

# Генетика негіздері



# Генетиканың шығу тарихы

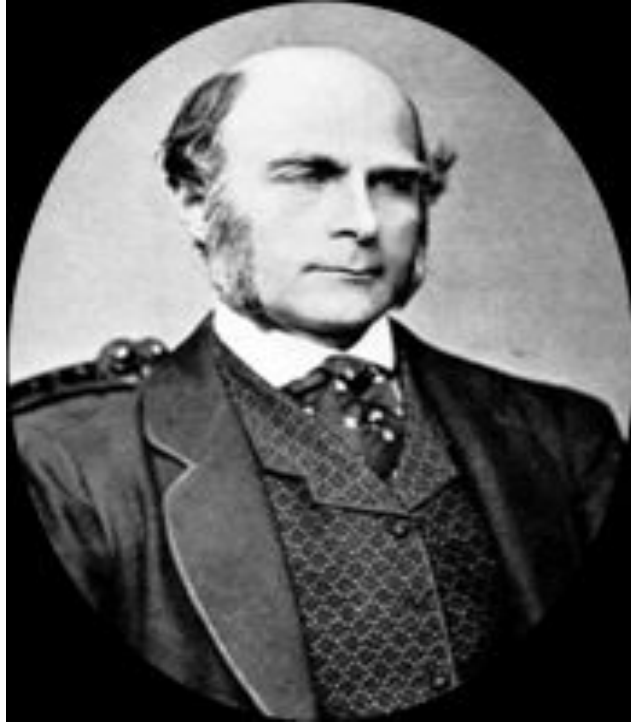


**Бэтсон Уильям (1861-1926) Генетика** — бүкіл тірі ағзаларға тән тұқым қуалаушылық пен өзгергіштікті зерттейтін биология ғылымының бір саласы. Ағзалардың тұқым қуалаушылығы мен өзгергіштігі туралы ғылымды генетика деп атайды (грекше “genetikos” — шығу тегіне тән). Бұл атауды 1906 жылы ағылшын биологы У.Бэтсон ұсынды.

- Тұқым қуалаушылық туралы алғашқы зерттеулер біздің дәуірімізге дейінгі V ғасырда өмір сүрген ғалымдардың еңбектерінен де белгілі. Сол кезеңнің өзінде тура және тура емес тұқым қуалау туралы ойлар болған. Тура тұқым қуалау теориясының жақтаушысы Грек ғалымы Гиппократтың тұжырымы бойынша репродуктивті материал дененің барлық бөліктерінен жиналып тұқым қуалауға ықпал етеді, сондықтан денедегі сау және ауру тұқым қуалау бастамалары бірдей ұрпақтарға беріледі деген болса, біздің дәуірімізге дейінгі IV ғасырда өмір сүрген Аристотель репродуктивті материал дененің әр бөлігінен жиналмай дененің бөліктерін құрауға арналған қоректік заттардан жасалады деген болатын.

- Генетиканың дамуына Ч.Дарвиннің (1868) «Жануарлар мен өсімдіктердің үй жағдайында өзгеруі» деген еңбегінде **пангенезис гипотезасын** ұсынды. Ол гипотеза бойынша өсімдіктер мен жануарлардың барлық жасушалары «өздерінен бүкіл денеде таралып жатқан өте ұсақ геммулалар бөліп шығарады» деген, ол геммулалар репродуктивті мүшелерге түседі деген. Бұл гипотезада ұрпақ белгілерінің дамуын анықтайтын жыныс жасушаларында ерекше бөлшектер болды, деген дұрыс болжам бар еді.

- 1871 жылы Ч.Дарвиннің пангенезис гипотезасын белгілі жаратылыстанушы **Ф.Гальтон** тәжірибе жағдайында сынап көреді. Ол қара қояндардың қанын ақ қояндардың қанына құйып реципиенттерді үш ұрпақ бойында шағылыстырып, ешқандай өзгеріс байқай алмай, қанда геммулалар болмайды деп тұжырым айтты.
- Геммула дегеніміз- (лат. *gemmula* — кішкентай бүйрек),
  - 1) тұщы су балдырлары мен теңіз губкаларының ішкі бүйрегі. Шар тәріздес қоректік заттарға бай, амеба тәрізді диаметрі 0,3 мм көлемінде болады. Қыста үсік алған губкалар суқойманың түбіне шөгедіде геммулалар суық уақытта қорғайды. Көктемде геммуланың қабығы сынып, жасушалық масса босап, суқойма түбіне жабысып, жаңадан губка дамиды.



Френсис Гальтон (1822-1911)-ағылшын зерттеушісі, географ, антрополог, психолог, дифференциялы психологияның негізін қалаушы. Англияда Бирмингиде дүниеге келген.

- Фрэнсис Гальтон (1822-1911) Енді Гальтонның генетикада ашқан еңбегі қандай?

Ол тұқымқуалаушылық мәселесімен айналысты, бір жұмыртқалы егіздерді зертей бастады. **Егіздік әдіс.** Ең алғаш 1875 жылы Ф. Гальтон (Чарльз Дарвиннің немере інісі) ұсынған болатын. Бұл әдіс фенотип қалыптастырудағы генетикалық (тұқымқуалау) және орта факторларының (климат, қоректену, оқып үйрену және тәрбие) үлесін анықтауға, нақтылы белгілердің немесе аурулардың дамуына мүмкіндік жасайды. Бақылау жиыны бойынша дұрыс қорытынды жасау үшін бірұрықты және түрлішеұрықты егіздерді салыстырады. Бірұрықты егіздер — бір зиготалы, сондықтан хромосомалар жиынтығы біркелкі болады

•Фрэнсис Гальтон (1822-1911)-ағылшын зерттеушісі, географ, антрополог, психолог, дифференциялы психологияның негізін қалаушы. Англияда Бирмингиде дүниеге келген. Енді Гальтонның генетикада ашқан еңбегі қандай? Ол тұқымқуалаушылық мәселесімен айналысты, бір жұмыртқалы егіздерді зертей бастады. **Егіздік әдіс.** Ең алғаш 1875 жылы Ф. Гальтон (Чарльз Дарвиннің немере інісі) ұсынған болатын. Бұл әдіс фенотип қалыптастырудағы генетикалық (тұқымқуалау) және орта факторларының (климат, қоректену, оқып үйрену және тәрбие) үлесін анықтауға, нақтылы белгілердің немесе аурулардың дамуына мүмкіндік жасайды. Бақылау жиыны бойынша дұрыс қорытынды жасау үшін бірұрықты және түрлішеұрықты егіздерді салыстырады. Бірұрықты егіздер — бір зиготалы, сондықтан хромосомалар жиынтығы біркелкі болады.



- Сол кезеңдегі бірқатар ғалымдар (Англияда – Теодор Найт, Германияда – Андреас Гертнер, Францияда – Шарль Ноден т. б.) тұқым қуалау заңдылықтарын ашуға тырысты. Бірақ, генетика үшін аса маңызды ғылыми деректер жинақталғанымен тұқым қуалаушылықтың негізгі заңдылықтары анықталмады.

- 1865 жылы чех жаратылыстану зерттеушісі Грегор Мендельдің «Өсімдік будандарымен тәжірибелер» атты еңбегін жазады. Өсімдіктерді будандастыру бойынша қойылған ұқыпты тәжірибелер оған тұқым қуалау заңдылықтарын ашуға мүмкіндік берді. Осы зерттеулерінің нәтижесі 1865 жылы Брно (Словакия) қаласы табиғат зерттеушілер қоғамының отырысында баяндалды. Бірақ, оның жұмысы өз замандастарының арасында толық қолдау таппады, сонымен Мендельдің жұмысы 35 жыл бойы ұмыт қалды.

- 1900 жылы Х.Д.Фриз (Голландия), К.Корренс (Германия), Э. Чермах (Австрия) бір-бірімен байланыссыз, әртүрлі нысандармен зерттеулер жүргізіп, Мендель тапқан белгілердің тұқым қуалау заңдылықтарын қайтадан ашты, сондықтан осы 1900 жыл генетиканың дүниеге келген жылы деп есептелінеді. Тұқым қуалау заңдылықтарының қайтадан ашылып жарық көруі, өсімдіктер мен жануарлардың басқа түрлерінде де осы заңдылықтардың болатындығын тексеруге арналған жұмыстардың әрі қарай жүргізіле беруіне мүмкіндік тудырды. Нәтижесінде Мендель ашқан тұқым қуалау заңдылықтарының универсалды және материалдық негізі бар екендігі анықталды. Көптеген зерттеушілер ағзалардың тұқым қуалау ерекшеліктері ген деп аталатын хромосоманың бөлшегіне тәуелді деген қорытындыға келді.

| № | Жылдар    | Маңызды оқиғалар   | Автор   |
|---|-----------|--|---|
| 1 | 2         | 3  | 4   |
| 1 | 1838-1839 | Жасуша теориясының ашылуы  | Теодор Шванн<br>Маттиас Шлейден   |
| 2 | 1865      | «Өсімдік будандарымен тәжірибе» жұмысының шығуы                    | Грегор Мендель  |
| 3 | 1870      | Митоздың өсімдіктер ағзасында ашылуы                               | Эдуард Адольф<br>Страсбургер  |
| 4 | 1879-1882 | Митоздың жануарлар ағзасында ашылуы                                | Вальтер Флемминг  |
| 5 | 1875      | Ұрықтану барысында жануарларда пронуклеустардың қосылуының ашылуы  | Мари Жозеф Эдуард<br>ван Бенеден<br><br>Оскар Вильгельм<br>Август Гертвиг |
| 6 | 1883      | Ұрықтану барысында өсімдіктерде пронуклеустардың қосылуының ашылуы | Горожанкин, Иван<br>Николаевич  |

|    |           |  |  |
|----|-----------|--|--|
| 7  | 1884      | Ұрықтану барысында өсімдіктерде пронуклеустардың қосылуының ашылуы | Эдуард Адольф Страсбургер                        |
| 8  | 1883-1884 | Тұқым қуалаудың ядролық теориясының ашылуы                         | Вильгельм Ру<br>Э.Страусбургер<br>Август Гертвиг |
| 9  | 1883      | «Хромосома» терминінің қабылдануы                                  | Генрих Вильгельм Готфрид Вальдейер               |
| 10 | 1884-1887 | Хромосомалардың «ажырауының» ашылуы                                | Л.Гайзер<br>Э. Ван Бенеден                       |
| 11 | 1885      | Хромосома жиынтығының тұрақтылығының ашылуы                        | К.Рабль  |
| 12 | 1887      | Редукциялық бөлінудің ашылуы                                       | Э. Ван Бенеден<br>В.Флемминг                     |
| 13 | 1900      | Мендель заңдарының қайтадан ашылуы                                 | К.Корренс<br>Э.Чермак<br>Х.Де Фриз               |
| 14 | 1901      | Мутациялық өзгергіштік теориясын ұсынды                            | Х.Де Фриз  |

|    |           |   |  |
|----|-----------|---|--|
| 15 | 1902      | Гаметалардың тазалық ережесі  | У.Бэтсон                                       |
| 16 | 1906      | «Генетика» термині қабылданды   | У.Бэтсон                                       |
| 17 | 1909      | «Ген», «генотип», «фенотип» терминдері қабылданды   | В.Иогансен                                     |
| 1  | 2         | 3   | 4  |
| 18 | 1925      | Саңырауқұлақтармен тәжірибеде рентген сәулелерінің тұқым қуалайтын өзгергіштіктердің пайда болуына себепкер екендігі туралы мәліметтер алды         | Г.А.Надсон<br>Г.С. Филлипов                    |
| 19 | 1927      | Дрозофиламен жасаған тәжірибе-лерінде рентген сәулелерінің тұқым қуалайтын өзгергіштіктердің пайда болуына себепкер екендігі туралы мәліметтер алды | Г.Меллер                                       |
| 20 | 1930-1940 | Химиялық қосылыстардың мутациялар тудыратыны анықталды  | В.В.Сахаров<br>М.Е.Лобашев<br>И.А.Рапопорт     |
| 21 | 1930-1940 | Эволюцияның генетикалық негіздерін зерттеу бағытындағы жұмыстар дамыды  | С.С.Четвериков<br>Р.Фишер Дж.Холдейн<br>С.Райт |

|    |  |  |                                    |
|----|--|--|------------------------------------|
| 22 | 1940-1955                                    | «бір ген - бір фермент», «бір ген - бір белок, бір ген - бір полипептид» деген қағидасын ұсынды  | Дж Бидл<br>Э.Тетум                 |
| 23 | 1953   | ДНҚ молекуласының құрылысын анықтады   | Ф.Крик Дж. Уотсон                  |
| 24 | 1950-1960                                    | Гендердің жұмыс істеу принциптерінің ашылды  | М.Ниренберг<br>С.Очао<br>Г. Корана |
| 25 | 1930-1940<br><br>Жылдан бастап қазірге дейін | Қазақстанда генетикалық зерттеулердің жүргізілуі:<br><br>К.Мынбаев, Г.З.Бияшев, А.М.Ғаббасов, Н.Л.Удольская, І.Ә.Әбуғалиев, Р.А.Уразалиев, Е.Х.Узенбаев, М.В.Бессчетнова, А.Ж.Жанғалиев, Н.С.Бутарин, Ә.Ы.Жандеркин, Ә.Е.Есенжолов, В.А.Бальмонт, М.Ә.Ермеков, А.Е.Елеманов, Ф.М.Мұхаметқалиев, Қ.Медеубеков, М.К.Кройтер, Р.І.Берсімбаев, Қ.Қ.Мұхамбетжанов, А.Т.Сейсебаев т.б. |                                    |

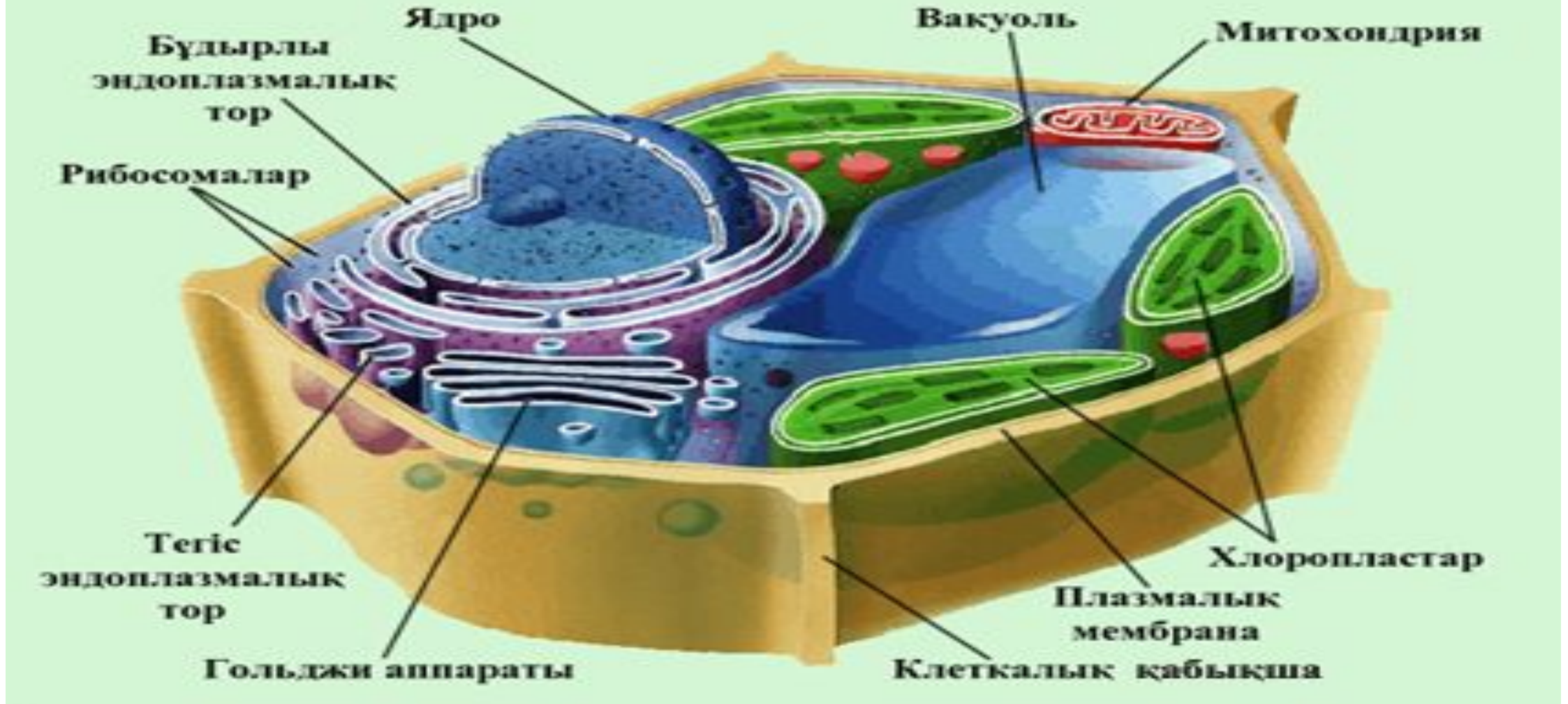
- Ағзаның тұқым қуалаушылық және өзгергіштік қасиеттері тірі материя құрылымының әр түрлі деңгейінде зерттеледі: молекулалық, хромосомалық, жасушалық, ағзалық, популяциялық. Бұл үшін әртүрлі әдістер қолданылады.
- Жынысты көбеюде ағзалардың жеке қасиеттері мен белгілерінің тұқым қуалауын және тұқым қуалау заңдылықтарын талдауға мүмкіндік беретін будандастыру жүйесін сол сияқты гендердің өзгергіштігі мен олардың комбинаторикасын зерттейтін әдісті гибридологиялық талдау деп атайды. Бұл генетикалық талдаудың ішіндегі ең негізгісі. Бұл әдістің бір немесе бірнеше белгілері арқылы бір-бірінен ажыратылатын ағзаларды будандастыру болып табылады. Осындай будандастырулардан алынған ұрпақтар будандар (гибридтер) болып табылатындықтан, бұл әдісті гибридологиялық әдіс деп атайды. Гибридологиялық талдау генетиканың ең негізгі және ең арнайы әдісі болып табылады. Оған сонымен қатар математикалық статистиканың элементтері де енеді.
- Математикалық әдіс, әдетте, будандастыру бойынша жүргізілген тәжірибелердің нәтижелерін өңдеу, белгілердің өзгергіштігін зерттеу және зерттелген белгілер арасындағы байланыстарды табу үшін қолданылады.
- Хромосомалар құрылысының ерекшелігі цитологиялық әдістің көмегімен зерттеледі. Хромосомалар функцияларына және олардың жанадан өзін өзі өндіру механизмдеріне талдау жасау үшін тұқым қуалаудың цитохимиялық, биохимиялық және цитогенетикалық әдістері де қолданылады. Геннің әсері және ағзаның жеке дамуы үрдісіндегі оның көрінісі онтогенетикалық әдіспен зерттеледі.
- Молекулалық биология молекулалық генетиканың дамуы биополимерлерді зерттеудегі физикалық-химиялық әдістердің кең қолданылуына байланысты болды.

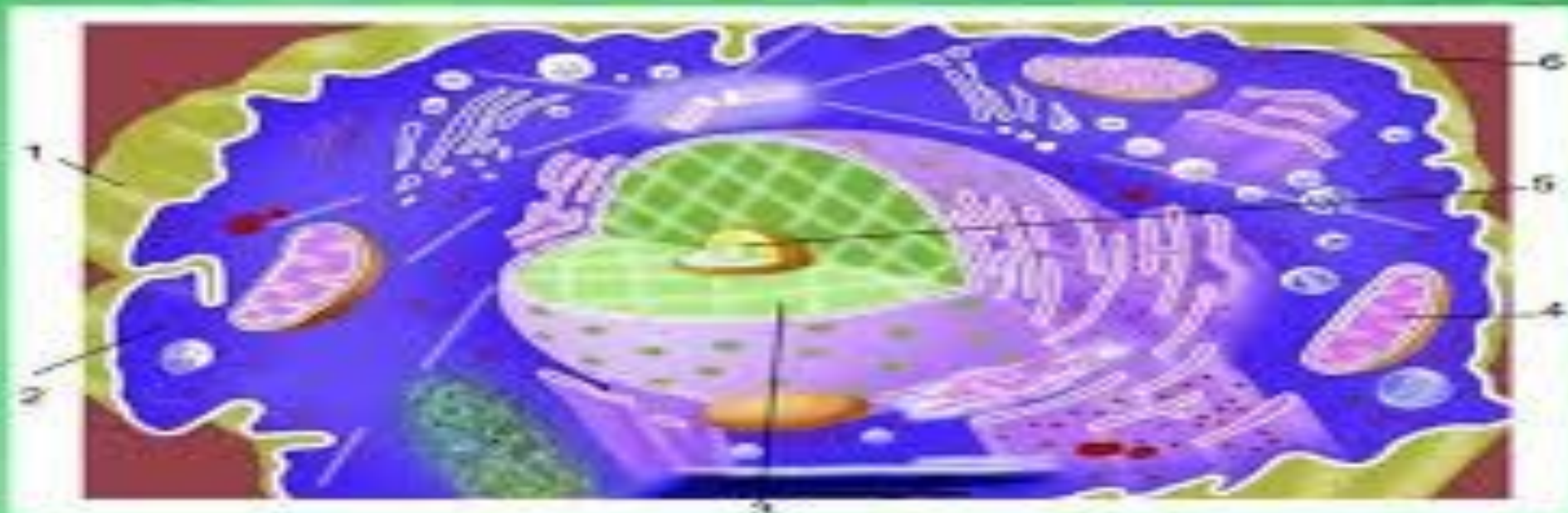


- Жасуша – тіршіліктің негізі, яғни ол тірі материяның құрылымды – функционалдық байланысының универсалды бірлігі болып табылады. Ағылшын ғалымы Роберт Гук 1665 жылы алғаш рет өзі ойлап тапқан микроскоп арқылы тоздың (пробка) жұқа кесіндісінен ұсақ ұяшықтар көрді, сондықтан осы жылды жасушаны зерттеудің бастамасы деп қарауға болды. Ол тоз құрылысының бірдей емес екендігін, оның торшаларға ұқсас өте ұсақ қуыстардан тұратындығын анықтады және сол қуыстарды жасушалар (клетка – латын тілінен .... - ұя, үйшік, тор деген мағанадағы сөз) деп атады. Микроскоптардың жетілдірілуіне сәйкес өсімдіктер мен жауарлар ағзаларының жасушалық құрылысы туралы жаңа мәліметтер жинақталды. 1839 жылы Чехословакия ғалымы Пуркинье жасуша ішіндегі тірі бөлшектерді айқындау үшін *цитоплазма* деген атауды енгізді. Шамамен сол жылдары немістің екі ғалымы – ботаник М.Шлейден мен зоолог Т.Шванн жасуша туралы жалпы өздерінің шолуларын жасады, ол шолулар кейінірек *жасушалық теория (клеткалық теория)* деп аталды.

# Жасуша

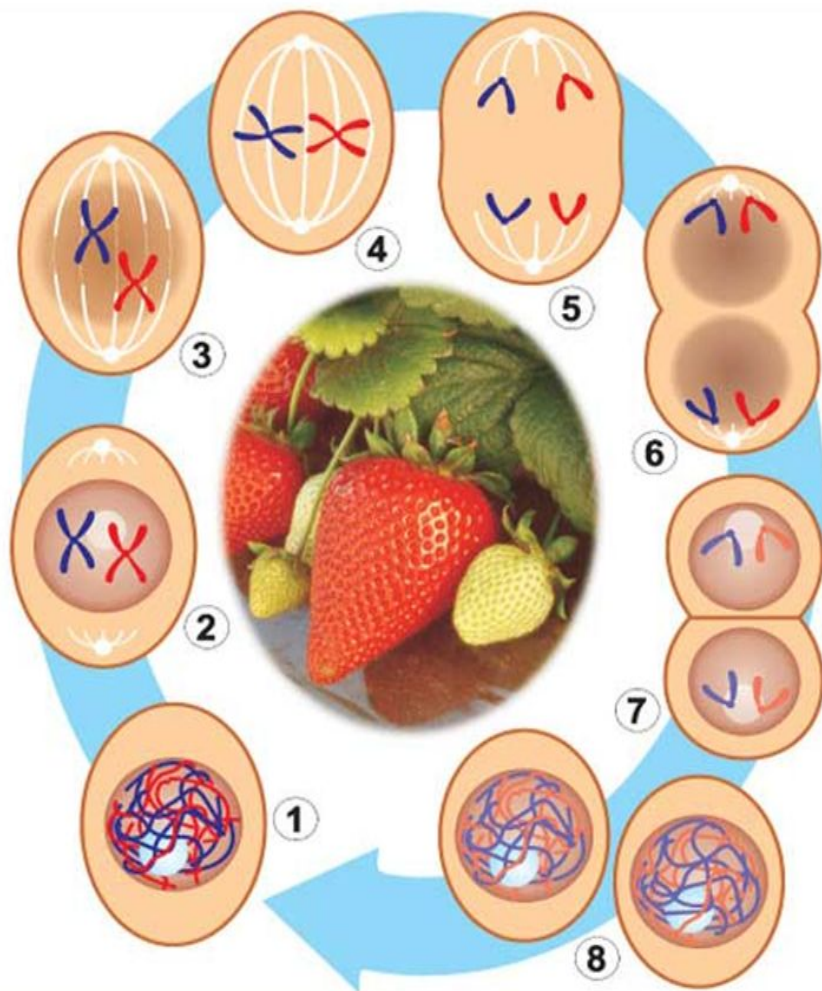
## Өсімдік клеткасы



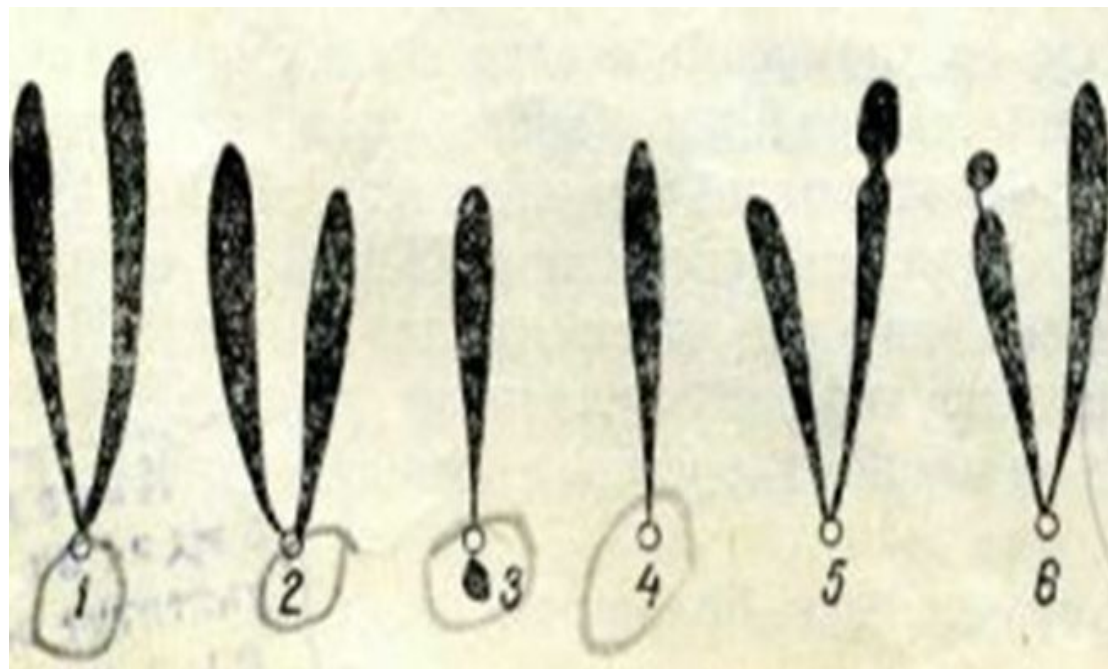


## *II. Жануар жасушасы.*

*1. Сыртқы кабықша; 2. Цитоплазма; 3. Ядро; 4. Митохондриялар; 5. Ядролық; 6. Цитоплазмадағы нәруыз қорысу, ағай тәрізді заттар*



Митоз. 1-профаза, 2, 3-прометафаза, 4-метафаза, 5-анафаза, 6,7-телофаза, 8 – жаңа жас жасушалар



## Метафазалық

хромосомалар типі:

1— метацентрлік (екі бөлігі бірдей); 2— субметацентрлік; 3— акроцентрлік (екі бөлігі мүлде бірдей емес); 4— телоцентрлік (екінші бөлігі жоқ) хромосома; 5— екінші тартылыс тіл центрлік хромосома; 6— спутникті хромосома. Ашық түсті дөңгелектер арқылы центромера көрсетілген

кроссинговер

Chromosomes pair

Synaptonemal complex

Chiasmata

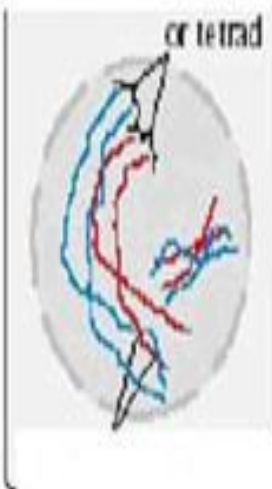
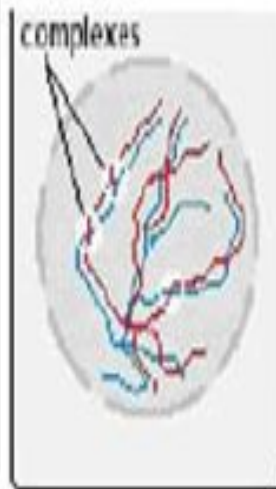
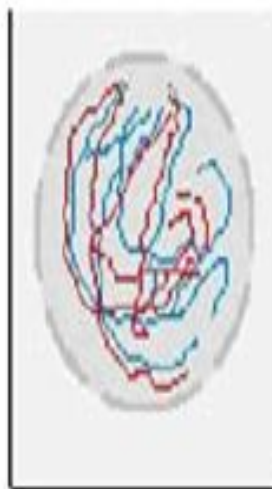
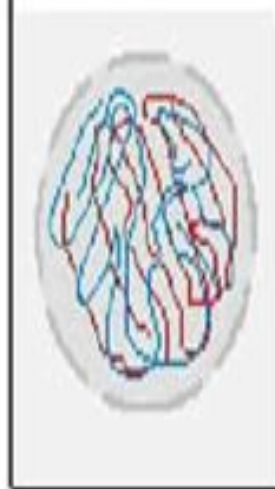
Лептотена

Зиготена

Пахитена

Диплотена

Диакинез





## Мутацияның түрлері

1. Геномдық мутация
2. Гендік мутациялар
3. Хромосомалық мутация

# *Гендік мутация-* гендердің 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



# *Хромосомалық мутация- хромосомалар құрылымының өзгеруі.*

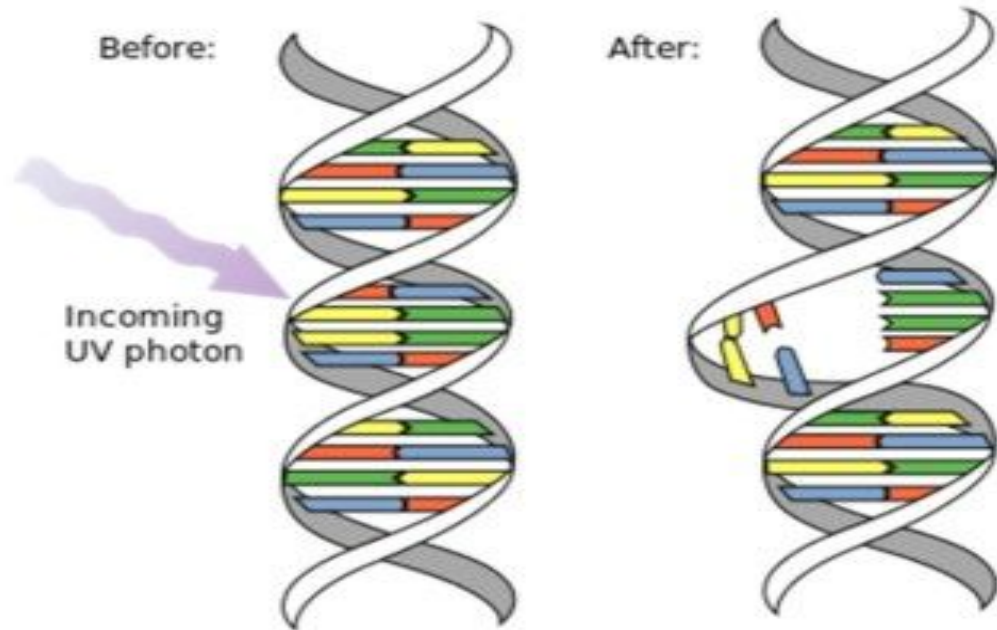
## **Делеция (жетіспеушілік)**

- Хромосоманың бір бөлігінің үзіліп, түсіп қалуы; хромосоманың үлкен бөлігінің жетіспеушілігі ағза үшін өте қауіпті. (адамның 21 хромосомасындағы жетіспеушілік ағзада миелоидты лейкемияның (оқ қандылықты) дамуын тудырады.)

## **Инверсия**

Хромосома бөлігінің 180 градусқа бұрылуына байланысты гендердің орналасу ретінің өзгеруі. (табиғатта дрозифиланың бір түріне жататын екі тегі бар, себебі хромосомаларының инверсия болатындықтан бір-бірімен будандаспауы түр дивергенциясының бастамасы болып табылады)

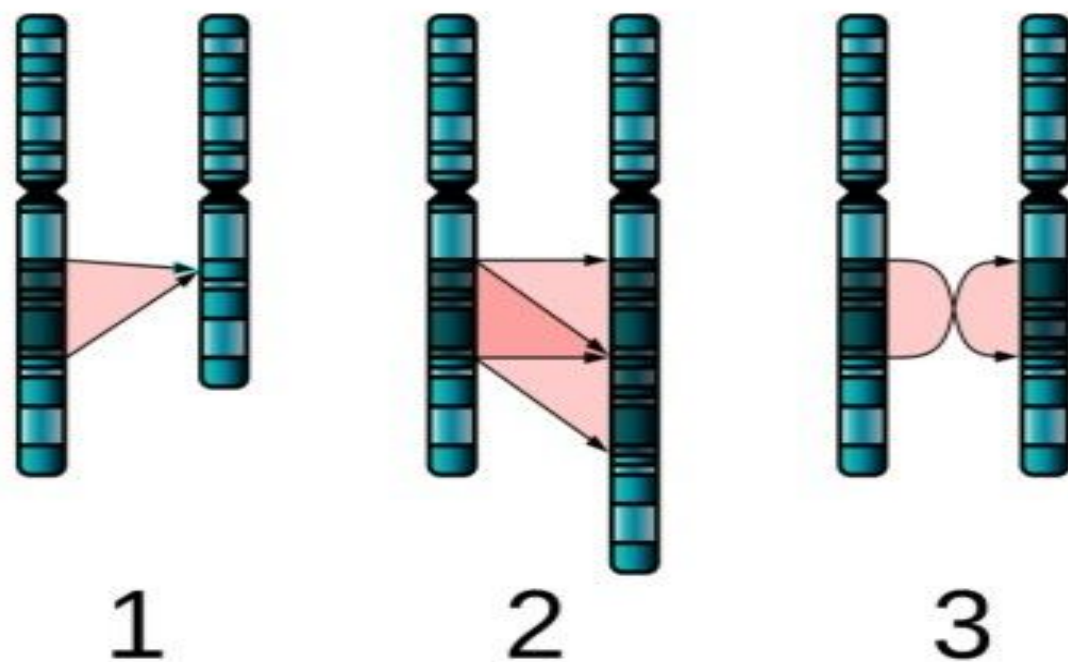
# Хромосомалық мутация



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.

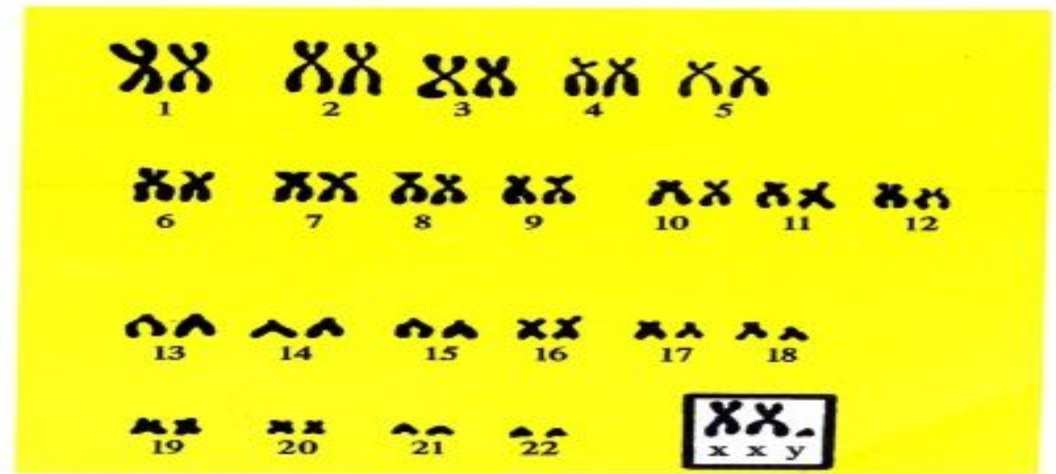
# Геномдық мутация

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.



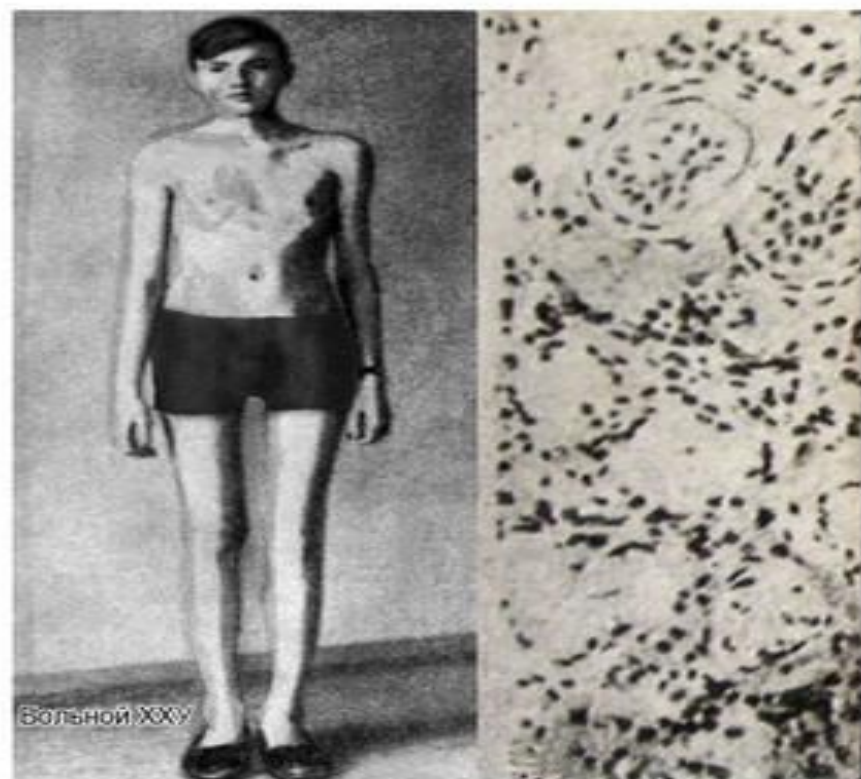
# Геномдық мутация

**Клайнфельтер ауруы-**  
жыныстық хромосомаға бір X-  
тың артық қосылуы, ауру  
адамның хромосомаларының  
жалпы диплоидті жиынтығы  
47, жыныс хромосомалары  
-XXY

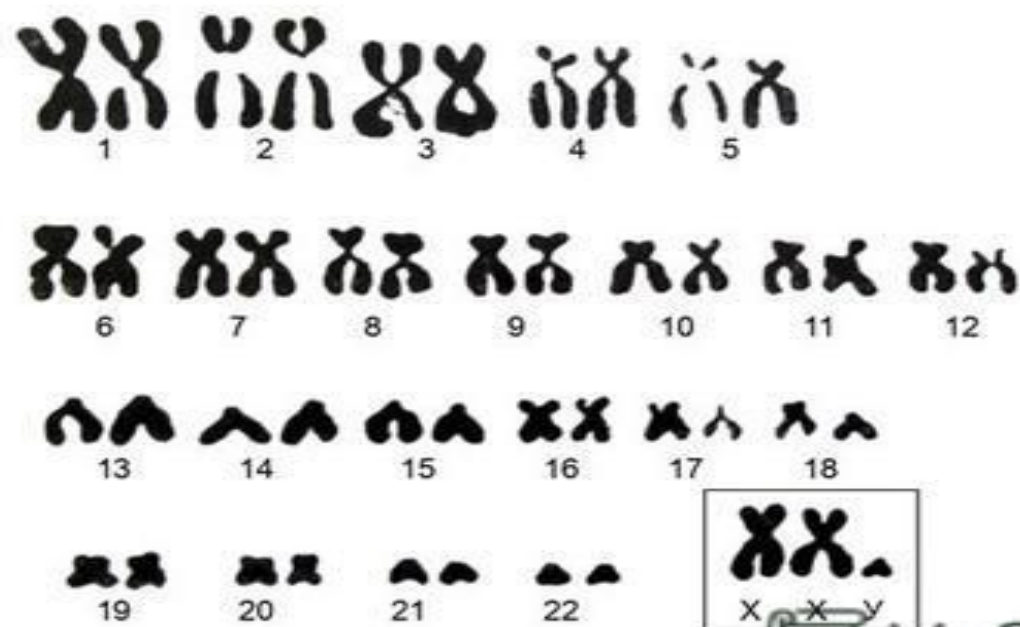


**Даун ауруы-** 21 хромосоманың  
екеу емес, үшеу болатындығына  
байланысты. Баланың барлық  
жасушаларында 46  
хромосоманың орнына 47  
хромосома болады.

- Клайнфелтер синдромы.** (47,XXY) жыныстық хромосомалары полисомды, 2 хромосомадан аз болмайды. Бұлар типтік, клиникалық сипаты 1:500-750 жана туылған ер балаларда кездеседі. Y хромосомасының болуы еркек жынысының түзілуін анықтайды. Науқастарда бойдың шамадан тыс ұзын болады, гинекомастия, бұлшықет асты жауырын, беттің аз мөлшердегі түктенуі, аталық бездердің кіші болуы. Дисомия синдромы Y хромосомасы (47,XXY) 1:1000 жиілігімен жана туған ер балаларда кездеседі.



Синдром Клайнфельтера, 47 / XXY



- **Синдром Клайнфельтера** — хромосомдық аномалия. Синдромның Клиникалық көрінісін синдромын 1942 жылы Гарри Клайнфельтер және Фуллер Олбрайт көрсетті. 500-700 туған баланын 1 еуі синдроммен ауырады.

Синдром Шерешевского — Тернера



- отек кистей и стоп,
- крыловидные кожные складки на шее
- низкий рост,
- врожденные пороки сердца,
- первичная аменорея,
- полная или частичная моносомия по X-хромосоме.



MyShared

- X хромасоманың болмауынан туындайды. 1925 жылы орыс эндокринологы Николай Адольфович Шерешевский анықтап көрсетті. 1938 жылы Тернер синдромның туындау себептерінің тізімін шығарды. Емдеу 20 жасқа дейін анықталса, симптомдық емдеу болады. Арнайы ем әзірге жоқ. Кариотипті өзгерту мүмкін емес. Өсуін жетілдіру үшін самототропты гормондар қабылдау, екінші жыныстық жетілуді дамыту үшін эстрагенді препараттар, көбіне бедеу болады. Бірақ жасанды қолдан ұрықтандыру бойынша бала көтере алады.

# Даун синдромы



- Даун синдромы (21 хромосоманың трисомиясы) – 21-жүп 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. Синдром ауруды 1866 жылы алғашқы рет сипаттаған ағылшын дәрігері Джон Даунның есімімен аталған.



- Туа біткен синдромның себебі хромосомалар санының өзгеруіне байланысты екенін 1959 жылы француз генетигі Жером Лежен анықтаған. «Синдром» сөзі белгілер мен қасиеттердің жиынтығы деген мағына береді. Бұл терминді қолданғанда «Даун ауруынан» көрі «Даун синдромы» сөзін қолданған дұрыс. Даун синдромымен ауыратын адамдардың Халықаралық күні алғаш рет 2006 жылдың 21 наурызында өткізілді. Мерекенің күні мен айы жұп хромосоманың реттік номері мен санына байланысты таңдалған болатын.

# Патау синдромы



1961 жылы Патау және оның әріптестері өте кемтар, сұрықсыз баланың кариотипін зерттегенде оның Д тобында артық 1 хромосоманың болатынын анықтап, осы ауруды сипаттап жазған. Бұл синдромның популяциялардағы жиілігін анықтау қиын, себебі осы синдроммен ауырған балалар ерте өліп қалады; дегенмен де оның орташа жиілігі 1:3500—4000 жуық. Бұл синдромның клиникалық сипаттары — балалардың салмағы өте жеңіл, бойлары қысқа және олар күні жетпей туылады. Сол сияқты, осы синдромның ерекше белгілеріне жұмсақ және қатты таңдайларының жырық, көздерінің өте кішкентай — әр түрлі дәрежеде микрофтальмиялы больш келуін де атауға болады. Оларда туа біткен катаракта, беттерінің ангиомасы, полидактилия, синдактилия және табандарының өзгерулері байқалады. Жүрегінің, бүйректерінің қызметтері бұзылады. Қыз балаларда жатырдың имек болуы, ұлдардың ұмаларының өзгерулері байқалады. Гипотония және гипертония, ақыл-естері кем, тоқ ішектің ауытқуы, қосымша көкбауыр кездеседі. Бұл синдроммен ауырған нәрестелер өмірінің алғашқы күндерінде немесе алғашқы аптада ақ әліп қалады. Дегенмен, кейде олар 2—3 жыл өмір сүруі де мүмкін.



- **«Мысық ақайы» синдромы (5p делециясы)**

- Бұл синдром 5p хромосоманың қысқа иінінің делециясымен байланысты екенін Ауруды 1963 ж. франциялық ғалым Жером Лежён дәлелдеген. 1965 жылы Герман дәлелдеген. Оның жиілігі толық анықталмаған. Дегенмен соңғы кездері бұл синдром жиі кездесетін болып жүр. Оның клиникалық сипаты — бұл аурумен ауыратын балалардың дыбыс тембрі ерекше, мысықша «мияулап», жалынышты күйде болады. Сол сияқты олардың ақылесі кем, денесінің дамуы нашар болады. Өсе келе бұл белгілер жойылуы мүмкін. Негізгі фенотиптік белгілері — беті дөңгелек, эпикант дамыған, микроцефалия және жүрегінің ақаулықтары айқын байқалады.