

Оңтүстік Қазақстан мемлекеттік фармацевтика академиясы
Биохимия, биология және микробиология кафедрасы

**Популяциялық генетика негіздері. Генетикалық
полиморфизм**

Орындаған: Сұлтан Н

Тобы: 102 «Б» ФК

Қабылдаған: Төлебаев Е

Шымкент 2017ж.

Жоспар

I. Кіріспе

II. Негізгі бөлім.

а) Популяция, анықтамасы.

б) Популяцияның экологиялық құрылымы.

с) Популяцияның генетикалық құрылымы.

д) Харди-Вайнберг заңы.

е) Адам популяцияларындағы эволюциялық факторлар.

III. Қорытынды.

IV. Пайдаланылған әдебиеттер.

Популяция деп (лат. Populus – халық, тұрғын)– белгілі бір жерді ұзақ уақыт мекендеп, бір-бірімен еркін будандасатын биологиялық түр дараларының жиынтығын айтамыз. Популяциялар түрдің тіршілік ету, эволюциялану формасы болып табылады. Олар ағзалардың сыртқы орта факторларымен әрекеттесуінің нәтижесінде, тұқым қуалаушылық, өзгергіштік және табиғи сұрыптау салдарынан қалыптасады.

Популяция терминін биологияға 1903 жылы Иогансен енгізген болатын.

Популяциялардың экологиялық және генетикалық сипаттамалары болады.

Популяцияның экологиялық құрылымы

Популяцияның экологиялық сипаттамасына ареал мөлшері, даралар саны, жастық құрамы, жыныстық құрамы жатады.

Ареал мөлшері

Популяцияның мекендейтін ареалының мөлшері, ол ағзалардың жекелей белсенділігінің радиусына байланысты.

Мысалы, ұлу өте баяу қозғалады, ол бірнеше метрге ғана жылжи алады, демек оның ареалының мөлшері кішкентай. Ал су тышқаны жүздеген метрге барып келе алады, демек оның ареалдары үлкен.

Популяцияның экологиялық құрылымы

Даралар саны



Даралардың саны да әртүрлі болып келеді. Мысалы, инеліктің популяциясында 30000 жуық даралар болатын болса, ұлу популяциясында небәрі 1000 жуық даралар кездеседі. Даралар санының ең төменгі деңгейі болады. Ол деңгейден азайса, популяциялар жойылады.

Әр түрлі түрлер популяцияларның жастық және жыныстық құрамдары құбылмалы болып келеді, олар популяцияның тіршілік ұзақтығына, көбею белсенділігіне, жыныстық жетілу мерзімдеріне байланысты болады.

Адамдардың сан жағынан шағын, 1500-4000 адамнан аспайтын кішкентай популяцияларын *демдер* , ал одан кішкентай 1500-ден аз адамдардан тұратын популяцияларды *изоляттар* деп атайды. Демдер мен изоляттар өте баяу көбейеді, демдер – 20, изоляттар – 25 пайыз мөлшерінде. Сол сияқты, демдер мен изоляттарда туыстық некелесу жиілігі өте жоғары дәрежеде болады. Ал ол рецессивті аллельдердің гомозигота күйіне өтіп, кейбір аурулардың дамуына алып келеді. Егер изоляттар 4 буыннан астам уақыт бір жерде өмір сүретін болса, оның әрбір мүшелері бір-бірімен кем дегенде шөберелес ағалы-інілі немесе апалы-сіңілі болуы мүмкін.

Популяцияның генетикалық құрылымы

Популяцияны генетикалық тұрғыдан салыстыратын болсақ оның өзіне тән генофонды болады. Табиғи популяциялардың генетикалық сипаттамалары:

1. *Генофонд* дегеніміз популяция дараларының генотиптерінің жиынтығы.
2. Генетикалық полиморфизмі.
3. Генетикалық біртұтастығы.
4. Әр түрлі даралардың өзара динамикалық тепе-теңдігі.

Табиғатта особьтардың бірқалыпты орналасуы сирек кездеседі. Кездейсоқ (диффузиялық) орналасу көптеген өсімдіктерде, ясануарларда кездеседі. Топтанып орналасуда (мозайкалық) особьтар топ-топ болып кездеседі, мысалы, сүтқоректілер табыны, құстар колониясы. Топтанып орналасу популяция үшін қолайсыз жағдайларда үлкен тұрақтылық береді. Жануарлардың ортаның қолайсыз жағдайларына немесе олардың даму циклдарына байланысты жылжып қозғалуын **миграция** деп атайды. Олар жүйелі (тәуліктік немесе маусымдық) және жүйесіз (қуаңшылық, су тасқыны, өрт, және т.б.) болуы мүмкін. Мысалы, құстардың жылы жаққа ұшуы маусымдық миграция жатады.

Генетикалық полиморфизм

Популяцияларда ұзақ уақыт тепе-теңдік күйінде болып, мөлшері жағынан ең сирек кездесетін генотиптен 1%-дан артық болатын бірнеше генотиптің кездесуін *генетикалық полиморфизм* деп атаймыз. Генетикалық полиморфизм мутациялар және комбинативтік өзгергіштік салдарынан түзіледі және табиғи сұрыптау арқылы бірқалыпты деңгейде сақталынады. Оның 2 түрі бар: 1. Адаптациялық полиморфизм.

2. Балансты немесе гетерозиготалы полиморфизм.

Адаптациялық полиморфизм

Заңды түрде өзгеріп отыратын ортада сұрыптау әр түрлі генотиптерге қолайлы болатын болса *адаптациялық полиморфизм* түзіледі.

Мысалы, екі нүктелі қанқызының популяциясында күздің ақырында қара түсті қоңыздар, ал көктемде қызыл түсті қоңыздар басым болады. Мұның себебі қызыл түсті қоңыздар суыққа шыдамды болса, қара түсті қоңыздар жаздың күні жедел көбейе алады.

Балансты полиморфизм

Егер сұрыптау рецессивті және доминантты гомозиготалыларға қарағанда гетерозиготалыларға қолайлы болатын болса, онда *балансты полиморфизм* қалыптасады. Мысалы, жеміс шыбынының жасанды популяциясында алғаш мутантты қара денелі (рецессивті) шыбындар басым болып, шамалы уақыттан кейін қара денелілердің саны азайып, 10 пайыз мөлшеріне жетіп тоқтаған.

Харди-Вайнберг заңы

Популяцияның генетикалық біртұтастығы олардың кең көлемді панмиксиясымен байланысты, яғни популяция даралары өзара еркін будандасады. Популяция генофондында белгілі жағдайларда әртүрлі аллельдерден тұратын генотиптер мөлшері ұрпақтан-ұрпаққа тұрақты болады. Ол *Г.Харди – В.Вайнберг заңы* арқылы сипатталады. 1908 жылы ағылшын математигі Г.Харди және неміс дәрігері В.Вайнберг панмикстік популяциялардағы генетикалық үдерістерді сипаттап жазды. Оны Харди-Вайнберг заңы деп атады.

Харди-Вайнберг заңы төмендегі шарттар орындалған жағдайларда байқалады:

- Даралардың бір-бірімен еркін будандасуы керек(панмиксия);
- Популяцияларда сұрыптау, яғни сұрыптаудың салдарынан гендер жойылып кетпеуі керек;
- Миграция салдарынан жаңа гендер келіп енбеуі қажет;
- Популяция көлемі шексіз ірі, яғни даралар саны өте көп болуы қажет.

Харди-Вайнберг заңының 3 қағидасы бар:

- 1 . Нақтылы популяциядағы бір геннің жиілігінің жиынтығы тұрақты болады. Популяцияның генотиптер не аллельдер жиілігі деп процент мөлгерімен белгіленетін осы генотипке ие аллельдер не даралар жиынтығын айтамыз. Егер популяциядағы доминатты аллельдің “А” жиілігінің жиынтығын p деп, ал рецессивті аллельдің “а” жиілігінің жиынтығын q деп белгілесек , онда $p+q=1$, яғни 100% тең. Бірақ доминатты және рецессивті аллельдердің саны тепе-тең болмауы керек. Доминатты аллель 60% , рецессивті аллель 40 % немесе 90 % және 10 % , т.с болуы мүмкін.
- 2 . Нақтылы популяцияда бір аллельдің генотиптер жиілігінің жиынтығы тұрақты және Ньютон биномының жойылу заңына сәйкес болады. $P^2 + 2pq + q^2 = 1$. P^2 – АА генотипінің жиынтығы. $2pq$ - гетерезиготалы генотиптер жиынтығы; q^2 - рецессивті гомозиготалы генотиптер жиынтығы.
- 3 . Тепе-тең популяцияларда гендердің және генотиптердің жиілігі ұрпақатр жалғасында динамикалық тепе-тең күйінде болады.

Харди – Вайнберг заңы популяциялардың генетикалық тұрақтылық жағдайларын сипаттайды. Бірнеше ұрпақтар бойына генофондтары өзгермей, тұрақты болып келетін популяцияларды **Мендель популяциялары** деп атайды. Мендель популяциялары эволюция құбылысынан тыс қалып отырады, себебі табиғи сұрыптау болмайды. Харди-Вайнберг заңында популяциялардың генофондтарын өзгертетін жағдайлар келтірілген. Популяция генофондының өзгеруіне алып келетін құбылыстар мен оқиғаларды **эволюциялық факторлар** деп атаймыз.

Эволюциялық факторларға мыналар жатады:

- 1) мутациялық процесс;
- 2) популяциялық толқындар;
- 3) оқшаулану;
- 4) миграция(гендер ағыны);
- 5) гендер дрейфі;
- 6) табиғи сұрыптау.

Гендер дрейфі

Гендер дрейфі (шайқалуы) немесе генетикалық автоматты процестер популяциядағы аллельдер жиілігіне әсер етеді. Бұл құбылысты 1931 жылы бір-біріне байланыссыз түрде бұрынғы Кеңес одағында Н.П.Дубинин мен Д.Д.Ромашов және Англияда С.Райт анықтады. Гендер дрейфі дегеніміз кездейсоқ себептерден, мысалы, популяция санының азаюына байланысты болатын, келесі ұрпақтарда қайталанып отыратын аллельдер жиілігінің өзгерісі. Гендер дрейфінің мәні популяция мөлшерінің генотиптік құрылымына әсер ете алатындығында, популяцияның саны күрт өзгерген жағдайда, мысалы қыста қатты суық болғанда, дарабастар жаппай қырылған кезде, кездейсоқ себептермен сирек кездесетін кейбір ауытқуларды алып жүретіндері сақталып қалуы мүмкін. Олар популяция санының одан ары қарай артуы үшін бастама болып табылады және дарабастардың сыртқы ортаға кеңінен таралып бейімделуіне ықпал етеді.

Миграция

Табиғи популяциялар, әсіресе адам популяциялары, еш уақытта да абсолютті оңашаланбайды. Популяциялар арасында үнемі миграциялық (көші-қон) үдерістер орын алып отырады. Бұл, популяциялардың генетикалық өзгеріштігін күшейтеді және гендер жиілігінің өзгеруіне алып келеді. Осылайша, миграция (көші-қон) өз эффекттері бойынша гендер дрейфіне қарама қарсы әсер етеді.

Миграция және тиесілі гендер ағыны кейде бір бағытта жүруі мүмкін. Мысалы, XIII-XIV ғасырларда көптеген еуропа елдерін монғолдар жаулап алғанда, гендер ағыны шығыстан батысқа қарай бағытталған. Қазіргі кезде байқалатын В(III) қан тобының Еуропа елдеріндегі жиілік градиенті, яғни Азиялықтардағы 25% жиіліктің бірте-бірте азайып Францияда, Скандинавия елдерінде 10%-ға дейін төмендеуі осының айғағы болуы мүмкін.

Мутациялық үдеріс

Ағзалардың жыныс жасушаларында үнемі гендік, хромосомалық не геномдық мутациялар пайда болып тұрады. Олар жыныс жасушаларының тұқым қуалаушылық материалын өзгертеді. Осы мутациялардың ішінен жиі кездесетіні және маңыздысы гендік мутациялар. Гендік мутациялар көптеген аллельдерінің пайда болуына алып келіп биологиялық ақпараттың көптүрлілігін қалыптастырады. Адамдарда да мутациялық құбылыс басқа тірі ағзалардағыдай болады. Бірақ, қазіргі кездері адам генофондында мутациялық құбылыстың қысымы күшеюде. Оған бірден-бір себеп-ғылыми техникалық революция жағдайларында адамдардың қызметтік-кәсіп іс-әрекеті нәтижесінде индукцияланған мутациялардың көптеп пайда болуы.

Табиғи сұрыпталу

- Жоғарыда қарастырылған популяциялар динамикасының факторлары-панмиксияның шектелуі, гендер дрейфі, миграция, мутациялық үдеріс, популяция гендерінің жиілігін өзгертіп, популяцияларға кездейсоқ және бағытсыз әсер етеді. Ал, табиғи сұрыптау-популяция гендерінің жиілігін мақсатқа сай өзгертетін бірден-бір фактор болып табылады.
- Сұрыптаудың түйінді тұжырымдамасы болып дарвиндік бейімделушілік саналады. Дарвиндік бейімделушілік (W) дегеніміз белгілі бір генотиптер мен фенотиптердің тіршілік ету және ұрпақ қалдыру мүмкіншілігінің салыстырмалы ықтималдығы болып табылады.
- Адам популяцияларында сұрыптау кейде гомозиготалыларға қарсы, кейде гетерозиготалыларға қарсы бағытталған болады.

Қорытынды

- Гомозиготалыларға қарсы сұрыптауға мысал ретінде кейбір гемоглобинопатияларды-орақ жасушалы анемия(HbS), гемоглобин E (HbE) және альфа-талассемияларды келтіруге болады.
- Гетерозиготалыларға қарсы бағытталған сұрыптауға мысал ретінде Rh антигенінің синтезделуін келтіруге болады.Еуропа тұрғындарының 85%-ның эритроциттерінде Rh антигені болып оң резус тобын құрайды,ал популяцияның қалған мүшелерінің эритроциттерінде Rh антигені болмағандықтан теріс резусты болып келеді.
- Гетерозиготалылар пайдасына сұрыптау популяцияларда аллельдер жиілігінің тұрақты және теңдігіне және баланысты полиморфизмнің түзілуіне алып келеді.Бұған мысал ретінде орақ пішінді анемияның HbAHbS кейбір Азия және Африка елдерінде жиі кездесуін келтіруге болады.

Пайдаланылған әдебиеттер

1. Әбилаев С.А. Молекулалық биология және генетика. 2008ж.
2. Қуандықов Е.Ө, Әбилаев С.А. Медициналық биология және генетика. Алматы 2006ж.
3. Генетика, оқу құралы. Берсімбаев Р.І, Мухаметжанов Қ.Қ. Алматы. Қазақ ұлттық университеті, 2002ж.