

- **ҚММУ**
- Молекулярлық биология және медициналық генетика кафедрасы
- **Дәріс**
- **Тақырыбы:** «Белгілердің тұқымқуалау типтері және варианттары»
- **Мамандығы:** 5В130100 «Жалпы медицина»
- **Курс:** 1
- **Уақыты:** 50 мин.

Дайындаған: доцент: Есілбаева Б.Т

- **Тақырыбы:** «Белгілердің тұқымқуалау типтері және варианттары»
- **Мақсаты:** Белгілердің тұқымқуалауының негізгі типтері мен варианттарын, гендердің өзара әсерлері түрлерін оқу.
- **Дәріс жоспары:**
 - 1. Моногенді тұқымқуалау және Г. Мендель заңдары
 - 2. Г. Мендель заңдарын орындау үшін қажетті жағдайлар.
 - 3. Белгілердің тұқымқуалау типтері.

**Тұқымқуалаушылық –
генетикалық тетіктердің жиынтығы,
ұрпақтарының ағзасының
құрылымды-функциональдік
ерекшеліктерін қамтамасыз етеді.**

Генетика – тұқымқуалаушылық пен өзгергіштік заңдылықтарын зерттейді.

Генетиканың негізгі түсініктері:

- 1. Генотип – ағза гендерінің жиынтығы**
(ата-анасынан алатын оның генетикалық конституциясы).
- 2. Фенотип – ағзаның барлық қасиеттері мен белгілерінің жиынтығы** (көлемі, пішіні, мінез-құлқы, биохимиялық және физиологиялық процестер).

- 3. Ген** – нақты белгінің дамуын анықтайтын тұқымқуалаушылықтың бірлігі.
- 4. Аллель** – альтернативті белгіні анықтайтын бір және сол ген түрі (доминантты және рецессивті).
- 5. Локус** – хромосомадағы аллельдің (геннің) орналасатын орны.
- 6. Гомозигота** – бұл диплоид, гендегі екі бірдей аллель (AA, aa).

7. Гетерозигота – бұл диплоид, гендегі әртүрлі екі аллель.

8. Доминантты аллель – гомозиготалы және гетерозиготалы жағдайда да фенотипті анықтайды.

9. Рецессивті аллель – гомозиготалы жағдайда ғана фенотипті анықтайды.

















Г. Мендель – генетиканың атасы

1857 жылдан 1863 ж
аралығында. Г.Мендель 24034
өсімдіктердің 7 ұрпағына
будандастыру жүргізді.

Ағылшын тілінде тек 1901 ж
басылымда жарық көрді.

**Г. Мендель –
моногенді
тұқымқуалау
заңын
қалыптастырды**

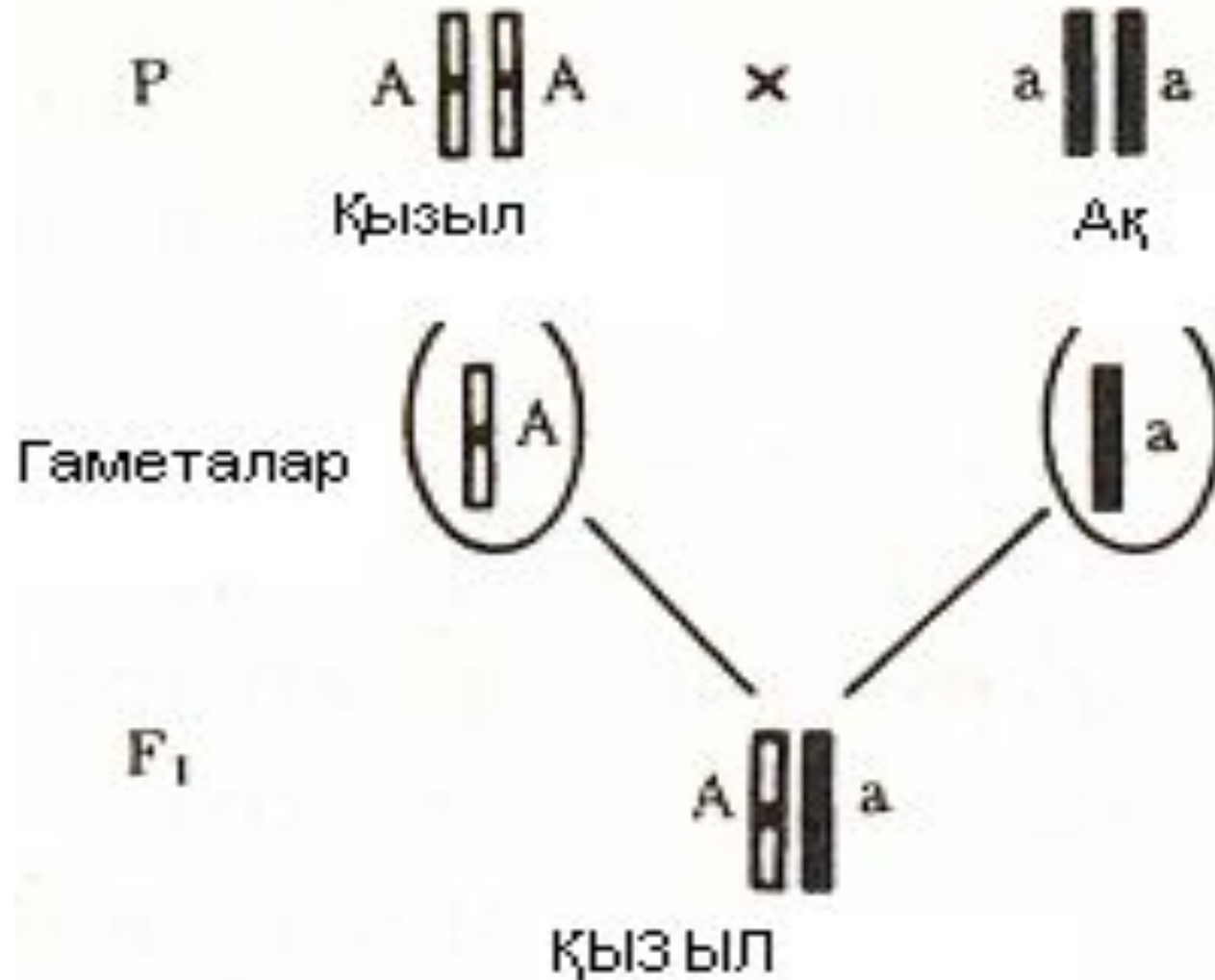
	Seed form	Seed color	Pod form	Pod color	Flower position	Seed coat color	Stem length
dominant	 Round (<i>R</i>)	 Yellow (<i>Y</i>)	 Inflated (<i>V</i>)	 Green (<i>G</i>)	 Axial (<i>F</i>) (along stem)	 Gray or gray-brown (<i>A</i>)	 Tall (<i>T</i>)
recessive	 Wrinkled (<i>r</i>)	 Green (<i>y</i>)	 Restricted (<i>v</i>)	 Yellow (<i>g</i>)	 Terminal (<i>f</i>) (on top)	 White (<i>a</i>)	 Short (<i>t</i>)

Г.Мендельдің зерттеуі

1. Бірінші ұрпақтағы гибридтердің біркелкілік заңы (доминанттылық заңы). Доминантты және рецессивті белгілері бойынша бірдей екі гомозиготалы ата аналардың будандасуы кезінде, белгінің доминанттылығы бірдей және олардың біреуіне ұқсайды.

Мендель заңдары.

F1 гибридтердің біркелкілік заңы

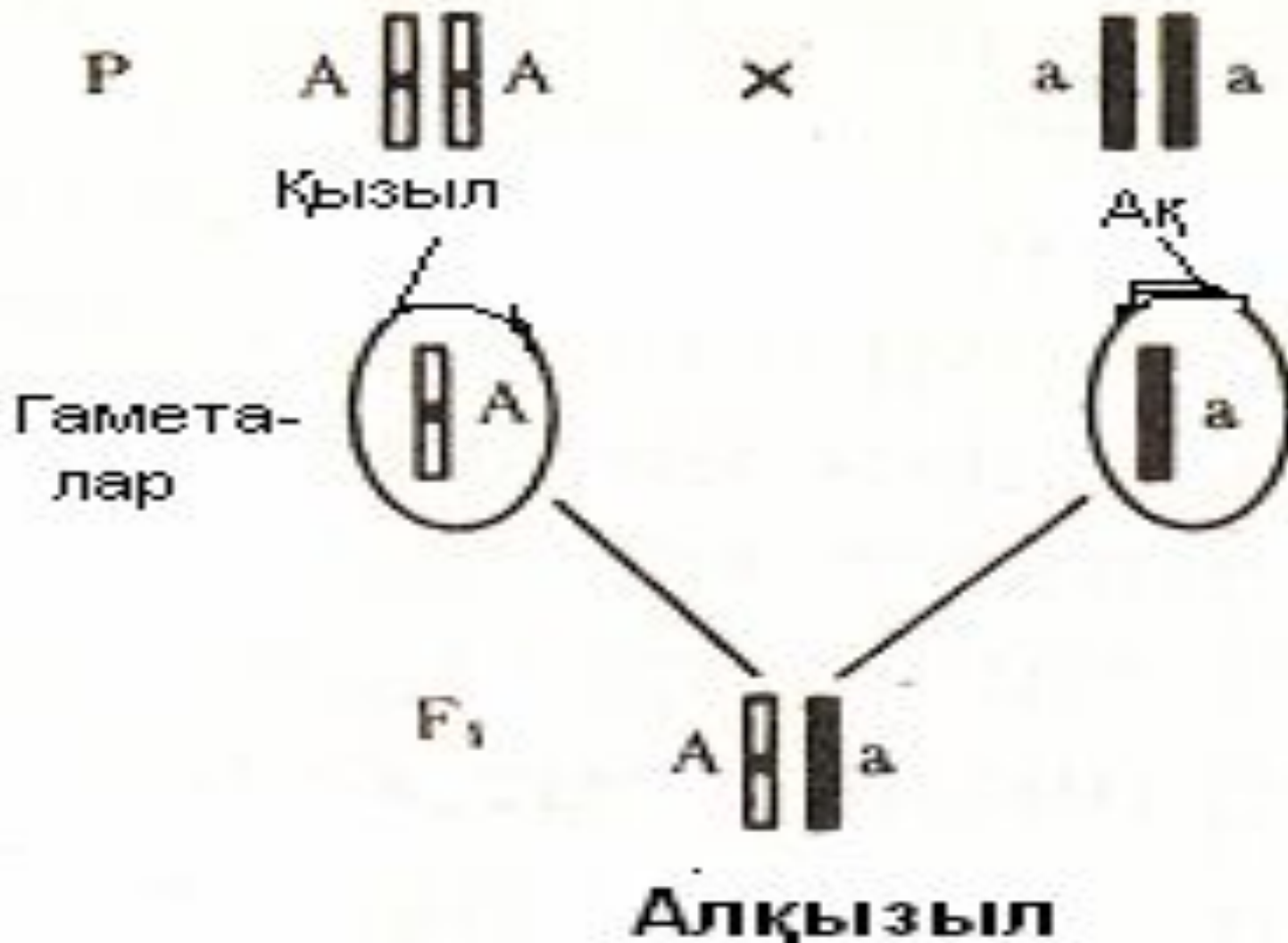


Ажырау заңы.

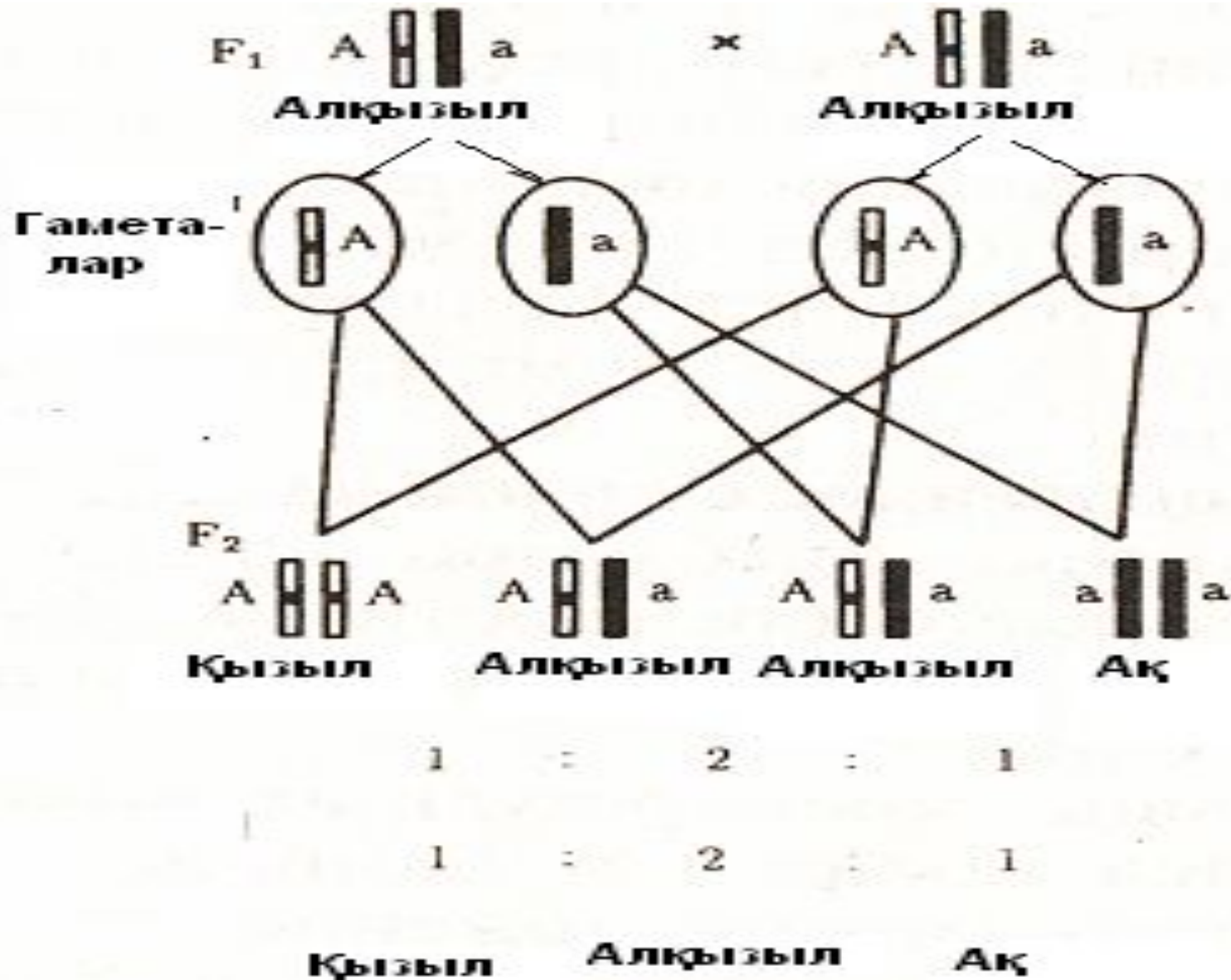
Мендель бірінші ұрпақтың гибридтерін өз-өзімен тозаңдандырды, нәтижесінде фенотипі бойынша 3:1, ал генотипі бойынша 1:2:1 қатынасын анықтады.

Толық емес доминанттылық -
аллельді гендердің қарым
қатынас түрі кезінде,
гетерозиготаларда жаңа белгі
немесе аралық тұқымқуалау
көрінеді.

Толық емес доминанттылық



Толық емес доминанттылық



Ди- және полигибридті будандастыру.

Бұл белгілерді комбинирлеу немесе **тәуелсіз тұқымқуалау заңы:**

Екі альтернативті белгілері бойынша айырмашылығы бар, екі гомозиготалы дараларды будандастырған кезде, осы белгілердің әртүрлі комбинациясында тәуелсіз тұқымқуалау көрінеді.

Дигибридті будандастыру

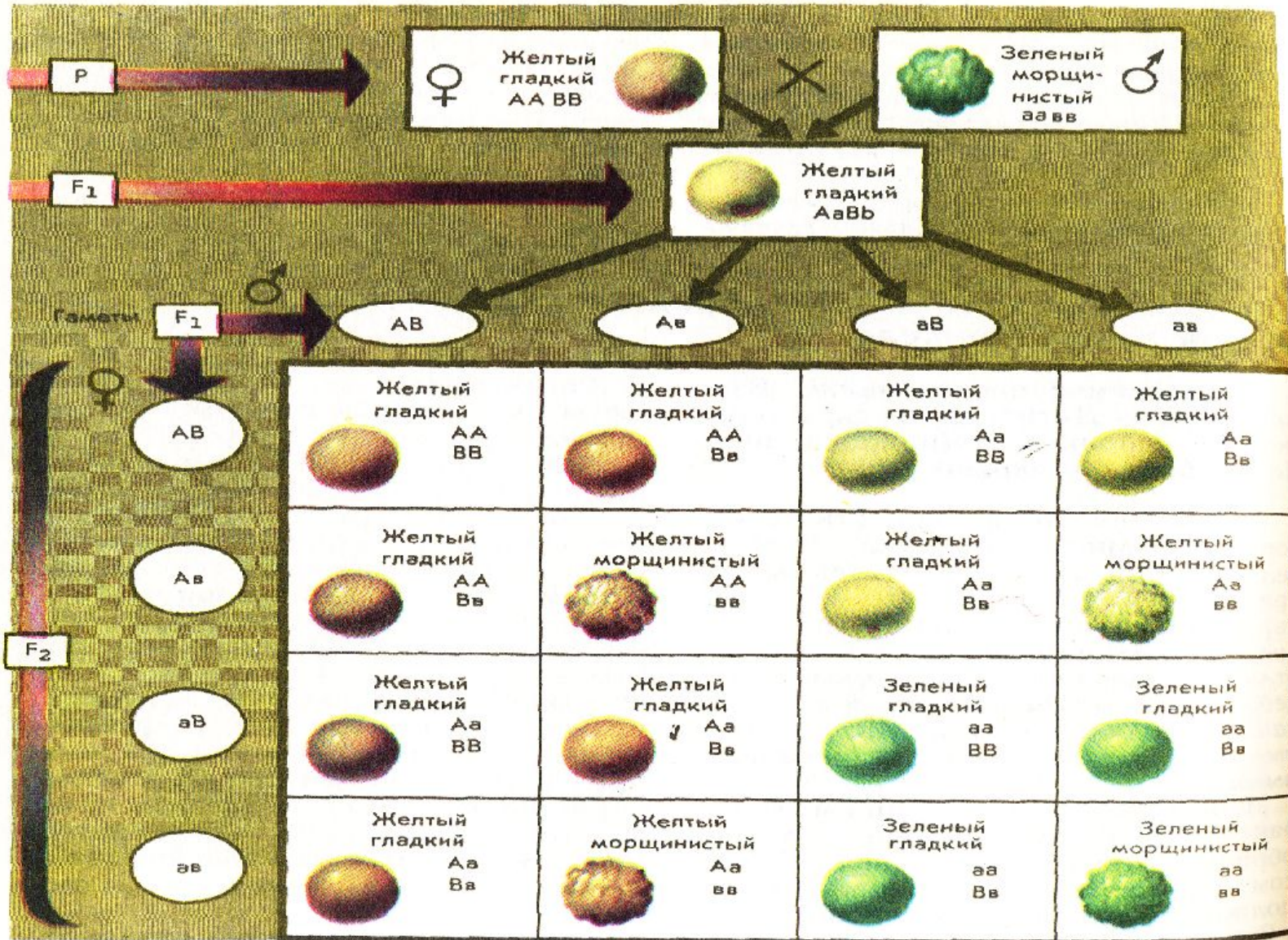


Рис. 80. Механизм наследования окраски и формы семян гороха при дигибридном скрещивании. Решетка Пеннета

- **Талдаушы будандастыру.**

Ағза генотипін анықтау үшін қолданылады.

Дараларды будандастыруда, рецессивті аллелі бойынша гомозиготалы дараның генотипін анықтауда қолданылады.

Егер дара гомозиготалы болса, ұрпағы біртекті болады, ал егер гетерозиготалы болса, онда ұрпағында 1:1 ажырау көрінеді.

Белгілердің тұқымқуалау типтері



ядролық



цитоплазмалық



моногенді



полигенді

Адамның кейбір мендельдік белгілері

Қой көз	доминантты
Көзі монголоид типті	доминантты
Тістерінің арасы ашық	доминантты
Шашы толқынды	рецессивті
Терісі қара торы	доминантты
Жұқа тері	рецессивті
Секпілдер	доминантты
Абсолютті есту	доминантты
Иек астындағы шұңқыр	доминантты

Аллелді гендердің өз-ара әсерлесу түрлері.

- 1. Толық доминанттылық** – бір ген басқа генді басып тастайды (көздің түсі).
- 2. Толық емес доминанттылық** – доминантты ген рецессивті генді толығымен баса алмайды.
- 3. Аса жоғары доминанттылық** – гетерозиготалы ген гомозиготалы генге қарағанда өзін басымырақ көрсетеді.

Ядролық тұқымқуалау.

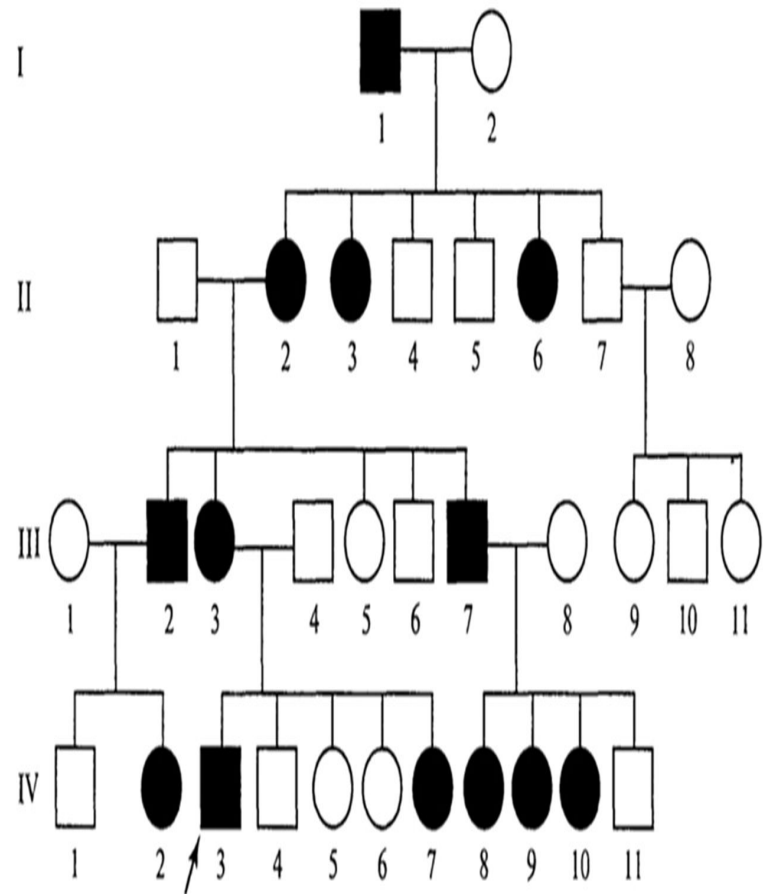
Аллельді гендердің өзара әсерлесуі.

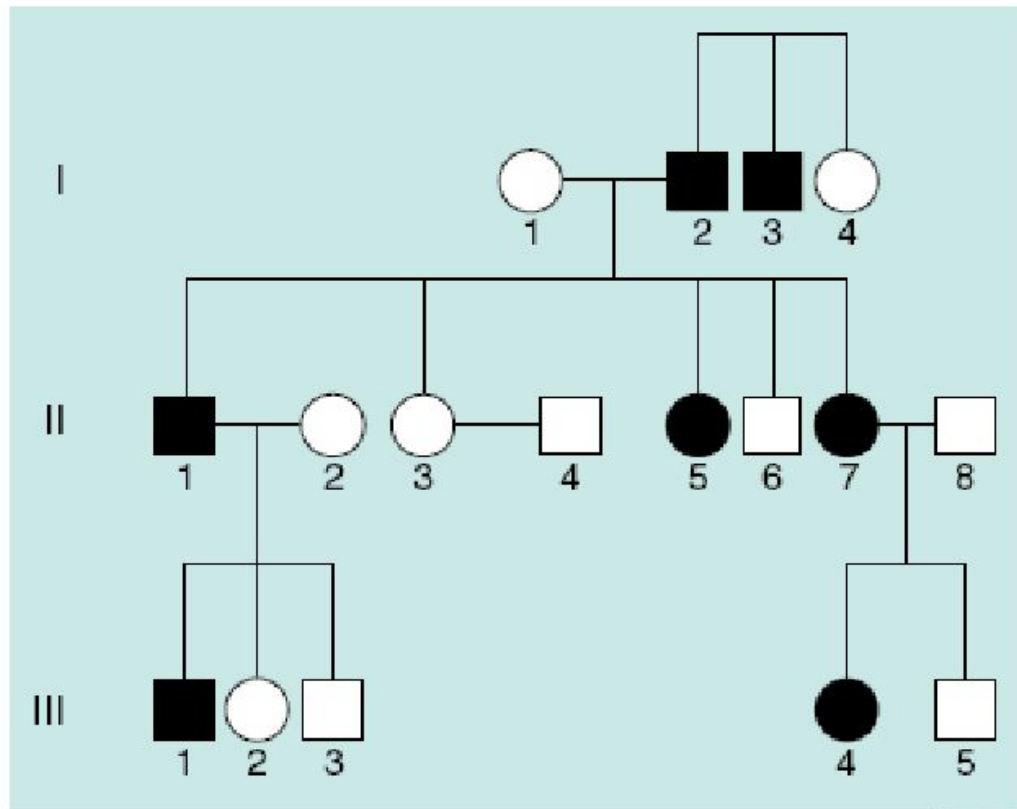
Аутосомды-тіркес белгілер.

1. Толық доминанттылық

Аутосомды-доминантты белгілер үшін критерийлер:

1. Ерлерде және әйелдерде белгі бірдей жиілікті көрінеді;
2. Ерлер және әйелдер белгіні бірдей жиілікте келесі ұрпағына береді;
3. Ұрпағын қалдырмай тұқымқуалау жүреді;
4. Туыстарының ешқайсысында белгі көрінбесе, ұрпағында содан кейін белгінің берілуінің тоқтауы жүреді.





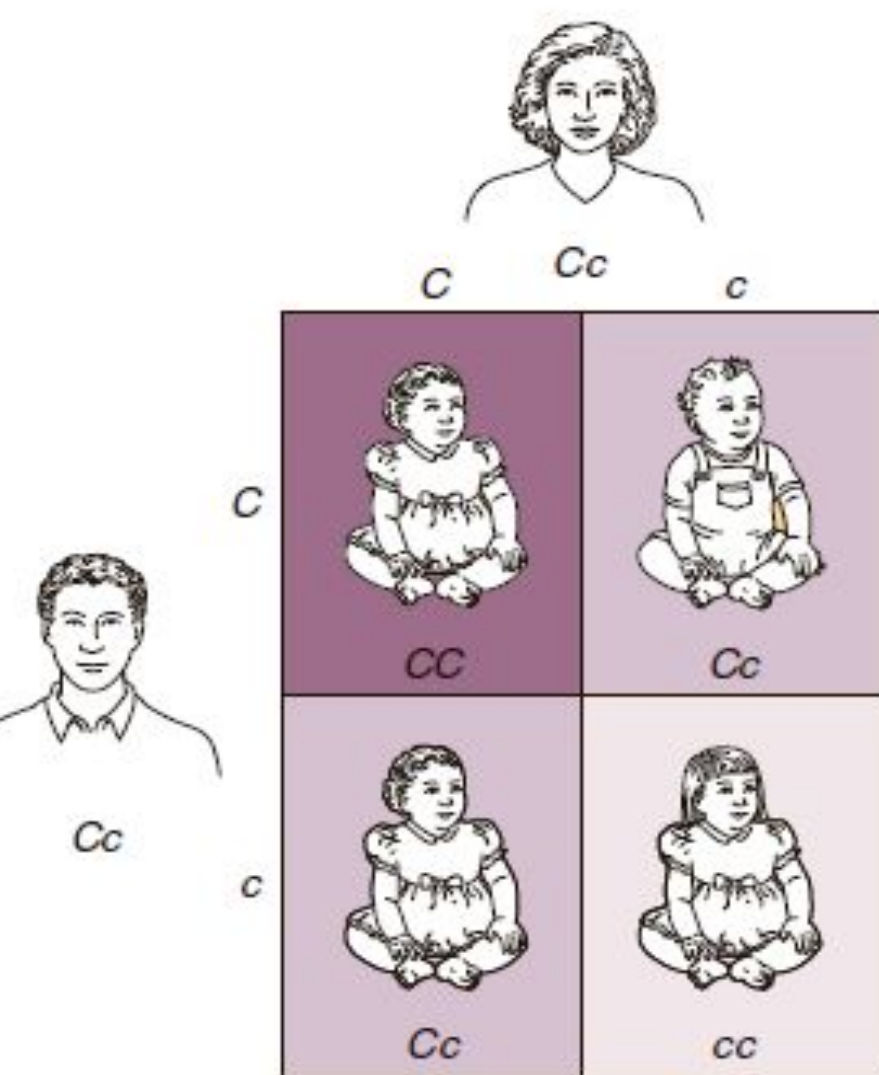
A pedigree for an autosomal dominant trait. Autosomal dominant traits do not skip generations. This trait is brachydactyly, the short fingers associated with distal symphalangism.

Аутоcомды-рецессивті белгілер үшін критериилер:

Белгі еркекте және әйелде көрінеді;

Еркекте де әйелде де белгілер жоқ болғанмен, аллелді тасымалдаушылар болуы мүмкін және оны ұрпағына береді;

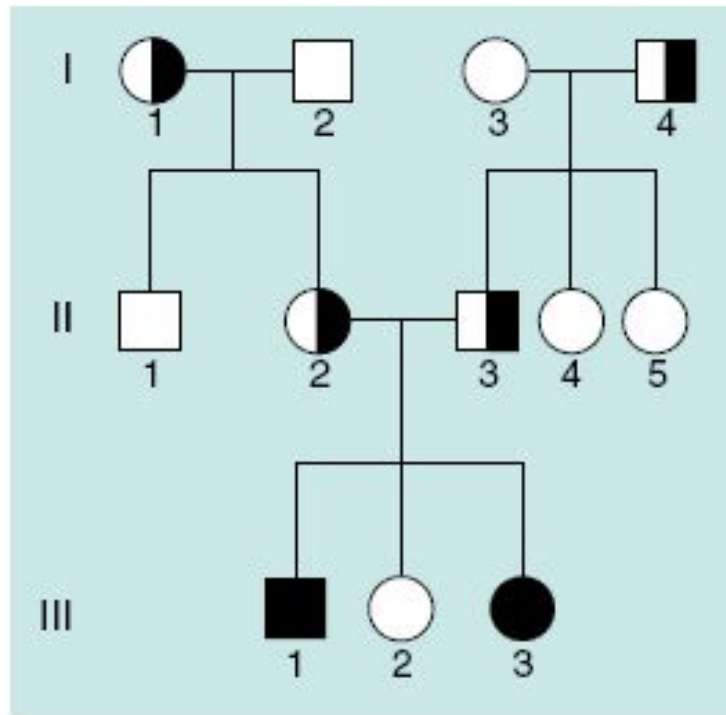
Ұрпақ тастап тұқымқуалауы мүмкін;



Genotypic ratio 1:2:1

Phenotypic ratio 3:1

C = curly = dominant
c = straight = recessive



A pedigree for an autosomal recessive trait. Albinism affects males and females, and can skip generations, as it does here in the first and second generations. Albinism occurs because the homozygous recessive individual lacks an enzyme needed to produce melanin, which colors the eyes, skin, and hair.

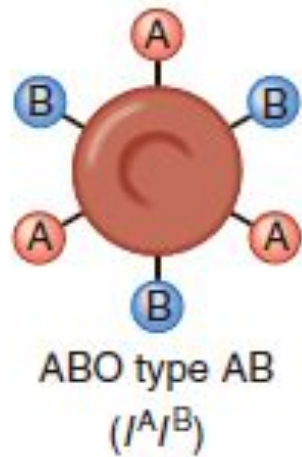
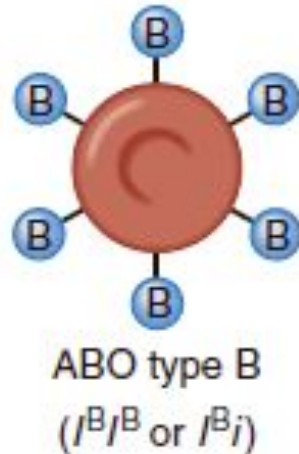
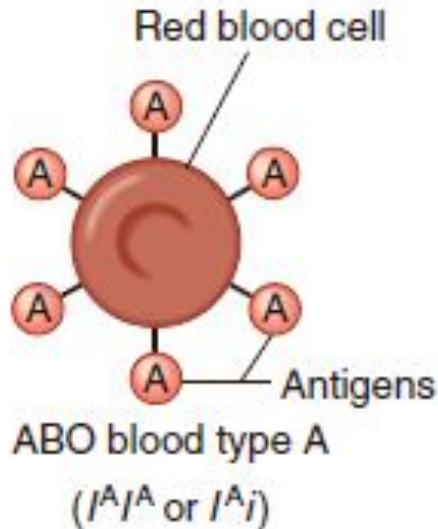
2. Толық емес доминанттылық кезінде гетерозиготалар аралық болады. Жанұялық гиперхолестеринемияда.

4. Кодоминанттылық – бір аллелді жұптың гендері бірдей басымдылық көрсетеді, бірін-бірі баса алмайды.

Екі аллель эффектілері де көрінеді (қан тобының тұқымқуалауы).

Қан топтарын анықтау эритроциттердегі А және В антигендерінің болуы немесе болмауымен негізделген.

Кодоминанттылық



Кодоминанттылық – бір аллелді жұптың гендері бірдей басымдылық көрсетеді, бірін-бірі баса алмайды немесе гетерозиготалардың екі аллелдерінің біруақытта экспрессиялануы.

Екі аллель эффектілері де көрінеді (қан тобының тұқымқуалауы).

Қан топтарын анықтау эритроциттердегі А және В антигендерінің болуы немесе болмауымен негізделген.

Мысалы:қан тобы (ABO), эритроциттердің беткейіндегі антигендердің болуымен ерекшелінеді.

4. Аса жоғары доминанттылық— гетерозиготалар гомозиготаға қарағанда тіршілік ету қабілеті жағынан, өсу энергиясы жағынан, көбеюге қабілеттілігі жағынан басымырақ көрінеді (**гетерозис**).

Мыс.: қалыпты А гемоглобинді гомозиготалар безгекпен қатты ауырады, S гемоглобины бар гомозиготалар өледі, ал AS гетерозиготалар безгекпен қалыпты гемоглобині бар адамдарға қарағанда жеңілдеу ауырады.

Аллельді ерекшелік – бұл гомозиготадағы екі Х-хромосоманың біреуінің инактивациясы.

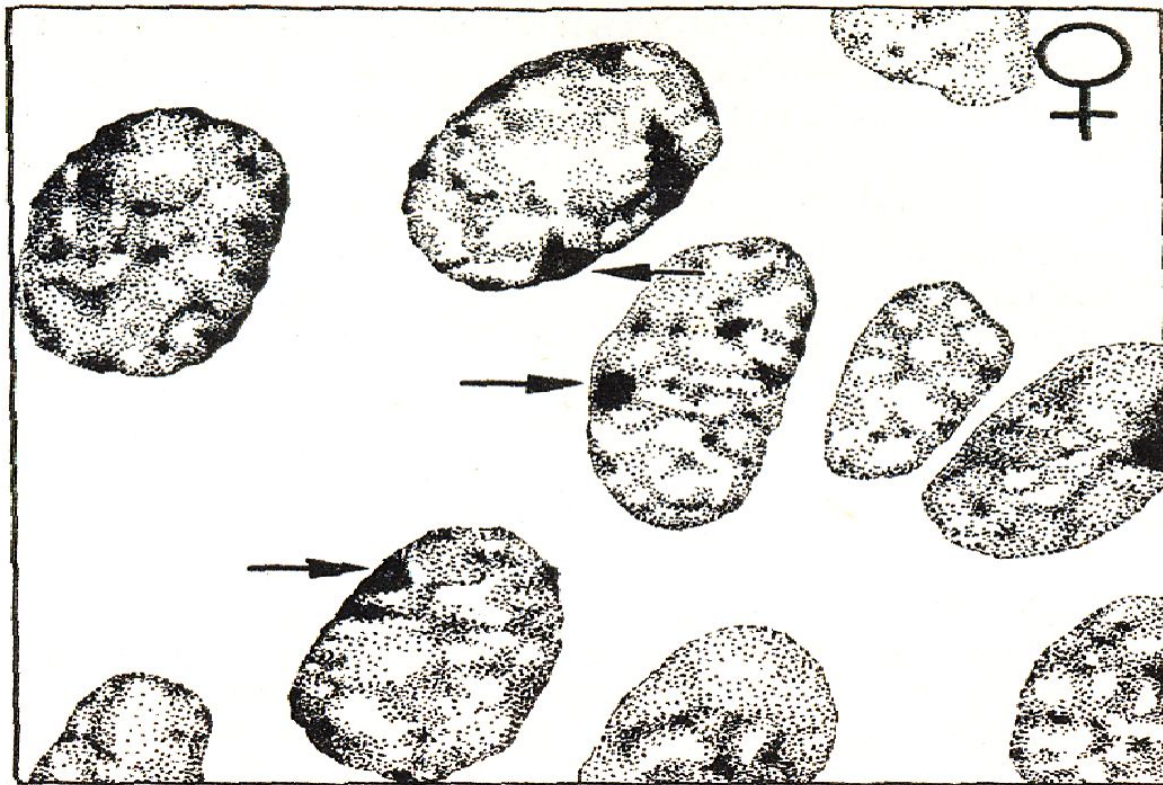


Рис. 4.8. Тельца полового хроматина (показаны стрелками) в клетках эпидермиса человека

Ядролық тұқымқуалау. Жыныспен тіркес тұқымқуалау.

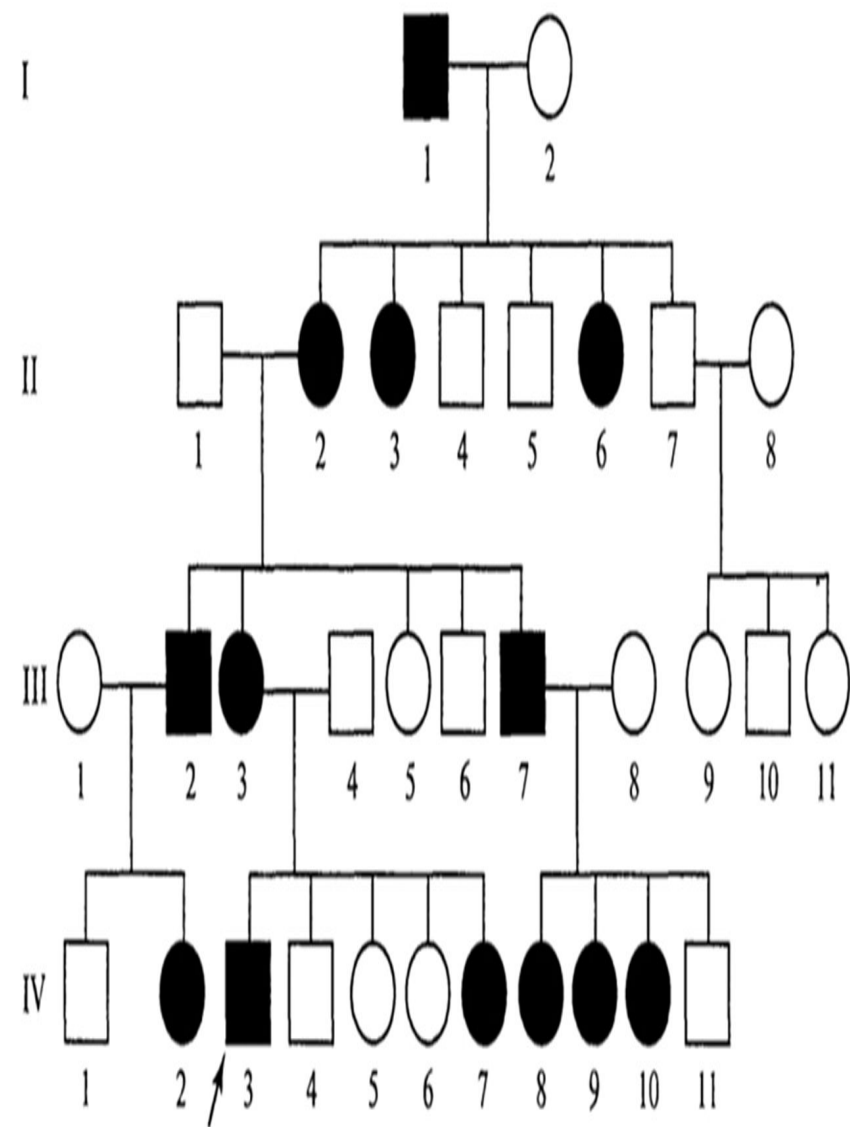
1.Х-тіркес белгілер.

Х хромосомада орналасқан гендер **Х-тіркес** деп аталады. Бұл гендер еркектерде және әйелдерде бірдей көрінбейді. Әйелдерде олар аллельді жағдайда болады (гомо- немесе гетерозиготалы), онда еркектерде – **гемизиготалы** жағдайда болады, өйткені Х хромосомадағы орналасқан гендердің аналогы Y хромосомада болмайды.

X-тіркес доминантты белгілер үшін критерийлер:

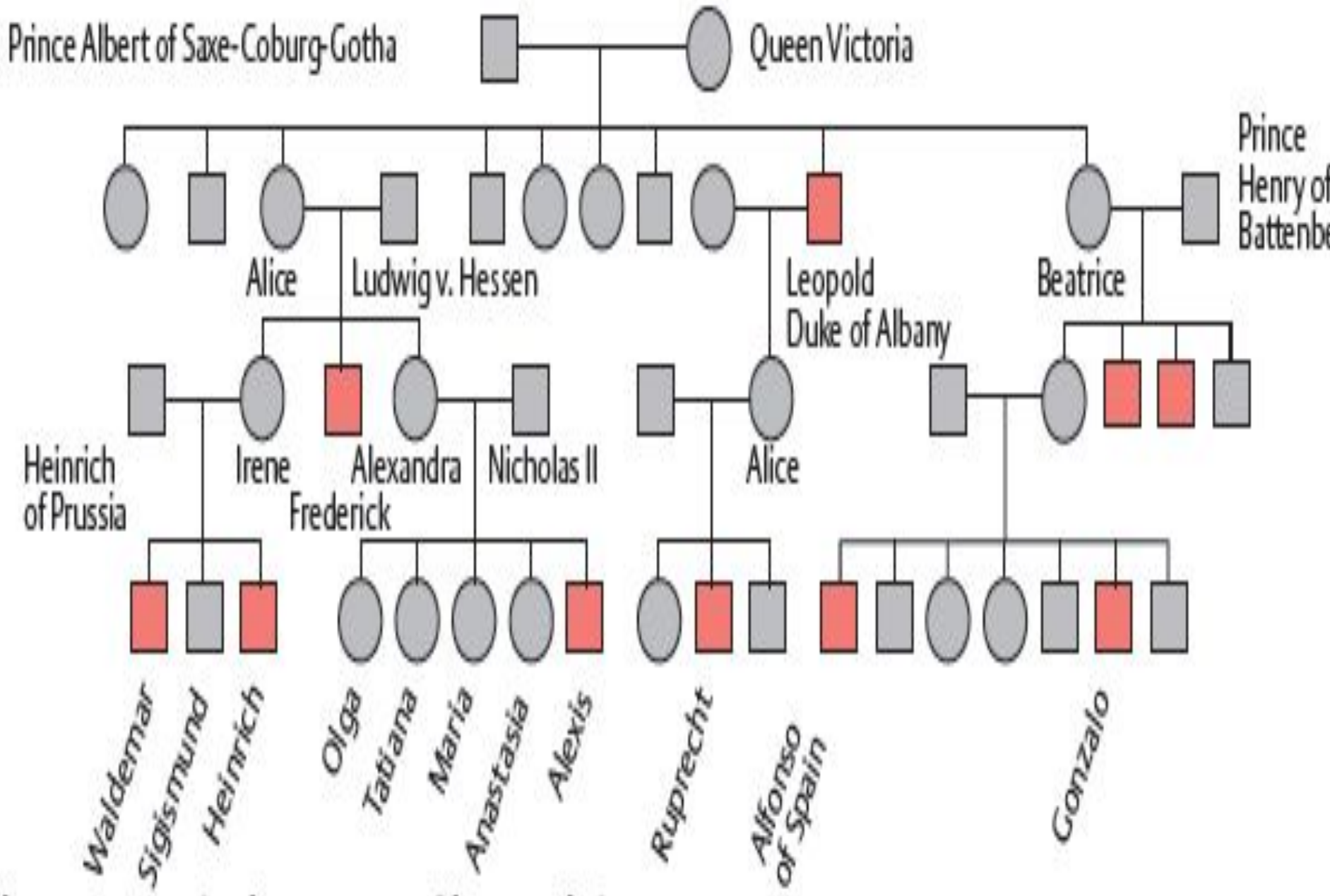
1. Әйелдерде гетерозиготалы жағдайда экспрессирленеді;
2. Әйелдерге қарағанда еркектерде ауыр дәрежеде көрінеді;
3. Еркектерден барлық қыздарына беріледі, ұлдарына берілмейді.

Мысалы: D-резистентті рахит, тіс эмалінің қараюы



X-тіркес рецессивті бергілердің критерийі:

1. әрқашан еркектерде көрінеді, яғни жиі белгіні тасымалдаушы;
2. әйелдерде тек гомозиготалы жағдайда көрінеді;
3. гетерозиготалы аналардың ұлдарының жартысында белгі бар, ал гомозиготалы аналардың барлық ұлдарында болады;
4. әйелдерде белгі бар, әкесінде де болады, анасы тасымалдаушы (немесе белгінің фенотиптік көрінуі болады).



Аллелді емес гендердің өз-ара әсерлесу түрлері.

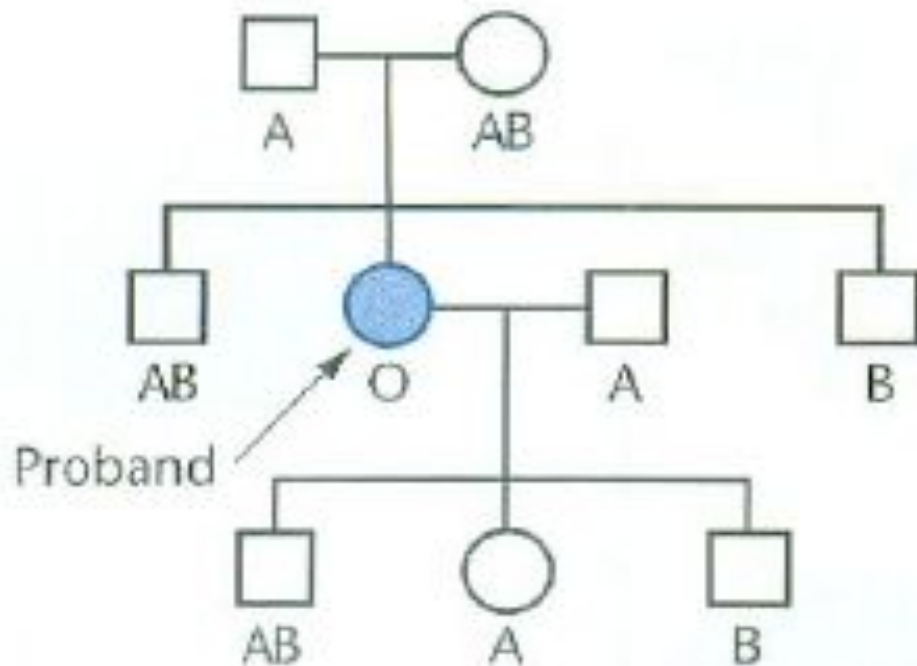
1. Жаңадан пайда болу.
2. Комплементарлық.
3. Эпистаз.
4. Полимерия.
5. Плейотропия.

1. Жаңадан пайда болу – әрбір доминантты аллель, белгінің өз бетінше дамуын бақылайды, бірақ генді комплекстің пайда болуы кезінде, жаңа белгі қалыптасады (тауықтардағы айдаршаның тұқымқуалауы).

2. Комплементарлық – әрбір доминантты геннің өз бетінше фенотипі көрінбейді және белгінің көрінуі екі геннің болуымен анықталады (адамдағы есту: Д-улитканың дамуына, Е-есту жүйкесінің дамуына жауап береді).

3. Эпистаз – басқа ген әффектісін бір геннің басып тастауы.

Доминантты және рецессивті эпистаз болып бөлінеді
(бомбейлік феномен – үшінші қан топтағы дараларда фенотипі бірінші қан тобы анықталды, өйткені доминантты геннің әсерін рецессивті ген басып тастады).



Бомбейлік феномен. Бұл АВО жүйесіндегі қан тобын анықтауға жауап беретін H генінің және I гендерінің рецессивті аллелінің өзара әсерлесуінің нәтижесі. H гені A және B антигендері бекінетін молекуланың синтезделуін бақылайды. Егер адам H гені (генотип hh) бойынша рецессивті гомозиготалы болса, онда бұл молекула синтезделмейді және A мен B антигендері эритроциттің беткейіне бекіне алмайды, сондықтан да бұндай адамда әрқашан бірінші қан I^0I^0 тобы болады.

4. Плейотропия.

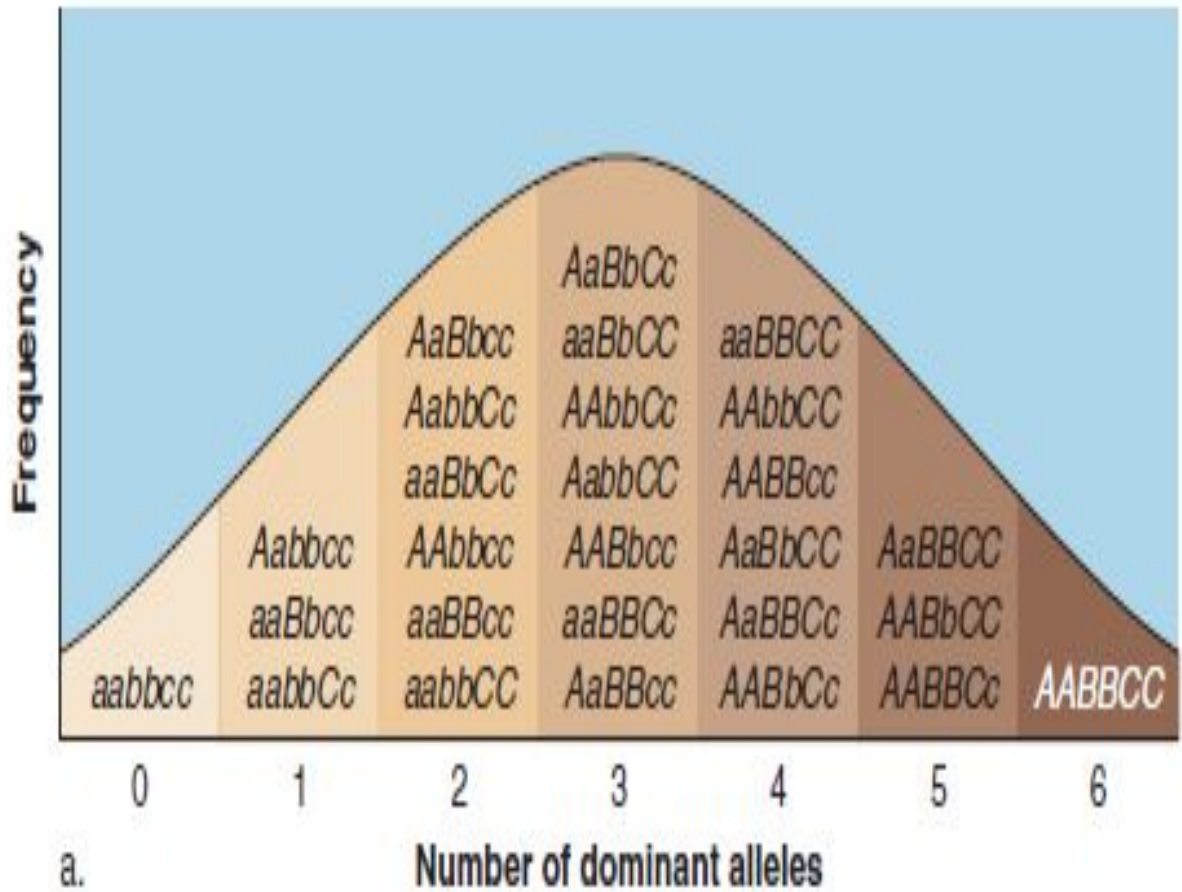
Бірнеше қызметтерді бақылайтын немесе бір эффектен көп гендер плейотропты деп аталады.

Мыс.: **порфирия** ауруы. Ауруларда гемоглобиннің компоненті -порфириннің зат алмасуы бұзылған.

Порфириннің артық мөлшері зәр (зәрді қызыл түрге бояйды) арқылы шығады.

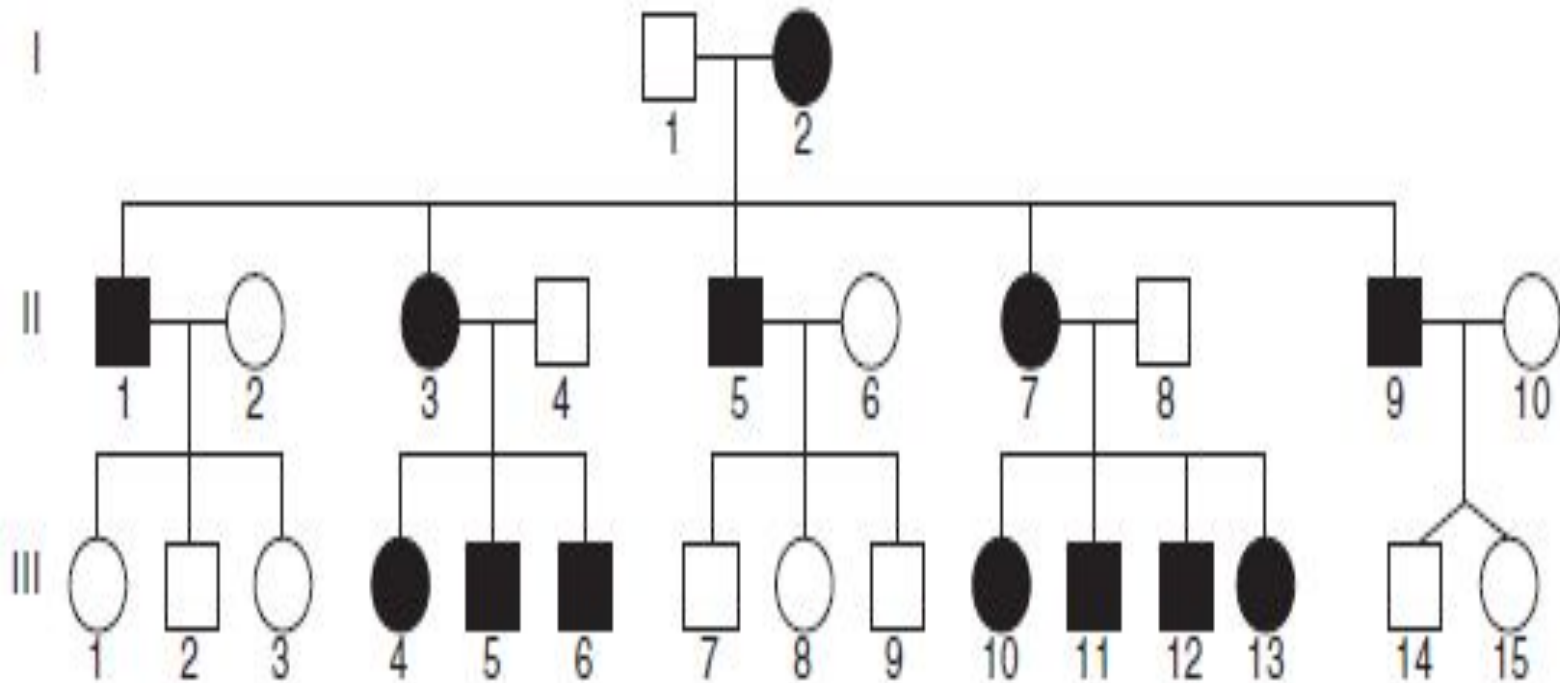
Сонда да порфириннің қалдығы дене мүшелерінде және мида жинақталады, ауырсынуға, іштің жүрмей қалуына, аяқтарының әлсізденуіне, есінің ауысуына алып келеді.

3. Полимерия – бірнеше гендер бір белгінің дамуын бақылайды. Мыс.: 100 –ден аса гендер тері, шаштың және көз жанарының қабықшасының пигментациясына, интеллектуальді қабілеттілік ерекшелігі жауап береді.



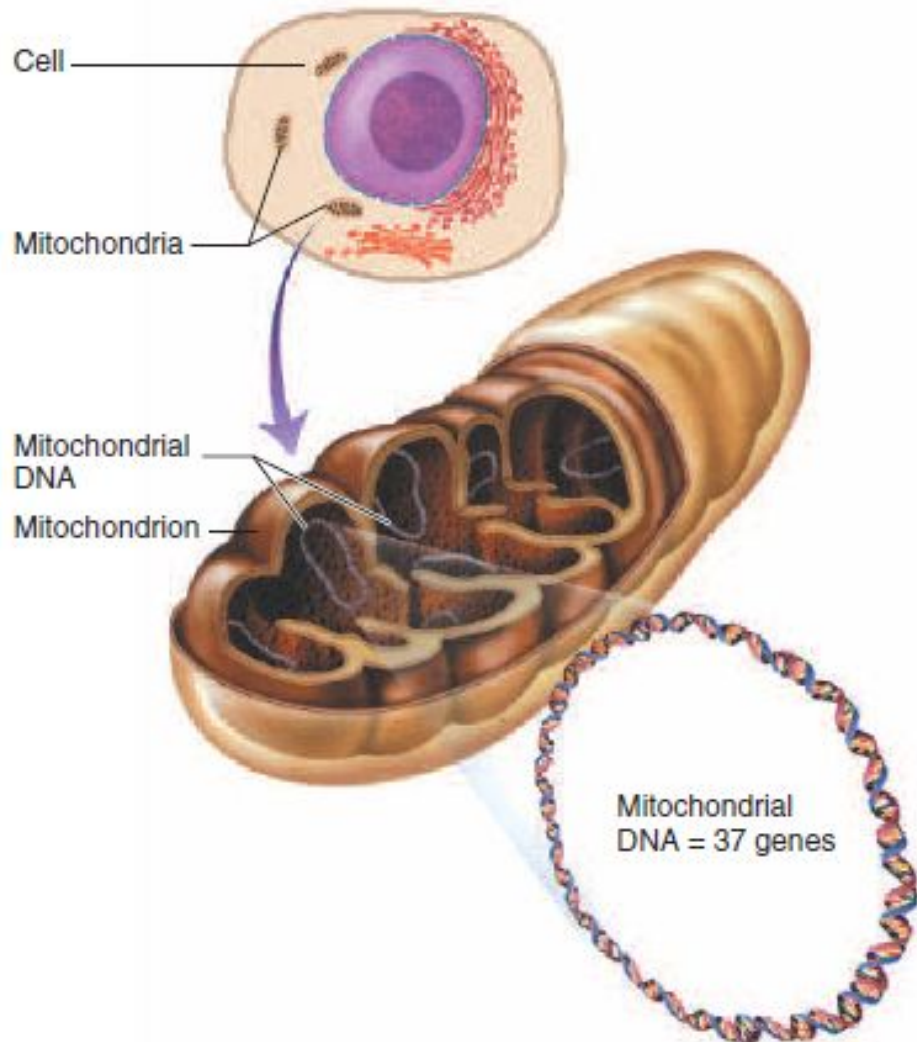
- **5. Гендер-модификаторлар** –басқа гендердің әсерін төмендетеді немесе жоғарылатады. Өзіндік фенотиптік көрінісі болуы мүмкін немесе басқа гендердің эффектісін өзгертеді.

Цитоплазмалық тұқымқуалау



Аналары мДНҚ гендерін барлық ұрпақтарына береді, ал әкелері бұл гендерді өте сирек жағдайда, сперматозоидтың митохондриясы зиготаға енген кезде береді..

мДНҚ шамамен 16600 жұп нуклеотидтерден тұрады. мДНҚ-да орналасқан 37 геннің 24-і РНҚ кодтайды (22 тасымалдаушы және 2 рибосомальды). Қалған 13 гендер жасушаның тыныс алуына қатысатын ақуыздарды кодтайды.



мДНҚ-ның ерекшелігі:

Кроссинговер жүрмейді;

репарация қарапайым;

гистондары болмайды,

гендерінде

интрондар жоқ.

Митохондриялық аурулар

мДНҚ-да мутациямен шақырылатын аурулардың дамуы мүшелермен байланысты, яғни митохондрия саны көп болатын ұлпалармен байланысты (бас миы, жүрек, тірек бұлшық-еті, бауыр, ұйқы безі, көз және құлақтың жүйке ұлпалары).

Митохондриялық миопатия - аурулары үшін бұлшық-еттің әлсіз дамуы және тез шаршаулық сипатталады.

Жүйке ұлпасының ауруы: **энцефалопатия**, **Лебер ауруы** (көру жүйкесінің атрофиясы), **нейропатия**.

Бақылау сұрақтары:

1. Аллельді гендердің өзара әсерлесу түрлері.
2. Аллельді емес гендердің әсерлесу түрлері.
3. X-тіркес белгілер.
4. Y-тіркес белгілер.
5. Цитоплазмалық тұқымқуалау.