



Қазақстан-Ресей Медицина Университеті Медициналық Молекулалық биология

Тақырыбы: ДНҚ репарациясы

Орындаған: Ержанқызы Надира

Қабылдаған: Жанатаев Бауыржан Тұралыұлы

Факультеті: Жалпы Медицина

Тобы: ІІЗА

**Гендік мутациялар пайда болу
механизміне және әсер ету
ерекшеліктеріне байланысты жіктеледі:**

- 1. Оқылу ретін өзгерпейтін мутациялар;**
- 2. Оқылу ретін өзгертетін мутациялар:
нонсенс, миссенс.**

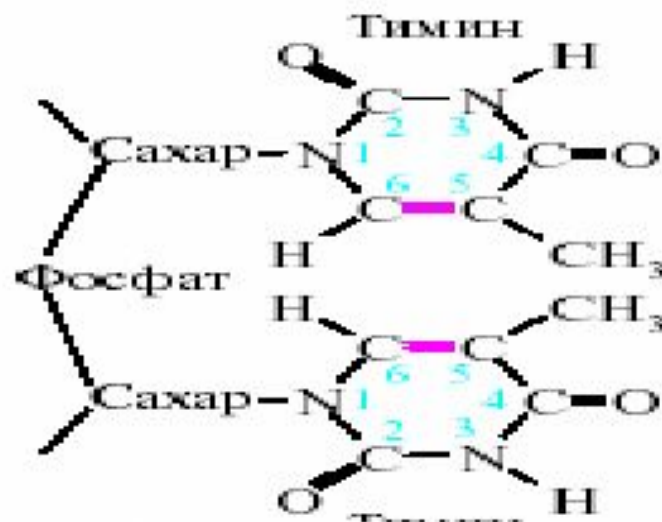
**Репарация- өзгерген (мутацияға
ұшыраған) ДНҚ молекуласы
құрылымының қалпына келуі**

Репарацияның типтері:

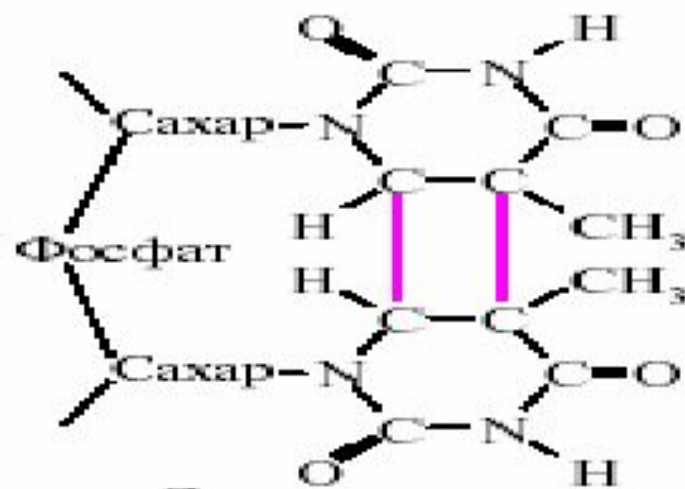
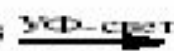
- **Жарықтық репарация немесе фотореактивация;**
- **Қараңғылық репарация немесе эксцизиялық**
- **Репарация;**
- **МИСМЭТЧ-РЕПАРАЦИЯ;**
- **Рекомбинационная репарация;**
- **SOS-РЕПАРАЦИЯ.**

ЖАРЫҚТЫҚ РЕПАРАЦИЯ

- **Бұл репарации кезінде бастапқы ДНҚ құрылымы тікелей қалпына келеді, өзгерген учаскелері түзеледі. Мысалы, пиримидиндік димерлердің фотореактивация.**
- **Фотолиаза ферментінің қатысуымен жүреді, көзге көрінетін күн сәулелернің әсерінен фотолиаза ферменті активтелінеді. Димерлерді табады, олармен байланысып, қалпына келтіреді.**



ТИМИН



**ТИМИННІҢ
ЦИКЛОБУТАНДЫҚ**

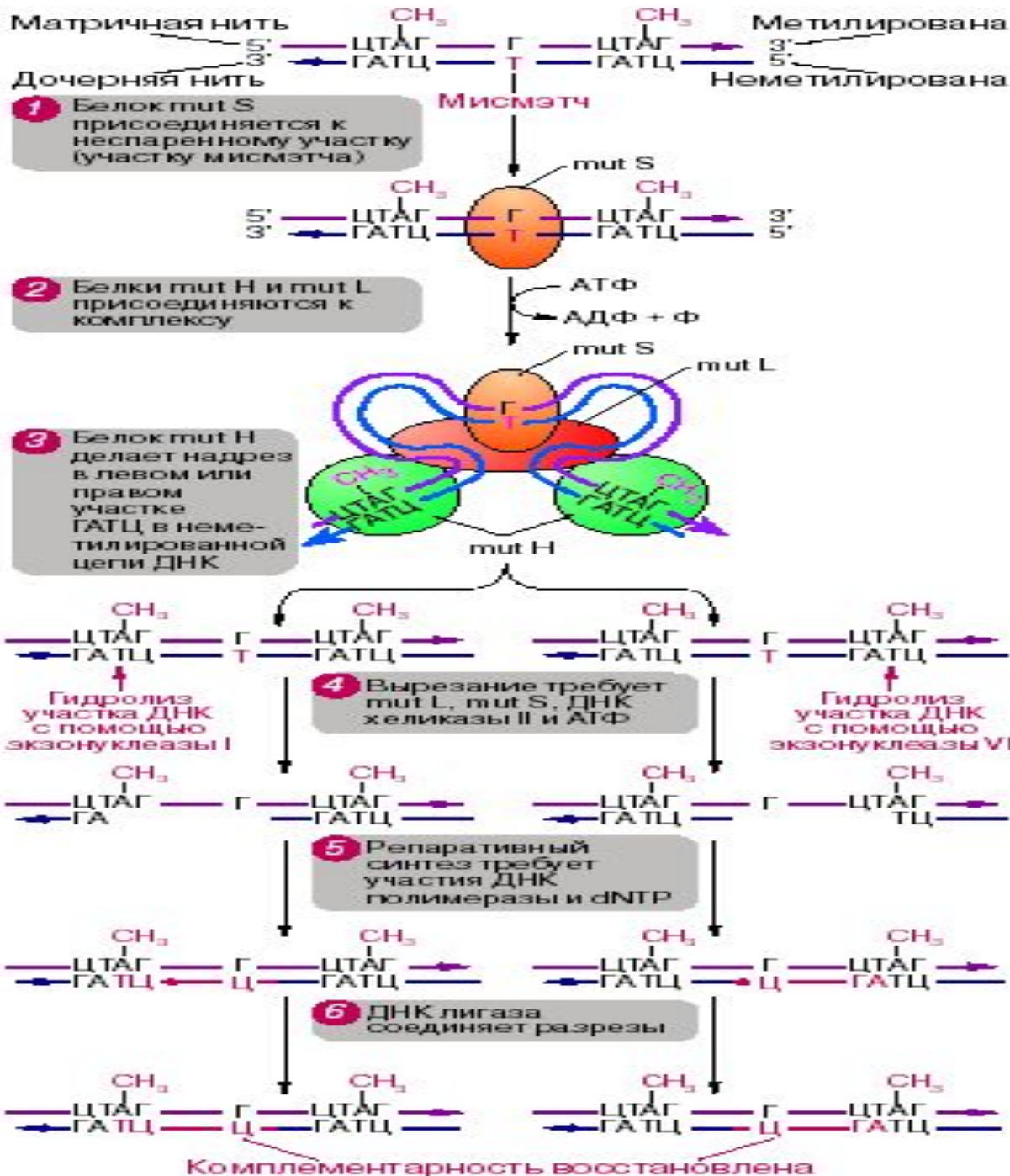
Эксцизиальный репарацияның этаптары:

- ДНҚ зақымданған жерін эндонуклеаза табады;
- Бұл бөлік экзонуклеазаның көмегімен кесіліп алынады;
- Полимеразалардың көмегімен жаңа тізбектің матрицалық синтезі жүреді;
- Полинуклеотид - лигаза ферментінің әсерінен түзілген тізбек байланысады.



МИСМЭТЧ-РЕПАРАЦИЯ

- Мисмэтч- репарация жаңа тізбектерде АТ немесе ГЦ комплементарлығы бұзылуынан болатын қателерді түзейді. Бұл репарация кезінде ферменттер ДНҚ – ның «ескі» тізбегін «жаңа» тізбектен оңай ажырата алады және жаңа түзілген тізбектегі қателерді қалпына келтіреді.
- Бұл феноменнің негізінде аналық тізбектегі ГАТЦ қатарларындағы адениндер репликация аяқталысымен метилденеді. Сондықтан , келесі репликациялану циклінде аналық және жаңа түзілген тізбектер ажыратылады, себебі жаңа тізбектегі адениндер репликация аяқталғанға дейін метилденбеген күйінде болады. Нақ осы кезде ферменттер қателерді түзетеді.

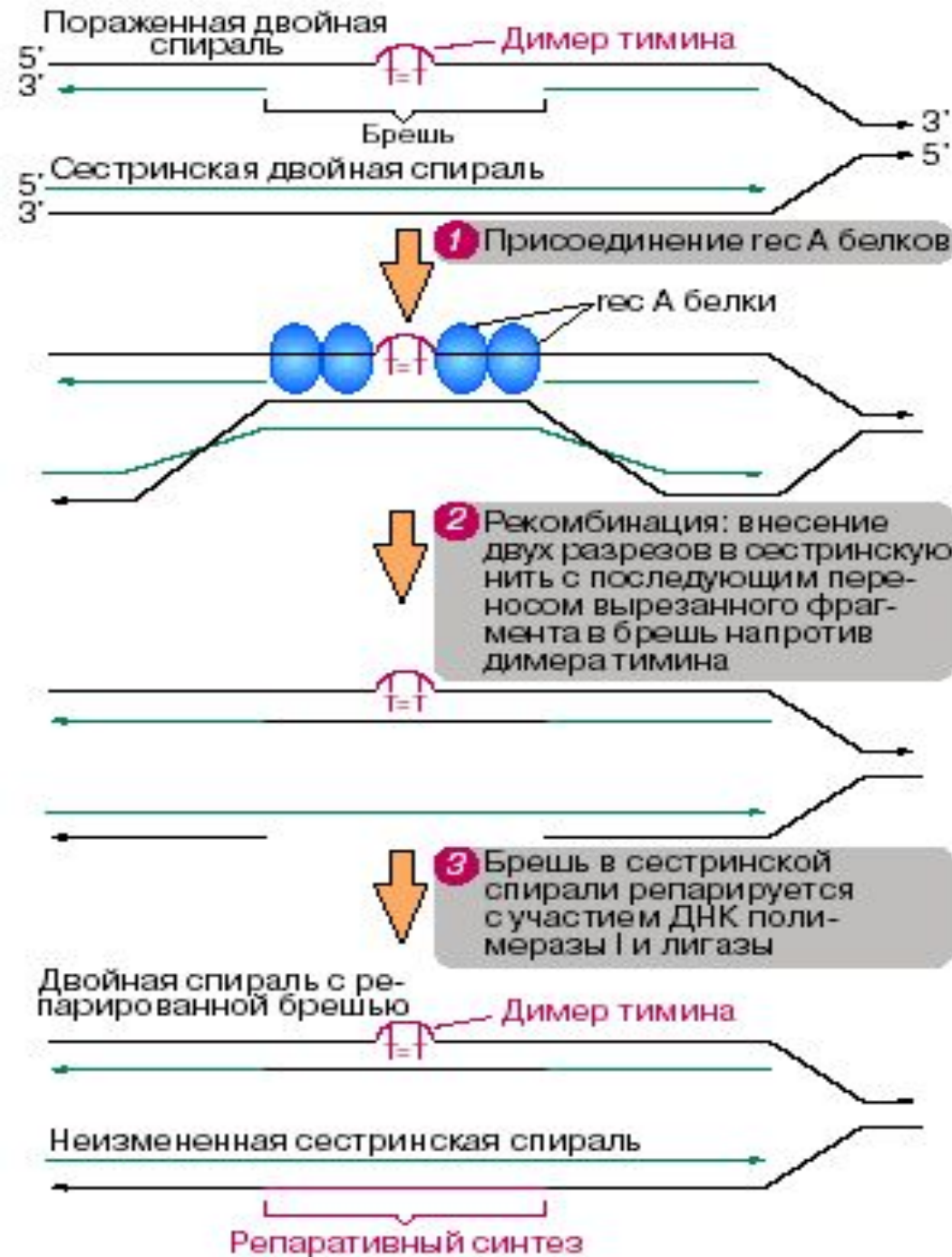


Мисмэтч репарация

ДНҚ-НЫҢ ПОСТРЕПЛИКАТИВТІК РЕПАРАЦИЯСЫ

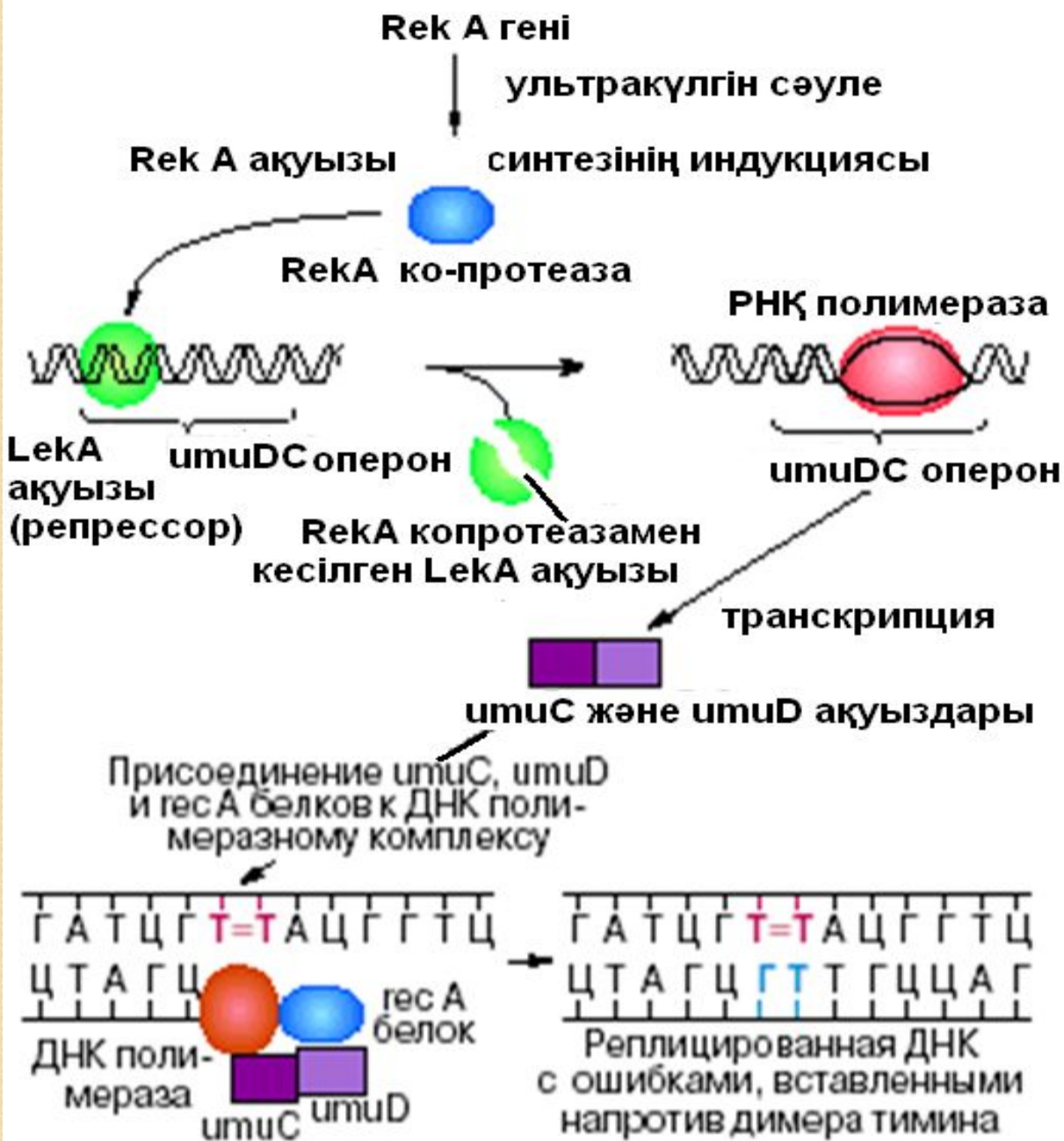
- Пострепликативтік репарация Зақымдалу өте көп болса немесе репликацияның алдында ғана пайда болса, немесе эксцизиялық репарациямен түзелмеген болса(мысалы, ДНҚ тізбектерінің бірі-бірімен тігісіп қалуы) пострепликативтік репарация жүреді.
- Репарацияның бұл типі эукариоттарда маңызды рөл атқарады, репликацияның қатемен болса да жүруіне мүмкіндік береді. Мысалы, ДНҚ-рекомбинациалық репарациясы.

Рекомбинационная репарация



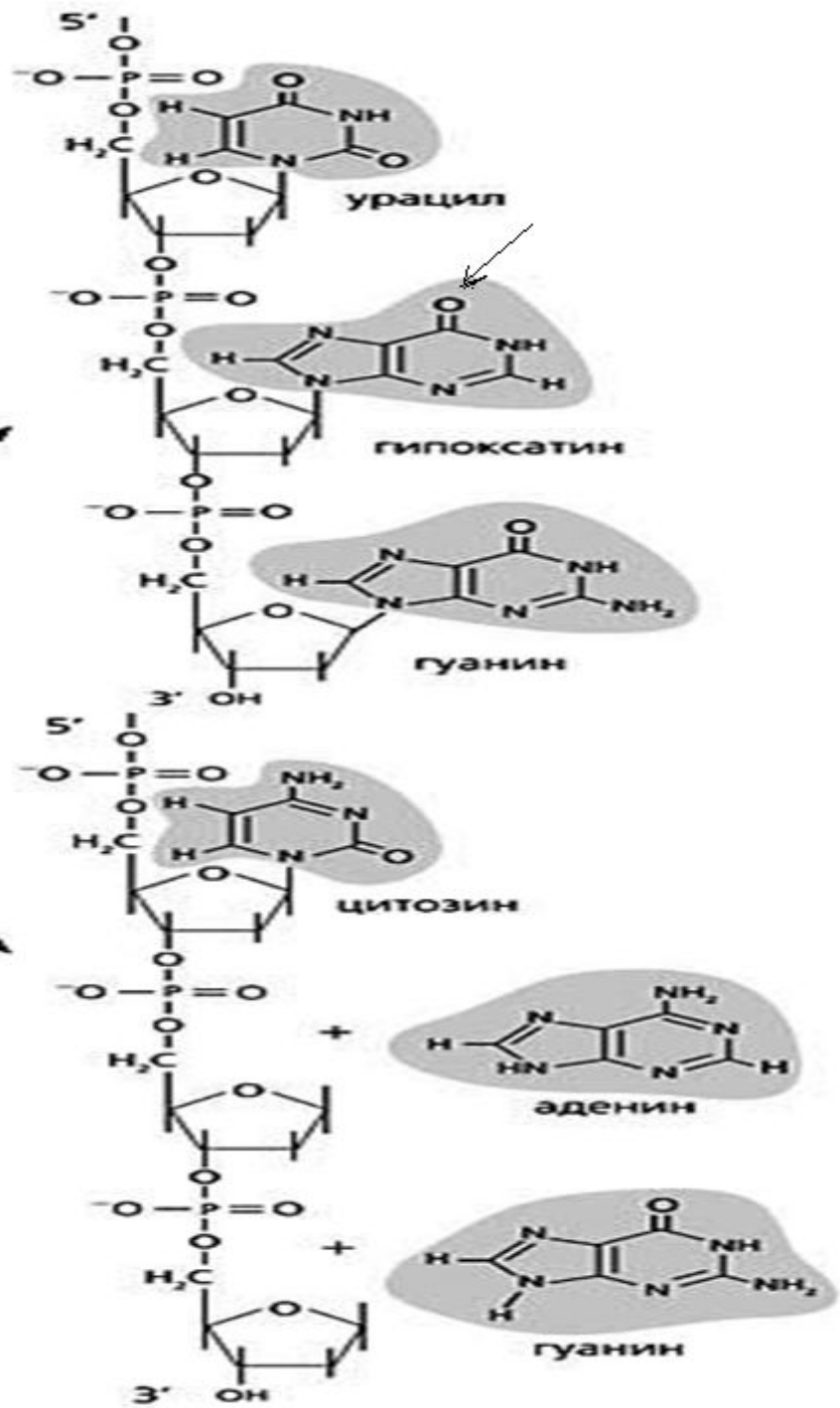
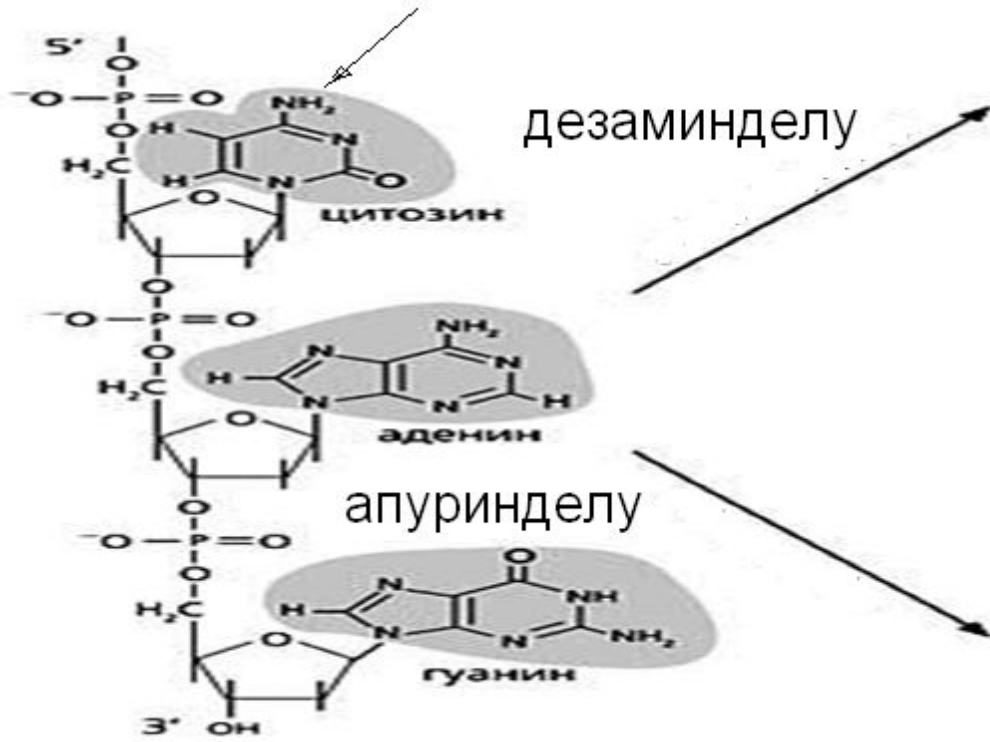
SOS-РЕПАРАЦИЯ

- Бұл репарация зақымданған жасушаны жойылудан сақтайды, сондықтан SOS-репарация деп аталған.
- Бірақ SOS-репарацияның дәлдігі төмен. Ол индуцельдік процес, ДНҚ молекуласының өзгерген матрицада болса да репликациялану қажеттігінен жүреді. ДНҚ синтезі көптеген қателері бар матрицада жүреді. Мұндай қателері болғанымен репликацияның жүруі, жасушаның тіршілігіне аса қажетті қызметі бұзылмаса, оның өмірі жалғасады.



Мутацияның пайда болу себептері және жіктелуі. Мутагенез

- Пайда болу себептеріне байланысты: *спонтаннық және индукциялық мутациялар.*
- *Спонтандық (өздігінен пайда болатын) мутациялар* — кездейсоқ, белгісіз себептерден пайда болады.
- Индукцияланған мутациялар немесе жасанды мутациялар *мутагендердің әсерінен пайда болады. Мутагендер деп мутацияны жиілететін кезкелген факторларды атайды.*
- Мутагенез — *мутацияның пайда болуы.*
- Канцерогенез — *ісіктің пайда болуы.*



зақымдалған немесе
модификацияланған
негіз



АП-сайт



циклобутандық
димер



жұпталмаған
нуклеотидтер



спонтанды өзгерістер,
иондаушы радиация

спонтанды өзгерістер,
иондаушы радиация,
оттегінің активті
формалары

УК - сәулелену

репликацияның қателері,
аллелдер арасындағы рекомбинация

ДНҚ қалыпты фрагменті

иондаушы радиация, оттегінің
активті формалары

химиялық агенттер

бір тізбектің үзілуі

қос тізбектің үзілуі

тізбектердің тігілуі



***ДНҚ РЕПАРАЦИЯСЫНЫҢ
БҰЗЫЛУЫНАН ПАЙДА
БОЛАТЫН АУРУЛАР:***

Пигменттік ксеродерма



- 1a – Бұл қыздар эксцизиялық репарацияға жауап беретін гендердің ауытқу салдарынан пигменттік ксеродермамен ауырады. Сондықтан өмір бойы терілеріне ультракүлгін сәулерінің түсуін болдырмау үшін жасанды жарықта тіршілік етуге мәжбүр.

Пигменттік ксеродермамен ауыратындардың жарыққа шығудан пайда болатын терідегі өзгерістер



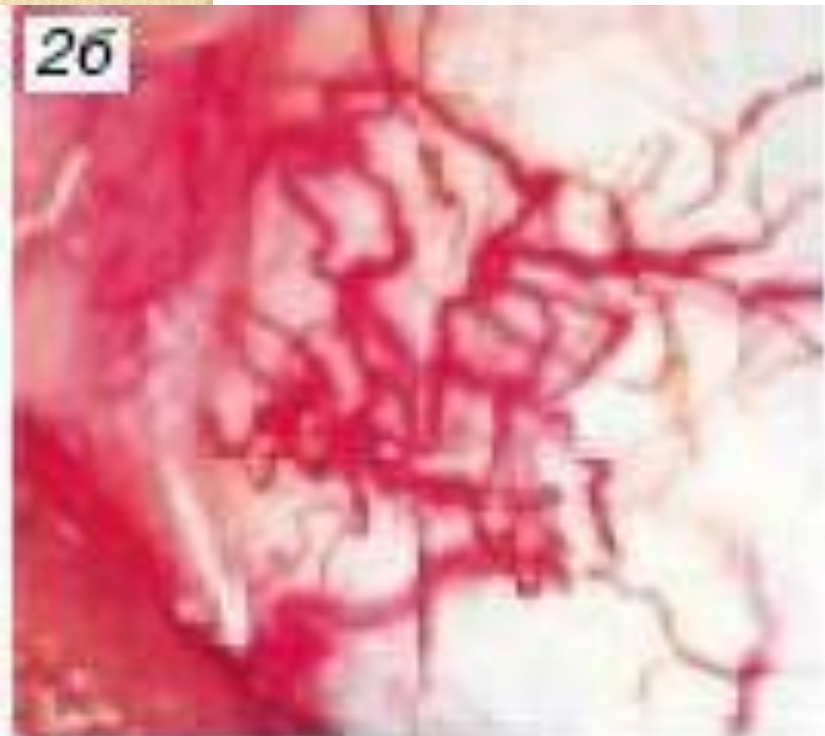
- 1 б – балада
- 1 в – ересек адамда

Атаксия-телангиэктазия (Луи-Бар синдромы).



- 2a – бұл 22 жастағы науқас атаксия әсерінен өз бетімен жүре алмайды және өмірінің соңына дейін мүгедек арбасына байланған.

Атаксия-телангиэктазия (Луи-Бар синдромы).



- 2 б – науқастың көзіндегі қылтамырлар-дың кеңеюі

Блум синдромы



- 3- Аурудың бет терісінде қылтамырлардың зақымдалу нәтижесінде күн сәулесінің әсерінен көбелек тәрізді қызыл дақ пайда болған