Академик Е.А.Бөкетов атындағы
Қарағанды Мемлекеттік Университеті

Мутациялық өзгерістер

Орындаған: Жуат С.Ж.
БТ-31 тобы

2. Генотиптік өзгергіштік

- генотиптің (генетикалық материалдың) өзгеруімен байланысты өзгергіштік

сыртқы ортаға факторларына тәуелсіз және тұқым қуалайды.

Генотиптік өзгергіштік

Комбинативтік өзгергіштік

Мутациялық өзгергіштік

Мутациялық өзгергіштік

1. 1900 жылы голландиялық ботаник Г.Де-Фриз мутация туралы ұғымды (латынша “mutatio”-өзгеріс) енгізді;
2. Есекшөп (энотера) өсімдігінің кейбір белгілерінің қалыпты жағдайдан ауытқитынын және олардың тұқым қуалайтындығын байқады.
3. Зерттеулердің негізінде 1901 жылы “Мутациялық теория” деп аталатын еңбегін жариялады.

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).

Мутация

- Бұл генетикалық материалдың тұқымқуалау өзгерістері.
- Ең ірілері- хромосомалар санын өзгертеді;
- Ең ұсақтары- ДНҚ-дағы нуклеотидтердің жүйелілігін өзгертеді.

Мутация-барлық тірі ағзаларға тән қасиет

Эволюциялық даму барысында ағза да қалыптасқан үйлесімділік бұзылады және мынадай мутациялар болады:

1. **Зиянды мутация**-тұқымқуалау қасиеттерінінің өзгеруі тіршілік әрекетін нашарлатады.
2. **Бейтарап мутация**-тіршілік үдерістерінде өзгеріс болмайды немесе дәл осы орта жағдайларында мәнсіз болады;
3. **Пайдалы мутация-** өзгерістен ағзаның қандай да бір қасиетінің жақсаруы байқалады;
4. **Өлтіргіш мутация**-ағзаны өлтіріп жібереді.

Мутациялардың себептері мутагендік факторлар немесе мутагендер

Мутациялардың 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.

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

Мутагендер

физикалық	**химиялық**	**Биологиялық**
Радиоактивті сәулелер, ультракүлгін сәулелер, лазер сәулелер,жоғары немесе төмен температура.	Колхицин, этиленимин, никотин қышқылы *Өте жоғары концентрациядағы кейбір гербицидтер мен пестицидтер де мутация тудырады.*	Геномда мутация тудыратын вирустар мен қарапайымдар *Жасушадағы зат алмасу процесі кезінде түзілетін ыдырау өнімдері мен ағзаға тағам арқылы келіп түсетін заттар да мутагендік қасиет болады.*

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 бағыталған әсерінен дамиды (адамның қатысуымен).**

1.2. ***Пайда болу орнына байланысты***

Мутациялардың жіктелуі

- ***Сомалық мутациялар* – сома (дене) жасушаларында пайда болатын мутациялар, сол дараның ағзасының бір бөлігінде көрініс береді, бұл белгілер келесі ұрпаққа тек вегатативті 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.**

Мутацияға ұшырайтын қасиеттері

физиологиялық	морфологиялық	биохимиялық
Мүше жұмысы күйінің өзгеруі	Құрылысының өзгеруі	Биохимиялық үдерістердің өзгеруі

Мутациялардың жіктелуі

1. 4. Генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты

- *Геномдық мутациялар*
- *Хромосомалық мутациялар (абберациялар)*
- *Гендік мутациялар*

  (нүктелік немесе трансгенациялар)

Мутация типтері.

Гендік	Хромосом-дық	Геномдық	Цитоплаз-малық
1.ДНҚ-дағы нуклеотидтердің орын ауысуы •*Транзиция* •*Трансверсия* *2*. **Есептеу -лердің жылжуы** •*Нуклеотидтер деоциялары* •*Нуклеотидтер ендірмесі*	1. Делециялар 2. Еселену 3. Төңкерілу 4. Транслокация	**1. Эуплоидия** (полиплоидия, аутоплоидия, аллополи-плодия гапплоидия) **2. Анеуплоидия**	• **Плазмоген-дердің өзгеруі**

Гендік мутация- гендердің молекулалық құрылымдық өзгеруі

Негізгі себептері

- ДНҚ молекуласындағы белгілі бір нуклеотидтің түсіп қалуы;
- Нуклеотидтертің немесе триплеттің орын алмасуы;
- Бір нуклеотидтің дупликациялануы;
- Бір нуклеотидтің орнына басқа нуклеотидтің орналасуы.

(А-Г ауыстырылса, бір коденің құрамы өзгереді. нәтижесінде аминқышқылдардың орналасу жүйесі бұзылады,, алмасу әрекеттері, ағзаның биологиялық қасиеті, тіршілік қабілеті нашарлайды.) Гендік мутациялар табиғи сұрыпталу кезінде ағзада жиналып, эволюцияда маңызды қызмет атқарады

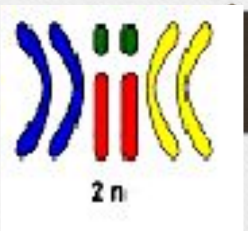
***Геномдық мутация*- ағза жасушаларындағы хромосомалар санының өзгеруі**

Полиплоидия	Гетериплоидия
Хромосома санының гаплоидты жиынтыққа еселеніп (3n –триплоидия, 4n-тетраплоидия)	хромосомалар санының гаплоидтттi жиынтыққа еселенiп артуын немесе кемуiн айтады (2n+1,2,3 немесе 2n-1,2,3)

Геномдық мутациялар

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

Сүтқоректілер мен адам үшін - летальды мутация



2. Гаплоидия - хромосомалардың тек гаплоидты жиынтығының

болуы - 1 n

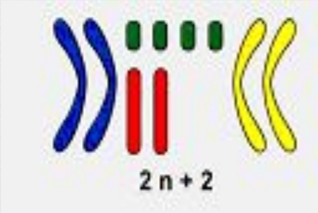
Сүтқоректілер мен адам үшін - летальды мутация

Геномдық мутациялар

3. Гетероплоидия /анеуплоидия/ - жеке хромосомалар санының өзгеруі

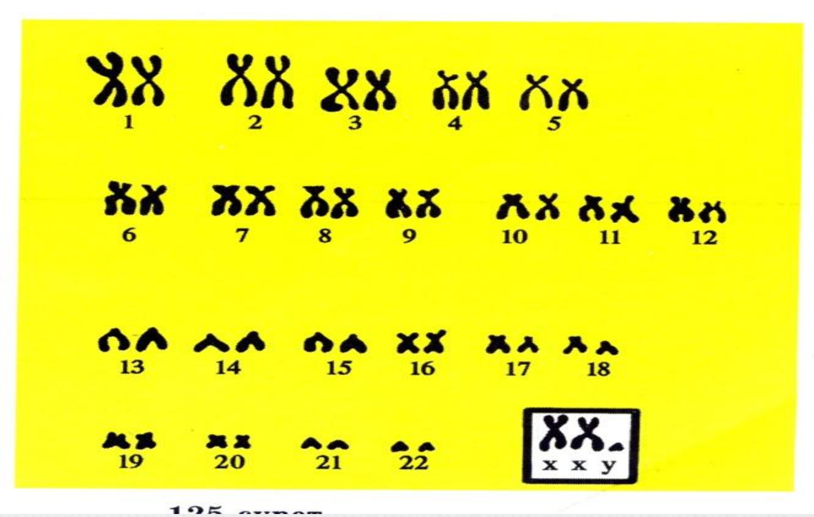
а)***нулисомия*** ***б) моносомия***

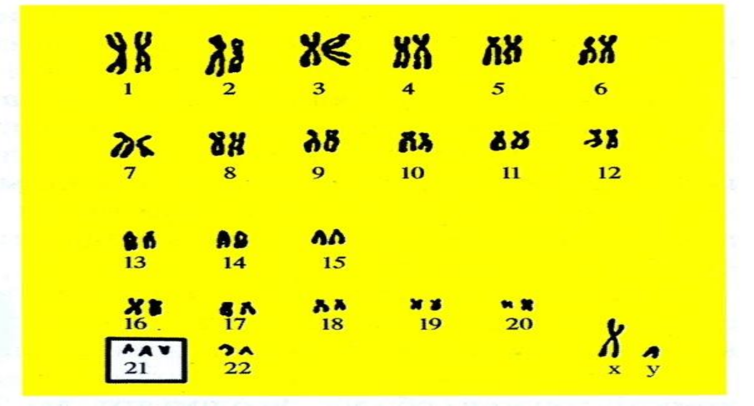
в) трисомия **г)** ***тетрасомия***



Геномдық мутация

Клайнфельтер ауруы- жыныстық хромосомаға бір Х-тың артық қосылуы,ауру адамның хромосомаларының жалпы диплоидті жиынтығы 47,жыныс хромосомалары -ХХУ

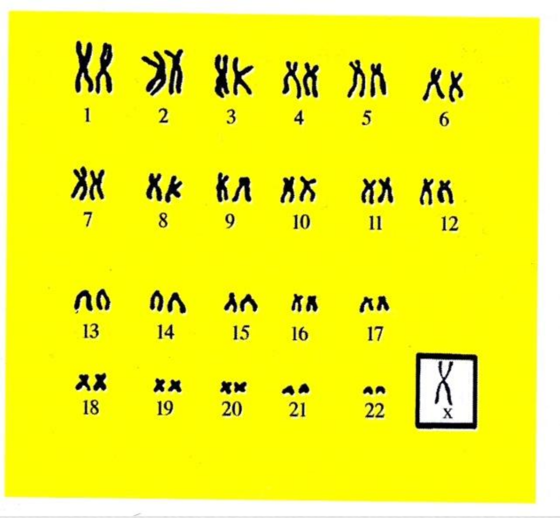




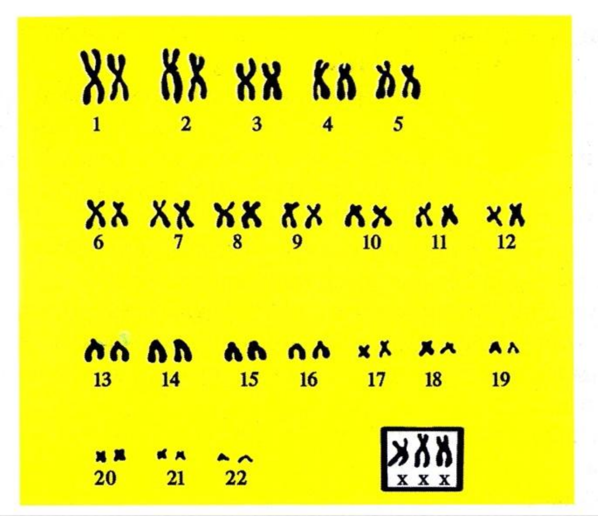
Даун ауруы-21 хромосоманың екеу емес,үшеу болатындығына байланысты.Баланың барлық жасушаларында 46 хромосоманың орнына 47 хромосома болады.

Геномдық мутация

Шершевский-Тернер ауруы- аурудың хромосомаларының диплоидті жиынтығы-45,жыныс хромосомасы біреу-ХО



Алып әйел ауруы- жалпы хромосомалар саны 47. жыныстық хромосмалар XXX



Хромосомалық мутация- ***хромосомалар құрылымының өзгеруі.***

Делеция (жетіспеушілік)

- Хромосоманың бір бөлігінің үзіліп,түсіп қалуы;хромосоманың үлкен бөлігінің жетіспеушілігі ағза үшін өте қауіпті.(адамның 21 хромосомасындағы жетіспеушілік ағзада миелоидты лейкемияның () ақ қандылықты) дамуын тудырады.)

Инверсия

- Хромосома бөлігінің 180 градусқа бұрылуына байланысты гендердің орналасу ретінің өзгеруі.(табиғатта дрозофиланың бір түріне жататын екі тегі бар,себебі хромосомаларының инверсия болатындықтан бір-бірімен будандаспауы түр дивергенциясынының бастамасы болып табылады.)

Хромосомалық мутация

Дупликация(екі еселену, қайталау)

- Хромосоманың белгілі бір бөлігінің екі еселенуі немесе генетикалық материалдардың бір бөлігінің еселенуі.

Дупликация нәтижелері:

a. Гендер балансы бұзылады
b. Жаңа байланыстар пайда болады.
c. Жаңа белгілердің дамуы жүзеге асада.

Транслокация (бірінің орнын бірі басу)

- Хромослмалардың үзілген бөліктерінің бірінің орнына бірі ауысып келіп отыруы. Транслокация нәтижелерінде:

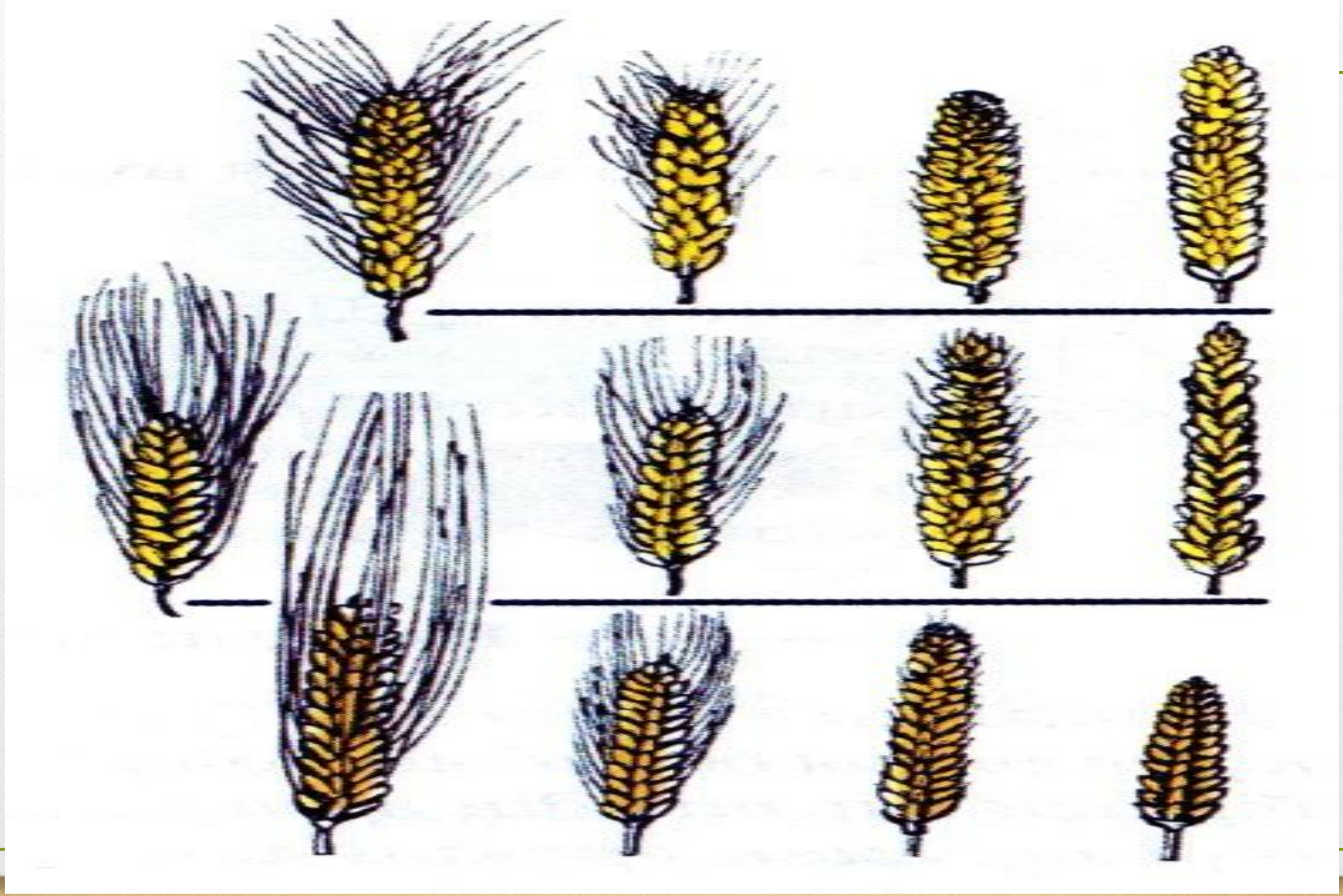
a. Гендердің тіркеу топтары
b. Өзара әрекеттесуі өзгереді
c. Мейозда хромосомалардың конъюгациялану бейнесі өзгереді
d. Ағзаның белгілері өзгеріп,жаңа белгілер пайда болады.

Цитоплазмалық мутация- плазмогендердің өзгеруі

Плазмогендер пластидтерде және митохондрияларда болады.Пайда болған цитоплазмалық мутациялар гендік мутациялар сияқты тұрақты болады да, ұрпақтан-ұрпаққа тұқым қуалайды.

1. Пластидті мутация-эвгленаны ұзақ уақыт қараңғы ортада ұстаса,оның пластидтері жойылады,нәтижесінде эвгленаның мутантты штампы пайда болады.
2. Митохондриялардың қызметінің және морфологиясының өзгеруі-мысалы ашытқы жасушасындағы “тынысалу” мутациялары.

Қылқанды және қылқансыз масақтың мутациясы



Мутацияны тәжірибеде сынаған ғалымдар

1. Химиялық мутагендерді алғашқы ашқан профессор И.А. Рапопорт. (1946ж)
2. Н.И.Вавилов өзгергіштіктің паралель қатарларын зерттеу нәтижесінде тұқымқуалау өзгергіштігінің гомологиялық қатарлар заңын тұжырымдады.
3. Г.А.Надсон мен Г.С.Филипов 1925 жылы алғаш рет радий сәулелерінің әсерінен саңырауқұлақтың тұқым қуалайтын белгілері мен қасиеттерінің өзгергендігін дәлелдеді.
4. 1927жылы Г.Меллер дрозофилаға қолдан сәуле бергенде пайда болған мутациялардың жиілігі,табиғи мутациялардың жиілігінен жүз есе көп болатындығын дәлелдеді.
5. Колхициннің әсерінен әр түрлі өсімдіктердің полиплоидтарын шексіз мөлшерде алуға болатынын Блекси мен Эйвери 1932 жылы тәжірибе жолымен дәлелдеді.

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.
-

Мутациялардың маңызы

- тірі ағзаларға жаңа сапалар мен қасиеттердің көрініс беруінің жалғыз көзі;
- олар табиғи және қолдан сұрыптаулар үшін негізгі материал береді;
- пайдалы мутациялар табиғи сұрыптаумен сақталып қалады және орнығады;
- Үрім-бұтақтар қатарында біртіндеп жинақталуынан өздерінің ататектерінен ерекшеленеді.

Пайдаланылған әдебиеттер:

1. **Қазымбет П. Қ., Аманжолова Л. Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология / А.- 2000.-376 б.**
2. **Е. Ө. Қуандықов ред. Медициналық биология және генетика/ А.- 2004.-444 б.**
3. **В.Н. Ярыгин. Биология / М.- Высшая школа.- 2001.- т. 1,2.**