

ӨЗГЕРГІШТІК

Орындаған: Жанат Арайлым

ӨЗГЕРГІШТІК

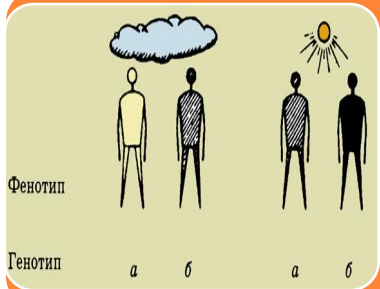
Тұқым қуалаушылық сияқты өзгергіштік те барлық тірі организмдерге тән. Өзгергіштік дегеніміз — организмнің бойындағы түрлі белгілер мен қасиеттердің сыртқы орта факторларының әсерінен өзгеруі, соған байланысты ол жаңа белгі-қасиеттерге ие болады немесе өзінің кейбір белгі-қасиеттерін жоғалтады.

Өзгергіштіктің екі түрі бар:

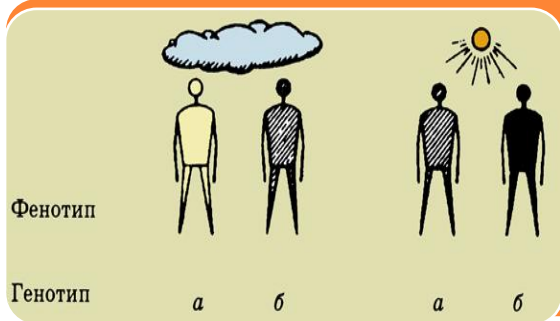
фенотиптік немесе тұқым қуаламайтын өзгергіштік, бұған модификациялық өзгергіштік жатады

генотиптік немесе тұқым қуалайтын өзгергіштік; бұған мутациялық және комбинативтік өзгергіштіктер жатады.

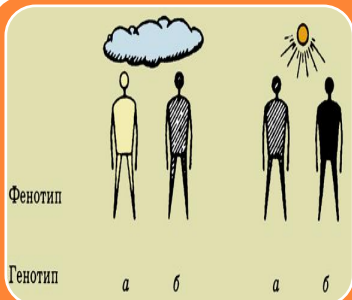
Модификациялық өзгергіштік



Тек фенотипке әсер етеді,
генотиппен байланысы жоқ



Тұқым қуаламайды



Ағзаның сыртқы ортаға
бейімделуі үшін маңызы зор



Генотиптері ұқсас, бірақ әр түрлі орта жағдайларында өсіп дамитын организмдердің фенотиптері түрліше болып қалыптасады. Дарақтардың осылайша фенотипті жағынан әр түрлі болып өзгеруін модификациялық өзгергіштік деп атайды. Модификациялық өзгергіштіктің өзі белгілі бір реакция нормасымен шектеледі, яғни организм белгілерінің өзгеруінің белгілі бір шамасы болады. Мысалы, сиырдың үш қасиетін алайық: оның сүттілігі азығы мен күтіміне тығыз байланысты. Дұрыс рацион құрып, қажетті мөлшерде азықтандыра отырып оның сүтін молайтуға болады. Бұл тез және көп өзгертін қасиет.



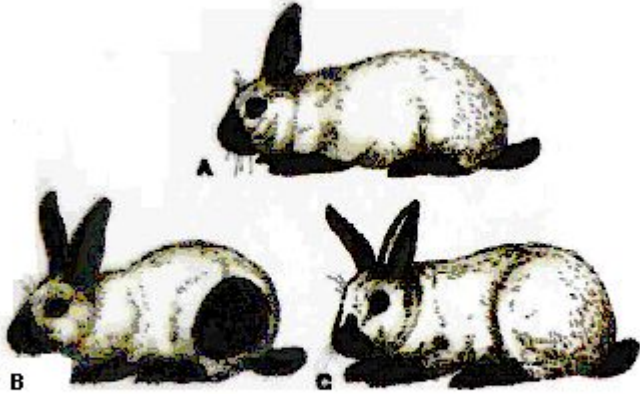
- Модификациялық өзгергіштік организмнің көбею жолдарына, қандай биологиялық түрге жататындығына және өсу ортасына байланысты. Ол жер бетіндегі барлық тірі организмдерде болады. Сыртқы ортаның жағдайына байланысты.

Модификациялық өзгергіштік генотиптің өзгеруіне байланысты емес, сондықтан олар тұқым қуаламайды. Бірақ гендердің қызметіне және ферменттердің белсенділігіне әсер етеді.

- Бұл белгілер тамақтану, спортпен шұғылдану факторлары жатады



Модификациялық өзгергіштік



Модификациялық өзгергіштіктің келесі түрлерін

ажыратады: **МОДИФИКАЦИЯЛАР, МОРФОЗДАР, ФЕНОКОПИЯЛАР**

□ **Морфоздар** – бұл фенотиптің ортаның экстремальды факторларының әсерінен дамиды тұқым қуаламайтын өзгерістері, олар бейімделуді қамтамасыз етпейді және қайтымсыз (мысалы: күйіктер, тыртықтар).

□ **Фенокопиялар** – бұл тұқым қуалайтын аурулардың фенотипіне ұқсас фенотиптің қалыптасуы жүретін фенотиптің тұқым қуаламайтын өзгерістері.

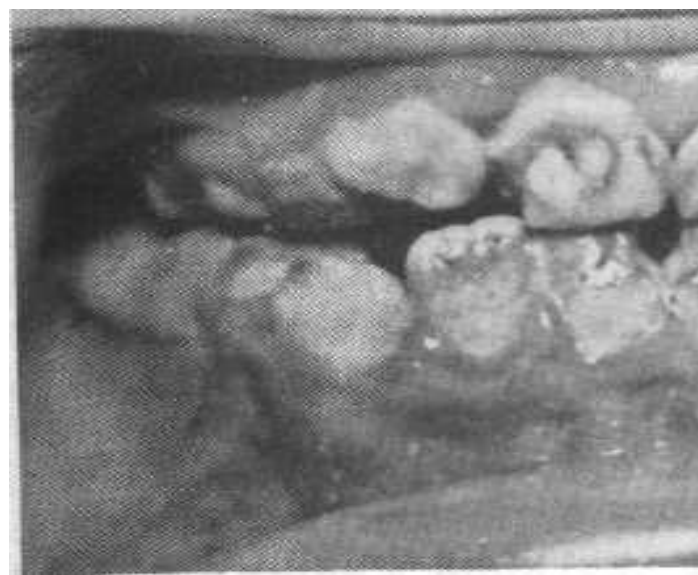
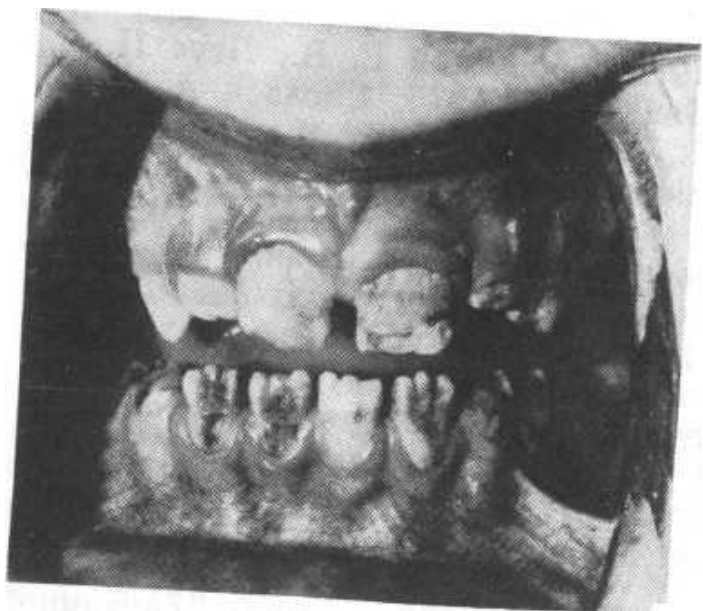
Мысалы:

1. Пародонтоз - десмотонтоз немесе Готтлиб синдромы
2. Тіс эмалының гипоплазиясы - оның фенокопиялары
3. Фиброздық гиперплазия (эпилепсияда дифенилгидантоинды қабылдауға байланысты) - Фиброматоздың тұқым қуалайтын формалары
4. Ерін және таңдай жырығы (жүктіліктің 1 триместрінде сәулелену не гормональды әсер, токсикоздың ауыр түрі) - тұқым қуалайтын ерін және таңдай жырығы (50 –ден астам синдромдар)

Фенокопиялар тұқым қуаламайды.



Тіс эмалының гипоплазиясы



МОДИФИКАЦИЯЛЫҚ ӨЗГЕРГІШТІКТІҢ МАҢЫЗЫ

- Ағзалардың тіршілік ету ортасына бейімделуін қамтамасыз етеді
- Фенотиптік өзгергіштіктің заңдылықтарын білу медицина тәжірбиесі үшін өте маңызды, бұл сыртқы орта факторларының не олардың жиынтықтарының фенотиптің қалыптасуындағы ролін анықтауға мүмкіндік береді.
- Фенокопияларды білу дәрігерге :
 - а) дұрыс диагноз қоюға;
 - б) аурудың жағдайына дәлірек болжам жасауға және болашақта сол жанұяда ауру бала туу мүмкіндігін анықтауға мүмкіндік береді.



ТҰҚЫМ ҚУАЛАЙТЫН ӨЗГЕРГІШТІК

Генотипке әсер етеді

Тұқым қуалайды

Мұндай генотиптік өзгергіштік табиғаттағы тірі ағзалардың алуан түрлілігінің негізі болып табылады. Тұқым қуалайтын өзгергіштіктің екі типі ажыратылады:

Комбинативтік және **мутациялық өзгергіштік**



КОМБИНАТИВТІ ӨЗГЕРГІШТІК

- **Комбинативтік өзгергіштік** – ата-аналар гендерінің қайта үйлесуіне (комбинациясы) байланысты өзгергіштік. Комбинативтік өзгергіштікте ата-аналарының гаметаларының қосылуының нәтижесінде гендердің жаңа комбинациялары пайда болады, бірақ ол гендер және хромосомалар ешқандай өзгеріске ұшырамайды.

◎ Мысалы:

- ◎ II және III қан топтары бар ата-аналардан I II III IV қан топтары бар балалардың туылуы

◎ P $I^O I^A \times I^O I^B$

◎ G $I^O I^A \quad I^O I^B$

F₁ $I^O I^O, I^O I^B,$
 $I^O I^A, I^A I^B$



КОМБИНАТИВТІК ӨЗГЕРГІШТІКТІҢ МЕХАНИЗМДЕРІ:

- 1. Мейоздық бөліну кезінде гомологтық хромосомалардың бір-біріне тәуелсіз ажырауы;
- 2. Гамета қарама-қарсы жынысты гаметамен ұрықтанғанда белгілі тәртіппен емес, кездейсоқ ұрықтанады;
- 3. Кроссинговер (хромосома бөліктерінің өзара ауысуы) кезінде гендердің рекомбинациясы (екі үзіндінің қосылып жалғасуы)

- Тұқым қуалаушы фактор (ген) бұлкезде өзгермейді, тек өзара жаңа үйлесімдер пайда болып, ол организмнің жаңа фенотипінің өзгеруіне әкеп соғады



КОМБИНАТИВТІК ӨЗГЕРГІШТІКТІҢ БИОЛОГИЯЛЫҚ МАҢЫЗЫ

- Биологиялық түрлердің әртүрлілігін, бір түрдің дараларының әртүрлілігін және олардың тіршілікке қабілеттілігін қамтамасыз етеді.
- Мысалы: адамдардың алуан түрлілігі, бір жанұяда балалардың әртүрлілігі



МУТАЦИЯЛЫҚ ӨЗГЕРГІШТІК

- Мутациялар(латынша mutatio -өзгеріс) - генетикалық материалдың сыртқы және ішкі факторлардың әсерінен өзгерулері.
- Мутация генотиптің де фенотиптің де өзгеруімен жүреді және ұрпақтан ұрпаққа беріледі.
- Мутациялар кенеттен, секірмелі дамиды.
- Бұл терминді ғылымға енгізген Г. Де Фриз (1901 ж).



МУТАЦИЯЛЫҚ ӨЗГЕРГІШТІК

- Мутациялардың түзілу процесін **мутагенез** деп атайды.
- Мутацияларды тудыратын факторларды **мутагенді факторлар** деп атайды.

Мутагендік факторлар

Физикалық
мутагендік
факторлар

Химиялық
мутагендік
факторлар

Биологиялық
мутагендік
факторлар



МУТАГЕНДІК ФАКТОРЛАР

- **Физикалық:** сәулелердің әртүрлі түрлері, температура, ылғалдылық және т.б.
- **Химиялық:** а) табиғи органикалық және органикалық емес заттар (нитраттар, алкалоидтар, гормондар, ферменттер және т. б.);
б) табиғи қосылыстардың (мұнай) өндірістік өңдеу өнімдері;
в) синтетикалық заттар (дәрілер, пестицидтер, тағам консерванттары, инсектицидтер, бояулар) және т.б.
- **Биологиялық:** а) вирустар (қызылша, қызамық; грипп) б) паразитарлық агенттер (бактериялар, рикетсиялар, қарапайымдар, гельменттер).



МУТАЦИЯЛАРДЫҢ ЖІКТЕЛУІ

1.1. Пайда болу себептеріне байланысты

- **Спонтандық немесе табиғи мутациялар** – адамның қатысуынсыз табиғи мутагендік факторлардың әсерінен дамиды;
- **Индукциялық немесе жасанды мутациялар** – белгілі мутагендік факторларды бағытталған әсерінен дамиды (адамның қатысуымен).



МУТАЦИЯЛАРДЫҢ ЖІКТЕЛУІ

Пайда болу орнына байланысты

- *Сомалық мутациялар – сома (дене)* жасушаларында пайда болатын мутациялар, сол дараның ағзасының бір бөлігінде көрініс береді, бұл белгілер келесі ұрпаққа тек вегетативті көбеюмен беріледі.
- *Генеративті мутациялар* - жыныс жасушаларының пайда болатын мутациялар, келесі ұрпақтарында жарыққа шығады, олар жыныстық көбею арқылы ұрпақтан ұрпаққа беріледі.
- Генеративті мутациялар ядролық және ядродан тыс(не митохондриялық) болып бөлінеді.



Мутацияның жіктелуі

1. 3. Ағзаның тіршілік қабілетіне әсер етуіне байланысты

- **Зиянды мутациялар** - тұқым қуалайтын ауруларға ұшыратады.
- **летальдық мутациялар** (өлімге ұшыратады)
- **сублетальды мутациялар** (тіршілікке қабілеттілігін төмендетеді)
- **Нейтральды мутациялар** – тіршілікке қабілеттілігіне әсер етпейді, мысалы көз түсі, қан тобы.
- **Пайдалы мутациялар** - тіршілікке қабілеттілігін жоғарлатады, мысалы, тарақандардың улы химикаттарға төзімділігінің қалыптасуы.



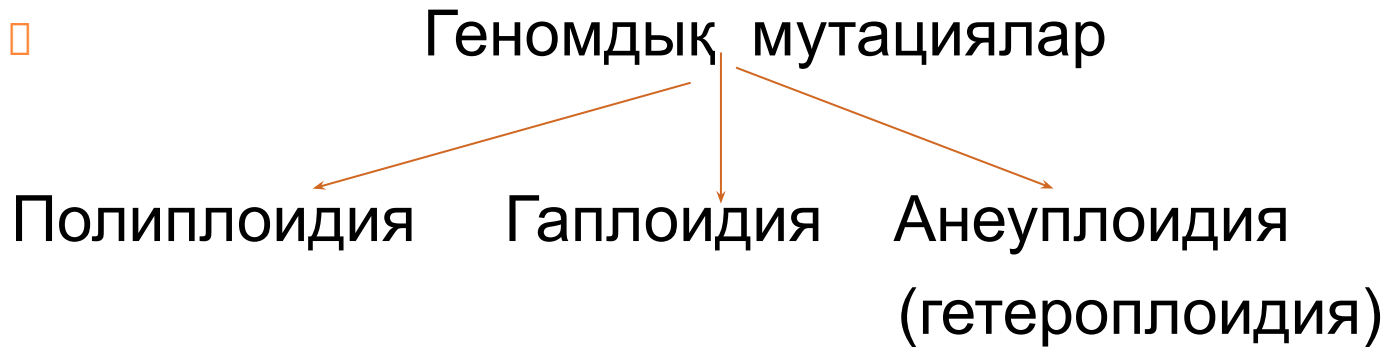
МУТАЦИЯЛАРДЫҢ ЖІКТЕЛУІ

1. 4. Генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты

- ▣ *Геномдық мутациялар*
- ▣ *Хромосомалық мутациялар (абберациялар)*
- ▣ *Гендік мутациялар
(нүктелік немесе трансгенациялар)*



ГЕНОМДЫҚ МУТАЦИЯЛАР - ХРОМОСОМАЛАР САНЫНЫҢ
ӨЗГЕРУІНЕ БАЙЛАНЫСТЫ МУТАЦИЯЛАР



ГЕНОМДЫҚ МУТАЦИЯЛАР

1. Полиплоидия – хромосомалар санының гаплоидты жиынтыққа еселенуі ($2n + n$) $3n$, $4n$...

Сүтқоректілер мен адам үшін - летальды мутация

2. Гаплоидия - хромосомалардың тек гаплоидты жиынтығының болуы - $1n$

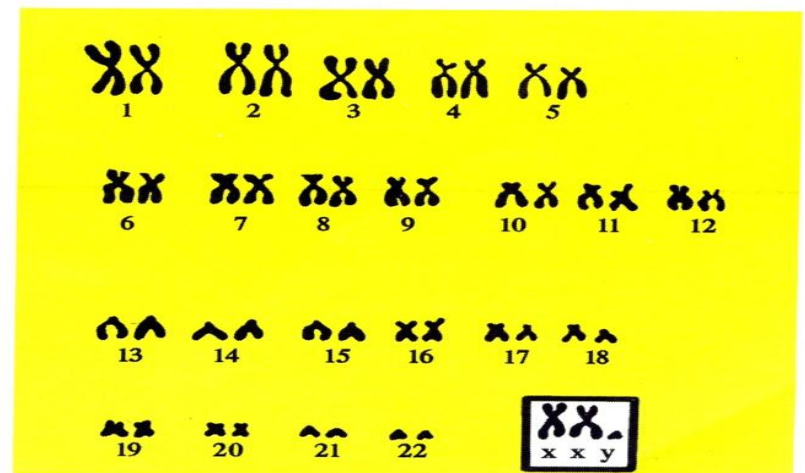
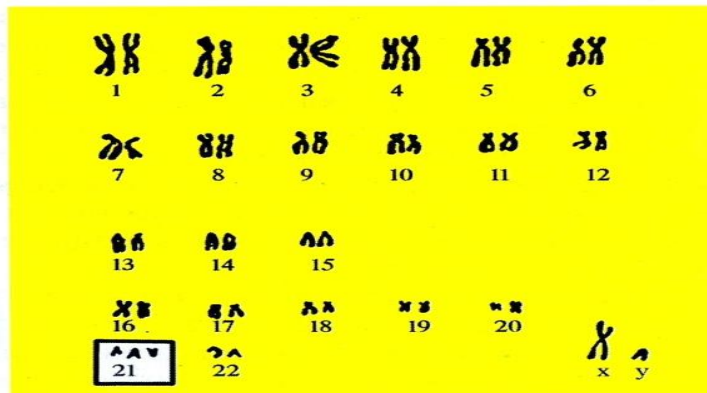
Сүтқоректілер мен адам үшін - летальды мутация

□ 3. Гетероплоидия /анеуплоидия/ - жеке хромосомалар санының өзгеруі



ГЕНОМДЫҚ МУТАЦИЯ

- **Клайнфельтер ауруы-** жыныстық хромосомаға бір Х-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.



- *Хромосомалық мутациялар (абберациялар)*
 - хромосомалардың құрылысының өзгеруіне байланысты мутациялар

Хромосомалық мутациялар

Хромосомаішілік
қайтақұрылымдар

Хромосомааралық
қайтақұрылымдар



ХРОМОСОМАДА БОЛАТЫН МУТАЦИЯЛАР

- Делеция (жетіспеушілік)- хромосоманың бір бөлігінің үзіліп, түсіп қалуы; хромосоманың үлкен бөлігінің жетіспеушілігі ағза үшін өте қауіпті.
- Инверсия- хромосома бөлігінің 180 градусқа бұрылуына байланысты гендердің орналасу ретінің өзгеруі
- Дупликация-хромосоманың бір бөлігінің екі меселенуі
- Транслокация- хромосомааралық өзгерістерге жатады.



ГЕНДІК МУТАЦИЯ

- Мутацияның мұндай түрі жекеленген гендерде болады және жиі кездеседі. Гендік мутация ДНҚ молекуласындағы нуклеотидтердің орналасу ретінің өзгеруіне байланысты болады. Мысалы: ДНҚ құрамындағы қатар тұрған екі нуклеотидтің орын алмастыру немесе бір нуклеотидтің орын алмастыру немесе бір нуклеотидтің түсіп қалуы. Соның салдарынан генетикалық код өзгереді. Ол аяғында организм белгісінің өзгеруіне апарып соғады. Гендік мутация нәтижесінде жаңа аллельдер пайда болады. Мұндай мутацияны селекцияда, өсімдіктердің жаңа сорттарын алуда, микроорганизмдердің жаңа түрлерін алу үшін қолданады.



МУТАЦИЯЛЫҚ ӨЗГЕРГІШТІКТІҢ МАҢЫЗЫ

- Эволюциялық маңызы - жаңа түрлердің, сорттардың, тұқымдардың пайда болуы.
- Адам популяцияларының полиморфизмі мутацияларға байланысты: мұрын, құлақ пішіні және т.б.
- Мутациялар нәтижесінде тұқым қуалайтын аурулар дамиды. Дәрігерге тұқым қуалайтын аурулардың себебін білу
- емдеу жолын дұрыс таңдауға;
- Жанұяда ауру балалардың туылу мүмкіндігін анықтауға мүмкіндік береді.
-



ТАБИҒИ МУТАЦИЯҒА ҚАРСЫ ТОСҚАУЫЛДАР (БАРЬЕРЛЕР)

- Генетикалық кодтың триплеттігі және артықтылығы
- рецессивті мутациялардың жарыққа шығуына кедергі жасайтын хромосомалардың жұптылығы
- ДНҚ –да бір геннің бірнеше рет қайталануы;
- ДНҚ репарациясы



ТҰҚЫМ ҚУАЛАЙТЫН ӨЗГЕРГІШТІК

- 1920 жылы Н. И. Вавилов *тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологтық қатарлары* заңын ашты. «Генетикалық жақын түрлер мен туыстар тұқым қуалайтын өзгергіштіктің ұқсас қатарларымен сипатталады».
- Мысалы: қысқасаусақтылық – ірі қара малда, итте, койда, адамда кездеседі.

