

ҚАРАҒАНДЫ МЕМЛЕКЕТТІК МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ
МОЛЕКУЛЯРЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКА
КАФЕДРАСЫ

СӨЖ

Тақырыбы: Адамның жыныс генетикасы

Орындаған: Жұмабеков Д.М.

Тексерген: Аманова К.С.

Қарағанды 2010ж.

Жоспары:

I.Кіріспе

II.Негізгі бөлім

- ▣ Адам генетикасының негіздері*
- ▣ Адам генетикасының ерекшеліктері*
- ▣ Адам генетикасын зерттеуде қолданылатын әдістер*
- ▣ Адамдардағы мутациялар және олардың фенотиптік белгілері*
- ▣ Гендік мутациялар – тұқымқуалаушылық аурулардың себептері*
- ▣ Адам патологиясындағы генокопиялар және фенокопиялар*
- ▣ Жыныс генетикасы*

III.Қорытынды

IV.Пайдаланылған әдебиеттер

Кіріспе

Адам геномикасы – молекулалық медицинаның негізі болып, тұқым қуалайтын және тұқым қуалайтын және тұқым қуаламайтын ауруларды анықтау, емдеу және алдын-алу, болдырмау әдістерін қалыптастыру үшін маңызды роль атқарады

Геном – жусушаның, ағзаның тіршілігі және дамуы үшін қажет барлық генетикалық ақпарат жазылған ДНҚ молекулаларының толық жиынтыңғы болып табылады, яғни жасушаның ядролық және цитоплазмалық ДНҚ-сының барлық гендері мен ген аралық учакелерінің жиынтығы. Оны геномика зерттейді.

Адам генетикасының негіздері

Адам генетикасы адам популяциясындағы тұқымқуалаушылық пен өзгергіштік құбылыстарын, тұқымқуалаушылықтың қалыпты және патологиялық белгілерін, аурулардың генетикалық бейімділікпен қоршаған орта факторларын байланысып зерттейді. Медициналық генетиканың мақсаты тұқымқуалайтын ауруларды табу және оларды алдын алу.

Адам генетикасы – қазіргі замандағы медицинаның теориялық негіздерінің бірі болып табылады. Академик Павлов генетиканың физиология мен медицина үшін маңызын көрсете отырып, былай деген “Біздің дәрігерлер тұқымқуалаушылық заңдарын әліппе тәрізді білуі керек” Тұқымқуалаушылық заңдары туралы ғылыми ілімдерді жүзеге асыру адамдарды көптеген қайғы – қасиеттерден арылуға көмектеседі.

Адам генетикасы ерекшеліктері

Адам генетикасын зерттеуі көптеген қиыншылықтармен байланысты болды. Негізгі себептері тәжірибелік будандастыру мүмкіншілігінің жоқтығы, ұрпақтың баяу алмасуы, әрбір жанұяда ұрпақ санының аздығымен сипатталады. Одан басқа, жалпы генетикада зерттелетін классикалық объектілерден айырмашылығы адамның кариотипі күрделі, байланыс топтарының саны көп. Бірақ бұл кедергілерге қарамастан адам генетикасы ойдағыдай дамуда. Эксперименталдық будандастыру мүмкіншілігінің жоқтығы мыналармен толықтырылады: зерттеуші кең көлемді адам популяциясын зерттей отырып, олардың ішінен генетикалық анализ үшін 1000 неке жұптарының ішінен керектерін алады. Соматикалық торшалардың гибридизация әдісі хромосомаларда гендердің шоғырлануын, байланыс топтарына анализ жүргізуді экспериментальды түрде зерттеуге мүмкіндік береді.

Адам генетикасын зерттеуде қолданылатын әдістер

адам генетикасын зерттеуде келесі әдістер қолданылады:

- ▣ *Генеалогиялық*
- ▣ *Егіздік*
- ▣ *Популяция – статистикалық*
- ▣ *Цитогенетикалық*
- ▣ *Соматикалық торшалардың гибридизация*
- ▣ *Модельдеу әдістері*

- **Генеалогиялық** – бұл тәсіл белгілі бір қалыпты немесе патологиялық белгіні ата – тектегі туыстық байланыстарға бақылауға негізделген. Генеалогия сөзі – адамның ата тегі деген ұғымды береді. Бұл тәсілді ХІХ ғасырдың аяғында Гальтон енгізді. Бұл әдістің негізгі мәні туыстық қатынастарды анықтау және жанұяның жақын алыс туыстарында сол қалыпты немесе патологиялық белгінің барлығын тексеру. Ол екі этаптан тұрады: а) жанұя туралы мағлұмат жинау, б) генеалогиялық анализ
- **Егіздік** – бұл әдіс егіздердің түрін ашты біржұмыртқалы (монозиготалы), екіжұмыртқалы (дизиготалы). Монозиготалы егіздер қалыпты жағдайда біржынысты болады. Дизиготалы егіздер екі бірдей ұрықтанған аналық жыныс торшадан дамиды. Әдістің бастапқы қолдануында егіздерді морфологиялық белгілері бойынша қарастырады: шаштың және көздің түсі, тері түсі және көз бен ерін тұлғасына, құлақ ұлғысына саусақ мәнерлеріне т. б.. Егер белгі егіздердің екеуінде де кездесе оларды конкордантты (ұқсас болу) деп атайды. Егіздердің біреуінде белгінің жоқ болуы – дискорданттылық деп аталады. Қазіргі кезде зиготалықты анықтау үшін морфологиялық белгілермен қатар, қан тобы мен қан плазмасының белоктарын анықтау жүргізіледі.
- **Популяциялы – статистикалық** – адам популяциясында жеке гендерін таралуын анықтайды. Көбіне популяцияның бір бөлігін таңдаулы зерттеу немесе ауруханалар архивтерін тексеру немесе әйелдер босанатын үйлердің, яғни сұрастыру жүргізіледі. Тәсіл түрі зерттеу мақсатына байланысты таңдалынады. Соңында бұл мәліметтерге статистикалық тәсіл жүргізіледі. Харди – Вайнберг заңымен популяцияда гендер тазалыңын гетерозиготалық тасымалдаушылар жиілігін анықтауға мүмкіндік жасалды.

- ▣ *Цитогенетикалық – дрософила және кейбір өсімдіктерді зерттеумен құрылды. Әдістің негізі хромосомаларды микроскоп арқылы зерттеу. Хромосомаларды жіктеу үшін сандық морфометриялық зерттеу қолданылады сондықтан хромосоманы микрометрде өлшейді. Сонымен қатар центромерлік индексті , яғни хромосома қысқа иінін ұзын иініне қатынасы арқылы анықтайды.*
- ▣ *Соматикалық торшаларды б. – соматикалық торшалар генетикалық хабардың толық көлемін қамтиды. Адамның соматикалық торшаларын әртүрлі мүшелерден алады(тері, сүйек миы, қан торшалары, эмбрион ұлпалары). Гибридизациялық тек қана бір түрішілік емес, әртүрлі типтер арасында да жүзеге асады. Мысалы: адам + тышқан, тышқан + тауық, және т. б. Осы тәсілдің көмегімен адам геномының картасы құрылған.*
- ▣ *Модельдеу – бұл заң бойынша генетикалық жақын түрлер мен тұқымдастыру ұқсас тұқымқуалаушы өзгергіштіктің гомологиялық қатар заңынан табылады. Осыдан сүтқоректілерде де адамда да көптеген мутациялар табуға болады.*

Адамдардағы мутациялар және олардың фенотиптік бейнелері

Көп жағдайда хромосомалық аномалиялар негізінен анеуплоидиялар тіршілік даму кемістерінен, психикалық жеткіліксіздіктермен, ұрықсыздықпен, кей жағдайларда өмір сүрмейтінімен сипатталады. Сонымен көптеген хромосомды мутациялар тұқым қуаламайды, бірақ әр әулетте олар аз мөлшерде (0,5-0,7) фенотип және генотипі қалыпты адамдардың жыныс жасушаларында қайта пайда болады. Ол мутацияның нәтижесі болып табылады

Гендік мутациялар – тұқымқуалаушылық ауруларының себептері

Адам мутациялардың тазалығы мен сипаттамасы. Қандайда болған геннің мутациясы белоктың құрылысын немесе оның санын өзгертуге әкеледі. Айтылып кеткен зат алмасуының тұқымқуалаушылық ауруларының көбі құрылымдық гендер мутациясының байланысты. Зерттеуге X хромосомадағы гендердің рецессивті мутациялары қолайырақ X хромосома бойынша мутациялану жиілігі 10⁻⁵ дәрежесі бағаланады

Адам патлогиясындағы генокопиялар және фенокопиялары

*Бір – біріне ұқсас түзілуде әртүрлі аллельді емес гендер анықталады. Мұндай құбылыс **генокопия** деп аталады. Ол бірдей емес генетикалық қатар аурулармен байланыстырылады. Оған гемофилияның әртүрлі түрлері, ауада қанның әлсіреп оралуы мысал бола алады. Бұл сонымен қатар эритроциттердің бұзылуымен, сары ауру мен өттің созылуы болып табылады.*

***Фенокопия** – генетикалық өзгерулеріне байланысты түзілуіне тәуелді патология. Егер әйел аяғы ауыр кезінде қабыршақты қызамықпен ауырса, онда бала іштен құбыжық болып туылады. Фенокопияның пайда болу себебіне түрлі аурулар құбыжықтарға (токсоплазмоз, сифилис) жатады.*

Жыныс генетикасы

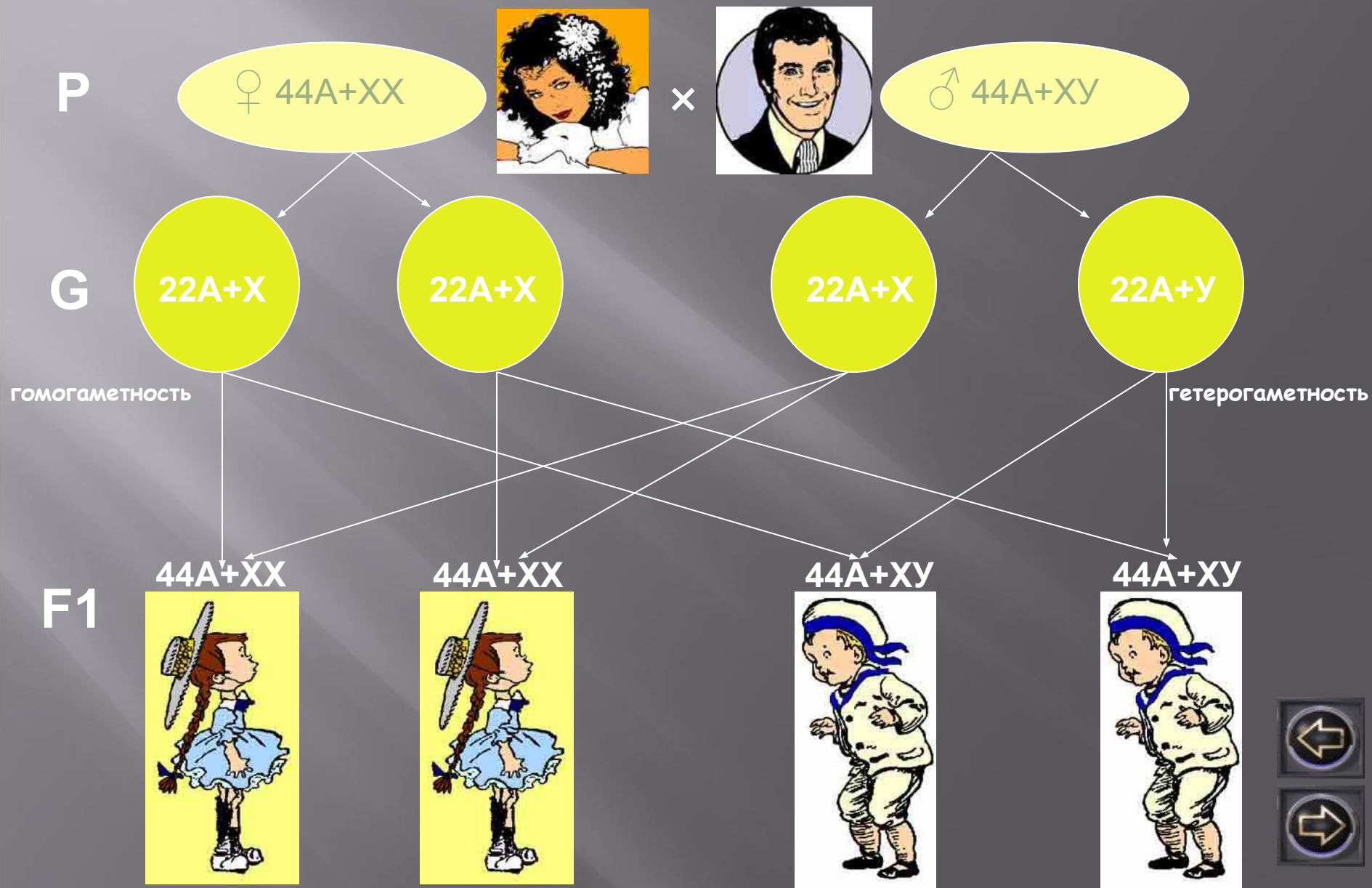
Организмнің белгілері мен қасиеттерінің жиынтығы – жыныс арқылы ұрпақ таралып, тұқым қуу арқылы нәсілдік хабар ұрпаққа беріледі. Организмнің әрбір қасиеті секілді жыныс та тұқым қуу арқылы детерминацияланған (латынша «детерминаре» - анықтау).

Жыныс – жыныстық жомен көбеюіне байланысты организмнің морфологиялық, физиологиялық ерекшеліктері. Организмнің эволюциялық даму жолында жыныстық көбею процесі жыныссыз көбеюден дамыған.

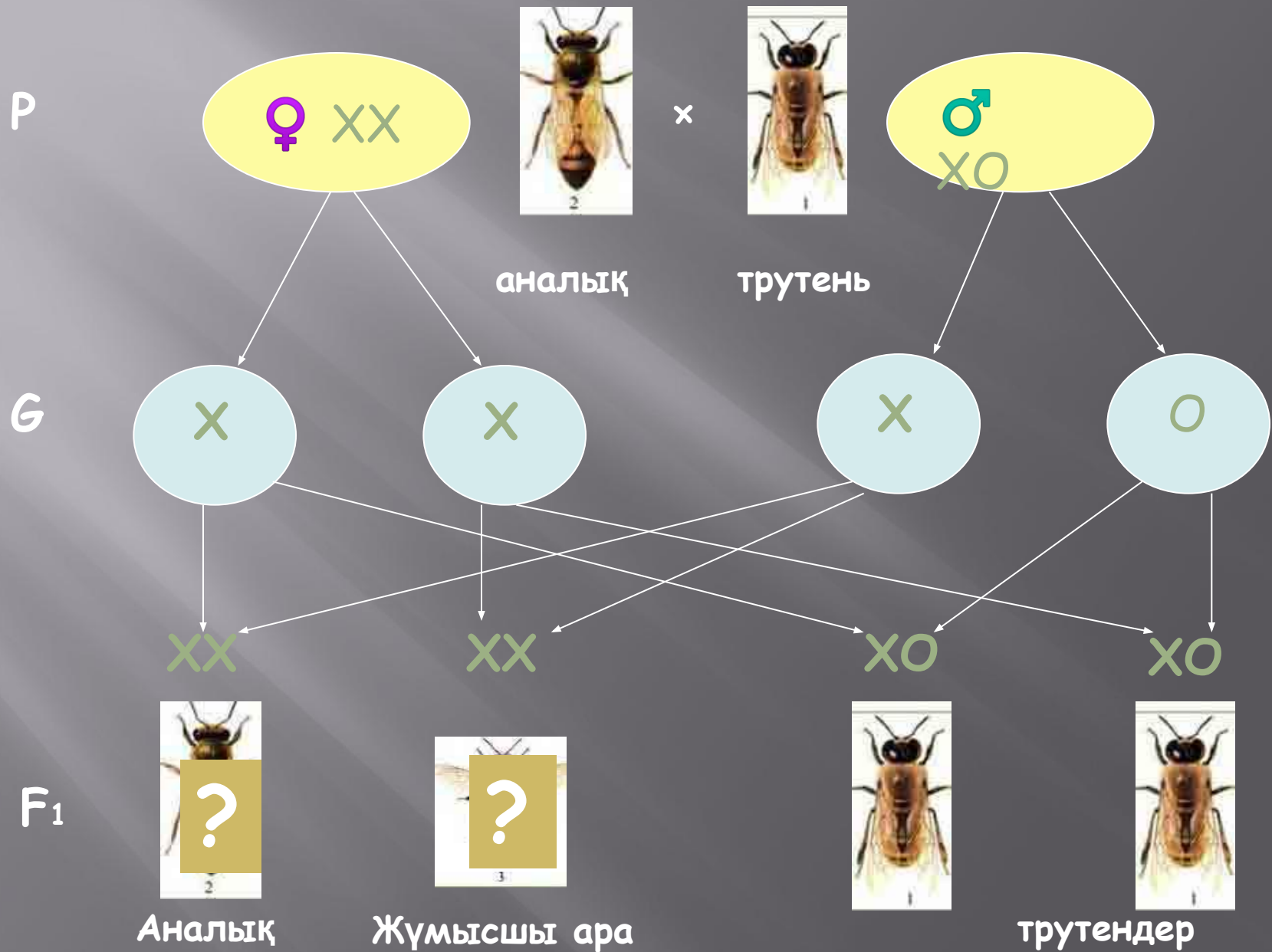
Жыныс үш негізге бөлуге болады:

1. Эпигамдық – жыныстық организмнің өсіп даму процесінде жіктелуі. Бұл жағдайда жыныстың анықталуы көбінесе қоршаған ортаға тәуелді.
2. Прогамдық – жыныс жіктелуі ата – аналардың гаметогенезінде анықталады.
3. Сингамдық – болашақ ұрпақтың жынысы гаметалар қосылған кезде анықталады. Бұл жыныс детерминациясының ең көп тараған түрі болғандықтан, жануарлардың барлығына тән қасиет.

Адамдарда жынысты анықтау механизмі



Жыныстың тұқымқуалауының түрлі нұсқалары



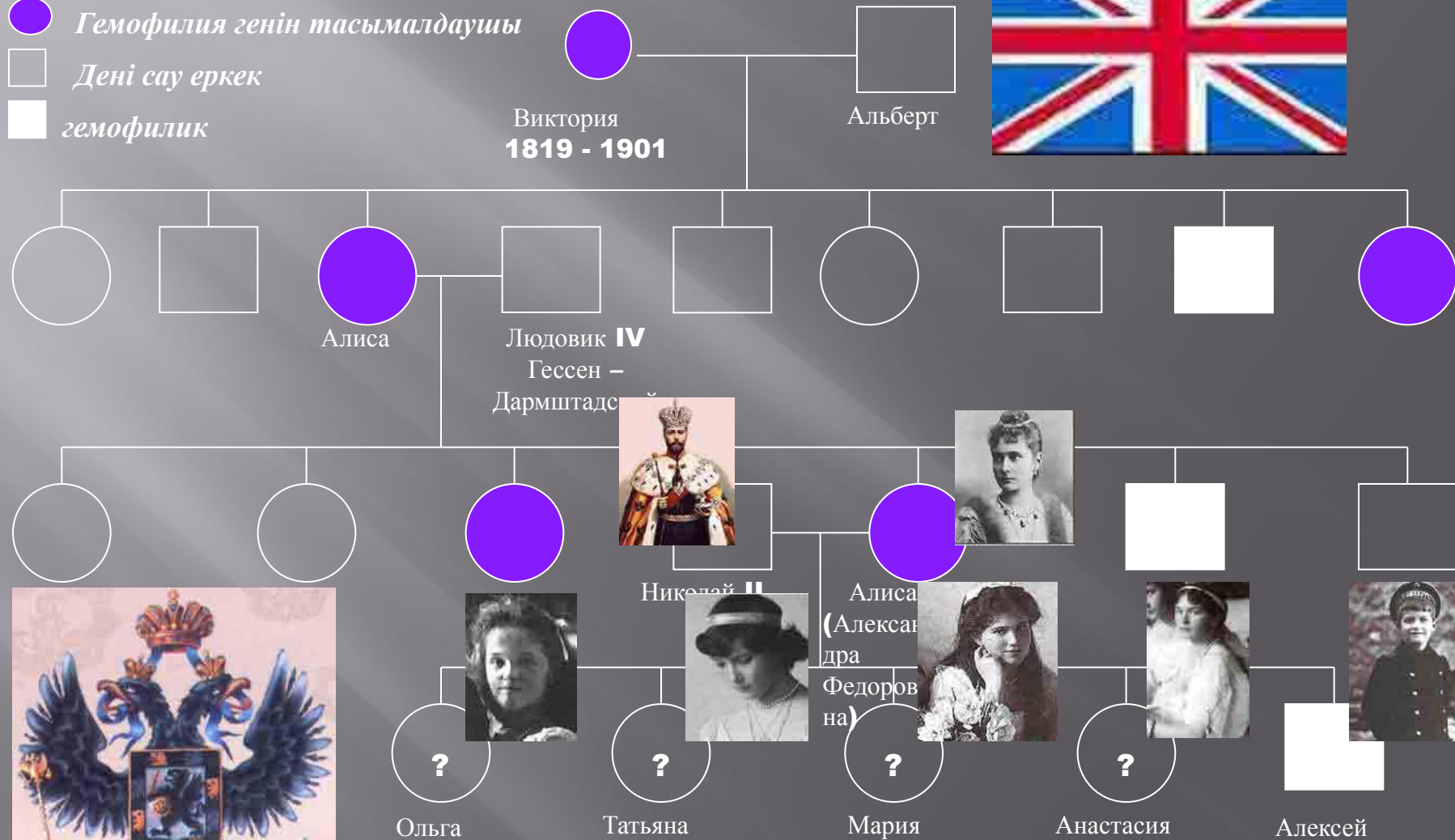
Романов әулетінің гемофилия генінің тұқым қуалауы

○ Дені сау әйел

● Гемофилия генін тасымалдаушы

□ Дені сау еркек

■ гемофилик



Адамда – 46 хромосом
(23 жұп)

Олардың:

44 аутосомы

2 жыныстық

Әйелдерде – XX(гомогамета)
ерлерде – XY гетерогамета)



Қорытынды

Адам генетикасының адамдардың денсаулығын сақтаудағы рөлі өте зор, себебі кез келген ауру — зат алмасудың, не зат алмасуға қатысып оны реттейтін, жеделдететін ферменттердің қызметерінің бұзылуына байланысты. Ал, фермент дегеніміз ақуыз, ол гендердің экспрессиялануының өнімі болып табылады. Демек, нақтылы бұзылған гендерді зерттеп, оны әртүрлі жолдармен жөндеп генетикалық инженерия әдістерімен, түрліше аурулармен күресуге болады.

Пайдаланылған әдебиеттер

- ▣ *Медицинская энциклопедия 1989 ж.*
- ▣ *С.Ж. Стамбеков “Жалпы генетика”.*
- ▣ *С.А. Абилаев 2008 ж.*
- ▣ *Қуандықов мед. генетика*
- ▣ *www.Wikipedia.ru*
- ▣ *www.Google.ru*
- ▣ *www.yandex.ru*