

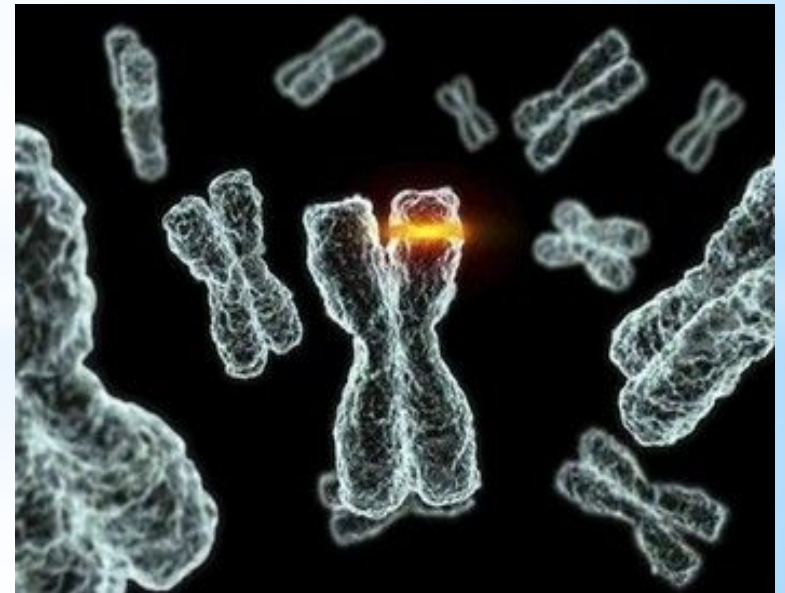
Қазақстан Республикасы Білім және Ғылым Министрлігі
Е.А.Бөкетов атындағы Қарағанды Мемлекеттік Университеті

Мутацияның молекулалық негіздері

Орындағандар: Балтабай А
Тексерген: Шайбек А.Ж

* **Мутация** (латын тілінде *mutatio* – өзгеру) – табиғи жағдайда кенеттен болатын немесе қолдан жасалатын генетикалық материалдың өзгеруі. Соның нәтижесінде ағзаның белгілері мен қасиеттері тұқым қуалайтын өзгергіштікке ұшырайды. Ғылымға мутация терминін 1901 ж. голланд ғалымы Х. де Фриз (1848 – 1935) енгізді. Генетикалық аппараттың өзгеруіне байланысты мутацияның: *геномдық, хромосомалық, гендік* немесе *нүктелік* деген түрлері бар.

* **Мутация** (mutation) — жасушаның генетикалық материалын ың өзгеруі, бұл кейінгі ұрпаққа да беріледі.



* Бұл тосыннан, кейде сыртқы факторлардың әсерінен болуы мүмкін. Генетикалық кодты анықтайтын жүйедегі бір азоттық негіздің орнын басқа біреу алмастырса немесе бір немесе одан да көп негіздер генге енгенде немесе геннен жоғалғанда гендік мутация пайда болады. Мутациялардың көбі зиянсыз; оларды үнемі қалыпты доминанттық ген жауып тұрады.

* Кейбір мутациялар айтарлықтай салдар туғызады; мысалы, ата-анасының екеуінен де тұқым қуалақшылықпен берілген белгілі бір мутация Орақ-жасушалы анемияның пайда болуына әкеп соғады. Ұрпаққа жыныстық жасушаларда (аналық жасушасы немесе аталық ұрық) пайда болған мутациялар ғана беріледі. Әдетте, бұндай мутацияларағзаға қауіпті.

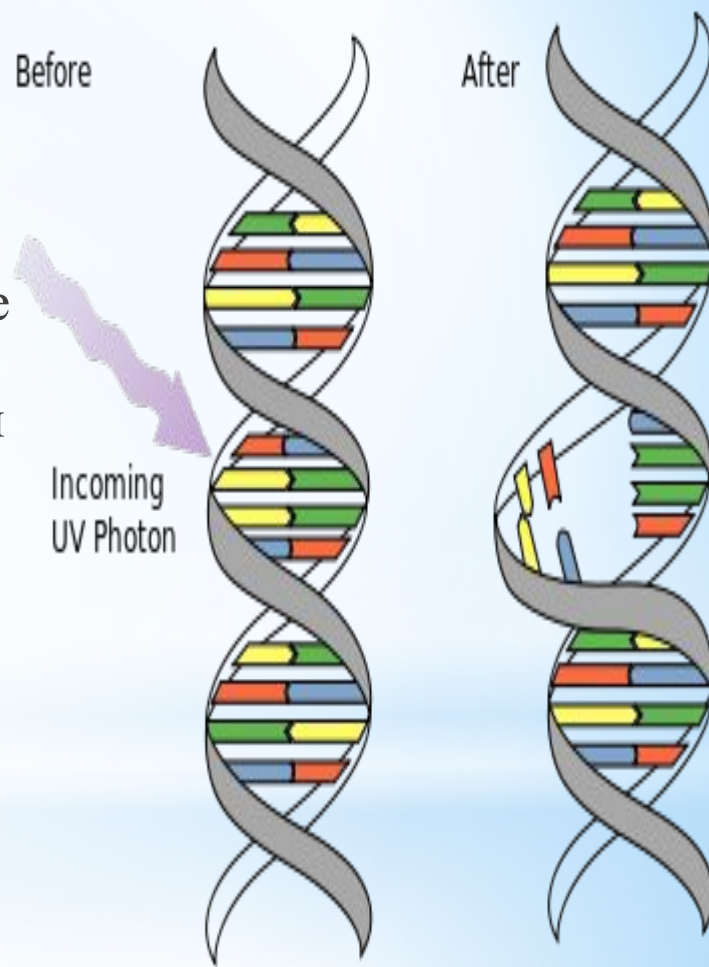


Мутацияның түрлері



* Геномдық мутация

Гендік немесе нүктелік мутация деп ДНҚ молекуласының белгілі бір бөлігінде нуклеотидтердің қатар тізбегінің өзгеруін айтады. Ол молекулалық деңгейде өтеді, микроскоп арқылы көрінбейді. Мутация нәтижесінде ағза биохимиялық, физиологиялық, морфологиялық өзгерістерге ұшырайды. Организмдегі бұл өзгерістер бірден немесе біраз уақыттан кейін біртіндеп байқала бастайды. Полиплоидты мутанттардың клеткалары мен органдарының көлемі ұлғайып, хромосома жиынтығы жұп болса, оның ұрпақ беру қабілеті сақталады, ал тақ болса бұл қабілеті сақталмайды. Гендік мутация кезінде ағза үлкен өзгеріске ұшырайды. Кейде бір геннің өзгеруінен ағзаның бірнеше белгі-қасиеттері өзгереді (плейотропия). Гендік мутация *доминантты* (басыңқы), *жартылай доминантты* және *рецессивті* (басылыңқы) болады.

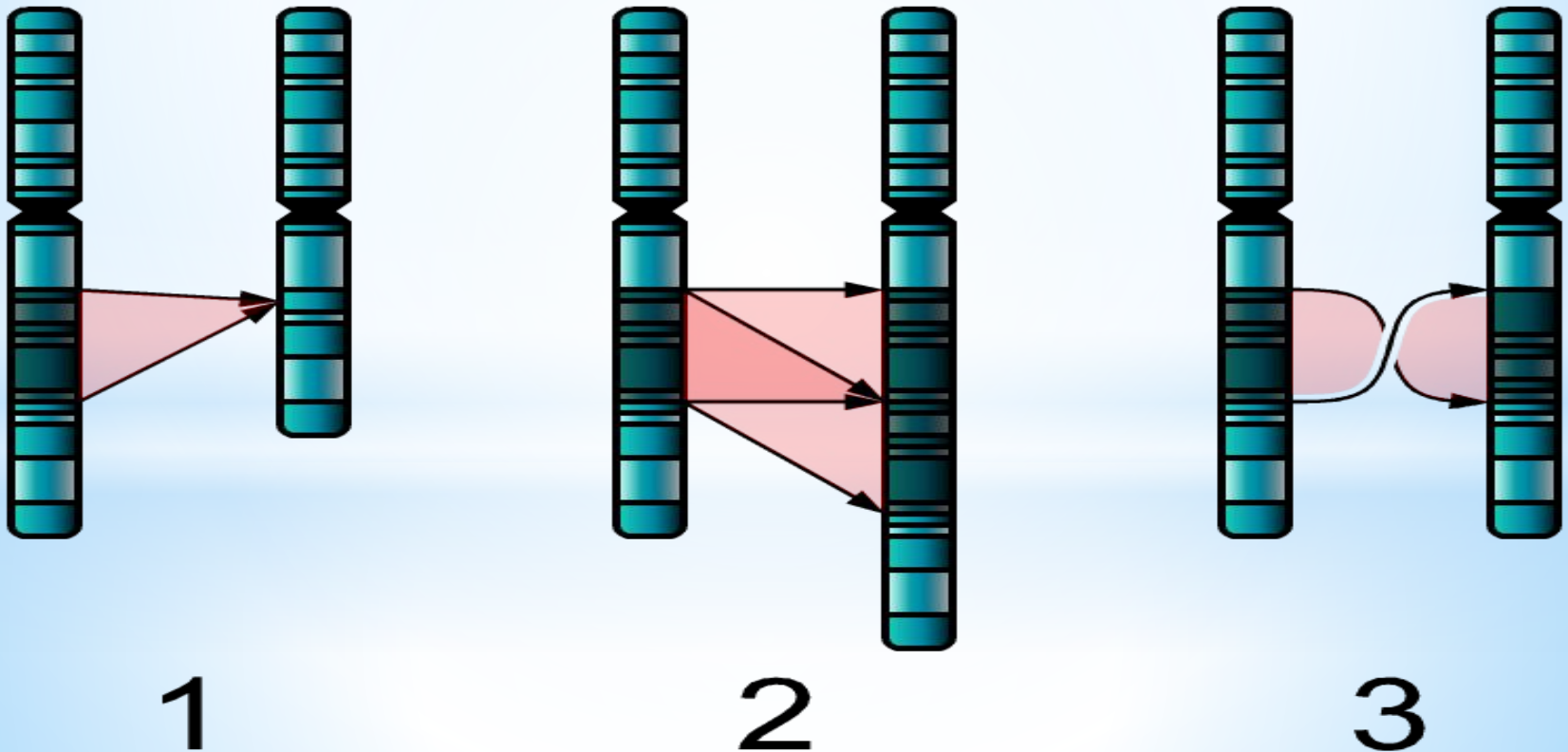


*Гендік мутация

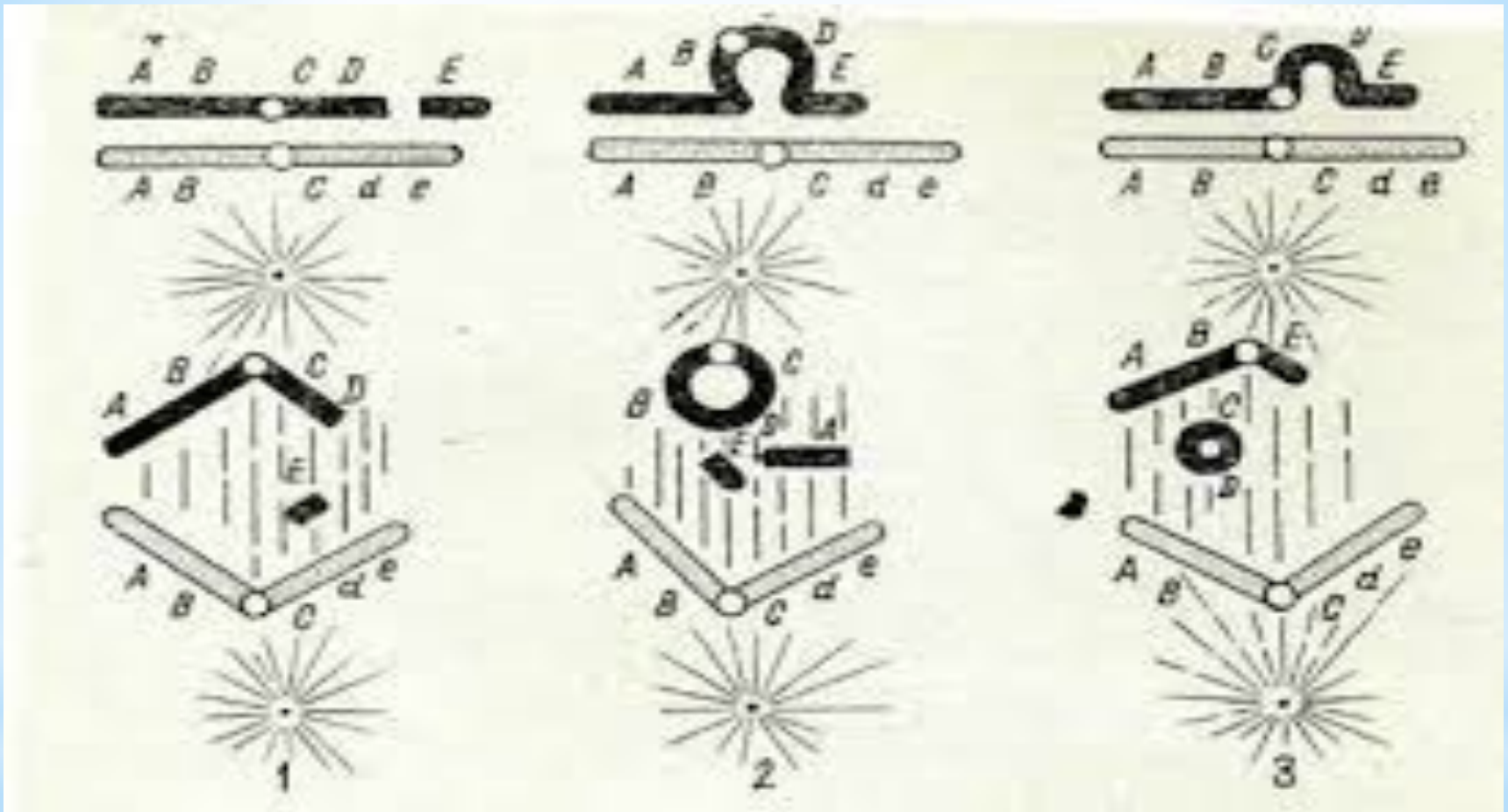
Гендік немесе нүктелік мутация деп ДНҚ молекуласының белгілі бір бөлігінде нуклеотидтердің қатар тізбегінің өзгеруін айтады. Ол молекулалық деңгейде өтеді, микроскоп арқылы көрінбейді. Мутация нәтижесінде ағза биохимиялық, физиологиялық, морфологиялық өзгерістерге ұшырайды. Организмдегі бұл өзгерістер бірден немесе біраз уақыттан кейін біртіндеп байқала бастайды. Полиплоидты мутанттардың клеткалары мен органдарының көлемі ұлғайып, хромосома жиынтығы жұп болса, оның ұрпақ беру қабілеті сақталады, ал тақ болса бұл қабілеті сақталмайды. Гендік мутация кезінде ағза үлкен өзгеріске ұшырайды. Кейде бір геннің өзгеруінен ағзаның бірнеше белгі-қасиеттері өзгереді (плейотропия). Гендік мутация *доминантты* (басыңқы), *жартылай доминантты* және *рецессивті* (басылыңқы) болады. Хромосомалық және гендік мутациялардың себебі көпке дейін белгісіз болып келді. Бұл өзгерістер ағзаға әр түрлі физикалық, химиялық факторлар – мутагендердің әсер етуінен пайда болады

*Хромосомалық мутация

Хромосомалық мутация – микроскоп арқылы көрінетін хромосома құрылымындағы өзгеріс. Бұл өзгеріс хромосоманың кей бөлімінің үзіліп қалуына (делеция), қосарланып кетуіне (дупликация) немесе оның басқа бір бөліміне ауысуына (транслокация) байланысты.



*Хромосомалар жетіспеушілігінің түрлері:



1— ұшынан жетіспеушілігі; 2— ұштарынан жетіспеушіліктері; 3— хромосомаішілік жетіспеушілік

Мутация



```
graph TD; A[Мутация] --> B[*Спонтанды]; A --> C[Индукциялық];
```

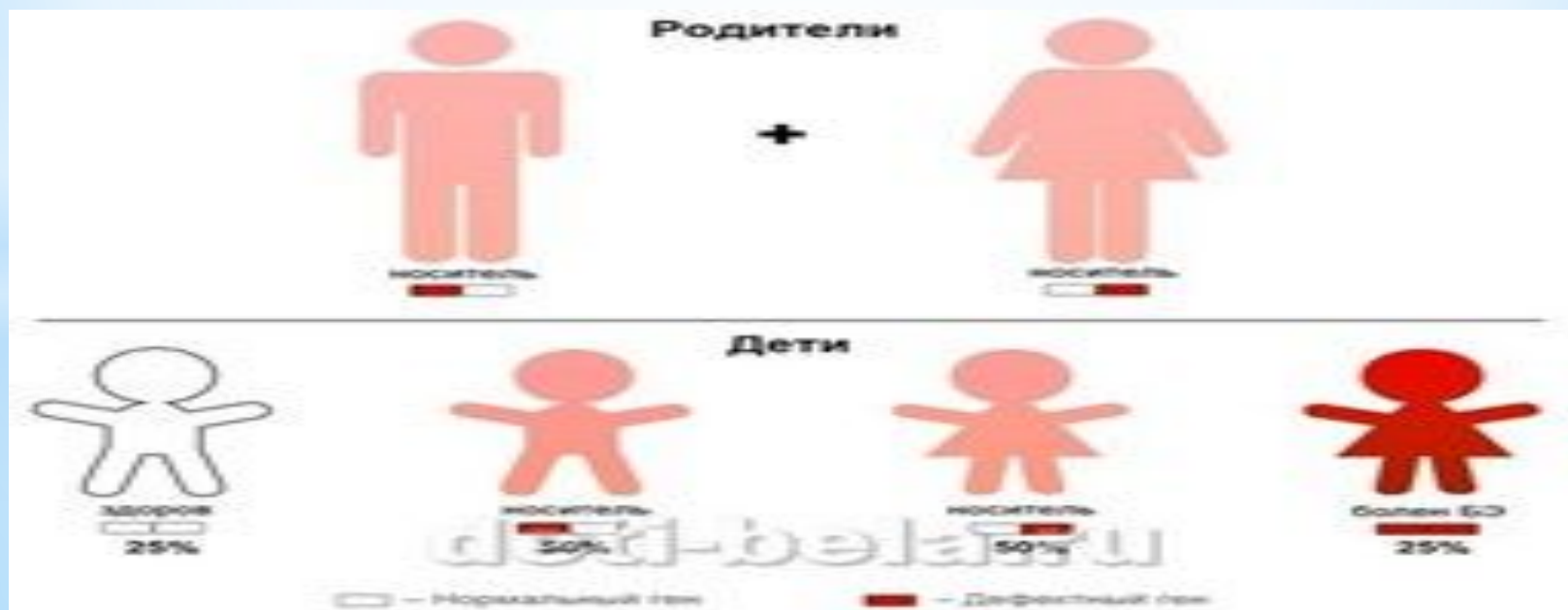
*Спонтанды

Табиғи жағдайда
өзінен-өзі болады.

Индукциялық

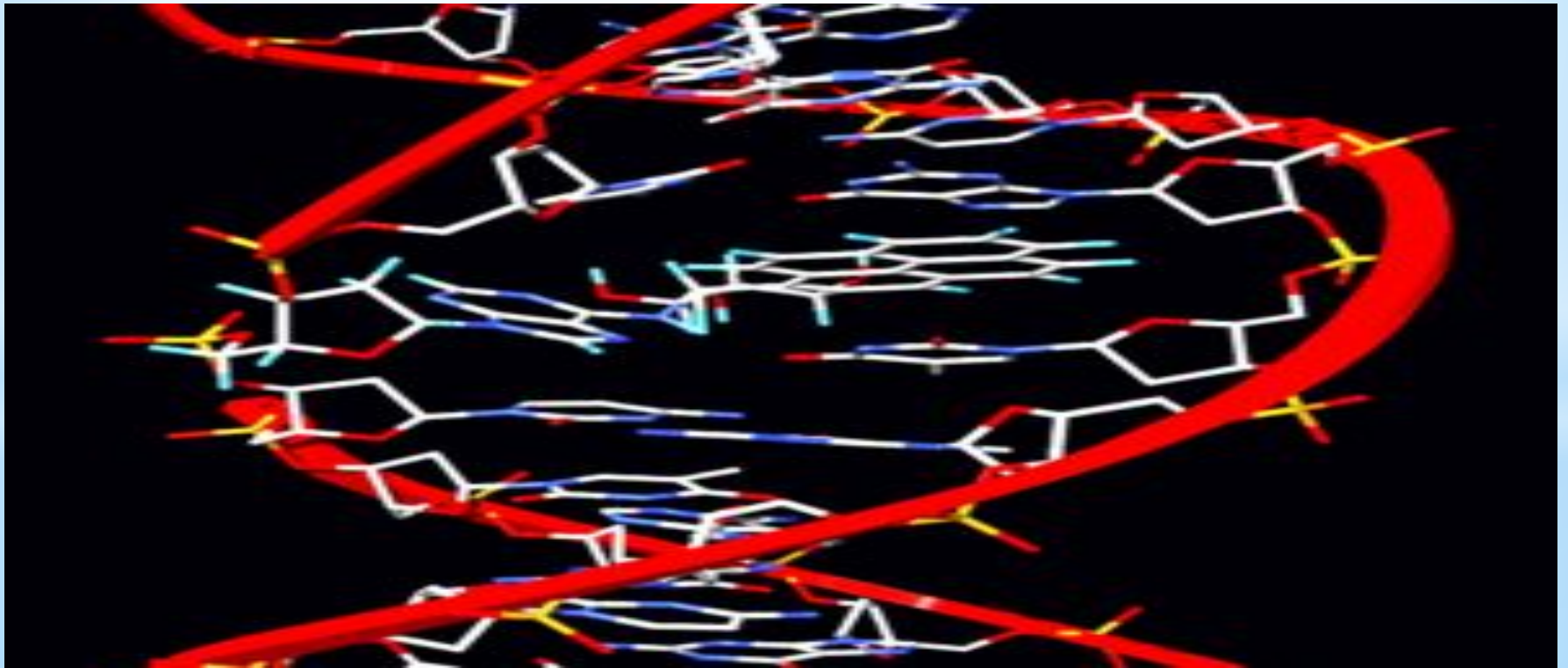
Тиісті факторлар:
Физикалық
Химиялық әсерінен

* Спонтандық мутациялар қоршаған ортаға байланысты пайдаболады. Олар соматикалық және жыныстық жасушаларында пайдабола алады. Спонтандық мутация-хромосомалардың дурысбөлінбеуі, хромосомалардың орын ауыстыруы, ДНҚ-дағы нуклеотидтердің ретсіз орналасуы, гендердің орын ауыстыруы себепболады. Спонтандық мутация табиғатқа өте қажетті процесс, эволюциядағы қарапайым құбылыс болып есептеледі



* Индукционный мутагенез ақуыздарды зерттеп, оларды жақсарту үшін қолданылады.

Бағытталмаған мутагенез-ДНҚ тізбегіне физикалық және химиялық жол арқылы өзгерістер енгізу(ультрафиолет, радиация). Мутациядан өткен организмдерді скринингтан өткізіп, мутаген тәжірибесіне сай келген ағзаларды қалдырады



* Өзінің пайда болу орнына қарай немесе организмнің қандай клеткаларында пайда болатындығына байланысты мутация генеративтік (жыныс клеткасында болатын) және сомалық (дене клеткаларында болатын) болып бөлінеді. Сомалық мутация мен генеративтік мутацияның бір - бірінен айырмашылықтары жоқ, дегенмен де, олардың эволюциялық мәні әртүрлі сондықтан ол жеке - жеке қарастырылады. Егер мутантты гені бар гамета ұрықтануға қатынасатын болса, онда ол мутация келесі ұрпаққа тікелей беріледі. Бірақ та ол мутантты ген рецессивті болып келсе, онда организмде болатын өзгеріс бірнеше ұрпақтан соң білінеді, ал егер ол доминантты ген болса онда бірінші ұрпақтың өзінде -ақ білінеді. Сомалық мутация организмде онтогенез барысында пайда болады. Жынысты жолмен көбейетін организмдерде олардың эволюциялық дамуы барысында сомалық мутация ешқандай роль атқармайды, себебі дене клеткаларында пайда болған өзгеріс ұрпаққа берілмейді.

* Спонтанды және индукцияланған мутациялық процесс. Секірмелі (спонтанды) түрде болатын мутациялық өзгергіштікке белгілі бір факторлармен арнайы әсер ету арқылы емес табиғи жағдайда өздігінен пайда болатын мутациялар жатады. Мутациялық өзгергіштік дрозофила шыбынында біршама кеңірек зерттелген. Олар денесінің түсі, қанаты, көзі, аяғының пішіндері, жыныстық белгілері, өсімталдығы т.б. белгілеріне қатысты. Бұл шыбындарды лаборатория жағдайында өсіру барысында Т.Морган анықтаған ең алғашқы секірмелі мутант ақ көзді аталық. Табиғи жағдайда өсетін барлық шыбындар қызыл көзді болатындықтан, ондай түсті анықтайтын ген жабайы типке тән ген деп аталады да, ал көздің ақ түсін анықтайтын ген - мутантты ген деп есептеледі. Жасанды немесе индукциялы мутация деп - белгілі бір факторлармен арнайы әсер ету арқылы пайда болатын тұқым қуалайтын өзгергіштікті айтады. Ондай мутагендік факторларға радиоактивті сәулелер, температура, ультра күлгін және лазер сәулелері, сол сияқты кейбір химиялық қосылыстар (колхицин, этиленмин, акридиндер, метилметансульфанат т.б. жатады.



* Өсімдіктер, жануарлар және микроорганизмдермен жүргізілген көптеген зерттеулердің нәтижесінде осы аталған факторлармен әсер ету арқылы мутация тудыруға болатындығы анықталды. Мутациялық өзгергіштікті қолдан жасауда әсіресе, радиоактивті сәулелердің мутагендік қасиетін зерттеп білудің ерекше маңызы бар. Секірмелі мутацияның мөлшері организмнің физиологиялық жағдайына және клеткада болатын биохимиялық өзгерістерге де байланысты. Мысалы, М.С.Навашин мен Г. Штуббеннің айтуы бойынша тұқымды қамбада ұзақ уақыт бойы сақтау нәтижесінде олардың ескіруі себепті мутациялық өзгергіштіктің пайда болу жиілігі артады. Секірмелі мутацияның пайда болу себебінің біріне, клеткада кейбір заттардың биосинтезіне кедергі келтіретін мутагендік қасиеті бар бөгде қосылыстардың жинақталуын да жатқызуға болады.



*Назарларыңызға
рахмет!!!