

Қарағанды Мемлекеттік Медицина Университеті
Молекулярлық биология және медициналық
генетика кафедрасы

СӨЖ

Тақырыбы: «Адамның жыныс генетикасы»

Орындаған: ik;lj
Тексерген: Култанов Б.Ж.

Қарағанды 2010

Жоспар:

Кіріспе

Негізгі бөлім

1 Адам генетикасы. Адам генетикасының ерекшеліктері.

2 Өзгергіштік заңдылықтары

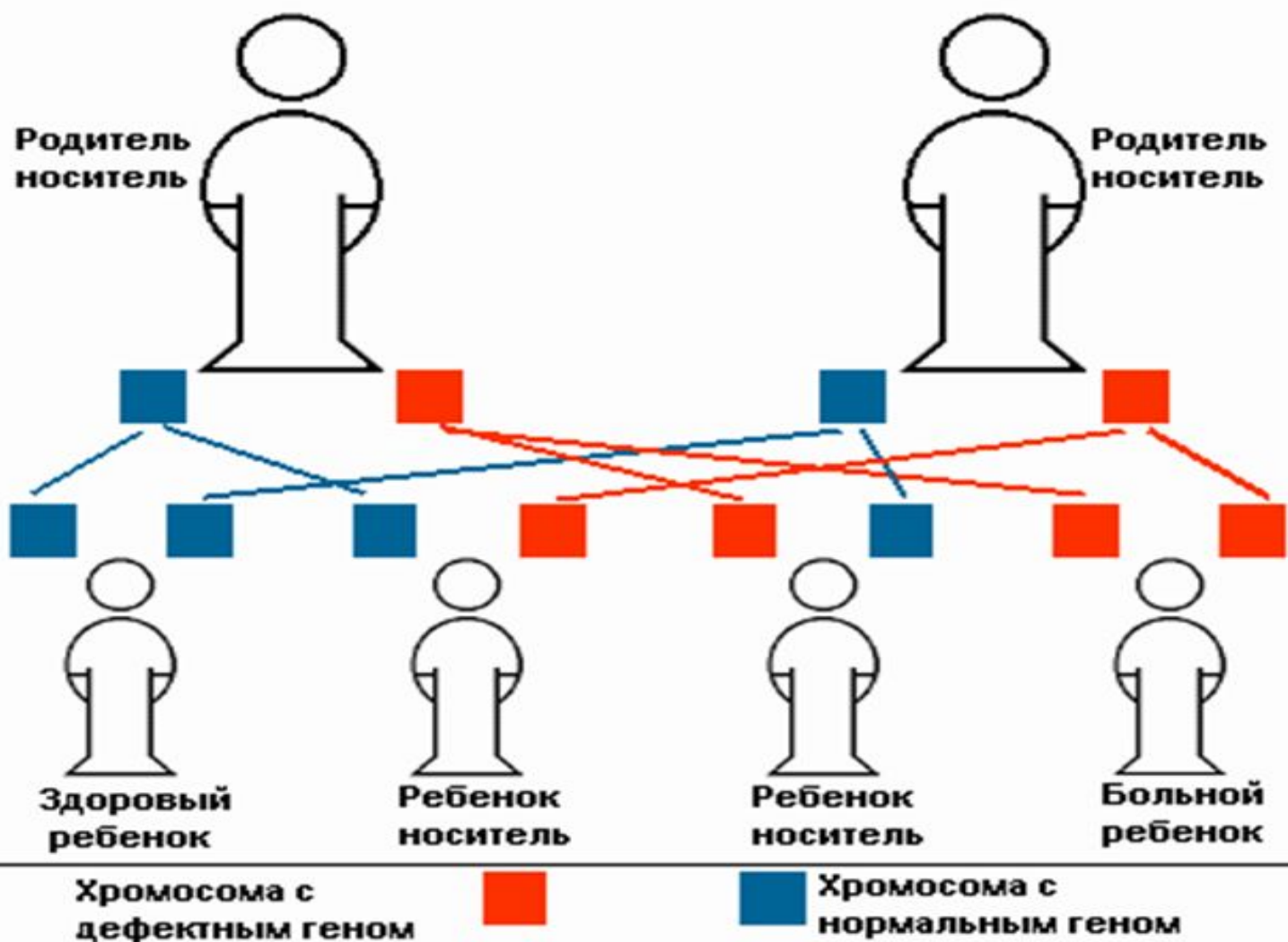
3 Жыныс генетикасы. Жынысты анықтаудың генетикалық механизмі.

Қорытынды

Медициналық генетика және кейбір тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу мен емдеу Медициналық генетика адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын ауруларды, оларға диагноз қоюдың және емдеудің жолдарын зерттейді. Бүкіл дүниежүзілік статистика бойынша дүниеге келіп жатқан сәбилердің шамамен 7—8%-ы түрлі тұқым қуалайтын аурулармен ауырады. Сондықтан сол ауруларды жан-жақты зерттеу, олардан алдын ала сақтандыру және емдеу жалпы адам генетикасының, соның ішінде, медициналық генетиканың негізгі проблемасы болып табылады.

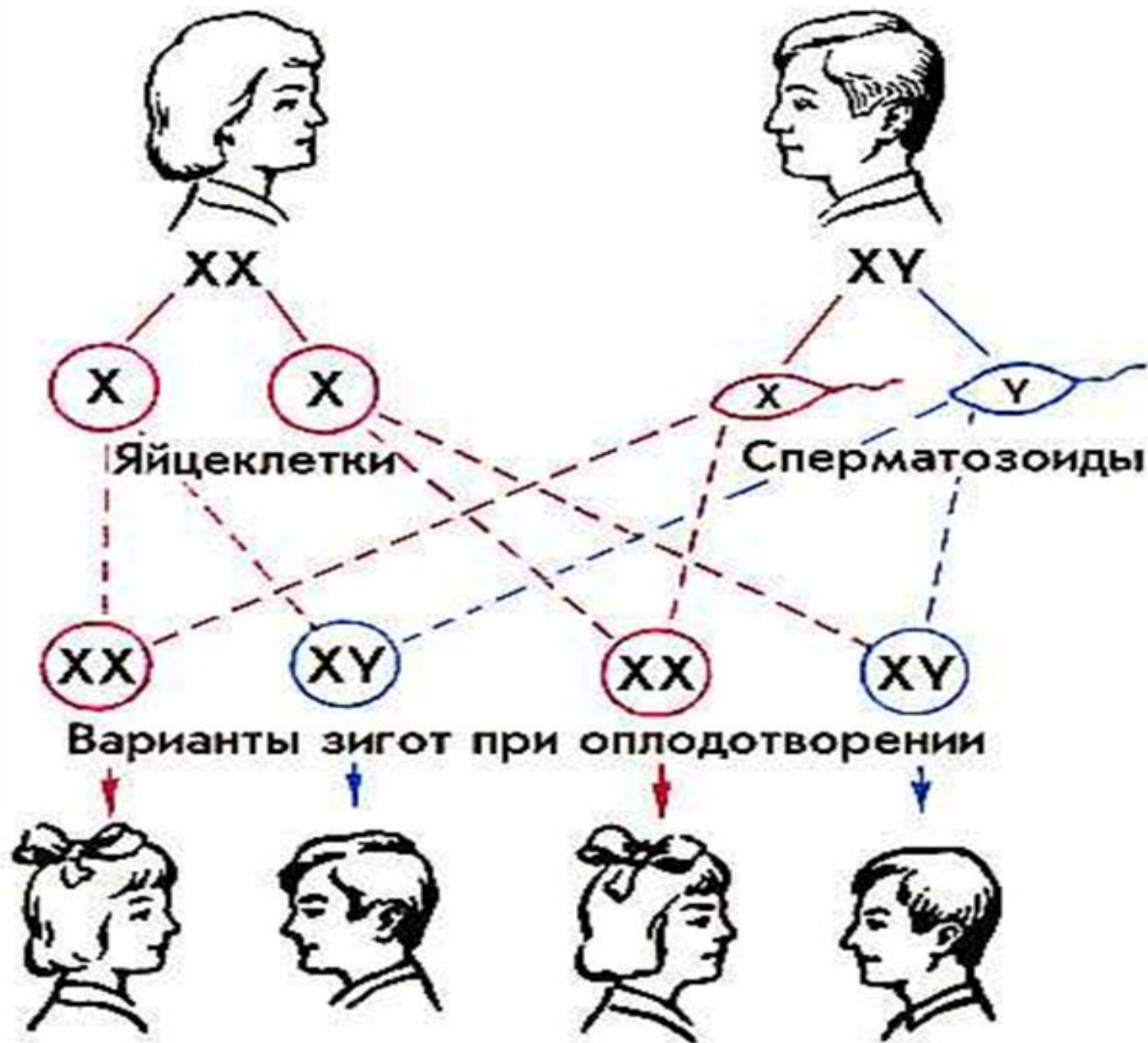
Генетиканың бұл саласы бойынша зерттелетін келесі маңызды бір мәселе — адамда тұқым қуалайтын өзгерісті қандай факторлардың тудыратынын және адамзатты көптеген ауыр зардаптардан құтқару үшін оларға шара қолданудың жолдарын зерттеу. Медициналық генетиканың негізінде хромосомалардың өзгеруіне байланысты болатын бірнеше тұқым қуалайтын аурулар анықталды. Олар хромосомалық аурулар деп аталады. Ондай ауруларға Клайнфельтер, Шершевский-Тернер, Даун аурулары және т.б. жатады.

АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ



Адам генетикасы Адам генетикасының ерекшеліктері. Генетика ғылымы қарастыратын тұқым қуалаушылық пен өзгергіштіктің барлық заңдылықтары адамға да тән болып есептеледі. Себебі ол да тіршіліктің бір түріне (Homo Sapiens) жатады. Тұқым қуалаушылығы мен өзгергіштігі жағынан адамның басқа жануарлардан айтарлықтай өзгешелігі жоқ. Бәрінде де тұқым қуалайтын қасиет ұрпақтан-ұрпаққа хромосома құрамында болатын гендер арқылы беріліп отырады. Адамның жануарлардан айырмашылығы оның саналылығы мен екінші сигналдық жүйесінің (системасының) болатындығында, соған байланысты оның сыртқы ортаға бейімделу мүмкіндігі де мол болып келеді.

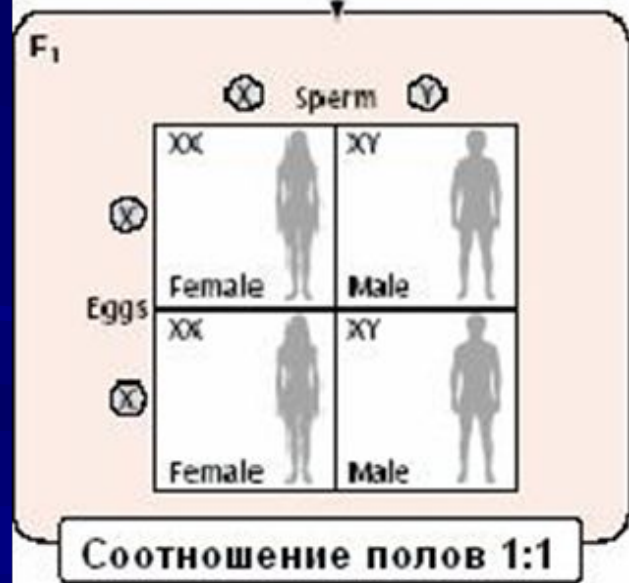
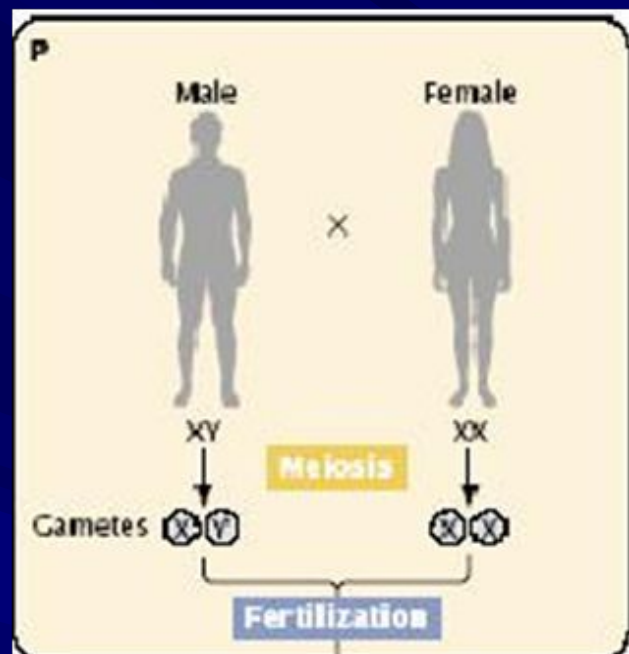
Жалпы адамзат қоғамда өмір сүретіндіктен оның эволюциялық дамуында әлеуметтік факторлардың да рөлі бар. Бірақ, біз тек биологиялық жағын қарастырамыз. Адамның генетикалық объект ретіндегі ерекшелігі — оның генетикасын зерттеуді қиындататын көптеген қайшылықтар бар. Олар: жыныстық жағынан кеш-пісіп жетілетіндігі; әр отбасынан тарайтын ұрпақ санының аздығы.



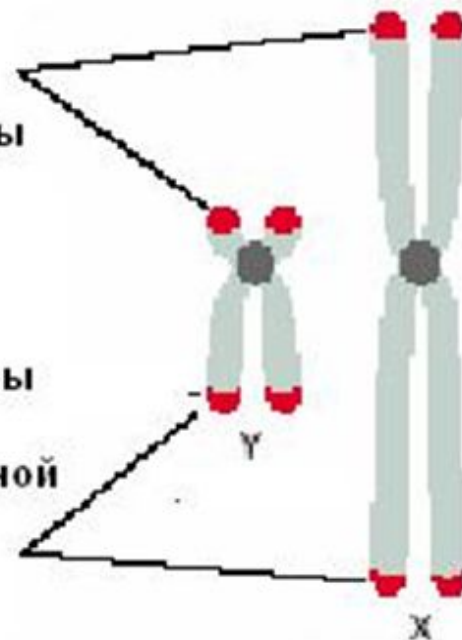
Жыныс генетикасы Жынысты анықтаудың генетикалық механизмі. Табиғатта кездесетін көптеген тірі организмдердің арасындағы аталықтары мен аналықтарының ара қатынасы шамамен тең, яғни 1:1 қатынасындай болады. Бұл 100 аналыққа 100 аталық сәйкес келеді деген сөз. Осы құбылыстың генетикалық негізі жыныстардың біреуінің гомозиготалы (aa), ал екіншісінің гетерозиготалы (Aa) болуына байланысты. Мендель тәжірибелеріндегі талдай будандастырудың нәтижелерімен сәйкес келеді:

P	Aa	x	
aa	Г	Aa	
a	F1	1Aa	: 1aa
















Жүргізілген цитогенетикалық зерттеулердің нәтижесі жануарлар мен өсімдіктердің көпшілігінде аталық және аналық организмдердің хромосома жиынтығындағы бір жұп хромосоманың өзгелерінен ерекше болатындығы белгілі.



Х и Y хромосомы отличаются по размеру и содержанию генов. Они гомологичны только в псевдоаутосомной области

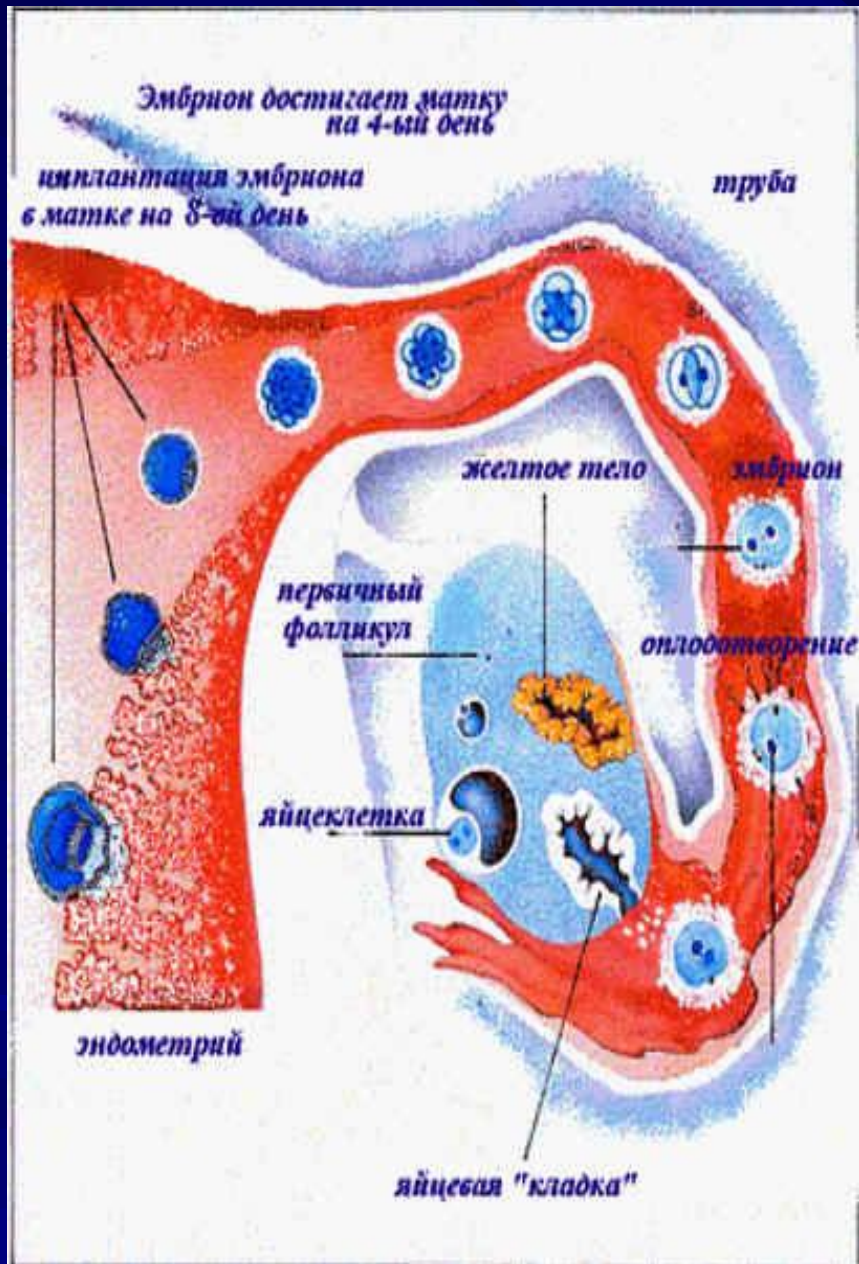


Жынысты анықтаудың генетикалық механизмі. Табиғатта кездесетін көптеген тірі организмдердің арасындағы аталықтары мен аналықтарының ара қатынасы шамамен тең, яғни 1:1 қатынасындай болады. Бұл 100 аналыққа 100 аталық сәйкес келеді деген сөз. Осы құбылыстың генетикалық негізі жыныстардың біреуінің гомозиготалы (aa), ал екіншісінің гетерозиготалы (Aa) болуына байланысты. Бұл Мендель тәжірибелеріндегі талдай будандастырудың нәтижелерімен сәйкес келеді

	Нормальный мужчина	Недостаточность 5 α -редуктазы	Синдром Рейфенштейна	Полная тестикулярная феминизация	Нормальная женщина
Внутренние половые органы					
Наружные половые органы					
Молочные железы					

Адам генетикасының ерекшеліктері.

Генетика ғылымы қарастыратын тұқым қуалаушылық пен өзгергіштіктің барлық заңдылықтары адамға да тән болып есептеледі. Себебі ол да тіршіліктің бір түріне (Homo Sapiens) жатады. Тұқым қуалаушылығы мен өзгергіштігі жағынан адамның басқа жануарлардан айтарлықтай өзгешелігі жоқ. Бәрінде де тұқым қуалайтын қасиет ұрпақтан-ұрпаққа хромосома құрамында болатын гендер арқылы беріліп отырады. Адамның жануарлардан айырмашылығы оның саналылығы мен екінші сигналдық жүйесінің (системасының) болатындығында, соған байланысты оның сыртқы ортаға бейімделу мүмкіндігі де мол болып келеді.



Яички



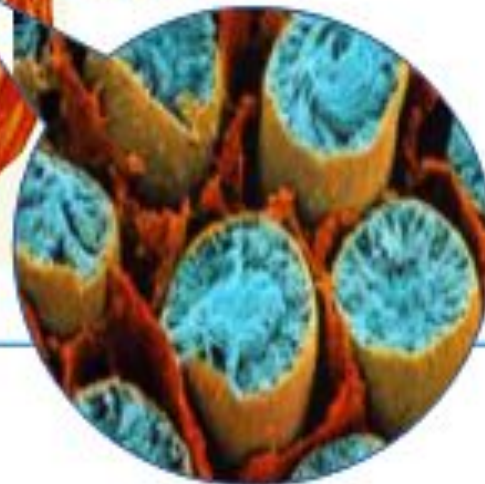
Двойная функция:

- Экзокринная (сперматогенез)
- Эндокринная (гормонообразование)

Огромная репродуктивная активность

- 10-20 млн гамет в день

50% объема – семенные канальцы



Адамның генетикалық объект ретіндегі ерекшелігі — оның генетикасын зерттеуді қиындататын көптеген қайшылықтар бар. Олар: жыныстық жағынан кеш-пісіп жетілетіндігі; әр отбасынан тарайтын ұрпақ санының аздығы; барлық ұрпақтың тіршілік ортасын теңестірудің мүмкін еместігі, хромосома санының көп болатындығы, адамға тәжірибе жасауға болмайтындығы және басты бір қайшылық — адамның кейбір тұқым қуалайтын қасиеттерінің мысалы, қабілеті мен мінез-құлқының дамып қалыптасуына кедергі келтіретін ұлтшылдық, нәсілшілдік сияқты әлеуметтік теңсіздіктің болатындығы.

Қорытынды

Осы аталған қиыншылықтарға қарамастан, кейінгі кездерде адам генетикасы жедел қарқынмен дамуда. Ең соңғы жаңалықтардың бірі — ХХІ ғасырдың басында адамның генетикалық кодының шешілуі.

Пайдаланылған әдебиеттер:

- С.Ж. Стамбеков “Жалпы генетика”
Алматы, 1993 ж
- С.Абилаев “Молекулалық биология
және генетика” Шымкент, 2008 ж
- С.Ж.Стамбеков, В.Л.Петухов
“Молекулалық биология” Новосибирск,
2003 ж
- www.google.ru

**Назар
аударғандарыңызға
рахмет!**