



Тақияла

р

Дайындаған: 1-006 ЖМ студенттері

Марданова Мадина

Айтқұлова Самал

Қалдыбай Аружан

Тексерген: Абдиева А.А

Гендік мутациялар

- Геннің жабайы типтен жаңа жағдайға мутациялануына - **тура**, ал мутанттықтан жабайы типке мутациялануын – **кері мутация** деп атайды.

Гендік мутациялар

- Пайда болу дәрежесі бойынша алмасу да 3 топқа бөлінеді:

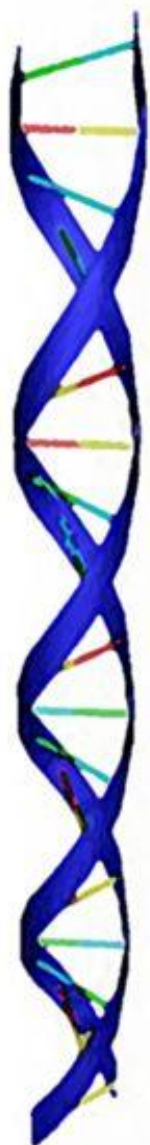
1. Мәнсіз мутациялар. Нуклеотидтің алмасуы нәтижесінде нәруыздағы аминқышқыл сол мөлшерінде қалады. Мысалы, фениаланинді кодқа түсіретін AAA триплетінде соңы нуклеотид аденин гуанинге алмасады. Түзілген ААГ триплеті де фенилаланин аминқышқылын кодқа жазады, яғни нәруыз бұрынғы қалпында қалады.

Гендік мутациялар

- 2. Ағат мутациялар (миссенс-мутация)** - аминқышқылдарды алмастыратын өзгерістер. Егер ААА-ның орнына ГАА триплеті түзілетін болса, онда нәруызда фенилаланиннің орнына лейцин аминқышқылы тұрады.
- 3. Ерсі мутациялар (нонсенс-мутация)** - аминқышқылдардың орнына тоқтатқыш триплет код (*стоп-кодон*) тұрған кездегі өзгерістер, яғни нәруыз үзіледі. Мысалы, ААА-ның орнына АТТ тұрады, өйткені РНҚ-да АТТ орнына УАА тұрады.

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА





Генные (точечные) мутации

- Связаны с изменением нуклеотидной последовательности одного гена



19/03/2019

MyShared

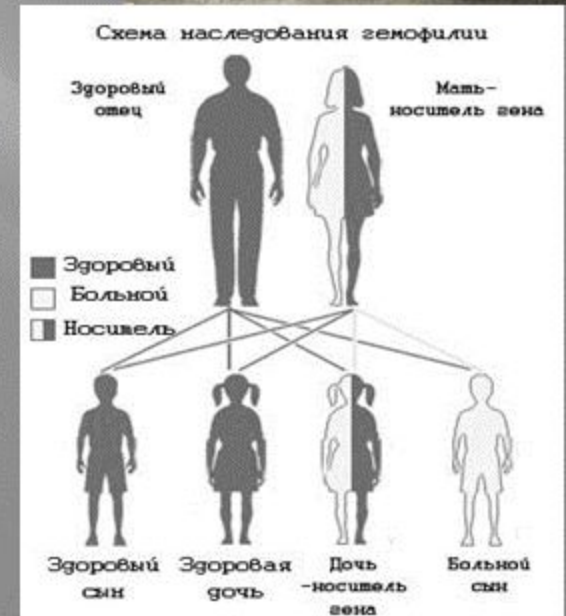
ПРИЧИНЫ АЛЬБИНИЗМА

- × В настоящее время считается, что причиной альбинизма является отсутствие (или блокада) фермента тирозиназы, необходимой для нормального синтеза меланина — особого вещества, от которого зависит окраска тканей



Гемофилия

- Несвертываемость крови
- Чаще страдают мужчины



Гемофилия

Страдают только мужчины, но носителями дефектного гена являются женщины. Нарушение свертываемости обусловлено недостатком ряда плазменных факторов, образующих активный тромбопластин. Чаще других отсутствует антигемофилический глобулин.

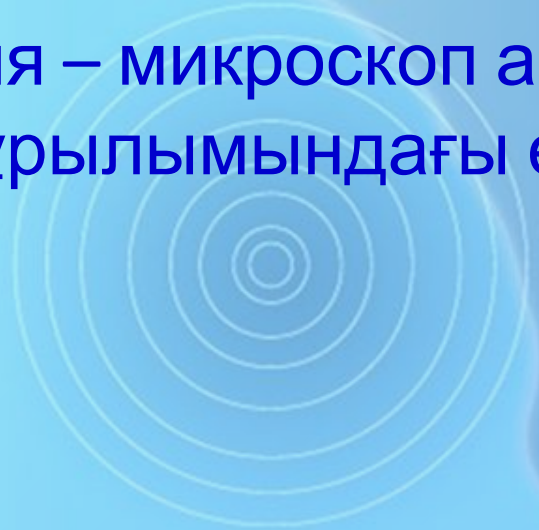
Заболевание проявляется в детстве длительными кровотечениями при незначительных повреждениях.

Могут возникать носовые кровотечения, гематурия - кровь в моче, большие кровоизлияния, гемартрозы - кровь в полости сустава.



Хромосомалық мутация

- Хромосомалық мутация – микроскоп арқылы көрінетін хромосома құрылымындағы өзгеріс.



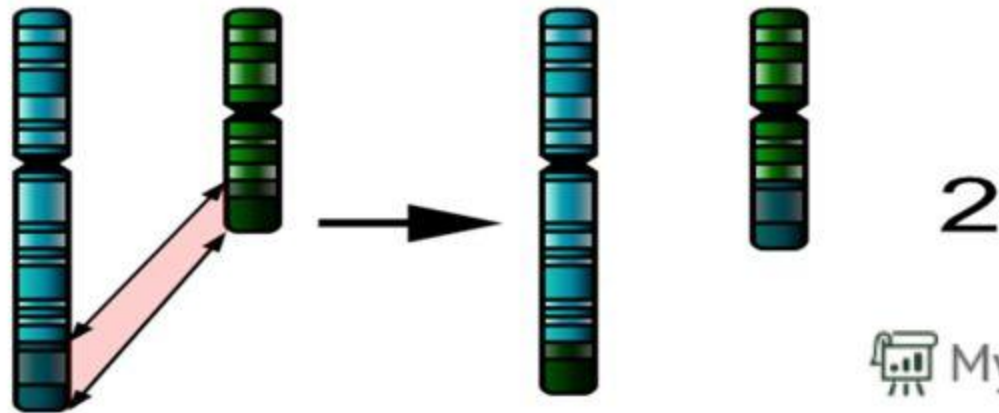
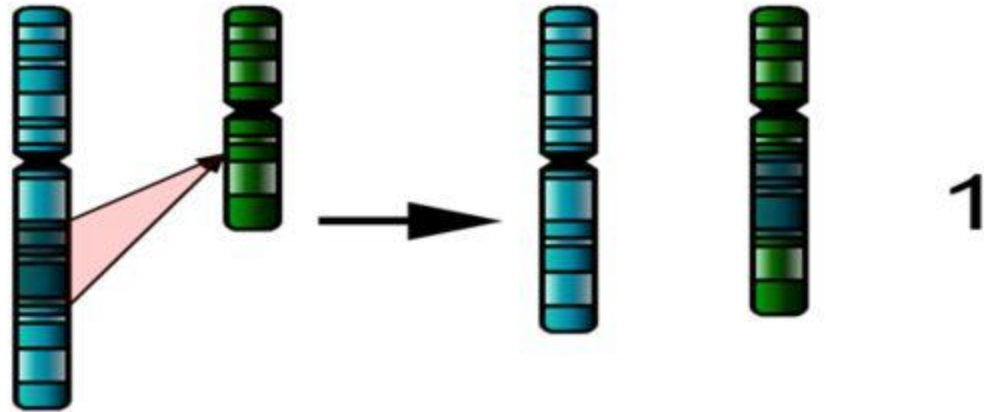
Хромосомалық мутация

Хромосомішілік мутациялар	Хромосомааралық мутациялар
<p>Бұл өзгеріс хромосоманың кей бөлімінің үзіліп қалуына (делеция), қосарланып кетуіне байланысты (дупликация).</p> <p>Инверсия (орын ауыстыру, төңкерілу) - үлескінің 180°-қа төңкеруі.</p>	<p>Гомологты емес хромосомалар арасында учаскелер алмасуымен байланысты өзгерістер транслокация деп атайды.</p>

Транслокация

- Гомологты емес хромосомада үзілу бір мезгілде жүрсе, үзілген сегменттер орындарын ауыстырады, мысалы АВGH және EFCD, бұл жағдайда орын ауыстырған учаскелердің ұзындықтары тең немесе тең емес болуы мүмкін, сөйтіп олардағы гендердің мөлшері тең немесе тең емес болуы мүмкін. алмасудың мұндай типін **реципрокты транслокация** деп атайды.

Транслокация (t): 1 – невзаимная (инсерция), 2 – взаимная (реципрокная)



Геномдық мутациялар

Гаплоидтық жиынтықта шоғырланған гендер тобын **геном** деп, ал гаплоидтық жиынтықтағы хромосомалар санын **негізгі сан** деп атайды да, оны n әрпімен белгілейді.

Геномдық мутация - хромосома санының өзгеруі, яғни құрам санының ауытқуы.

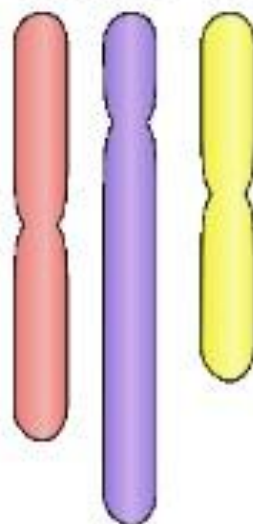
Геномдық мутациялар

- Тұтас гаплоидты жиынтық санының немесе жекелеген хромосомалардың артуы немесе кемуі есебінен хромосомалар саны өзгеруі мүмкін. Гаплоидты жиынтықтары тұтас көбейген организмдерді **полиплоидтар** деп атайды.

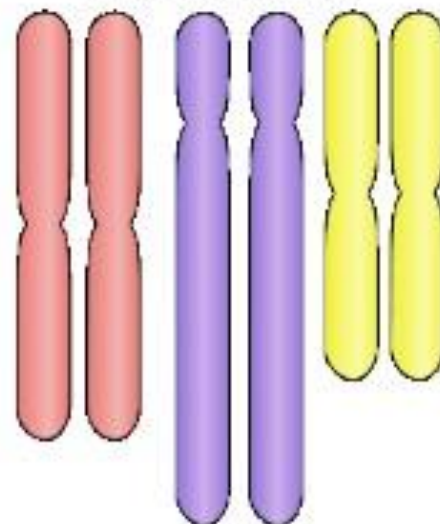
Полиплоиды

- ✓ Диплоиды
- ✓ Триплоиды
- ✓ Тетраплоиды
- ✓ Гексапллоиды
- ✓ Анеуплоиды
- ✓ ...

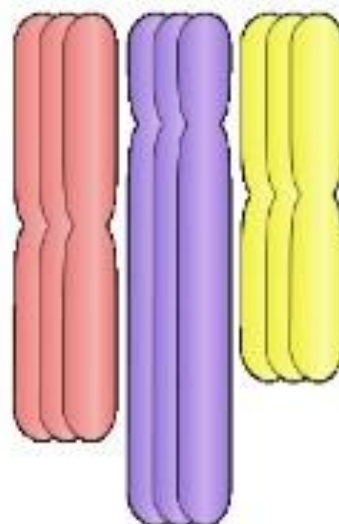
Haploid (N)



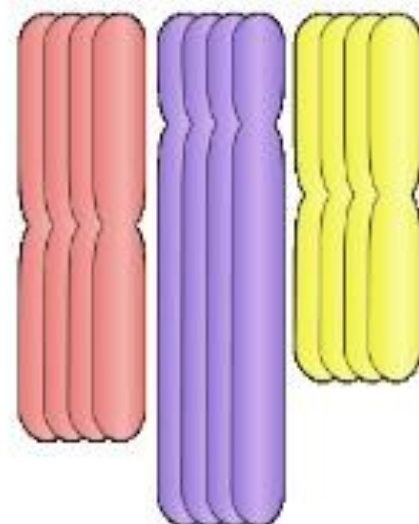
Diploid (2N)



Triploid (3N)



Tetraploid (4N)



Полиплоидия



Диплоидная рожь



Тетраплоидная рожь



Полиплоидия



Роза большелистная с 14
хромосомами



Роза большелистная с 28
хромосомами

Геномдық мутациялар

- Әр түрлі түрлер геномдарының көбеюі нәтижесінде пайда болатын полиплоидтарды **аллополиплоидтар** немесе **амфиплоидтар** деп атайды. Мысалы, түр аралық буданда А және В геномдары қабысатын болса, одан алынған аллотетраплоид ААВВ болады. Аллополиплоидияны басқаша түрде **будандық полиплоидия** деп атайды.

Аллополиплоидия



Геномдық мутациялар

- Хромосомаларының саны гаплоидты жиынтыққа еселі болмайтын организмдерді **анеуплоидтар** немесе **гетероплоидтар** деп атайды.

Хромосомные болезни

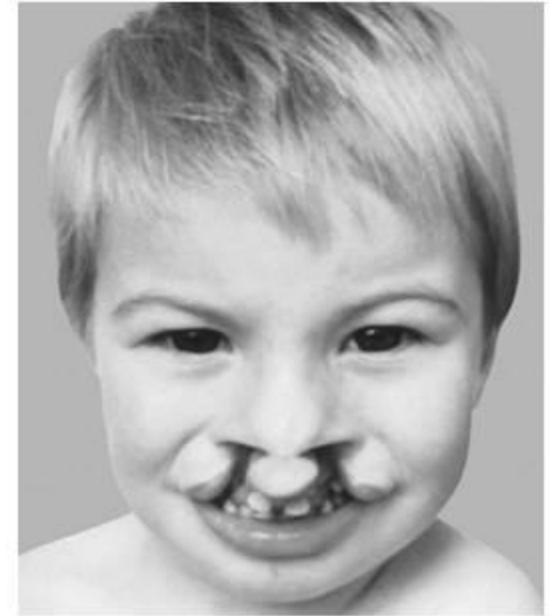
(аномалии аутосом)



Синдром Дауна
(трисомия по 21 паре)



Синдром Патау
(трисомия по 13 паре)



Синдром Эдвардса
(трисомия по 18 паре)

Нарушения, связанные с различными типами анеуплоидии у человека

Хромосомы	Синдром	Частота среди новорожденных
Аутосомы		
Трисомия 21	Дауна	1/700
Трисомия 13	Патау	1/5000
Трисомия 18	Эдвардса	1/10000
Половые хромосомы (женщины)		
XO, моносомия	Тернера	1/5000
XXX, трисомия	Пониженная плодовитость	1/700
XXXX, тетрасомия		
XXXXX, пентасомия		

Синдром Шершевского-Тернера

X0 – синдром Шершевского - Тернера (моносомия X).
Частота встречаемости 1:2000 – 1:3000. Кариотип 45,X.
Фенотип женский.
Соматические признаки: рост 135 – 145 см, крыловидная кожная складка на шее (от затылка к плечу), низкое расположение ушей, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков. В 25% случаев имеются пороки сердца и аномалии работы почек. Интеллект страдает редко.

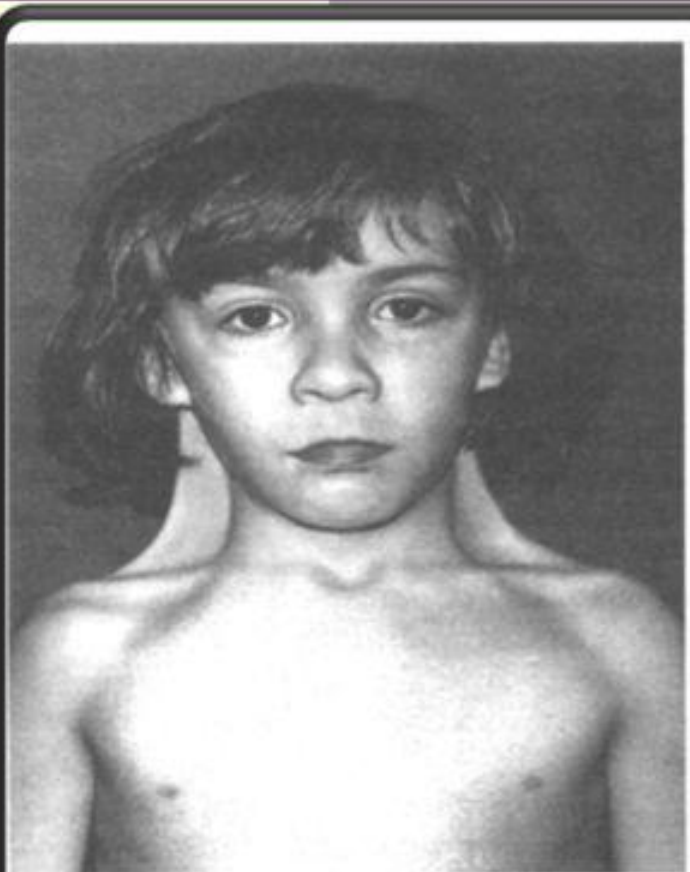


Рис. 5.17. Девочка с синдромом Шершевского-Тёрнера. Шейные крыловидные складки; широко расположенные и недоразвитые соски

Синдром Клайнфельтера

47 хромосом – лишняя X-хромосома – XXY
(может быть XXXY)

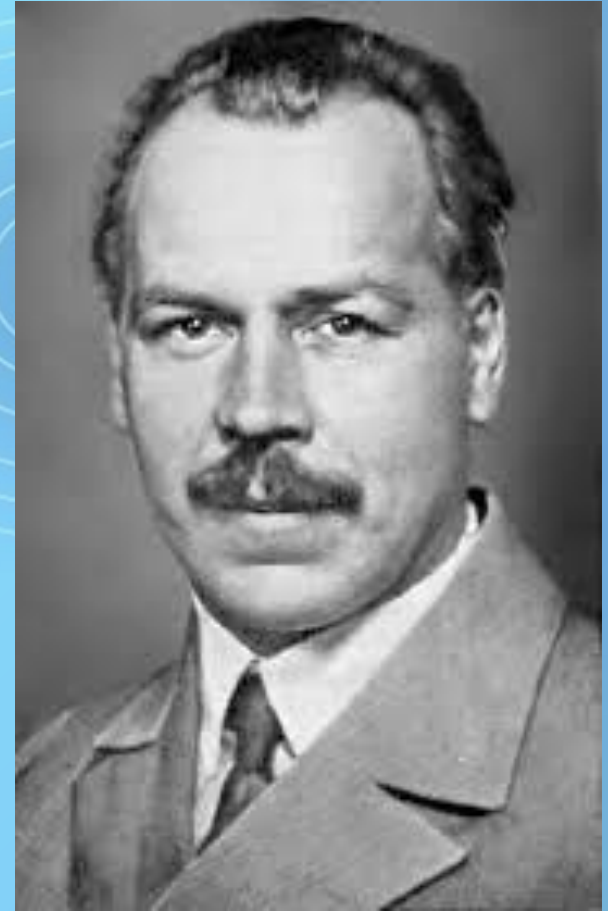
Наблюдается у юношей.

- Высокий рост.
- Нарушение пропорций тела (длинные конечности, узкая грудная клетка).
- Отсталость в развитии.
- Бесплодие.



Н.И Вавиловтың тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологтік катарлар заңы

- Атақты орыс генетигі Н.И Вавилов Жер шарының бес континентінің мәдени өсімдіктері және олардың жабайы түрлерін ұзақ жылдар бойы зерттеді. Осы зерттеулердің нәтижесінде, ол 1920 жылы **тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологтік катарлар заңын** ашты.



Н.И Вавиловтың тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологтік катарлар заңы

- Генотиптері жакын, шыққан тегі бір, туыстык, катынасы бар түрлер мен туыстардың тұқым қуалайтын өзгергіштігі ұксас келеді.
- Мысалы, астык тұқымдас өсімдіктердің зерттелген 38 белгілерінің гомологтік катарлары карабидайда — 37, бидайда — 37, сұлыда — 35, тарыда — 27, жүгері мен күріште — 32 ұксас белгілері табылған.

Н.И Вавиловтың тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологтік катарлар заңы

- Н.И. Вавилов өзгергіштік тек гомологтік катарлары жакын өсімдіктерде ғана емес, сонымен катар **сүткоректілерде де кездесетінін көрсетті.**
- Мысалы, қысқа саусақты белгі ірі қара малда, койда, итте және адамда, ал альбинизм белгісі барлық омыртқалы жануарлар кластарында кездеседі.

Н.И Вавиловтың тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологтік катарлар заңы



Еж



Ехидна



Менюш

Белка



Утка



Ляльнички у чароўна і жасючых.

Н.И Вавиловтың тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологтік катарлар заңы

- Гомологтік катарлар заңы көмегімен әлі ғылымда белгісіз мутация түрлерінің болуын алдын ала болжауға болады. Бұл өсімдіктердің жаңа сорттарын және жануарлардың асыл тұқымын шығаруға мүмкіндік береді.



**СӨЗДЕРІҢІЗГЕ
РАХМЕТ!!!**