

Семей
мемлекеттік
медицина
университеті

СӨЖ

Медико-профилактикалық іс
факультеті
Топ -102

Орындаған: Нуралинова Д.К
Тексерген: Темекбаева. Э.С

Жоспары

- ☉ Өзгергіштік, типтері мен түрлері. Фенотиптік өзгергіштік. Реакция нормасы. Фенокопиялар.

- ☉ Генотиптік өзгергіштік, анықтамасы, жіктелуі:

- ☉ а) комбинативтік өзгергіштік

- ☉ б) мутациялық өзгергіштік

Қорытынды:

Өзгергіштік — тірі ағзалардың жаңа белгілерге ие болу қасиеті.



- 
- * Модификациялық өзгергіштіктің келесі түрлерін ажыратады:
 - * модификациялар,
 - * морфоздар,
 - * фенокопиялар

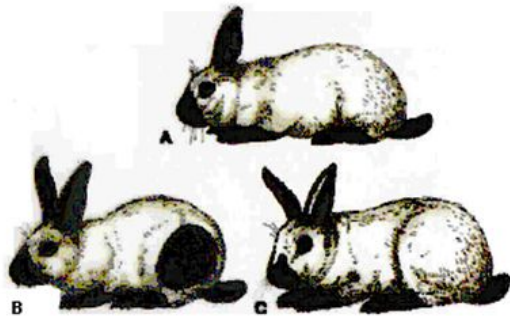
Фенотиптік (модификациялық) өзгергіштік.

- генотиптің өзгеруінсіз сыртқы орта факторларының тікелей әсерінен **фенотиптің** өзгеруімен байланысты
- бұл белгілер тұқым қуаламайды
- ағзаның тіршілік ету ортасына бейімделуін қамтамасыз етеді.

Модификациялық өзгергіштіктің маңызы.

- ◎ Ағзалардың тіршілік ету ортасына бейімделуін қамтамасыз етеді
- ◎ Фенотиптік өзгергіштіктің заңдылықтарын білу медицина тәжірбиесі үшін өте маңызды, бұл сыртқы орта факторларының не олардың жиынтықтарының фенотиптің қалыптасуындағы ролін анықтауға мүмкіндік береді.
- ◎ Фенокопияларды білу дәрігерге :
 - а) дұрыс диагноз қоюға;
 - б) аурудың жағдайына дәлірек болжам жасауға және болашақта сол жанұяда ауру бала туу мүмкіндігін анықтауға мүмкіндік береді.

- Модификациялар – фенотиптің тұқым қуаламайтын өзгерістері, сыртқы орта факторларының әсерінен дамиды, сыртқы ортаға бейімделу болып табылады, алайда олар қайтымды, орта факторының әсері жойылғанда қайта орнына келеді. Мысалы: оттегінің мөлшері төмендегенде қанда эритроциттердің мөлшерінің азаюы.





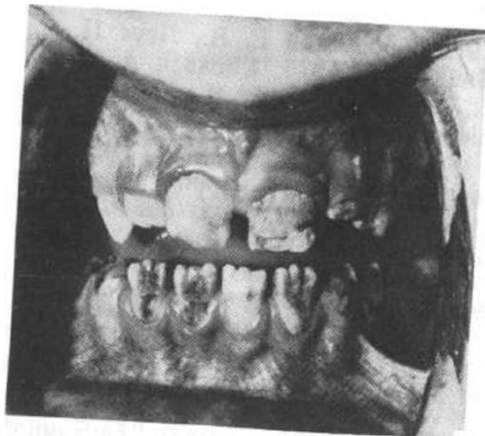
* **Морфоздар** — бұл фенотиптің ортаның экстремальды факторларының әсерінен дамитын тұқым қуаламайтын өзгерістері, олар бейімделуді қамтамасыз етпейді және қайтымсыз (мысалы: күйіктер, тыртықтар).

- **Фенокопиялар** – бұл тұқым қуалайтын аурулардың фенотипіне ұқсас фенотиптің қалыптасуы жүретін фенотиптің тұқым қуаламайтын өзгерістері.

Мысалы:

1. Пародонтоз - десмотонтоз немесе Готтлиб синдромы
2. Тіс эмалының гипоплазиясы - оның фенокопиялары
3. Фиброздық гиперплазия (эпилипсияда дифенилгидантоинды қабылдауға байланысты) - Фиброматоздың тұқым қуалайтын формалары
4. Ерін және тандай жырығы (жүктіліктің 1 триместрінде сәулелену не гормональды әсер, токсикоздың ауыр түрі) - тұқым қуалайтын ерін және тандай жырығы (50-ден астам синдромдар) →

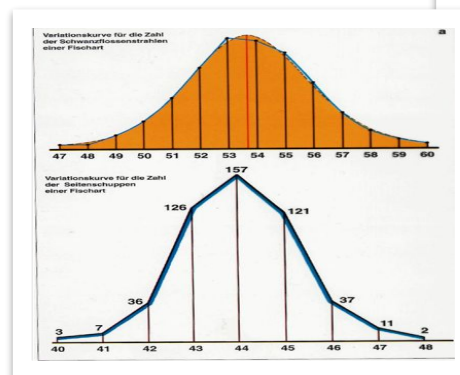
Фенокопиялар тұқым қуаламайды.



Модификациялық өзгергіштік (реакция нормасы)

- Белгінің модификациялары минимумнан максимумға қарай реакция нормасының шегінде өзгертін **вариациялық қатар** түзеді. Модификациялық өзгергіштіктің генотиппен анық талатын шегі **реакция нормасы** деп аталады. Реакция нормасы генетикалық факторлармен бақыланып, тұқым қуалайды.

Мысалы: ағаш
жапырақтарының мөлшері
Адамның сандық белгілерінің
өзгеруі. Адамның сандық
белгілері:
Тері түсінің интенсивтілігі
Қан қысымы, қан
құрамындағы эритроциттер
мөлшері
Салмағы және т.б.



2. Генотиптік өзгергіштік
- *генотиптің (генетикалық материалдың)
өзгеруімен байланысты өзгергіштік
сыртқы ортаға факторларына тәуелсіз және тұқым
қуалайды.*

Генотиптік өзгергіштік

```
graph TD; A[Генотиптік өзгергіштік] --> B[Комбинативтік өзгергіштік]; A --> C[Мутациялық өзгергіштік];
```

Комбинативтік өзгергіштік

Мутациялық өзгергіштік

Комбинативтік өзгергіштіктің механизмдері:

Комбинативтік өзгергіштік – ата-аналар гендерінің қайта үйлесуіне (комбинациясы) байланысты өзгергіштік. Комбинативтік өзгергіштікте ата-аналарының гаметаларының қосылуының нәтижесінде гендердің жаңа комбинациялары пайда болады, бірақ ол гендер және хромосомалар ешқандай өзгеріске ұшырамайды. Ұрықтану кезінде гаметалардың кездейсоқ қосылуы

Биологиялық түрлердің әртүрлілігін, бір түрдің дараларының әртүрлілігін және олардың тіршілікке қабілеттілігін қамтамасыз етеді. Мысалы: адамдардың алуан түрлілігі, бір жанұяда балалардың әртүрлілігі

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).

Мутациялық өзгергіштік

- ◎ Мутациялардың түзілу процесін **мутагенез** деп атайды.
- ◎ Мутацияларды тудыратын факторларды **мутагенді факторлар** деп атайды.

Мутагенді факторлар

Физикалық факторлар

Химиялық факторлар

Биологиялық факторлар

Мутагендік факторлар

- ◎ **Физикалық:** сәулелердің әртүрлі түрлері, температура, ылғалдылық және т.б.
- ◎ **Химиялық:** а) табиғи органикалық және органикалық емес заттар (нитраттар, алкалоидтар, гормондар, ферменттер және т.б.);
б) табиғи қосылыстардың (мұнай) өндірістік өңдеу өнімдері;
в) синтетикалық заттар (дәрілер, пестицидтер, тағам консерванттары, инсектицидтер, бояулар) және т.б.
- ◎ **Биологиялық:** а) вирустар (қызылша, қызамық; грипп) б) паразитарлық агенттер (бактериялар, рикетсиялар, қарапайымдар, гельменттер).

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 бағытталған әсерінен дамиды (адамның қатысуымен).

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.

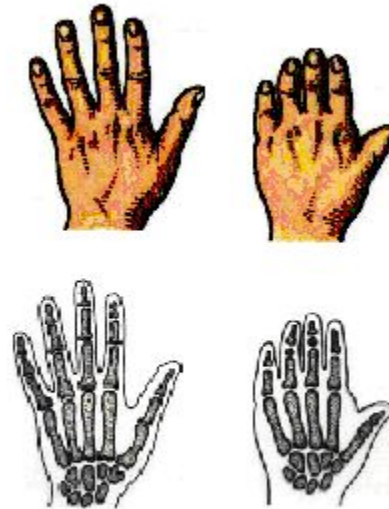
Гендік мутациялар

- * *Миссенс мутациялар* – кодон мағынасының өзгеруі және басқа ақуыздың түзілуі;
- * *Нонсенс-мутациялар* – мағынасыз кодондардың (УАА, УАГ, УГА) түзілуі;

Тұқым қуалайтын өзгергіштік

- 1920 жылы Н. И. Вавилов тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологтық қатарлары заңын ашты. «Генетикалық жақын түрлер мен туыстар тұқым қуалайтын өзгергіштіктің ұқсас қатарларымен сипатталады».

- Мысалы:
қысқасаусақтылық – ірі қара малда, итте, қойда, адамда кездеседі.



Қолданылатын 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.