них можуть бути шкідливими, деякі – нейтральними, а деякі – корисними. Наприклад, мутації в гені, що відповідає за вироблення гемоглобіну, можуть призвести до анемії, тоді як мутації в гені, що відповідає за вироблення інсуліну, можуть призвести до діабету.

ҚОРЫТЫНДЫ

- Қорытындылай келе хромосомалық аурулар кез келген жаста байқалуы мүмкін және ұзаққа созылады. Көпшілігі туа салысымен пайда болады
- Соңғы жылдары, экологиялық жағдайларының нашарлауы және сыртқы ортаның жағымсыз факторларының адам ағзасына әсер етуінің патологиясына өсуіне әкеп соқты. Хромосомалық аурулардың әлеуметтік салдары – ауру адамдар арасында мүгедектер санының көбеюі және оларды бағып – қағуды жұмсалатын экономикалық, рухани шығындар деңгейінің өте көп жоғары болуымен сипатталады.

Мутация барлық тірі организмдерге тән қасиет. Ол пайдалы да зиянды да болуы мүмкін. Бірақ көбінесе, жануарлар мен адам үшін зиянды болып келеді.

Мутациялар

гендік
хромосомалық
геномдық
цитоплазмалық

Гендік мутация. Мутацияның мұндай түрі жекелеген гендерде болады және жиі кездеседі. Гендік мутация ДНҚ молекуласындағы нуклеотидтердің орналасу ретінің өзгеруіне байланысты болады.

Хромосомалық мутация. Хромосомалық мутация түрлі хромосомалық өзгерістерге байланысты болады. Бұл жағдайда хромосомалардың құрылымы өзгереді.

Геномдық мутация. Геномдық мутация дегеніміз — клеткадағы хромосомалар санының өзгеруіне байланысты болатын өзгергіштік.

Анеуплоидия. Анеуплоидия немесе гетероплоидия хромосома санының гаплоидты жиынтыққа еселенбей өзгеруінің нәтижесінде пайда болады

ПАЙДАЛАНҒАН ӘДЕБИЕТТЕР:

1.МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИҚАЛЫҚ БИОЛОГИЯ.

СӘТБАЙ ӘБЛАЕВ

2.МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ НЕГІЗДЕРІ.

ҚУАНДЫҚОВ Е.Ө.

АМАНЖОЛОВА Л.Е

**НАЗАРЛАРЫҢЫЗҒА
РАХМЕТ!!!**

