

Семей мемлекеттік Медициналық университеті  
Молекулярлы биология және микробиология  
кафедрасысы

# СӨЖ

**Пәні:** Молекулярлы биология

**Тақырыбы:** Популяциялық статистикалық әдіс.  
**Адамзаттың генетикалық құрылымы:** Менделдік популяция, демдер, изолииттар. Мутациялардың, миграциялардың, изоляцияның, гендер дрифтінің және популяциялық толқынның адамдардың генетикалық конституциясына әсері.

Орындаған: Аубакиров А.  
Тексерген: Қабдуғалиева А.Қ.

## ЖОСПАР:

- Тақырыбы:
- Популяциялық статистикалық әдіс. Адамзаттың генетикалық құрылымы: Менделдік популяция, демдер, изолииттар. Мутациялардың, миграциялардың, изоляцияның, гендер дрифінің және популяциялық толқынның адамдардың генетикалық конституциясына әсері.
- Негізгі бөлім
- Қорытынды
- Қолданылған әдебиеттер



- Адамда белгілердің тұқым қуалауын зерттеу — өте күрделі процесс. Өйткені адамның генетикасын зерттеуде еркін шағылыстырудың мүмкін еместігі, жыныстық жағынан кеш пісіп-жетілуі, ұрпақ санының аз болуы және хромосомалар санының көп болуы елеулі қиындықтар тудырады. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының 4 мыңға жуық түрі анықталды. Олардың көпшілігі психикалық ауытқулармен сипатталады. Бұл аурулар адам генетикасындағы хромосомалардың санының, құрамының өзгеруіне және гендердің мутациясына байланысты. Қазір жаңа туған балалардың 5%-ы тұқым қуалайтын аурумен ауырады немесе соған бейімделіп туады. Көрсетілген қиындықтарға қарамастан, адам генетикасын зерттеу жұмыстары **генеалогиялық, цитогенетикалық, егіздік және биохимиялық** әдістерді қолдану барысында үлкен табыстарға жетті.



## ГЕНЕАЛОГИЯЛЫҚ ШЕЖІРЕ ӘДІС

- Бұл әдіс бойынша туыстық қатынастарды, туыстар арасындағы аурулардың бірнеше ұрпақ бойы ТҰҚЫМ қуалау сипатын, оның шыққан тегіне шежіре құрастыру арқылы зерттеп анықтайды. Шежіре әдісінің негізгі мақсаты — жиналған деректер бойынша шежіре үлгісін құрастыру және оны талдау.



## ЕГІЗДІК ӘДІС

Егіздер деп бір мезгілде екі немесе екіден көп туған балаларды айтады. Егіздердің пайда болуына қарай екі топқа бөледі. Бір жұмыртқалы егіздер (БЕ) және әр түрлі жұмыртқалы егіздер (ӘЕ). Бір жұмыртқалы егіздер бір сперматозоид ұрықтандырған жұмыртқа жасушасының (бластуланың) теңдей екі бөлікке бөлінуінен дамиды. Әр түрлі жұмыртқалы егіздер бір уақытта пісіп-жетілген екі жұмыртқа жасушасының екі сперматозоидтен ұрықтануынан пайда болады. Сондықтан бір жұмыртқалы егіздердің генотипі біркелкі, барлық белгілері ұқсас, міндетті түрде бір жынысты (не ұл, не қыз) болады. Әр түрлі жұмыртқалы егіздердің генотипі әр түрлі, бір жынысты немесе екі жынысты болуы мүмкін. Адамда егіз туудың жиілігі орташа есеппен алғанда, 1 % шамасында болады, олардың 1/3 бір жұмыртқалы егіздер. Әр түрлі жұмыртқалы егіздер бір қатар белгілері бойынша бір-біріне ұқсас болмайды. Мысалы, қан топтары, бетте секпілдің болуы. Алғаш рет бұл әдісті адам генетикасында қолданған ағылшын антропологі Ф. Гальтон болды



# ЦИТОГЕНЕТИКАЛЫҚ ӘДІС

- Бұл әдіс хромосомаларды микроскоп арқылы зерттеуге негізделген. Қалыпты жағдайда адамның дене жасушаларында 22 жұп аутосомдар және бір жұп жыныстық хромосома болатындығын 1956 жылы швед ғалымдары Дж. Тийо мен А. Ле-ван анықтады. Жыныстық хромосомалар ер адамдарда X және Y, ал әйелдерде екеуі де біркелкі X болады. Адам генетикасында бұл әдіс мынадай жағдайларда қолданылады: 1. Хромосомалық ауруларды анықтауда. 2. Хромосомалардың картасын жасауда. 3. Мутациялық процестерді зерттеуде.
- Клайнфельтер синдромы бар еркектердің жасушаларының Тернер синдромында — әйелдерде 45 хромосома ( $44 + X$ ), ал Трисомия X синдромында — 47 хромосома ( $44 + XXX$ ) болады. Даун синдромында 21 жұп хромосомалар үшеу (трисомия), ал жалпы хромосомалар саны 47 ( $47XY$  немесе  $47XX$ ) болады.



## Иммунологиялық әдіс

- Ол қан тобы мен резус-фактордың тұқым қуалауын зерттеу негізде пайда болды. Алайда қазіргі кезде бұл әдістер ағза иммунды реакцияларының тұқым қуалау типтерін зерттеуге қолданылады. Осы бағыттың арқасында зерттеуді отбасын жоспарлап, резус-шиеленістің пайда болуы кезінде ұрықты өлуден сақтап қалуға мүмкіндік туады. Бұл бағыт пен оның әдісі мүшелер мен ұлпаларды ауыстырып салуға (трансплантация) донорларды генетикалық таңдау кезінде қолданылады.



## Биохимиялық әдіс

- Бұл әдіс арқылы кейбір тұқым қуалайтын аурулардың зат алмасу процесінің бұзылуынан болатынын анықтайды. Мысалы, қант диабеті алкантонурия (оксидоза ферментінің жетіспеуі) фенилкетонурия (кемақыл), альбинизм (меланин түзілмейді), т.б. Осы әдісті қолдану нәтижесінде 500 аурудың түрі анықталды.





## Модельдеу әдісі

- Адам генетикасында модельдеу әдісінің екі түрі болады: биологиялық және математикалық. **Тұқым** қуалайтын ауруларды биологиялық модельдеу Н.И. Вавиловтың **тұқым** қуалаудағы өзгергіштіктің гомологтік қатарлар заңына негізделген. Жануарларда кездесетін кейбір ауру тудыратын мутацияның түрлері, адамда да сондай өзгерістер тудырады. Мысалы, гемофилия, ахондроплазия, бұлшықет месопатиясы, қант диабеті, т.
- б. **Тұқым** қуалайтын ауруларды математикалық модельдеудің ауру бала тууының ықтималдығын анықтауда маңызы зор.



# Биохимиялық әдіс

- Бұл әдіс арқылы кейбір тұқым қуалайтын аурулардың зат алмасу процесінің бұзылуынан болатынын анықтайды. Мысалы, қант диабеті алкантонурия (оксидоза ферментінің жетіспеуі) фенилкетонурия (кемақыл), альбинизм (меланин түзілмейді), т.б. Осы әдісті қолдану нәтижесінде 500 аурудың түрі анықталды.
- Модельдеу әдісі. Адам генетикасында модельдеу әдісінің екі түрі болады: биологиялық және математикалық. Тұқым қуалайтын ауруларды биологиялық модельдеу Н.И. Вавиловтың тұқым қуалаудағы өзгергіштіктің гомологтік қатарлар заңына негізделген. Жануарларда кездесетін кейбір ауру тудыратын мутацияның түрлері, адамда да сондай өзгерістер тудырады. Мысалы, гемофилия, ахондроплазия, бұлшықет месопатиясы, қант диабеті, т. б. Тұқым қуалайтын ауруларды математикалық модельдеудің ауру бала тууының ықтималдығын анықтауда маңызы зор.



# ГЕНДІК ДАКТИЛОСКОПИЯЛЫҚ ӘДІС

- Бұл әдістің негізін салған — ағылшынның биолог-ғалымы А.Джеффис. Ол алғаш рет **1983** жылы **ДНК** молекуласында орналасқан азотты негіздердің қатарлары бірнеше рет қайталанып отыратынын тапты. Бұл негіздер геннің генетикалық ақпаратты тасымайтын бөлімінде нитрондарда орналасқан. Олардың ДНК тізбегінің бойында 3-тен 30-есеге дейін қайталанатын **нуклеотидтер** тұратыны белгілі болды. Адам **организмінде** ДНК-ның бір участегінен бірдей нуклеотидтердің 10 есе, екінші бір жерінде 20 есе, үшінші бір жерінде 30 есе қайталанатыны анықталды



# Популяциялық статистикалық әдіс

- Популяциялық-статистикалық әдіс. Осы заманғы генетикадағы маңыздылардың бірі. Бұл әдіс жеке адамның генотипін зерттемейді. Ол қандай да болса бір аллель таратқыштың санын және популяциядағы (дарақтар тобындағы) әр алуан генотиптерінің арақатынас пайызын анықтаумен шұғылданады. Яғни тектік қор құрылымын айқындайды. Тектік қор (генофонд) — генотиптердің белгілі жиілігімен сипатталатын популяцияның барлық гендер жиынтығы. Кез келген биологиялық түр (тек цана адам емес) генетикалық жалғыз басты дарақтар жиыны болып табылмайды. Дарақтардың әрқайсысының белгілі генотипі бар.



- Ағылшын математигі Дж. Харди және неміс дәрігері В. Вайен-берг 1908 жылы тұжырым жасап шықты, ол қазір «Харди-Вайен-берг теңдеуі» деп аталады. Осы теңдеуге сәйкес популяциядағы генотиптер арақатынасын есептеп шығаруға болады. Мәселен, генотиптердің өкілінің санын біле отырып, (мысалы,  $aa$  басылыңцы гомозиготалардың), басқа өкілдердің (мысалы, гетерозиготалардың — таратушы  $Aa$  басылыңцы аллельдің) санын есептеп шығару оңай. Бұл әдіс қазіргі уақытта тек қана адам генетикасында емес, жану-арлар мен өсімдіктердің сирек түрлерін қорғау ісінде де, сондай-ақ ауыл шаруашылығында да кеңінен пайдаланылады.



- Популяциялық-статистикалық әдісті пайдалана отырып, популяцияның генетикалық құрылымын анықтауға жол ашылады. Яғни қалыпты және пато-логиялы гендер санын есептеп шығаруға болады. Бұл «тамаша» теңдеу популяцияға арналып жасалғандықтан, оның мәнінен ауытқу мутациялық үдеріс бағытын қадағалауға, математикалық модельдеу әдісін пайдалана отырып, қандай да бір топтың тірі қалуын, популяцияның генетикалық болашағына болжау жасауға мүмкіндік береді.



# АДАМ ГЕНЕТИКАСЫ

- Адамның тұқым қуалаушылық және өзгергіштік қасиетін зерттейтін генетика ғылымының бір саласын антропогенетика деп атайды. Адамның биологиялық пісіп-жетілуі, мінез-құлық қасиеттері тұқым қуалайтын гендердің бақылауында болады. Адамның денесі 500 триллиондай жасушадан тұратын болса, оның әрбір дене жасушасы 46 хромосомадан, ал жыныс жасушаларында 23 хромосома болады. Ұрықтану кезінде жыныс жасушалары (гаметалар) қосылады, соның нәтижесінде жасушада хромосомалардың толық, жиынтығы қалпына келеді. Қазір ғалымдардың болжауы бойынша, адамның генотипінде 26 мыңнан 40 мыңға дейін ген бар. Олардың керінуі сыртқы ортаға, әлеуметтік жағдайға және тәрбиеге тығыз байланысты. Тұқым қуалаушылықтың заңдылықтары барлық тірі организмдерде, оның ішінде адам үшін де бірдей. Адамның көптеген белгілерінің тұқым қуалауы Мендель заңдылықтарына сәйкес беріледі. Адамда да басқа организмдер сияқты доминантты және рецессивті белгілер бар.



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



# МУТАЦИЯЛАР

- Популяциялардағы табиғи(спонтанды) мутагенез жана мутациялардың пайда болу жиілігі мен интенсивтілігі төмен болуымен сипатталады. Мутациялар популяциялардағы «жана» гендердің жалғыз көзі болып табылады.
- Әдетте, Жана мутациялар рецессивті болады және оларды тасымалдаушыға зиянды әсер етеді.
- Мутациялар популяцияның генетикалық әртүрлілігін (полиморфизмін) жоғарлатуға жағдай жасайды және эволюциялық даму факторларының бірі болып табылады.



# МУТАЦИЯЛАР

- Гендік;
- Хромосомалық;
- Геномдық;
- **Гендік мутациялар** жекелеген гендердің өзгерістерінен байқалады. Олар ДНҚ молекуласында кейбір нуклеотидтердің болмауынан немесе басқа нуклетидтердің болмауынан немесе басқа нуклеотидтермен ауысып кетуінен дамиды.
- **Хромосомалық мутациялар** – хромосамалардың ауытқулары (делеция, дупликация, инверсия, транслокация) нәтижелерінде дамиды. Хромосомалардың құрылымы өзгермей саны өзгеруін (полиплоидия, анеуплоидия) геномдық мутация дейді.  
**Полиплоидия** барлық хромосомалар жиынтығының еселеп көбеюі. Бұл кезде тіршілікке қабілеттілік болмай, өздігінен түсік түседі немесе өлі бала туады. Анеуплоидия бір немесе бірнеше хромосомалардың жұптарында олардың саны өзгеруі, мәселен, моносомия, трисомия.



# МИГРАЦИЯ

- Миграциялар немесе гендер ағымы деп екі популяция дараларынын шағылысуымен даралардын(генотиптердің) бір популяциядан екінші популяцияға ауысу үдерісі. Миграция турдегі гендер жиілігін жалпы озгертпейді, алайдалокальды пуляцияларда олар өзгеруі мүмкін, әсіресе егер екі популяциядағы аллельдердің бастапқы жиілігінің айырмашылығы жоғары болса даралардың саны көп болған және миграцияланушы даралардың саны көп болған жағдайда.
- Миграциялардын казіргі АҚШ тұрғындарынын генотипіне әсерін зерттеу сонғы 300 жылда(Африкадан казіргі афроамерикандықтардын ата тегін альп келуден бастап) гендер ағымы бір бағытта: АҚШ-тың ақ нәсіл тұрғындарынан негрлерге қарай: бір ұрпаққа 3,6% гендер интенсивтілігімен жүзеге асуда екенін көрсетті.
- Бұл АҚШ-тың казіргі негрлік тұрғындарының генотипінде 30% жуық гендер европеоидты текті болуына алып келді.



# МИГРАЦИЯ

- ▣ **Миграция** - [лат. *migratio* - көші- қон, қоныс аудару] - адамдардың (мигранттардың) қандай да бір аумақтардың шекарасынан өтіп, ұзақ уақытқа немесе біржолата қоныс тебу процесі. Халық көші-қонын бірегейлендірудің негізгі белгілерінің бірі - қандай да бір аумақтың әкімшілік шекарасын кесіп өту (мемлекет, аудан, аймақ, қала және т.б.). Осы негізде ең алдымен, халықаралық (мемлекетаралық) және ішкі миграцияны анықтайды. Ішкі көші-қон ел халқының жалпы санын өзгертпейді, халықаралық көші-қон әлем елдеріндегі халық санының өзгеруіне әкеледі, көбіне азаматтықты өзгерту орын алады



# ДЕМДЕР

- Адамдардың сан жағынан шаңын, 1500-4000 адамнан аспайтын кішкентай популяцияларын ДЕМДЕР , ал оданда кішкентай 1500-ден аз адамдардан тұратын популяцияларды ИЗОЛИТТАР деп атайды.
- ДЕМДЕР мен ИЗОЛИЯТТАР өте баяу көбейеді , демдер – 20, изоляттар – 25 пайыз мөлшерде. Сол сияқты , демдер мен изоляттар туыстық некелесу жиілігі өте жоғары дәрежеде. Ал рецессивті аллельдердің гомозигота күйіне өтіп, кейбір аурулардың дамуына алып келеді. Егер изоляттар бір жерд 4 буыннан астам уақыт өмір сүретін болса, онда оның әрбір мүшнлері бір-бірімен кем дегенде шөберелес ағалы-інілі немесе апалы сіңілі болып келеді.



# Изоляция

- Жалпы түрдің әртүрлі популяцияның құралатындығы белгілі. Егер бір популяция дарақтары екінші бір популяция дарақтарымен біраз уақыт будандаса алмай қалса, ондай популяция изоляцияға ұшырайды. Ал мұндай оқшалану бірнеше буынға созылса, онда популяция жіктеле бастайды. Болашақта ондай популяция жаңа түр тармағының немесе тіпті түрдің бастамасы бола алады. Жалпы түрдің әртүрлі популяцияның құралатындығы белгілі.



# ИЗОЛЯЦИЯ

- Пунксияны шектейтін , еркін некелесуге кедергі келтіретін барьерлер популяцияның оқшаулануына әкеледі. Ол шектеуші факторлерге әлеуметтік географиялық, экологиялық және т. б. барьерлер жатады. Оқшаулану нәтижесінде бастапқы популяция сан мөлшері аз субпопуляцияларға (изоляцияларға) бөлінеді. Популяция сан мөлшерінің кемуі некелесудегі кездейсоқтықты азайтып, инбридингтің мүмкіндігін жоғарылатады. Туыстар арасындағы некенің (инбридингтің) генетикалық зардабын қарастырсақ, кез келген популяциядағы әрбір особьта 4 немесе 8





- зиянды гетерозиготалық күйдегі рецессивтік гендер бар деп есептелінеді. Егер патологиялық геннің тасымалдаушысы дәл осындай гені бар адаммен некелесе, әрбір екі қабатылықтан тұқым қуалайтын ауруы бар нарестенін мүкіндігі 25%-ке тең болады (Мендель заңы бойынша).
- Мысалы Жапонияда ағайынды адамдардың некелерінен туған 1000 нәрсетенің 116-сы өлі туған, ал туыс еместер (аутбридинг) арасындағы некелерден туған 1000 нарестенін тек 55-сі ғана өлі туған.
- Туыстар арасындағы некенін жиілігі. көптеген елдерді салыстырғанда, әр түрлі 1%-тен 10%-ке дейін ауытқиды. Инбридинг географиялық, әлеуметтік және т. б. оқшаулану түрлері кездесетін популяцияларда жиірек орын алады. Үндістанда инбридинг жиілігі 29,7%, Фиджи аралында 19%, Бразилияда 12,5%, Швейцарияда 1,5%. -та 0,25%.
- Оқшауланған топтың саны аз болса, онда кездесетін **инбридинг** жиілігі, ірі топтастықтармен салыстырғанда. Әлде қайда жоғары болады. Инбридинг кезінде уқсас гаметалар қосылады, хромосом- алардың көптеген локустары бойынша гомозиготталық артады.



- Түр ішіндегі популяцияның изоляциясы географиялық **изоляция** деп аталады. Экологиялық факторларға территориялық климаттық, микроклиматтық, маусымдық климаттық т.б өзгерістер жатады, олар бір түрге жататын организмдердің бір-бірімен будандасуына бөгет жасауы мүмкін.
- Мысалы, теңізде тіршілік ететін балықтар көбею кезінде, яғни уылдырық шашарда өзендерге шығады. Сонда әрбір өзеннің өзіне тән ерекше популяциясы қалыптасады.
- Жалпы түрдің әртүрлі популяцияның құралатындығы белгілі. Егер бір популяция дарақтары екінші бір популяция дарақтарымен біраз уақыт будандаса алмай қалса, ондай популяция изоляцияға ұшырайды. Ал мұндай оқшалану бірнеше буынға созылса, онда популяция жіктеле бастайды. Болашақта ондай популяция жаңа түр тармағының немесе тіпті түрдің бастамасы бола алады.
- Биологиялық изоляцияға генетикалық және физиологиялық факторлар жатады. Генетикалық факторға көбінесе мейоз процесінің өзгеруі нәтижесінде пайда болатын полтплондия немесе хромосомдық өзгерістер жатады.
- Бұдан дарақтардың еркін будандасуына кедергі келеді, соған байланысты гендер бір-бірімен комбинациялана алмайды.



# *Гендер дрейфі*

- Гендер дрейфі немесе генетикалык автоматикалык процесс (Н. К. Дубинин, Д. Д. Ромашов, 1931) деп сан мөлшері аз популяцияда бірнеше ұрпак бойы табиғи сурьптауға байланыссыз, кездейсоқ факторлардың әсерінен аллельдер жиілігінің өздігінен өзгеруін айтады. Сыртқы факторлардың әсерінсіз гендер дрейфі нәтижесінде популяция гомозиготаланады, оның Генетикалык гетерогендігі төмендейді. Гендер дрейфінің жылдамдығы популяцияның сан мөлшеріне миграциялык процеске және панмиксияға кері пропорционалды. Гендер дрейфі изоляттарда қарқынды жылдам жүреді. Оның нәтижесінде рецессивтік сублетальдық Гендер гомозиготаланады. Тұқым қуалайтын аурулар жиілейді кейде кішігірім популяциялардың жойлуына себеп болады. Гендер дрейфі мысалына "негіз салушының эффектін" алуға болады.



## ҚОРЫТЫНДЫ


- Сонымен популяцияның генетикалық құрылымына әсер ететін жоғарыда көрсетілген факторларға байланысты генетикалық динамика, яғни микроэволюция процесі жүріп отырады.



# ҚОЛДАНЫЛҒАН ӘДЕБИЕТТЕР



2-Қазымбетов



Жалпы білім беретін мектептің, 9-сыныбына арналған оқулық, 2-басылымы, өңделген/ М. Гильманов, А. Соловьева, Л. Әбшенова.



Қазақ энциклопедиясы

